



TÜRKİYE CUMHURİYETİ
ERZİNCAN BİNALİ YILDIRIM ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ



ERZİNCAN İLİ MERKEZ İLÇESİNE BAĞLI AİLE SAĞLIĞI
MERKEZLERİNE EVLİLİK RAPORU İÇİN BAŞVURAN BİREYLERİN
SMA TARAMASI HAKKINDA BİLGİ VE TUTUMLARI

Dr. Gadime YANMAZ

AİLE HEKİMLİĞİ
TIPTA UZMANLIK TEZİ

DANIŞMAN
Dr. Öğretim Üyesi Ersan GÜRSOY

ERZİNCAN

2024

TÜRKİYE CUMHURİYETİ
ERZİNCAN BİNALİ YILDIRIM ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ

ERZİNCAN İLİ MERKEZ İLÇESİNE BAĞLI AİLE SAĞLIĞI
MERKEZLERİNE EVLİLİK RAPORU İÇİN BAŞVURAN BİREYLERİN
SMA TARAMASI HAKKINDA BİLGİ VE TUTUMLARI

Dr. Gadime YANMAZ

AİLE HEKİMLİĞİ
TIPTA UZMANLIK TEZİ

DANIŞMAN
Dr. Öğretim Üyesi Ersan GÜRSOY

ERZİNCAN
2024

Erzincan Binali Yıldırım Üniversitesi
Tıp Fakültesi Dekanlığına,

Tıpta Uzmanlık Tezi olarak hazırlayıp sunduğum “ERZİNCAN İLİ MERKEZ İLÇESİNE BAĞLI AİLE SAĞLIĞI MERKEZLERİNE EVLİLİK RAPORU İÇİN BAŞVURAN BİREYLERİN SMA TARAMASI HAKKINDA BİLGİ VE TUTUMLARI” başlıklı tez; bilimsel ahlak ve değerlere uygun olarak tarafımdan yazılmıştır. Tezimin fikir/hipotezi tümüyle tez danışmanım ve bana aittir. Tezde yer alan araştırma tarafımca yapılmış olup, tüm cümleler, yorumlar bana aittir.

Bu tez çalışmasıyla ilgili tüm süreçler EBYU Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından, 13.04.2023 tarihinde, 2023-08/4 numaralı kararla onaylanmıştır.

Yukarıda belirtilen hususların doğruluğunu beyan ederim.

Öğrencinin Adı Soyadı: Gadime YANMAZ

Tarih: 03.05.2024

İmza:

ÖNSÖZ

Asistanlık sürecinde hep bize destek olan, bize nasıl iyi bir doktor olacağımızı öğreten, tez sürecinde destek ve yardımlarını hiç esirgemeyen saygıdeğer hocam Dr. Öğrt. Üyesi Ersan GÜRSOY'a,

Beni büyütüp bu günlere getiren, hayatım boyunca her anımda yanımda olan, eğitimlerimde hep bana destek olan, uzakta olsalar da yanımda olduklarını her zaman hissettiren canım annem Perihan IŞIK, canım babam Şakir IŞIK'a

Annem hasta olduğu zaman küçüklüğümde annemin yokluğunu hissettirmeyen, üzgün mutlu her anımda yanımda olup destek olan, bir şey olduğunda arayıp içimi döktüğüm, sadece abla değil en yakın arkadaşlarım olan Şerife DEMİR ve Fatma SAĞLAM ve abim Ali IŞIK'a,

Asistanlık süresi boyunca birbirimizin yardımına koştuğumuz, Covid dönemi zorlu çalışma şartlarında desteklerini esirgemeyen, tez sürecimde bana yardım eden aile hekimliği asistan arkadaşlarıma,

Söze nasıl başlayacağımı bilemediğim, içimdeki onunla ilgili her şeyi kelimeye dökemediğim, hayatıma sonradan tıp fakültesi 4.sınıfta girip daha sonra hayatımın ta kendisi olan, O'nsuz başladığım bu hayata O'nunla veda edebilmenin hayalini kurduğum gibi bu yazıyı O'nunla bitirmek istiyorum. Sınavlara gece gündüz beraber çalıştığım, intörn iken zorlu işlemlerde süper kahramanım olup beni hemen kurtaran, asistanlıkta zorlandığım zamanlarda kendi yoğun iş temposunu bırakıp bana destek olup yanımdan ayrılmayan, tez süreci boyunca hem ev hem iş anlamında yardım eden, beni sürekli mutlu etmeye çalışan, ağzımdan çıkan her kelimeyi önemseyen, yüzümün asılmasına dayanamayan, beni bir şey mutsuz ettiğinde çözene kadar rahat duramayan, bana sevmeyi ve sevilmeyi öğreten, arkadaşım, yoldaşım, meslektaşım, canım eşim kısacası her şeyim Oğuzhan YANMAZ'a tüm kalbimle teşekkür ediyorum.

İÇİNDEKİLER

ÖNSÖZ.....	ii
İÇİNDEKİLER.....	iii
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	v
ŞEKİLLER DİZİNİ	vi
TABLolar DİZİNİ	vii
1. TÜRKÇE ÖZET.....	viii
2. ABSTRACT	ix
3. GİRİŞ VE AMAÇ.....	1
4. GENEL BİLGİLER	2
4.1 SMA Tarihçesi	2
4.2 SMA Epidemiyolojisi	3
4.3 SMA'nın Moleküler Genetiği.....	3
4.4 SMA Hastalığı Patolojisi.....	5
4.5 SMA Klinik Özellikleri ve Sınıflandırılması.....	7
4.5.1 SMA Tip 0.....	7
4.5.2 SMA Tip 1	7
4.5.3 SMA Tip 2	8
4.5.4 SMA Tip 3	8
4.5.5 SMA Tip 4	9
4.6 SMA Hastalığı Tanısı.....	9
4.7 SMA Taşıyıcılık Taraması.....	10
4.8 SMA Yenidoğan Taraması	10
4.9 SMA Komplikasyonları	11
4.10 SMA Tedavisi.....	11
5. GEREÇ ve YÖNTEM	12

5.1	Araştırmanın Tipi, Yapıldığı Yer ve Zaman	12
5.2	Araştırmanın Uygulama Şekli ve Veri Toplama Aracı	13
5.3	Araştırmanın Örneklem Büyüklüğü	13
5.4	Araştırmaya Dahil Olma ve Olmama Kriterleri	13
5.4.1	Dahil Olma Kriterleri	14
5.4.2	Dahil Olmama Kriterleri	14
5.5	Verilerin Analizi Ve İstatistik	14
5.6	İzinler Ve Etik Kurul Onayı.....	14
6.	BULGULAR	15
7.	TARTIŞMA	23
8.	SONUÇ ve ÖNERİLER.....	27
9.	KAYNAKLAR.....	29
10.	EKLER.....	32

SİMGELER VE KISALTMALAR

ASM:	Aile Sağlığı Merkezi
CK:	Kreatinin kinaz
CVS:	Chorionic villus sampling
EMG:	Elektromiyografi
SGK:	Sosyal Güvenlik Kurumu
SMN1:	Survivor motor nöron 1
SMN2:	Survivor motor nöron 2
SMA:	Spinal müsküler atrofi
TÜİK:	Türkiye istatistik kurumu

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1	Yaş tablosu	29
Şekil 2	Meslek grupları	30
Şekil 3	SMA'yı nereden duydunuz	31



TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo 1	Likert sorulara verilen cevaplar	31
Tablo 2	Eğitim düzeyi-SMA genetik geçişli bir hastalıktır	34
Tablo 3	Eğitim düzeyi-SMA kampanyalarını doğru buluyorum	34
Tablo 4	Eğitim düzeyi-Erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur	35
Tablo 5	Eğitim düzeyi-SMA sık görülen bir hastalıktır	35
Tablo 6	SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir-SMA testi pozitif çıkarsa evliliğe engeldir	36
Tablo 7	Eğitim düzeyi-Akraba evliliği var mı	36

1. TRKE ZET

Giriř ve Ama: Spinal Mskler Atrofi'nin (SMA) erken teřhisi ok nemlidir. Bu alıřma, evlilik hazırlıęı yapan bireylerin SMA taramasına ynelik farkındalık ve tutumlarını deęerlendirmektedir.

Yntemler: Bu kesitsel alıřma, Haziran-Eyll 2023 tarihleri arasında Erzincan Merkez ilesindeki  aile saęlıęı merkezinde yrtlmřtr. Demografik veriler toplamak ve katılımcılar arasında SMA ile ilgili bilgi ve tutumları deęerlendirmek iin arařtırmacı tarafından tasarlanan 23 maddelik bir ara kullanılmıřtır.

Bulgular: alıřmaya 197 kiři katılmıř olup yař ortalaması $29,45 \pm 7,48$ olarak belirlenmiřtir. SMA taramasının uygulanmasını destekleyenlerin oranı %84,8 (n=167) iken, test yaptırma isteęi %72,6 (n=143) olarak belirlenmiřtir.

Test yaptırma isteęi ile eęitim dzeyi, engelli yakın akrabasının olmaması, SMA genetik geiřli olduęunu dřnmeme, taramaları uygun bulma, test sonularının evlilik zerinde olan etkisi ve evlendikten sonra tarama yapılamayacaęı inancı gibi deęiřkenler arasında anlamlı bir iliřki bulunmuřtur.

Sonu: oęu kiři SMA'nın ciddiyetini kabul etse de nlenebilirlięini anlama konusunda kayda deęer bir eksiklik vardır ve bu da genetik tarama alımını artırmak iin hedefli eęitim mdahalelerine ihtiya olduęunu gstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Spinal Mskler Atrofi, Genetik Tarama, Tanısal Tarama Programları, İkincil nleme

2. ABSTRACT

Background and Purpose: Early diagnosis of Spinal Muscular Atrophy (SMA) is crucial. This study assesses the awareness and attitudes toward SMA screening among individuals preparing for marriage.

Methods: This cross-sectional study was conducted in three family health centers in the central district of Erzincan from June to September 2023. A researcher-designed 23-item instrument was utilized to collect demographic data and assess knowledge and attitudes regarding SMA among participants.

Results: The study was participated in by 197 individuals, with an average age determined to be 29.45 ± 7.48 . The proportion of those supporting the implementation of SMA screening was 84.8% (n=167), while the intention to undergo the test was identified at 72.6% (n=143).

A significant relationship was found between the willingness to be tested and variables such as the level of education, absence of disabled close relatives, not considering SMA to be genetically inherited, finding screenings appropriate, the perceived impact of test results on marriage, and the belief that screening could not be conducted after marriage.

Conclusion: While most recognized SMA's severity, there's a notable deficit in understanding its preventability, suggesting the need for targeted educational interventions to enhance genetic screening uptake.

Key Words: Spinal Muscular Atrophy, Genetic Screening, Diagnostic Screening Programs, Secondary Prevention

3. GİRİŞ VE AMAÇ

Spinal kas atrofi (SMA), omurilikte alfa motor nöron dejenerasyonu ile karakterize, ilerleyici proksimal kas güçsüzlüğü ve felce neden olan otozomal resesif nöromusküler bir hastalıktır(1).

Tahmini insidans 6.000'de 1 ila 10.000 canlı doğumda 1 ve taşıyıcı sıklığı 1/40-1/60'tır(1).

SMA, proksimal kaslarda yaygın kas zayıflığı ve atrofi ile karakterizedir. Bu hastalığa hayatta kalma motor nöron 1 (SMN1) geninin homozigot mutasyonları neden olur ve tanı testi çoğu hastada SMN1 geninin homozigot delesyonunu gösterir, genellikle SMN1 ekson 7'nin yokluğunu gösterir (1). SMN1 gen bölgesi 5.kromozom uzun kolunda yer alan q13 bölgesinde yer alır.

SMA'nın baskın klinik özellikleri kas güçsüzlüğü ve motor nöron disfonksiyonuna neden olan atrofidir. Zayıflık genellikle simetriktir ve proksimal olarak baskındır. Şiddet skalası, yetişkinlikte fark edilen hafif proksimal ekstremitte zayıflığından yenidoğan döneminde solunum yetmezliği ile birlikte ciddi güçsüzlüğe kadar değişebilir(2). Tıbbi ve teknolojik gelişmeler sonucunda hastalığın erken tanı veya önlenmesinde tarama programları uygulanmaktadır.

Ülkemizde birinci basamakta evlilik öncesi SMA taramasına 2021 yılı aralık ayında başlanmıştır(3).

Taramanın amacı evlilik öncesi bireylerde taşıyıcılığı belirleyerek ailelere genetik danışmanlık vermektir. Böylece SMA'nın uzun dönem morbidite ve mortalitesinin azaltılması amaçlanmaktadır.

Bu çalışmamızda Erzincan ili Merkez ilçesine bağlı aile sağlığı merkezlerine evlilik raporu için başvuran bireylerin SMA taraması hakkında bilgi ve tutumlarını ölçmeyi amaçladık.

4. GENEL BİLGİLER

4.1 SMA Tarihçesi

SMA ilk olarak 1891'de Guido Werdnig tarafından 2 bebek kardeşle tanımlanmıştır. Daha sonra 1893'ten 1900'e kadar Johan Hoffmann tarafından 7 ek vakada tanımlanmış ve Werdnig-Hoffmann hastalığı olarak adlandırılmıştır.

Werdnig-Hoffmann hastalığı ilk başlarda şiddetli infantil form olarak bilinse de 1900lü yıllara kadar tanımlanan 9 vaka da orta şiddet düzeyindeydi. Şiddetli infantil SMA ilk olarak 1899'da Sylvestre ve 1903'te Beevor tarafından tanımlanmıştır. Hastaların uzun süreli sağkalımla ayakta durma ve yürüme yeteneğini korudukları daha hafif bir SMA formu, 1950'lere kadar Wohlfart, Fez ve Eliasson tarafından ve daha sonra Kugelberg ve Welandar tarafından daha ayrıntılı olarak tanımlanmıştır(4).

Tüm bu tanımlanan olgularda hastalığın ön boynuz hücre dejenerasyonu ile oluştuğunu ve interkostal, aksiyal, bulbar kasları etkileyen simetrik, ilerleyen, proksimal kas güçsüzlüğü özelliklerini taşıdığı vurgulanmıştır(4).

Sonraki dönemlerde, şiddetteki değişkenlik daha da tanımlandı ve SMA'nın infantil, genç ve yetişkin formlarının bir veya birden fazla hastalığı temsil edip etmediği konusunda tartışmalar ortaya çıkmıştır(5).

İlerleyen yıllarda yapılan elektrofizyolojik çalışmalarda ilerleyici kas

güçsüzlüğü yaşayan hastalar geç başlangıçlı ya da juvenil SMA olmak üzere daha hafif formları tanımlanmıştır. Hastaların hemen hepsinde hastalık yavaş ilerlemiş ancak bulgular infantil SMA ile benzerlik gösterdiğinden aynı hastalık olduğu düşünülmüştür(6).

4.2 SMA Epidemiyolojisi

Yapılan çalışmalarda tüm SMA türleri bir arada incelendiğinde genel olarak SMA'nın insidansı 10.000 doğumda 1-2 ve SMA tip I vakaların yaklaşık %60 kadarını oluşturmaktadır(7).SMA nadir görülen bir durum olduğundan prevalans ve insidans ile ilgili çalışmalar kısıtlıdır. Ve bu çalışmaların çoğu geçmişte yapılmış olup genetiğe göre değil kliniğe göre yapılmıştır(7).

Batı İsveç'te yapılan bir çalışmada çocukluk çağında SMA'nın insidansı 11 800 canlı doğumda 1 olarak bulunmuştur(8). Doğumdan kısa süre sonra vefat eden, değerlendirme için gelmeyen veya daha sonradan bölgeden taşınmış insanlar olabileceğinden bu insidans rakamları minimum olarak alınmıştır(8). Kuzeydoğu Suudi Arabistan'da yapılan bir çalışmada SMA hastalığı çok yaygın olarak bulunmuş olup , bu yüksek prevalans kısmen açıklayabilecek akraba evliliği gözlenmiştir(9).

Polonya'da yapılan bir araştırmada SMA insidansı Varşova eyaletinde 7.127'de iken Polonya'nın genelinde 9.320'de 1 olarak tahmin edilmiş olup teşhisler arasında SMA1 %69 ile baskın olarak bulunmuştur(10). Güney Afrika'da yapılan bir çalışmada sırası ile siyah ve beyaz nüfus popülasyonda 50'de 1 ve 23'te 1 taşıyıcı oranı ve 3574'te 1 ve 1945'te 1 tahmini doğum insidansı bulunmuş olup SMA'nın daha önce düşünülenenden daha yaygın olduğunu göstermiştir(11).

4.3 SMA'nın Moleküler Genetiği

Araştırmacılar 1990 yılında 5.kromozom uzun kolunda SMA gen lokasyonunu tanımlamışlar(12).1995 yılında ise SMN genindeki delesyonlar ve mutasyonların hastalığa neden olduğu tanımlanmıştır(13). SMN geni insan genomunda birden fazla olarak bulunur: Bir SMN1 ve birkaç SMN2 geni olmak üzere(13). SMN proteini organizmaların tüm dokularında eksprese edilir ancak yüksek seviyeleri sadece motor nöronlarda eksprese edilir ve mayadan insana yüksek oranda korunur(14). SMN2 gen kopyası ise insana özgüdür örneğin; şempanzeler birden fazla SMN gen kopyasına sahip iken SMN2 gen kopyasına sahip değildir(15).

SMN dokuz ekzondan oluşur ve ekzon 7nin sonlarına doğru dur kodonu bulunur ve SMN2'nin kod dizilişi SMN1'ninkinden ekzon 7deki tek bir nükleotid ile farklılık gösterir(16). SMN1 motor nöronların hayatta kalması için vazgeçilmez iken, insanların sadece %5-10'unda her iki kopya bulunmadığından SMN2'den vazgeçilebilir(13).

Klinik olarak tipik SMA hastalarının %94'ünde SMN1 ekzon 7'nin her iki kopyasında da eksiklik görülmüştür ve bununla birlikte bu hastaların SMN2 geninin en az bir kopyasını muhafaza ettiği görülmüştür(17). SMN2, SMN1 tarafından üretilen proteinlerin kaybını telafi edemez ve bununla birlikte SMN2 kopya sayısı arttığı zaman daha hafif bir fenotip üretilebilir(18).

SMA genellikle aynı ailedeki bireylerde daha sık rastlandığı için otozomal resesif olduğu düşünülmüştür(19). SMA hastalığı taşıyıcı olma oranı ve görülme sıklığı ırktan ırka değişmekte olup beyaz/Asya ırklarında sık görülürken siyahi ırkta daha nadir görülmektedir(20).

Akraba evliliklerinde otozomal resesif geçiş gösteren hastalıkların görülme sıklığı topluma göre daha fazladır. Her iki ebeveyn de SMA hastalığı için resesif gen taşıyorsa çocuklarında SMA hastalığının görülme sıklığı %25'tir. Evlilik öncesi SMA taşıyıcılığı tarama testinin önemi burada ortaya çıkmaktadır.

4.4 SMA Hastalığı Patolojisi

SMA, omuriliğin ön boynuzundaki motor nöronlarda seçici kayıp ile karakterize olup, motor nöronların dejenerasyonu gerçekleşir ve ardından iskelet kaslarının atrofisi le sonuçlanır(21). SMN proteini tüm dokularda ekspresse edildiği için motor nöron, nöromüsküler kavşak ve iskelet kası dışında diğer sistemlerin de etkilenmesi beklenebilir bir durumdur. Her dokunun SMN protein eksiliğine olan cevabı farklı olup yapılan çalışmalarda bunun nedeni hala henüz anlaşılamamıştır(22).

Yapılan çalışmalarda, SMA hastalarının otopsi ve biyopsi örneklerinde mitokondriyal disfonksiyon ve oksidatif stres bildirilmiştir(23). Ancak, SMA patogenezi ile mitokondriyal disfonksiyon arasındaki ilişki belirsizliği korumaktadır (23).

Motor nöronlarda ise bazı motor nöronlar SMN protein eksikliğine daha duyarlı iken bazıları çok duyarlı değildir. Bu durum duyarlı olan motor nöronların ölümü ile sonuçlanmaktadır. Bazı motor nöronlarda ise SMN proteini nöron koruyucu olarak görev almaktadır(12).

Yapılan çalışmalar motor nöron kaybının ve kas atrofisinin fetal dönemde başladığını göstermektedir(24). Doğum sonrası SMA hastalarında yapılan çalışmalarda, kas kültürlerinde yapısal anormallikler ve desmin, miyosin ve vimentin dahil olmak üzere çeşitli proteinlerin ekspresyonlarında düzensizlik saptanmıştır(25). Miyosin kas kasılmasında rol alan bir grup motor proteindir. Desmin ve vimentin ise kas lifinde bulunan ara filament proteinleridir ve kas hücresi mimarisi ve gelişimi için önemlidirler. Doğumdan sonraki dönemde motor nöron dejenerasyonunun artması ile kas uyarımı azalır ve kas atrofileri artmaya başlar(25).

SMA tanılı hastalarda bütün kas grupları aynı oranda etkilenmiyor olup, alt ekstremiteler üst ekstremitelerden daha fazla etkilenmekte ve proksimal kas

güçsüzlüğü görülmektedir(26). Diyafragma nispeten korunuyor olup, hastalığın ileri dönemlerinde distal kaslar da ciddi şekilde etkilenebilmektedir(26).

Genetik olarak doğrulanmış SMA hastalarında bir dizi konjenital kalp hastalığı bildirilmiştir. Bunlar; atrial septal defekt, atrioventriküler septal defekt, aort kapak darlığı, şiddetli aort koarktasyonu, triküspit atrezi, hipoplastik sol kalp sendromunu içeren bir dizi kalp hastalığıdır(27). Kardiyak aritmiler ve anormallikler ağır SMA hastalarının en sık bildirilen periferik patolojilerinden biridir(28). Kalpteki yapısal kusurlar motor nöron patolojisinden önce gelir ve kas felcinden bağımsız olarak gelişebilir(29).

Ağır hastalarda ve bazı genç SMA tip II hastalarda görülen ve yaşlandıkça normale dönebilen anormal yağ asidi metabolizması en yaygın görülen metabolik bozukluktur(30). Yağ asidi metabolizması bozukluğunun diğer kanıtı, şiddetli SMA'lı bazı bebeklerin otopsi örneklerindeki karaciğer yağ vakuolizasyonu gösteren bulgulara dayanmaktadır(30). SMA tip I, II ve III hastalarında anormal derecede karaciğer protein düzeyleri saptanmıştır(30).

Yapılan çalışmalarda, diabetes mellitus ve SMA arasındaki ilişki yeterli düzeyde kanıtlanmamışken, bazı SMA tip II ve III hastalarında ara sıra diyabet ve glikoz metabolizmasında bozukluk bildirilmiştir(31). Patolojik kusur, insülin üreten beta hücrelerinin kaybı ve buna karşılık olarak glukagon üreten alfa hücrelerinin sayısında artış olarak gösterilmiştir(27). Kas dokusu, vücutta insüline duyarlı en önemli doku olduğundan ve glikoz metabolizmasında aktif rol oynadığından SMA hastalarında diyabetik bozukluklar sık görülmektedir(32).

Pulmoner komplikasyonlar, en sık bildirilen ve bebeklik dönemindeki ciddi SMA hastalarında ölüme neden olan en sık durumdur(27). SMA hastalarında, interkostal kas zayıflığı ve torasik kafes deformasyonu sonucu pulmoner hacim ve solunum kapasitesi azalır(27). Hava yolu obstrüksiyonu, hava yolu enfeksiyonu, artmış mukus üretimi, aspirasyon nedenli pnömoni, salgıları temizleme yeteneğinin azalması, akciğer hasarı ve solunum arresti görülen komplikasyonlar arasındadır(27).

Skolyoz, SMA hastalarında ilerleyici kas zayıflığına sekonder olarak görülen yaygın bir komplikasyondur(33).

4.5 SMA Klinik Özellikleri ve Sınıflandırılması

SMA, ilerleyici dejeneratif ve omurilikteki alt motor nöronların ve beyin sapı çekirdeklerinin irreversibl kaybından kaynaklanan atrofi ve kas zayıflığı ile karakterize bir hastalıktır(18). Kas zayıflığının başlangıcı doğum öncesi zaman ve yetişkinliğe kadar değişiklik gösterir(18). Simetrik olarak görülen kas zayıflığı daha çok proksimaldedir ve ilerleyici özellik gösterir(18).

SMA başlangıç zamanı ve klinik özellikleri nedeni ile 5 alt tipe ayrılır:

1. SMA tip 0
2. SMA tip 1
3. SMA tip 2
4. SMA tip 3
5. SMA tip 4

4.5.1 SMA Tip 0

Spinal müsküler atrofi tip 0, hastalığın en şiddetli fenotipidir. Başlangıç zamanı prenatal dönemdir(34).Hastalar doğumda kontraktür, güçsüzlük ve solunum yetmezliği ile başvururlar ve tipik olarak haftalar içinde ölümcül olarak seyreder(34). Hastalarda kas güçsüzlüğünün yanı sıra, eklem kontraktürleri ve atrial septal defekt öyküsü olabilir (18).

4.5.2 SMA Tip 1

Spinal mskler atrofi tip 1 hastalığı daha nceleri Werdnig-Hoffmann hastalığı olarak tanımlanmış olup SMA tiplerinin arasında en sık grlen tiptir (12). Hastalık yaşıamın ilk 6ayı iinde bařlar ve hastalar 2 yıl iinde kaybedilir (12). Bu hastalarda hipotoni, simetrik flask paralizi ve bařını dik tutamama grlr ve hastalar desteksiz oturamazlar(12). Yenidoęan dneminde ve ilk birkaç ayda bulbar kas zayıflığı mevcuttur ve bundan dolayı bebeklerde emme zayıflığı ve yutma sorunu olmaktadır(18). Sonu olarak bu bebeklerde byme geliřme gerilięi ve sık aspirasyon yks olmaktadır.

Diyafram kaslarının hastalığın ilk bařlarında korunmasına baęlı olarak hastalarda interkostal kas zayıflığı, paradoksik solunum ve karakteristik olarak “an řeklinde” gęs grlr(18).

Hastaların yaşıam sresi mekanik ventilasyon ve yeni nesil ilalarla uzatılabiliyor olsa da; hastalar genellikle aspirasyon pnmonisinin neden olduęu solunum yetmezlięi ile ocukluk aęına gelmeden yaşıamlarını yitirmektedirler(18).

4.5.3 SMA Tip 2

Spinal mskler atrofi tip 2, genellikle 6. ile 12.ay arasında ıkar ve semptomların ortalama bařlangı zamanı 8.aydır (35). Hastalar yardım almadan oturabilir, bazıları destekli olarak ayakta durabilir ancak yryemezler(12). SMA’nın ara formu olan bu tipte kollardaki gszlkten daha fazla olan ilerleyici proksimal bacak gszlę olarak ortaya ıkmaktadır(36).

Ellerde tremor sık grlr(18). Kifoskolyoz, sık grlr ve hastalığın ileri dnemlerinde solunum problemlerine neden olur(18). Hastaların biliřleri normaldir ve kardiyak anomali geliřmesi olası deęildir(37). Tip 1 hastalarda grldę gibi, zayıf bulbar fonksiyon ve interkostal kas zayıflığı nedeni ile, trakeal sekresyonların temizlenmesi zorlařır ve hastalar solunum yetmezlięi nedeni ile kaybedilir(12). Hastaların oęunluęu 25 yařına kadar hayatta kalırlar ve yeni tedaviler ile bu yař sresi uzayabilmektedir(18).

4.5.4 SMA Tip 3

Spinal mskler atrofi tip 3, 18.aydan sonra ortaya çıkmaya bařlar ve ortalama bařlangıcı 39.aydır (35). Alt ekstremitte, st ekstremiteden daha fazla etkilenir. Hastalar bağımsız olarak yryebilirler fakat proksimal kas gçszlğnden dolayı sık dřmeler grlr veya merdivenlerden inip çıkarken zorluklar grlr(18).

Bulguların ortaya çıkıř zamanına gre iki gruba ayrılır: Semptomlar 18 ay ile 3 yař arasında bařlıyorsa tip 3a, 3 yař ile 21 yař arasında bařlıyorsa tip 3b(38). Solunum kası gçszlğ çok azdır veya yoktur(18). Kardiyak ve biliřsel fonksiyonları normaldir(18).

4.5.5 SMA Tip 4

Spinal mskler atrofi tip 4, 20li veya 30lu yařlarda kas gçszlğ ile ortaya çıkar(18).

Kardiyak ve biliřsel iřlevler ve yařam beklentisi normaldir(18). SMA'nın en az grlen tipidir (39).

4.6 SMA Hastalıęı Tanısı

SMA hastalıęı nadir grlen bir hastalık olduęu iin tanısını koymak da gtr. Tanıdan genellikle fizik muayene sırasında řphelenilir. Hastada motor zorluklar veya regresyon yks, hipotoni, proksimal kas gçszlğ mevcut ise SMA hastalıęından řphelenmek gerekir. Hastanın klinięi; hastalıęın tipi ve bařlangı yařına gre deęiřebilir.

Hastanın SMA olduęundan řpheleniliyorsa yapılacak ilk tanı testi SMN1 geni homozigot delesyonunun arařtırılmasıdır(40). SMN1 genindeki ekzon 7 yokluęu tanıyı doęrular(40). Test %95 hassasiyet ve %100 zgllğe sahiptir(40). İlk tanı testi sonu vermez ise CK deęerleri ve EMG gibi elektrofizyolojik testler ve daha ileri laboratuvar alıřmaları yapılabilir(41).

Prenatal tanı, ebeveynlerin ikisi de SMA taşıyıcısı ise yapılabilir. SMA otozomal resesif aktarıldığı için taşıyıcı çiftlerin her gebelikte %25 SMA'lı çocuk sahibi olma riski vardır. Prenatal tanı testi hamileliğin 10.haftasından itibaren koryon villus örneklemesinden(CVS), 15.haftadan itibaren ise amniyosentez ile yapılabilir(42).

4.7 SMA Taşıyıcılık Taraması

Ülkemizde SMA taşıyıcılık oranı yüksek olması nedeni ile 2021 yılından itibaren hasta bebek olsun veya olmasın tüm çiftlere taşıyıcılık testi önerilmektedir. Yapılan testlerde çiftlerde taşıyıcılık saptanırsa aile hekimleri tarafından çiftlere genetik danışmanlık verilir(42). Evlilik öncesi SMA taşıyıcı taraması akış şemasına göre bireyler yönlendirilir (bkz. Ek-4). Taramaya katılmak isteyen ve istemeyen kişilerden SMA tarama testi onam formu alınır (bkz. Ek-5). Bireyler akış şemasına uygun olarak değerlendirilir ve gerekirse ileri tetkik ve tedavi için sevk formu ile sevk edilir (bkz. Ek-6).

4.8 SMA Yenidoğan Taraması

SMA hastalarında fenotip ile SMN2 gen kopyası arasındaki klinik korelasyon göstermesi SMN2 geninin tedavi stratejilerinde önemli rol oynayacağı gösterilmiştir(43). SMN2 geninden elde edilen tam uzunlukta SMN protein seviyelerini arttırmaya çalışan yeni tedavi seçenekleri araştırılmaktadır(43). Mevcut ve gelecekteki tedavilerin başarısı, irreversibl nöron kaybından önce tedaviye başlamak için bireylerin daha erken tespit edilmesine bağlı olabilir. Örneğin; tip1 SMA'lı bebeklerde ilk 3 ayda hızlı motor nöron kaybı olmakta ve hastaların %95'ten fazlası ilk 6 ayda kaybedilmektedir. Tip1 SMA'lı bebekler için faydalı olabilecek tedaviye yenidoğan döneminde başlanması gerekmektedir(43).

Yenidoğan taraması, irreversibl organ hasarı başlamadan önce tedaviye başlama ve en erken hastalık belirtilerini ileriye dönük belgeleme fırsatı sağlayacaktır(43).

Ülkemizde yenidoğanlarda SMA taramasına 2022 yılı Mayıs ayında başlanmıştır (44). SMA hastalığı yenidoğan taraması için akış şeması Ek-7’te gösterilmiştir.

4.9 SMA Komplikasyonları

Gastrointestinal sorunlar arasında kabızlık, gecikmiş mide boşalımı ve aspirasyon riski yüksek olup yaşamı tehdit eden gastroözafageal reflü olabilir(18). Büyüme yetersizliği ve yetersiz kilo alımı yaygındır(18). SMA tip2 ve tip3 hastalarda obezite gelişme riski vardır(45).

Solunum yetmezliği SMA tip1 ve tip2 hastalarında en sık ölüm nedenidir(18). Azalmış solunum fonksiyonu, hava yolu sekresyonlarının yetersiz temizlenmesi, uyku sırasında hipoventilasyon ve tekrarlayan pnömoni atakları görülebilir(18).

Skolyoz, kalça çıkığı ve eklem kontraktürleri SMA’lı hastalarda sık görülen komplikasyonlardır. Skolyoz SMA tip2 hastalarının çoğunda ve tip3 hastaların yarısında büyük bir sorundur(18). Destekleyici bakım verilmezse çoğu hastada ilerleyen dönemde torasik kifoz gelişebilir(45). İlerleyen skolyoz olgularında akciğer fonksiyonu bozulur ve kardiyak debinin azalmasına neden olabilir(46).

Uzun süreli açlık dönemlerinde dikarboksilik asidüri ve düşük serum karnitin düzeyleri ile şiddetli metabolik asidoz SMA’nın metabolik komplikasyonlarıdır(47). Bu komplikasyonların nedeni tam olarak açıklanmıştır(18).

4.10 SMA Tedavisi

Tarihsel olarak bakıldığında, hiçbir ilaç SMA'nın ilerlemesini durduracak kadar etkili değildi. Bu yüzden SMA tedavi edilemez bir hastalık olarak kabul edilmiştir. Ancak 21.yy başlarında Nusinersen'in ortaya çıkmasıyla SMA hastalarının tıbbi durumu tamamen değişmiştir(48). Nusinersen (Spinraza®) 2016 yılında ABD'de 2017 yılında Avrupa ve Japonya'da onaylanmıştır(48). Nusinersen, SMA proteinin ekspresyonunu arttıran bir antisense oligonükleotiddir(49).

Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®), nusinersenden sonra klinik uygulamaya geçen bir sonraki yeni ilaçtır(48). İlaç SMN geni transferi için geliştirilmiştir(48). 2019'da ABD'de 2020'de Avrupa ve Japonya'da onay almıştır.

Risdiplam (Evrysdi®), klinik uygulamaya sokulan üçüncü ilaçtır, ancak SMA için FDA onaylı ilk reçeteli ilaçtır(48). 2020'de ABD'de 2021'de Avrupa ve Japonya'da onay almıştır. Başlangıçta 2 aylıktan büyük SMA'lı hastalar için kullanılırken, şimdi her yaştan SMA'lı pediatrik ve yetişkin hastalar için kullanılabilmektedir(48). Risdiplam, SMN2 pre-mRNA eklemesini değiştiren küçük molekülü bir bileşik içeren oral çözeltidir. SMA hastalarının evlerinden çıkmadan tedavi görmelerini sağlar(48).

Bahsedilen ilaçların tüm SMA tiplerinde kullanılamaması ve tedavilerin pahalı olmasından dolayı her hastaya ulaşılamaması SMA hastalığı için taramanın önemini bir kez daha ortaya koymaktadır. Burada görev yine koruyucu hekimlik yapan birinci basamak aile hekimlerine düşmektedir.

5. GEREÇ ve YÖNTEM

5.1 Araştırmanın Tipi, Yapıldığı Yer ve Zaman

Araştırmamız kesitsel, anket çalışmasıdır. Çalışmamız Haziran 2023 – Eylül 2023 tarihlerinde Erzincan ili Merkez ilçesine bağlı Karaağaç, Kavakyolu ve Demirkent Aile

Sağlığı Merkezlerinde yapılmıştır.

5.2 Araştırmanın Uygulama Şekli ve Veri Toplama Aracı

Çalışmamız Erzincan ili Merkez ilçesine bağlı Karaağaç, Kavakyolu ve Demirkent Aile Sağlığı Merkezlerine evlilik için başvuran bireylere anket olarak tasarlandı ve çalışmaya toplam 197 kişi dahil edildi. Veri toplamak için güncel literatür ve rehberler öncülüğünde anket formu hazırlandı. Anket formu sunulmadan önce bireylere çalışma hakkında bilgi verildi ve katılımcıların onamları alındı. Anket formları katılımcılar tarafından yüz yüze kâğıt üzerinden dolduruldu.

Anketimizin ilk bölümünde sosyodemografik verilerin ve diğer bilgilerin sorgulandığı 10 adet soru yer alırken devamında SMA hastalığı ve SMA taraması hakkında bilgi düzeylerini değerlendirmeye yönelik 11 adet beşli likert soru bulunmaktadır. Likert soruları için katılımcılardan, her bilgi sorusu için ‘Tamamen Katılıyorum’, ‘Katılıyorum’, ‘Fikrim Yok’, ‘Katılmıyorum’, ‘Tamamen Katılmıyorum’ seçeneklerinden onlar için uygun olan bir tanesini seçmeleri istendi. Anketin son 2 sorusunda ise katılımcıların SMA tarama testi yaptırmak isteyip istemedikleri ve nedeni sorgulandı.

5.3 Araştırmanın Örneklem Büyüklüğü

TÜİK 2022 nüfus verilerine göre 2022 yılında Erzincan ili Merkez ilçede evlilik sayısı 1309 olarak kaydedilmiştir. Çalışma süresi boyunca Merkez ilçede yaklaşık 350 evlilik gerçekleşeceği öngörülmüştür. Örneklem büyüklüğü %5, örneklem hatası ve $p=0,5$, $q=0,5$ değerleri ile minimum 184 olarak hesaplanmış ve çalışma kapsamında 197 kişi ile görüşmeler gerçekleştirilmiştir.

5.4 Araştırmaya Dahil Olma ve Olmama Kriterleri

5.4.1 Dahil Olma Kriterleri

- ☐ 18- 65 yaş aralığında olmak
- ☐ Evlilik raporu için erzincan ili merkez ilçesinde bulunan demirkent, kavakyolu, karaağaç ASM'lerinden birine başvuruda bulunmak
- ☐ Erzincan ili merkez ilçesinde yaşıyor olmak

5.4.2 Dahil Olmama Kriterleri

- ☐ Çalışmaya katılmayı kabul etmemek
- ☐ Mental retarde olmak veya sorulara cevap verebilecek biliş seviyesinde olmamak

5.5 Verilerin Analizi Ve İstatistik

Veri analizi IBM SPSS İstatistik 23 (SPSS Inc., Chicago, IL, ABD) kullanılarak yapıldı. Verilerin normal dağılımı Kolmogorov-Smirnov testi ile test edilmiş, sayısal veriler ortalama $\pm$ standart sapma veya ortanca (min-maks) olarak, kategorik değişkenler ise frekans ve yüzde olarak rapor edilmiştir.

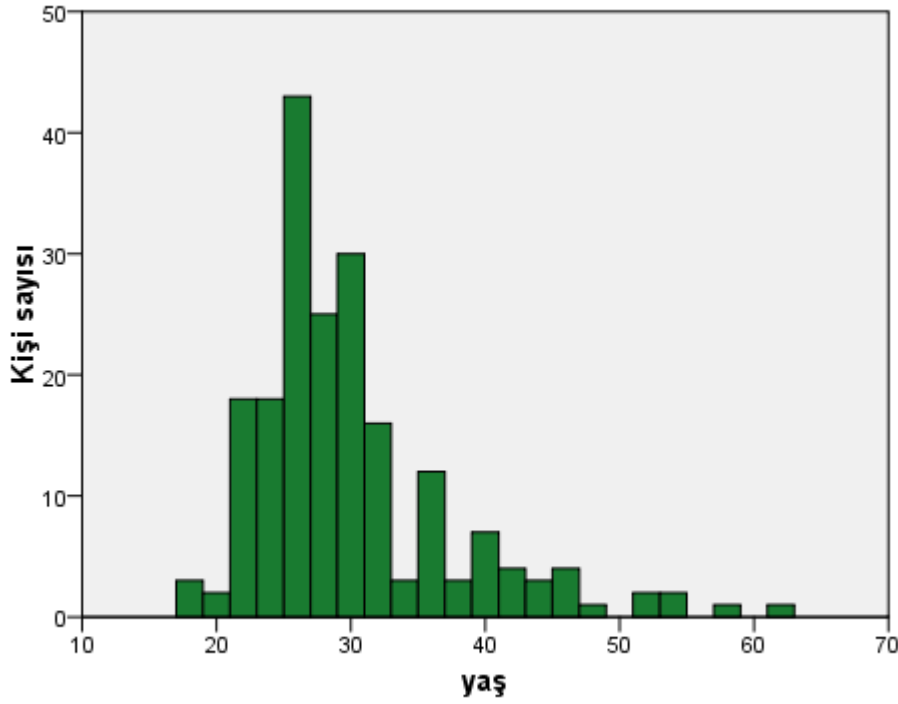
Tanımlayıcı istatistiksel analizler yapıldı, iki kategorik değişken arasındaki ilişki Ki-Kare ve Fisher's Exact testleri ile incelendi ve iki bağımsız örneğin ortalamaları Bağımsız Örnekler t testi kullanılarak karşılaştırıldı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak belirlendi.

5.6 İzinler ve Etik Kurul Onayı

Erzincan ili Merkez ilçesine bağlı üç aile sağlığı merkezindeki çalışmamız 20.05.2023 tarihinde Erzincan Valiliği ve İl Sağlık Müdürlüğü tarafınca onaylanmıştır (bkz. Ek-1 ve Ek-2). Etik kurul onayı ise; Erzincan Binali Yıldırım Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından 13.04.2023 tarihinde 2023-08/4 karar no ile verilmiştir (bkz. Ek-3).

6. BULGULAR

Çalışmamıza katılanlar 94 (%47,7)'ü erkek, 103 (%52,3)'ü kadın olmak üzere toplamda 197 kişi katılmıştır. Katılımcıların yaşlarının ortalaması 29,45 ($\pm 7,48$) iken, en küçük yaş 18, en büyük yaş 61'di.



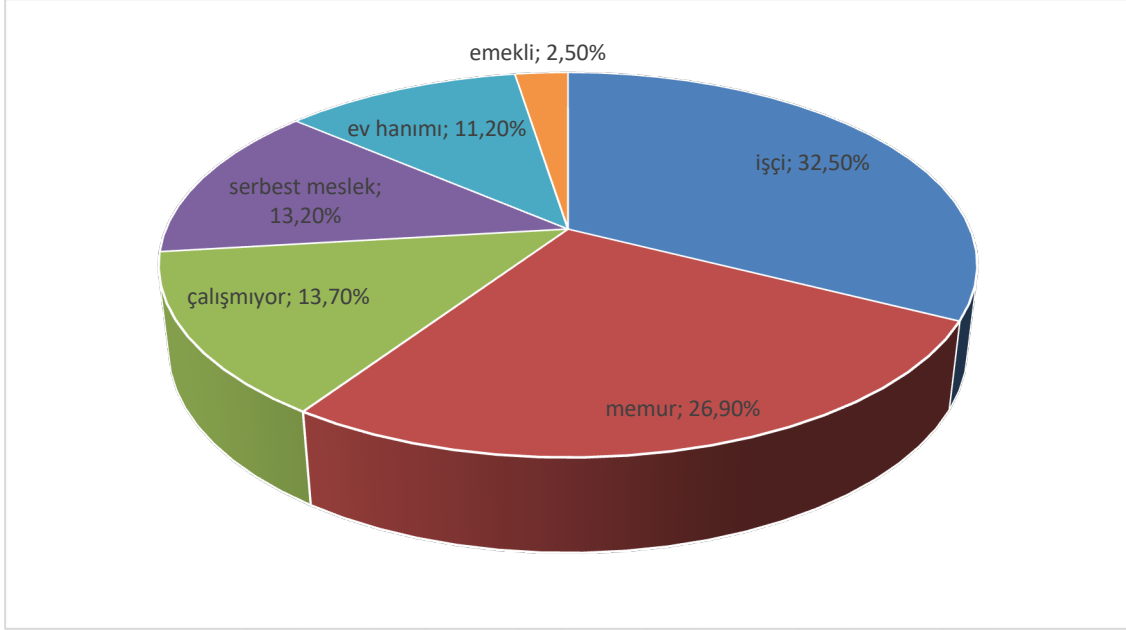
Şekil-1: Yaş Tablosu

SMA hastalığını daha önceden duyanların sayısı 178 kişi (%90,4) iken, duymayan kişilerin sayısı 19(%9,6)'dur. Duyanlar ise ortalama 4,37 yıldır (max:10, min:1) hastalıktan haberdardır.

Katılımcıların eğitim düzeyine baktığımızda ise; okuryazar olmayan ve ilkokul mezunu 9 (%4,6), ortaokul 21 (%10,7), lise 65 (%33) ve üniversite 102 (%51,8) kişidir.

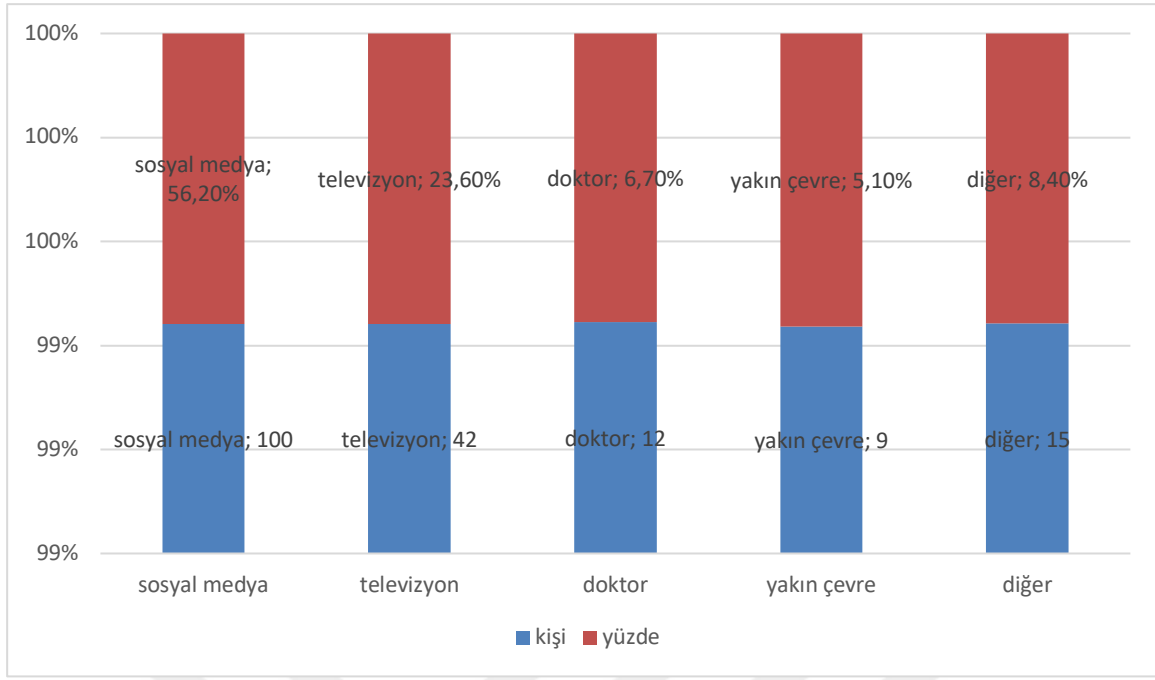
Katılımcılara 'akraba evliliği var mı?' sorusu soruldu ve 171 kişi (%86,8) hayır cevabını verirken 26 kişi (%13,2) evet cevabını verdi. 1. 2. Derece ailede engelli hasta var mı sorusuna ise 185 kişi (%93,9) hayır cevabını verirken, 12 kişi (%6,1) evet dedi.

Katılımcıların 193 (%98)'ünde kronik hastalık bulunmazken 4 (%2)'ünün kronik hastalığı bulunmaktadır.



Şekil 2 : Meslek Grupları

Katılımcılara SMA hastalığını nereden duyduklarını sordüğümüzda ise büyük çoğunluğu (100 kişi, %56,2) sosyal medya üzerinden haberdar olduğunu belirtti.



Şekil 3 : SMA'yı Nereden Duydunuz

SMA tedavisi SGK tarafından karşılanmaktadır sorusuna katılımcıların 24 (%12,2)'ü 'hepsini karşılamaktadır', 90 (%45,7)'ı 'bir kısmını karşılamaktadır', 83(%42,1)'ü ise 'karşılamamaktadır' yanıtını verdi.

Tablo 1: Likert sorularına verilen cevaplar

	Tamamen katılıyorum+ katılıyorum	Fikrim yok	Katılmıyorum+ Tamamen katılmıyorum
	n(%)	n(%)	n(%)
SMA genetik geçişli bir hastalıktır.	80(%40,6)	100 (%50,8)	17(%8,6)
SMA tedavisi ile tamamen iyileşme mümkündür.	52(%47,2)	113(%57,4)	32(%16,2)
SMA önlenabilir bir hastalıktır.	93(%47,2)	89(%45,2)	15(%7,6)

SMA kampanyalarını doğru buluyorum.	138(%70,1)	41(%20,8)	18(%9,1)
Erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur.	57(%28,9)	96(%48,7)	44(%22,3)
SMA taraması yapılmasını doğru buluyorum.	167(%84,8)	23(%11,7)	7(%3,6)
SMA sık görülen bir hastalıktır.	55(%27,9)	85(%43,1)	57(%28,9)
SMA testi pozitif çıkarsa evliliğe engeldir.	31(%15,7)	84(%42,6)	82(%41,6)
SMA'lı çocuğu olanın sağlam çocuğu olmaz.	9(%4,6)	100(%50,8)	88(%44,7)
SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir.	98(%49,7)	65(%33,0)	34(%17,3)

Katılımcılara SMA testini yaptırap yaptırmayacakları sorulduğunda 54 kişi (%27,4) 'hayır' cevabını verirken, 143 kişi (% 72,6) 'evet' cevabını vermiştir. Hayır cevabını verenlere testi yaptırmama nedenleri sorulduğunda ise en çok verilen cevap ' cevap vermek istemiyorum' (32 kişi, %59,3) oldu. 9 kişi (%16,7) 'kürtaj düşünmüyorum', 8 kişi (%14,8) ' vaktim yok daha sonra yaptıracam', 5 kişi (%9,3) ise ' çocuk düşünmüyorum' cevabını verdi.

Kadınlar ve erkeklerin, SMA testi yaptıрма oranları karşılaştırıldığında anlamlı bir fark saptanamadı. ($p=0,228$)

Eğitim düzeyleri ile SMA testi yaptıрма istekleri karşılaştırıldığında ise, eğitim düzeyi arttıkça SMA testi yaptıрма oranlarının arttığı tespit edildi. ($p=0,017$)

Çiftler arasında akrabalık olması ve SMA testi yaptırma istekleri karşılaştırıldığında; akrabalık ile test yaptırma arasında anlamlı bir fark bulunamadı. ($p=0,316$)

1.Ve 2. Derece akrabalarında engelli birey bulunan katılımcıların SMA testi yaptırma isteğinin daha fazla olduğu gözlemlendi. ($p=0.020$)

Katılımcıların SMA hastalığını daha önceden duyup testi yaptırma isteklerine bakıldığında aralarında anlamlı bir ilişki bulunamadı. ($p=0,131$)

SMA genetik olarak kalıtsal bir hastalıktır likert sorusuna ‘kesinlikle katılıyorum’ ve ‘katılıyorum’ diyenlerin %78,8’i SMA testi yaptırmak istediği gözlemlendi. ($p=0.039$)

SMA kampanyalarını doğru buluyorum likert sorusuna ‘kesinlikle katılıyorum’ ve ‘katılıyorum’ cevabını verenlerle test yaptırma oranı arasında anlamlı bir ilişki saptandı. ($p=0,024$)

SMA taraması yapılmasının doğru olduğunu düşünüyorum likert sorusuna ‘kesinlikle katılıyorum’ ve ‘katılıyorum’ diye cevap verenlerin %77,8 i test yaptırmak istediğini belirterek bu iki belirteç arasında anlamlı bir ilişki gözlemlendi. ($p<0,001$)

SMA testinin pozitif çıkması evliliğe engeldir likert sorusu ile SMA testi yaptırma ilişkisine bakıldığında evliliğe engel olduğunu düşünenlerin %87,1’i testi yaptırmaya istekli olduğu görüldü. ($p=0,001$)

SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir likert sorusuna katılmayanların %85,3’ü testi evlenmeden önce yaptırmak istedi. Evlendikten sonra da yapılabilir diyenlerin de %77,6’sı testi yaptırmak istedi. ($p=005$)

Katılımcıların SMA önlenebilir bir hastalıktır likert sorusuna verdiği cevaplar ile SMA testi yaptırma istekleri karşılaştırıldığında aralarında anlamlı bir ilişki saptanamadı. ($p=0,133$)

Eğitim düzeyi ile SMA genetik geçişli bir hastalıktır değişkenleri karşılaştırıldığında eğitim düzeyi arttıkça likert soruya verilen doğru cevabın artışı görülmüştür. Aralarında anlamlı bir ilişki görülmüştür. ($p=0,001$)

Tablo 2: Eğitim Düzeyi – SMA Genetik Geçişli Bir Hastalıktır

		SMA genetik geçişli bir hastalıktır			Total
		tamamen katılıyorum+ katılıyorum	fikrim yok	katılmıyorum+ tamamen katılmıyorum	
eğitim düzeyi	ortaokul ve altı	5	24	1	30
	lise	22	37	6	65
	üniversite	53	39	10	102
Total		80	100	17	197

SMA kampanyalarını doğru buluyorum likert sorusu eğitim düzeyi ile karşılaştırıldığında anlamlı bir ilişki görülmüştür. ($p=0,010$)

Tablo 3: Eğitim Düzeyi-SMA Kampanyalarını Doğru Buluyorum

		SMA kampanyalarını doğru buluyorum			Total
		tamamen katılıyorum+ katılıyorum	fikrim yok	katılmıyorum+ tamamen katılmıyorum	
eğitim düzeyi	ortaokul ve altı	18	11	1	30
	lise	48	15	2	65
	üniversite	72	15	15	102
Total		138	41	18	197

Eğitim düzeyi ile erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur değişkenleri karşılaştırıldığında anlamlı bir ilişki bulunamadı. ($p=0,304$) Eğitim düzeyinden bağımsız çoğu kişinin likert soru hakkında fikri yoktu.

Tablo 4: Eğitim Düzeyi-Erkekler ve Kızlar Eşit Oranda Hasta Olur

		erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur			Total
		tamamen katılıyorum+	fikrim yok	katılmıyorum +tamamen katılmıyorum	
eğitim düzeyi	ortaokul ve altı	4	18	8	30
	lise	22	31	12	65
	üniversite	31	47	24	102
Total		57	96	44	197

SMA sık görülen bir hastalıktır likert sorusu ile eğitim düzeyi karşılaştırıldığında eğitim düzeyinden bağımsız çoğu kişinin soru hakkında fikri yoktu ve aralarında anlamlı bir ilişki gözlemlendi. ($p=0,024$)

Tablo 5: Eğitim Düzeyi-SMA Sık Görülen Bir Hastalıktır

		SMA sık görülen bir hastalıktır			Total
		tamamen katılıyorum+	fikrim yok	katılmıyorum +tamamen katılmıyorum	
eğitim düzeyi	ortaokul ve altı	10	17	3	30
	lise	18	32	15	65
	üniversite	27	36	39	102
Total		55	85	57	197

SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir sorusuna eğitim düzeyi arttıkça doğru cevap verenlerin sayısı artmış olup aralarında anlamlı bir ilişki saptanmıştır. ($p=0,029$)

SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir değişkeni ile SMA testi pozitif çıkarsa evliliğe engeldir değişkeni arasında anlamlı bir ilişki görülmüştür ($p<0,001$). Evlendikten sonra yapıldığını düşünenlerin çoğu test pozitif çıkarsa evliliğe engel olduğunu düşünmemektedir.

Tablo 6: SMA Testi Evlendikten Sonra da Yapılabilir-SMA Testi Pozitif Çıkarsa Evliliğe Engeldir

		SMA testi pozitif çıkarsa evliliğe engeldir		
		tamamen katılıyorum+	fikrim yok	katılmıyorum +tamamen katılmıyorum
SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir.	tamamen katılıyorum+	14	30	54
	fikrim yok	10	44	11
	katılmıyorum+tamamen katılmıyorum	7	10	17
Total		31	84	82

Katılımcıların arasında akraba evliliği yapanlar ile eğitim düzeyi karşılaştırıldığında aralarında anlamlı bir ilişki bulunmuştur (**p=0,039**). Ortaokul ve altı eğitim düzeyi olanlarda akraba evliliği oranı %26,6, lise düzeyi %7,69 ve üniversite eğitimi olanlardan %12,7'si akraba evliliği yapmıştır.

Tablo 7: Eğitim Düzeyi-Akraba Evliliği Var mı?

		akraba evliliği var mı		Total
		Hayır	evet	
eğitim	ortaokul ve altı	22	8	30
	lise	60	5	65
	üniversite	89	13	102
Total		171	26	197

Katılımcıların SMA hastalığını bilme süresi uzadıkça SMA genetik geçişli hastalıktır sorusuna doğru yanıt verme oranları artmıştır ve aralarında anlamlı bir ilişki gözlemlenmiştir. (**p=0,030**)

SMA taramasını doğru buluyorum değişkeni ile SMA'yı kaç senedir biliyorsun değişkeni arasında anlamlı bir ilişki bulunmuştur. (**p=0,006**)

Hastalığı ne zamandır bilmesi ile 'SMA'lı çocuğun sağlam çocuğu olmaz', 'SMA testi pozitif çıkarsa evliliğe engeldir', 'erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur', 'SMA testi

evlendikten sonra da yapılabilir', 'SMA tedavisi ile iyileşme tamamen mümkündür' değişkenleri arasında anlamlı bir ilişki yoktur. ($p=0,328$, $p=0,194$, $p=0,178$, $p=0,948$, $p=0,066$)

Katılımcılara SMA'yı nereden duyduğunu diye sorulduğunda büyük bir çoğunluğu sosyal medya ve televizyondan (%56,2 ve %23,6) duyduğunu belirtmiş olup buralardan duyanların SMA kampanyalarını doğru bulduğu görülmüş ve aralarında anlamlı ilişki gözlemlenmiştir. ($p=0,020$)

7. TARTIŞMA

Bu çalışmada Erzincan Merkez ilçesindeki aile sağlığı merkezlerine evlilik muayenesi için başvuran bireylerin SMA taramasına yönelik bilgi düzeyleri ve tutumları araştırılmıştır. Bulgular, katılımcıların önemli bir kısmının SMA taramasının önemi konusunda yeterli farkındalığa sahip olmadığını ve bunu evlilik öncesi süreçte zorunlu/rutin bir prosedür olarak algıladığını göstermektedir. Bu durum, genetik hastalıkların önlenmesi ve sağlıklı nesillerin yetişmesi açısından önemli bir eksiklik olarak değerlendirilebilir.

Katılımcılara sadece SMA'yı daha önce duyup duyamadıkları ve ne kadar süredir duydukları sorulmuştur. 197 kişiden 178'i (%90,4) SMA hakkında daha önceden bilgi sahibi olduğunu belirtmiş ve ortalama 4,37 yıldır hastalık hakkında bilgi sahibi olduklarını ifade etmişlerdir (min.=1 max=10). Buna karşılık 19 kişi (%9,6) SMA'yı daha önce hiç duymadığını belirtmiştir. Televizyon ve sosyal medyanın birinci bilgi kaynakları olması da dikkat çekicidir. Sosyal medya, nadir hastalık farkındalığını desteğini arttırmada kritik bir rol oynamaktadır. Her ne kadar bilgi edinmede önemli bir yeri olsa da yanlış bilgi ve yönlendirme açısından da kötü yanları mevcuttur. 197 kişinin sadece %6,7'si ($n=12$) SMA'yı doktordan duyduğunu ifade etmiştir. Erken teşhis ve tedavi gerektiren hastalıklarda birinci basamakta görev alan doktorların önemi oldukça büyüktür. Evlilik için başvuran her bireye SMA hakkında bilgi vererek, bireylerin hem farkındalığını arttırmış olup hem de yanlış bilgi edinmelerinin önüne geçmiş olurlar.

Katılımcıların %84,8'i (n=167) SMA taramasını desteklerken, ancak %72,6'sı (n=143) test yaptırmayı istediklerini belirtmiştir. Bu yüksek destek düzeyi, katılımcıların hastalık hakkında yeterli bilgi sahibi olmamalarına rağmen, evlilik öncesi tarama prosedürlerinin zorunlu olmasının bir sonucu olarak yorumlanabilir. Sağlık taramalarına katılımı etkileyen faktörler arasında algılanan risk, doktor tavsiyeleri, kişisel hassasiyet, olumsuz sonuçlar alma endişesi ve erken teşhisin faydalarına olan inanç yer almaktadır (50). Ancak bu çalışmadan, katılımcıların tarama programlarına katılımının, bu programların evlilik sürecinin bir parçası olarak zorunlu olmasından kaynaklandığı anlaşılmaktadır. Bu durum, tarama programlarının etkinliğini artırma ve katılımı teşvik etme potansiyeline sahip olmakla birlikte, toplumun hastalık hakkındaki bilgi ve farkındalık düzeyini artırmaya yönelik daha fazla çaba göstermesi gerektiğine de işaret etmektedir.

Ayrıntılı bilgi sorulmadan, katılımcılara SMA hakkında genel bilgiler sorulmuş olup çoğunun bu bilgiler hakkında herhangi bir fikri yoktu. Bu bulgular, toplumda SMA hakkında genel bir farkındalık olsa da bu farkındalığın hala yeterli düzeyde olmadığını göstermektedir. Önceki çalışmalar, genetik hastalıkların erken tanı ve tedavisinde halkın bilgi düzeyinin kritik önemini vurgulamaktadır (51). Ayrıca, genetik danışmanlık ve tarama programlarının etkinliği üzerine yapılan araştırmalar, toplumdaki bilgi düzeyinin bu programların başarısında belirleyici bir faktör olduğunu ortaya koymuştur (52). Öte yandan, hastalıktan haberdar olma süresi ile SMA taraması yaptırmaya isteği arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır. Bu durum, sahip olunan bilginin yüzeysel olduğunu düşündürülebilir. Bu bağlamda, çalışmamızın sonuçları, genetik hastalıkların önlenmesi ve yönetimi konusunda toplumsal farkındalığın artırılmasının önemini vurgulamaktadır.

SMA tarama testini katılımcıların %27,4'ü (n=54) yaptırmak istememiştir. Nedeni sorulduğunda ise büyük bir çoğunluğu (n=32) cevap vermek istememiştir. Bazı bireylerin genetik testlere katılmayı reddetmelerinin ardında yatan nedenler, genellikle katılımcıların araştırmalara karşı genel bir itirazlarından ziyade, projenin doğası veya süreci hakkında yanlış anlamalar veya engellerden kaynaklanmaktadır. Örneğin, İskoçya'da yaşlı bireylerin bir araştırma projesine katılmayı reddetme sebepleri incelendiğinde, katılımcıların büyük çoğunluğunun ilk etapta katılmama kararının, araştırmalara ilkesel olarak karşı olmalarından değil, projenin kendisiyle ilgili yanlış anlamalar veya engellerden kaynaklandığı görülmüştür (53). Ayrıca, katılım oranlarını artırmak için zaman ve yer seçiminde esneklik sağlamak ve katılımcılara ölçümler hakkında geri bildirim vermek gibi

faktörlerin, gelecekteki katılım istekliliğini artırabileceği belirtilmiştir (54). Bu bulgular, genetik testlere katılımı reddeden bireylerin kararlarının, genellikle araştırmalara karşı genel bir itirazdan ziyade, spesifik engeller ve yanlış anlamalardan kaynaklandığını göstermektedir. Bu nedenle, katılım oranlarını artırmak için, araştırma ve bağlam özelindeki katılım sorunlarını ele almak ve potansiyel yanlış anlamaları veya endişeleri gidermek önemlidir.

Beklendiği gibi, test yaptırmaya isteği katılımcıların eğitim düzeyi ile artmıştır. Literatürdeki çalışmalar, eğitim seviyesinin genetik test yaptırmaya isteğinde önemli bir faktör olduğunu, daha yüksek eğitim seviyesinin genellikle genetik testlere yönelik daha fazla bir anlayış ve daha temkinli bir yaklaşımla ilişkili olduğunu göstermektedir (55). Bu durum, farklı eğitim katmanlarında ve halk sağlığı politikasında bilinçli karar vermeyi kolaylaştırmak için hedefe yönelik eğitim programlarına duyulan ihtiyaca ilişkin çıkarımlara yol açmaktadır.

Katılımcıların ailelerinde engelli birey bulunanların SMA tarama testini yaptırmaya isteği arasında anlamlı bir ilişki görülmüştür. Yapılan bir çalışmada, engelli bireylerin kardeşleri, prenatal genetik testler ve engellilik hakkındaki tutumlarını, engellilikle kişisel ve geniş çaplı deneyimlerine dayanarak şekillendirmekte ve bu tutumlar, genetik testlerin sosyal anlamları hakkında daha geniş bir bakış açısı sunmaktadır (56). Sonuç olarak, genetik testler engelli bireyi olan aileler için hem tanısal hem de duygusal bir değere sahiptir. Bireyler, engelli olan bireyin durumunun nedenini anlamak ve gelecekteki üreme kararları için bilgi edinmek istemektedirler. Ayrıca, genetik testlerin sonuçları ebeveynlerin yaşam kalitesini iyileştirebilir ve engellilikle ilgili sosyal anlayışları derinleştirebilir.

SMA testi pozitif çıkınca evliliğe engel olduğunu düşünenlerin çoğu (%87,1) testi yaptırmaya istekli olduğunu belirtmiştir. Burada SMA hakkında yeterli bilgiye sahip olmalarının aksine evlenmelerine engel olacağını düşündükleri için test yaptırmaya istekli oldukları düşünülebilir. Burada yine SMA'yı duyanların sayısının çok olmasına rağmen, bireylerin yüzeysel bilgiye sahip oldukları anlaşılmaktadır. Bu bağlamda, evlilik için başvuran bireylere testler hakkında yeterli bilgiyi vermek görevi sağlık profesyonellerine düşmektedir.

Eğitim düzeyi arttıkça SMA'nın genetik geçişli hastalık olduğu bilgisine doğru cevaplar verilirken, erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur ve SMA sık görülen bir hastalıktır bilgisi hakkında eğitim düzeyinden bağımsız katılımcıların çoğunun bir fikri yoktu. Bu da mevcut kaynaklara ve devam eden eğitim programlarına rağmen, genetik okuryazarlık ve bireylerin genetik bozuklukları anlamasını iyileştirmek için ele alınması gereken bir boşluk olduğunu göstermektedir. Çeşitli profesyonel alanlarda gelişmiş genetik eğitime kabul edilen bir ihtiyaç vardır.

Katılımcıların eğitim düzeyi ile akraba evliliği yapma oranları karşılaştırıldığında beklendiği gibi eğitim düzeyi düşük olanların akraba evliliği yapma oranı fazladır (ortaokul ve altı %26,6). Lise düzeyi eğitim görenlerde oran en düşük iken (%7,69) üniversite eğitimi görenlerde oran beklenilmedik düzeyde yüksek çıkmıştır (%12,7). Çalışmalara bakıldığında, eğitim seviyesi yüksek olan bireyler arasında bile, akraba evliliği yaygınlığının beklenen düzeyden daha yavaş azaldığı ve bu durumun aile geçmişi ve kişisel tercihlerle alakası olduğu bulunmuştur (57). Türkiye'de yapılan bir çalışmada eğitim düzeyi yükseldikçe, akraba evliliklerine görüşün olumsuzlaştığı ve bu tür evliliklerin kabul edilebilirliği azaldığı gözlenmiştir(58). Eğitim seviyesi ile akraba evliliği arasındaki ilişki, eğitim seviyesi arttıkça akraba evliliklerine karşı tutumun olumsuzlaştığı ve bu tür evliliklerin kabul edilebilirliğinin azaldığı yönünde bir eğilim göstermektedir. Eğitim, bireylerin evlilik tercihlerini etkileyen sosyokültürel normlar ve değerler üzerinde değişiklik yaratarak, akraba evliliklerinin azalmasına katkıda bulunabilir. Bununla birlikte, eğitim seviyesi yüksek olan bireyler arasında bile akraba evliliklerinin devam ettiği ve bu durumun aile geçmişi ve kişisel tercihlerle ilişkili olduğu görülmektedir. Bu bulgular, eğitimin akraba evlilikleri üzerindeki etkisinin karmaşık ve çok boyutlu olduğunu göstermektedir.

Katılımcılara SMA'yı nereden duyduğu sorulduğundan büyük bir çoğunluğu buna sosyal medya(sosyal medya + televizyon) olarak cevap vermiştir. Buradan duyanların ise yine büyük çoğunluğu SMA kampanyalarını doğru bulduğunu ifade etmiştir. Sosyal medya kampanyaları, sağlıkla ilgili davranış ve tutumları önemli ölçüde etkileme potansiyeline sahiptir. Sosyal medya kampanyalarının bireyler üzerinde çok yönlü bir etkisi vardır. Nadir hastalıklar için bir destek ve savunuculuk platformu görevi görürler ve farkındalık yaratmada etkili olabilirler. Bununla birlikte, yanlış bilgilerin yayılması, bu olumlu etkileri baltalayabilecek bir zorluk olmaya devam etmektedir. Sosyal medyanın sağlık kampanyaları için etkili bir şekilde kullanılması, olumlu sonuçları en üst düzeye çıkarmak ve halk sağlığını

üzerindeki olumsuz etkileri en aza indirmek için mesaj çerçevelemesinin ve içeriğin dikkatli bir şekilde ele alınmasını gerektirir.

Araştırmalar, bireylerin sağlık taramalarının doğruluğuna ve bu testlerin geçerliliğine ilişkin inançlarının tarama testlerine katılma isteklerini etkileyebileceğini göstermektedir (59). SMA taramalarının doğruluğuna olan inanç, negatif bir tarama sonucunun evliliğe engel olabileceği algısı ve taramaların evlilikten sonra yapılamayacağı inancı, test yaptırma isteği ile önemli ölçüde ilişkilidir. Bu tür inançlar, bireylerin tarama testlerine katılımını ve bu testlerin zamanlamasına ilişkin tercihlerini etkileyebilir. Özellikle, evlilik öncesi tarama testlerinin önemine dair inanç, evlilik öncesinde bu testleri yaptırma isteğinin daha yüksek olmasına yol açabilir. Sağlık profesyonelleri ve politikacılar, tarama programını geliştirirken ve uygularken bu inançları göz önünde bulundurmalıdır.

Bu çalışmanın sınırlılıkları arasında Erzincan Merkez ilçesindeki sadece üç aile sağlığı merkezinde yürütülmesi yer almaktadır; bu da bulguların Erzincan'ın daha geniş nüfusuna veya diğer bölgelere genellenebilirliğini sınırlayabilir. Ayrıca, literatürde standartlaştırılmış bir ölçüm aracının bulunmaması nedeniyle araştırmacı tarafından geliştirilen bir anketin kullanılması, anketin geçerliliğini ve güvenilirliğini sınırlayabilir. Son olarak, evlilik öncesi sağlık raporu için başvuran her bireyin potansiyel çocuk sahibi olabileceği varsayımı, doğurganlığını ve çocuk sahibi olma isteğini bağımsız değişkenler olarak dikkate almamaktadır. Ancak bu metodolojik tercih, kadınların doğurganlık durumunun biyokimyasal olarak doğrulanamayacağı ve sadece öz beyana dayalı olacağı gerçeğinden kaynaklanmaktadır. Dahası, genç bir kadın bile doğurgan olmayabilir. Bununla birlikte, çalışmamıza dahil edilen katılımcıların yaş ortalamasının nispeten düşük olması bu sınırlamayı en aza indirmektedir.

8. SONUÇ ve ÖNERİLER

Bu çalışmamızda Erzincan ili Merkez ilçesindeki aile sağlığı merkezlerine evlilik raporu için başvuran bireylerin SMA taramasına ilişkin bilgi düzeyleri ve tutumları incelenmiştir. Bulgular, nüfusun önemli bir kısmının taramayı desteklediğini ve testi

yaptırmaya istekli olduğunu göstermektedir. Katılımcıların birçoğu SMA hastalığını duymasına rağmen, bilgi düzeyleri yeterli değildir. Bilgi düzeyleri yetersiz olduğu halde önemli bir kısım testi yaptırmayı kabul etmiştir. Bu sonuç; testi evlenmeden önce bir zorunluluk olarak gördüklerini ve yaptırmazlarsa evliliğe engel olduğunu düşündükleri için testi yaptırmaya isteki olduklarını gösterebilir.

Katılımcıların önemli bir kısmı SMA hastalığını sosyal medyadan duymuş olup; günümüzde sosyal medyanın önemli bir bilgi kaynağı olduğunu göstermektedir. Fakat sosyal medyada bireyler yanlış bilgi ile bilgilendirilip, farklı şekilde yönlendirilebilirler. SMA hastalığı ile ilgili sosyal medya kampanyalarının bireylerin bu hastalığı duymasında katkısı büyüktür. Bireyleri doğru bilinçlendirmek ve yönlendirmek için sağlık çalışanlarının önemi büyüktür. Bireyler sosyal medyadan ziyade bilgileri sağlık çalışanlarından duyma oranının artırılması gerekmektedir.

Bulgulara bakıldığında eğitim düzeyinden bağımsız olarak SMA hastalığı ile ilgili genel bilgilere çoğu kişinin ya bir bilgisi yoktu ya da yanlış cevapları mevcut idi. Bu da eğitim programlarının genetik hastalıklar hakkında yetersiz olduğunu göstermektedir. Bireylerin böyle nadir hastalıklar hakkında bilinçlenmesinin en önemli adımı eğitim olup, eğitim programlarında bilinç düzeylerini arttıracak çalışmalar yapılabilir.

Mevcut bulgular, sağlık profesyonellerinin ve politika yapıcıların genetik tarama programlarının etkinliğini arttırmak ve halkın bilgi düzeyini yükseltmek için daha fazla çaba göstermeleri gerektiğini göstermektedir. Bu çalışma genetik taramaların, halk sağlığı üzerindeki etkisinin anlaşılmasında ve bu alandaki politikaların şekillendirilmesinde önemli bir adım olarak değerlendirilebilir.

9. KAYNAKLAR

1. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. Orphanet journal of rare diseases. 2011;6(1):1-10.
2. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. Muscle & nerve. 2015;51(2):157-67.
3. T.C. Sağlık Bakanlığı. SMA Bilim Kurulu, Bakan Fahrettin Koca Başkanlığında Toplandı 2021 [cited 09.08.2023 09.08.2023]. Available from: <https://www.saglik.gov.tr/TR,86761/sma-bilim-kurulu-bakan-fahrettin-koca-baskanliginda-toplandi.html>.
4. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. Neuromuscular disorders. 2009;19(1):69-73.
5. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: a timely review. Archives of neurology. 2011;68(8):979-84.
6. Kugelberg E, Welander L. Heredofamilial juvenile muscular atrophy simulating muscular dystrophy. AMA Archives of Neurology & Psychiatry. 1956;75(5):500-9.
7. Verhaart IE, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy—a literature review. Orphanet journal of rare diseases. 2017;12(1):1-15.
8. Arkblad E, Tulinius M, Kroksmark AK, Henricsson M, Darin N. A population-based study of genotypic and phenotypic variability in children with spinal muscular atrophy. Acta paediatrica. 2009;98(5):865-72.
9. Al Rajeh S, Bademosi O, Ismail H, Awada A, Dawodu A, Al-Freihi H, et al. A community survey of neurological disorders in Saudi Arabia: the Thugbah study. Neuroepidemiology. 1993;12(3):164-78.
10. Jedrejowska M, Milewski M, Zimowski J, Zagodzón P, Kostera-Pruszczyk A, Borkowska J, et al. Incidence of spinal muscular atrophy in Poland—more frequent than predicted? : S. Karger AG Basel, Switzerland; 2010. p. 152-7.
11. Labrum R, Rodda J, Krause A. The molecular basis of spinal muscular atrophy (SMA) in South African black patients. Neuromuscular Disorders. 2007;17(9-10):684-92.
12. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. The Lancet. 2008;371(9630):2120-33.
13. Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. Cell. 1995;80(1):155-65.
14. Paushkin S, Charroux B, Abel L, Perkinson RA, Pellizzoni L, Dreyfuss G. The survival motor neuron protein of Schizosaccharomyces pombe: conservation of survival motor neuron interaction domains in divergent organisms. Journal of Biological Chemistry. 2000;275(31):23841-6.
15. Hahnen E, Forkert R, Marke C, Rudnik-Schöneborn S, Schönling J, Zerres K, et al. Molecular analysis of candidate genes on chromosome 5q13 in autosomal recessive spinal muscular atrophy: evidence of homozygous deletions of the SMN gene in unaffected individuals. Human molecular genetics. 1995;4(10):1927-33.
16. Bürglen L, Lefebvre S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, Cruaud C, et al. Structure and organization of the human survival motor neurone (SMN) gene. Genomics. 1996;32(3):479-82.
17. Simard LR, Rochette C, Semionov A, Morgan K, Vanasse M. SMNT and NAIP mutations in Canadian families with spinal muscular atrophy (SMA): genotype/phenotype correlations with disease severity. American journal of medical genetics. 1997;72(1):51-8.
18. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal muscular atrophy. 2020.
19. BYERS RK, BANKER BQ. Infantile muscular atrophy. Archives of neurology. 1961;5(2):140-64.
20. Pearn J. Incidence, prevalence, and gene frequency studies of chronic childhood spinal muscular atrophy. Journal of medical genetics. 1978;15(6):409-13.
21. Van Alstyne M, Pellizzoni L. Advances in modeling and treating spinal muscular atrophy. Current opinion in neurology. 2016;29(5):549.

22. Mailman MD, Heinz JW, Papp AC, Snyder PJ, Sedra MS, Wirth B, et al. Molecular analysis of spinal muscular atrophy and modification of the phenotype by SMN2. *Genetics in Medicine*. 2002;4(1):20-6.
23. Acsadi G, Lee I, Li X, Khaidakov M, Pecinova A, Parker GC, et al. Mitochondrial dysfunction in a neural cell model of spinal muscular atrophy. *Journal of neuroscience research*. 2009;87(12):2748-56.
24. Ito Y, Shibata N, Saito K, Kobayashi M, Osawa M. New insights into the pathogenesis of spinal muscular atrophy. *Brain and Development*. 2011;33(4):321-31.
25. Martínez-Hernández R, Bernal S, Alias L, Tizzano EF. Abnormalities in early markers of muscle involvement support a delay in myogenesis in spinal muscular atrophy. *Journal of Neuropathology & Experimental Neurology*. 2014;73(6):559-67.
26. Wadman R, Wijngaarde C, Stam M, Bartels B, Otto L, Lemmink H, et al. Muscle strength and motor function throughout life in a cross-sectional cohort of 180 patients with spinal muscular atrophy types 1c–4. *European journal of neurology*. 2018;25(3):512-8.
27. Shababi M, Lorson CL, Rudnik-Schöneborn SS. Spinal muscular atrophy: a motor neuron disorder or a multi-organ disease? *Journal of anatomy*. 2014;224(1):15-28.
28. Rudnik-Schöneborn S, Heller R, Berg C, Betzler C, Grimm T, Eggermann T, et al. Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy. *Journal of medical genetics*. 2008;45(10):635-8.
29. Gogliotti RG, Quinlan KA, Barlow CB, Heier CR, Heckman C, DiDonato CJ. Motor neuron rescue in spinal muscular atrophy mice demonstrates that sensory-motor defects are a consequence, not a cause, of motor neuron dysfunction. *Journal of Neuroscience*. 2012;32(11):3818-29.
30. Crawford TO, Sladky JT, Hurko O, Besner-Johnston A, Kelley RI. Abnormal fatty acid metabolism in childhood spinal muscular atrophy. *Annals of Neurology: Official Journal of the American Neurological Association and the Child Neurology Society*. 1999;45(3):337-43.
31. LaMarca NH, Golden L, John RM, Naini A, Vivo DCD, Sproule DM. Diabetic ketoacidosis in an adult patient with spinal muscular atrophy type II: further evidence of extraneural pathology due to survival motor neuron 1 mutation? *Journal of Child Neurology*. 2013;28(11):1517-20.
32. Bowerman M, Michalski J-P, Beauvais A, Murray LM, DeRepentigny Y, Kothary R. Defects in pancreatic development and glucose metabolism in SMN-depleted mice independent of canonical spinal muscular atrophy neuromuscular pathology. *Human molecular genetics*. 2014;23(13):3432-44.
33. Farrar MA, Park SB, Vucic S, Carey KA, Turner BJ, Gillingwater TH, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Annals of neurology*. 2017;81(3):355-68.
34. Matesanz SE, Curry C, Gross B, Rubin AI, Linn R, Yum SW, et al. Clinical course in a patient with spinal muscular atrophy type 0 treated with nusinersen and onasemnogene abeparvovec. *Journal of Child Neurology*. 2020;35(11):717-23.
35. Lin C-W, Kalb SJ, Yeh W-S. Delay in diagnosis of spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Pediatric neurology*. 2015;53(4):293-300.
36. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy. *Neurologic clinics*. 2015;33(4):831-46.
37. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*. 2018;28(3):197-207.
38. Mercuri E, Messina S, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bono R, et al. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study. *Neuromuscular Disorders*. 2006;16(2):93-8.
39. Kolb SJ, Coffey CS, Yankey JW, Krossschell K, Arnold WD, Rutkove SB, et al. Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Annals of neurology*. 2017;82(6):883-91.
40. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of child neurology*. 2007;22(8):1027-49.

41. Rudnik-Schöneborn S, Berg C, Zerres K, Betzler C, Grimm T, Eggermann T, et al. Genotype-phenotype studies in infantile spinal muscular atrophy (SMA) type I in Germany: implications for clinical trials and genetic counselling. *Clinical genetics*. 2009;76(2):168-78.
42. SAĞLIĞI H. 2021 [Available from: <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/evlilik-oncesi-sma-tasiyici-tarama-programi.html>].
43. Prior TW, Snyder PJ, Rink BD, Pearl DK, Pyatt RE, Mihal DC, et al. Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy. *American journal of medical genetics Part A*. 2010;152(7):1608-16.
44. MÜDÜRLÜĞÜ HSG. Yenidoğan taraması 2022.
45. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular disorders*. 2018;28(2):103-15.
46. Chng S, Wong Y, Hui J, Wong H, Ong H, Goh D. Pulmonary function and scoliosis in children with spinal muscular atrophy types II and III. *Journal of paediatrics and child health*. 2003;39(9):673-6.
47. Kelley RI, Sladky JT. Dicarboxylic aciduria in an infant with spinal muscular atrophy. *Annals of neurology*. 1986;20(6):734-6.
48. Nishio H, Niba ETE, Saito T, Okamoto K, Takeshima Y, Awano H. Spinal muscular atrophy: The past, present, and future of diagnosis and treatment. *International Journal of Molecular Sciences*. 2023;24(15):11939.
49. Gidaro T, Servais L. Nusinersen treatment of spinal muscular atrophy: current knowledge and existing gaps. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2019;61(1):19-24.
50. Teo CH, Ng CJ, White A. Factors influencing young men's decision to undergo health screening in Malaysia: a qualitative study. *BMJ open*. 2017;7(3):e014364.
51. Meldrum C, Scott C, Swoboda KJ. Spinal muscular atrophy genetic counseling access and genetic knowledge: parents' perspectives. *Journal of child neurology*. 2007;22(8):1019-26.
52. Madlensky L, Trepanier AM, Cragun D, Lerner B, Shannon KM, Zierhut H. A rapid systematic review of outcomes studies in genetic counseling. *Journal of genetic counseling*. 2017;26(3):361-78.
53. Williams B, Irvine L, McGinnis AR, McMurdo ME, Crombie IK. When "no" might not quite mean "no"; the importance of informed and meaningful non-consent: results from a survey of individuals refusing participation in a health-related research project. *BMC health services research*. 2007;7:1-10.
54. Tolonen H, Lundqvist A, Jääskeläinen T, Koskinen S, Koponen P. Reasons for non-participation and ways to enhance participation in health examination surveys—the health 2011 survey. *The European Journal of Public Health*. 2017;27(5):909-11.
55. Aro AR, Hakonen A, Hietala M, Lönnqvist J, Niemelä P, Peltonen L, et al. Acceptance of genetic testing in a general population: age, education and gender differences. *Patient education and counseling*. 1997;32(1-2):41-9.
56. Friedman C, Owen AL. Siblings of disabled peoples' attitudes toward prenatal genetic testing and disability: A mixed methods approach. *Disability Studies Quarterly*. 2016;36(3).
57. Mahboub SM, Alsaqabi AA, Allwimi NA, Aleissa DN, Al-Mubarak BA. Prevalence and pattern of consanguineous marriage among educated married individuals in Riyadh. *Journal of biosocial science*. 2020;52(5):768-75.
58. Akyol P, Mocan N. Education and consanguineous marriage. *Journal of Human Capital*. 2023;17(1):114-71.
59. Tacken MA, Braspenning JC, Hermens RP, Spreeuwenberg PM, Van Den Hoogen HJ, De Bakker DH, et al. Uptake of cervical cancer screening in The Netherlands is mainly influenced by women's beliefs about the screening and by the inviting organization. *The European Journal of Public Health*. 2007;17(2):178-85.

10. EKLER

Ek-1: Erzincan Valiliği araştırma izni

Ek-2: Erzincan İl Sağlık Müdürlüğü araştırma İzni

Ek-3: Etik kurul onayı

Ek-4: Evlilik öncesi SMA taşıyıcı taraması akış şeması

Ek-5: SMA tarama testi onam formu

Ek-6: Evlilik öncesi SMA/Hemoglobinopati sevk formu

Ek-7: Yenidoğan SMA taşıyıcı taraması akış şeması

Ek-8: Tez anket formu

Ek-1: Erzincan Valiliği Araştırma İzni



T.C.
ERZİNCAN VALİLİĞİ
İl Sağlık Müdürlüğü



Sayı : E-15872173-604.02.02-216243634
Konu : Uzmanlık Tezi

25.05.2023

Sayın Gadime YANMAZ
Erzincan Binali Yıldırım Üniversitesi Mengücek Gazi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

İlgi : 20.04.2023 tarihli ve E-67383369-000-214010240 sayılı yazınız.

Erzincan İli Merkez İlçesine bağlı Karaağaç, Kavakyolu ve Demirkent Aile Sağlığı Merkezlerinde 01.06.2023-31.08.2023 tarihleri arasında gerçekleştirilmeyi planladığınız “**Erzincan İli Merkez İlçesine Bağlı Aile Sağlığı Merkezlerine Evlilik Raporu İçin Başvuran Bireylerin SMA Taraması Hakkında Bilgi ve Tutumları**” konu başlıklı uzmanlık tezi talebiniz, Araştırma Taleplerini Değerlendirme Komisyonu tarafından uygun görülmüştür.

Bilgilerinize rica ederim.

Dr. Cihan TEKİN
İl Sağlık Müdürü

Ek:

- 1 - Komisyon Kararı (1 sayfa)
- 2 - Başvuru Evrakları (Dilekçe-Başvuru Formu-Etik Kurul Kararı-Aydınlatılmış Onam Formu-Anket Ölçeği-Özgeçmişler)

Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.

Belge doğrulama kodu: 53CE38E1-A700-41FE-A60A-F3F85C78A932

Belge doğrulama adresi: <https://www.turkiye.gov.tr/saglik-bakanligi-ebys>

İnönü Mah. 22. Sok. No:3 Eski Adliye Binası Merkez/ERZİNCAN 24000

Telefon No: 04462265824

e-Posta: erzincan.halksagligi@saglik.gov.tr İnternet Adresi:

<https://www.saglik.gov.tr/>

Kep Adresi: ercsaglikmud@hs01.kep.tr

Bilgi için: Elif GEZAY
Hemşire

Telefon No: 04462265813



Ek-2: Erzincan İl Sağlık Müdürlüğü araştırma izni

T.C.
SAĞLIK BAKANLIĞI
ERZİNCAN İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
BİLİMSEL ARAŞTIRMA İZİN TALEPLERİ DEĞERLENDİRME KOMİSYONU

ARAŞTIRMACIYA AİT BİLGİLER	
Adı Soyadı	Gadime YANMAZ
Kurumu / Üniversitesi	Erzincan Binalı Yıldırım Üniversitesi MGEA Hastanesi
Araştırma yapılacak yer	Erzincan İli Merkez İlçesine Bağlı Karaağaç, Demirkent ve Kavaklıyolu ASM leri.
İletişim Bilgileri	05448209260
Araştırmanın konusu	Erzincan İli Merkez İlçesine Bağlı Alle Sağlığı Merkezlerine Evlilik Raporu İçin Başvuran Bireylerin SMA taraması Hakkında Bilgi ve Tutumlarını Ölçmek
Üniversite / Kurum onayı	Var / Yok
	Var
KOMİSYON GÖRÜŞÜ	
Komisyon kararı	Oybirliği / Oyçokluğu ile kabul edilmiştir.
	Oybirliği ile kabul edilmiştir.

KOMİSYON

Oye
Dr. Öğrt. Üyesi Hakan Çakır TAS

Dr. Armut GÜNEŞ
Sağlık Hizmetleri BaşkanYrd.

Sağlık Hizmetleri BaşkanYrd.

Fatih TAHAN
Sağlık Hizmetleri Uzmanı

Sahit COŞKUN
Kamu Hastaneleri Uzmanı

A. Yusuf KASIMOĞLU
Halk Sağ. Hiz. Birim Sor.

Nadir BAYRAK
Acil Sağ. Hiz. Birim Sor.

9.11.2023

Sağlık Hizmetleri Başkanı

Ek-3: Etik kurul onayı

ERZİNCAN BİNALI YILDIRIM ÜNİVERSİTESİ KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU

ÇALIŞMANIN AÇIK ADI	"Erzincan İli Merkez İlçesine Bağlı Aile Sağlığı Merkezlerine Evlilik Raporu İçin Başvuran Bireylerin SMA Taraması Hakkında Bilgi Ve Tutumları"
---------------------	---

ETİK KURUL BİLGİLERİ	ETİK KURULUN ADI	EBYU Klinik Araştırmalar Etik Kurulu
	AÇIK ADRESİ:	EBYU Tıp Fakültesi Dekanlığı 2. Kat Etik Kurul Sekreteryası Merkez/ ERZİNCAN
	TELEFON	(0446) 226 18 18
	FAKS	-
	E-POSTA	ketik@erzincan.edu.tr

BAŞVURU BİLGİLERİ	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Dr. Ersan GÜRSOY
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ UZMANLIK ALANI	Aile Hekimliği ABD
	YARDIMCI ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Dr. Gadime YANMAZ
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ BULUNDUĞU MERKEZ	EBYU Tıp Fakültesi Aile Hekimliği
	DESTEKLEYİCİ	-
	DESTEKLEYİCİNİN YASAL TEMSİLCİSİ	-
	ÇALIŞMANIN TÜRÜ	Uzmanlık Tezi
	ÇALIŞMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ ☒ ÇOK MERKEZLİ ☐ ULUSAL ☐ ULUSLARARASI ☐

DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	Belge Adı	Tarihi	Versiyon Numarası	Dili		
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ	13.04.2023	2	Türkçe ☒	İngilizce ☐	Diğer ☐
	BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU	13.04.2023	2	Türkçe ☒	İngilizce ☐	Diğer ☐
	OLGU RAPOR FORMU			Türkçe ☐	İngilizce ☐	Diğer ☐
DEĞERLENDİRİLEN DİĞER BELGELER	Belge Adı		Açıklama			
	ARAŞTIRMA BÜTÇESİ	☒	Araştırmanın bütçesi bulunmamaktadır.			
	SIGORTA	☐				
	İLAN	☐				
	YILLIK BİLDİRİM	☐				
	SONUÇ RAPORU	☐				
	GÜVENLİLİK BİLDİRİMLERİ	☐				
	DİĞER:	☐				

1

Etik Kurul Başkanın
Unvanı/Adı/Soyadı: Doç. Dr. Ertuğrul ERHAN
İmza:

Not: Etik kurul başkanı, imzasının yer almadığı her sayfaya imza atmalıdır.

ERZİNCAN BİNALİ YILDIRIM ÜNİVERSİTESİ KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURULU KARAR FORMU

ÇALIŞMANIN AÇIK ADI

"Erzincan İli Merkez İlçesine Bağlı Aile Sağlığı Merkezlerine
Evlilik Raporu İçin Başvuran Bireylerin SMA Taraması
Hakkında Bilgi Ve Tutumları"

KARAR BİLGİLERİ

Klinik Araştırma Toplantı No: 08
Karar No: 2023- 08/4

Tarih: 13.04.2023

Yukarıda bilgileri verilen başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın/çalışmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve uygun bulunmuş olup araştırmanın/çalışmanın başvuru dosyasında belirtilen merkezlerde gerçekleştirilmesinde etik ve bilimsel sakınca bulunmadığına toplantıya katılan etik kurul üyelerin oy birliği ile karar verilmiştir.
Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik kapsamında yer alan araştırmalar/çalışmalar için Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu'ndan izin alınması gerekmektedir.

EBYU KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI

Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik, İyi Klinik Uygulamaları Kılavuzu, Helsinki Bildirgesi

BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI:

Doç. Dr. Ertuğrul ERHAN

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet	Araştırma ile ilişki	Katılım *	İmza
Doç. Dr. Ertuğrul ERHAN	Kulak Burun Boğaz	EBYU Tıp Fakültesi	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Dr. Öğr. Üyesi Bahtınur YETER	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	EBYU Tıp Fakültesi	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Dr. Öğr. Üyesi Sara SALCAN	Halk Sağlığı	EBYU Tıp Fakültesi	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Doç. Dr. Didem ONK	Anesteziyoloji ve Reanimasyon	EBYU Tıp Fakültesi	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Doç. Dr. Renad MAMMADOV	Tıbbi Farmakoloji	EBYU Tıp Fakültesi	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Doç. Dr. Sonay AYDIN	Radyoloji	EBYU Tıp Fakültesi	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Doç. Dr. Sevil YILDIZ	Ruh Sağlığı ve Hastalıkları	EBYU Tıp Fakültesi	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☐ H ☒	
Dr. Öğr. Üyesi Betül KALKAN YILMAZ	Kadın Hastalıkları ve Doğum	EBYU Tıp Fakültesi	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Dr. Öğr. Üyesi Ferdane DANIŞMAN KALINDEMİR	Fizyoloji	EBYU Tıp Fakültesi	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Dr. Öğr. Üyesi Serhat HAYME	Biyoistatistik	EBYU Tıp Fakültesi	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Dr. Öğr. Üyesi Abdussamed Yasin DEMİR	Nanobiyoteknoloji	EBYU Tıp Fakültesi	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Uzm. Dr. Özlem ÇELİK AYDIN	Tıbbi Farmakoloji	EBYU Mengücek Gazı EAH	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Avukat Yasemin TOSYALI	Hukuk	Serbest Avukat	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Eczacı Tuğba KAYA	Eczacılık	Erzincan İl Sağlık Müdürlüğü	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	
Mühendis Utku KUYRUKLUYILDIZ	Orman Endüstri Mühendisliği	Erzincan Belediyesi	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☐	

Etik Kurul Baş

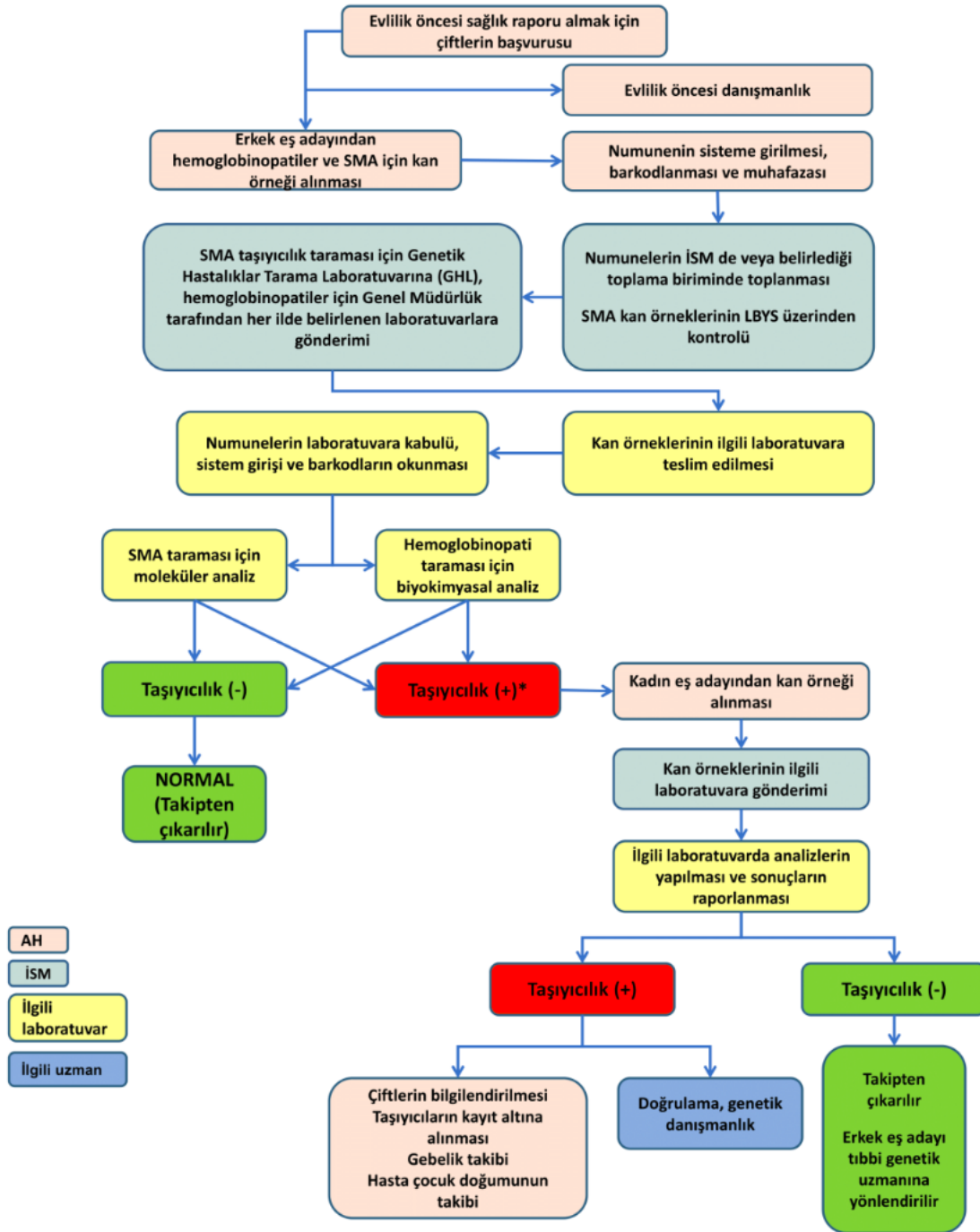
Unvanı/Adı/Soyadı: Doç. Dr. Ertuğrul ERHAN

İmza:

Not: Etik kurul başkanı, imzasının yer almadığı her sayfaya imza atmalıdır.

Ek-4: Evlilik öncesi SMA taşıyıcı taraması akış şeması

EVLİLİK ÖNCESİ TAŞIYICI TARAMASI AKIŞ ŞEMASI



* Test yapılan kişinin laboratuvar analizleri sonucunda SMA ya da hemoglobinopati hastası olduğuna dair bulgu saptanırsa kişi AH tarafından direkt ilgili uzmana yönlendirilmelidir.

Ek-5: SMA tarama testi onam formu



T. C. Sağlık Bakanlığı SMA Taşıyıcı Taraması Onam Formu

Adı-Soyadı : Doğum Tarihi :
T.C. Kimlik Numarası : Telefon :
Adresi : Varsa vasi :

GENETİK TESTE AİT BİLGİLER

1. Yapılacak genetik testin amacı SMA (Spinal Müsküler Atrofi) hastalığının olası en yüksek taşıyıcılık formunu tespit etmek olup başka genetik hastalıkların tanısını veya taşıyıcılığını kapsamaz. Sonuçla birlikte başka bir genetik teste gerek duyulabilir veya analizin tekrarlanması gerekebilir.
2. Çalışılacak yöntem kan örneğinden elde edilen DNA materyalinde uygulanan Gerçek-zamanlı kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu (qPZR) tekniğini kullanır ve *SMN1* geni 7. ekzon dozundaki değişiklikleri tespit etmeye yöneliktir. Bu yöntem SMA hastalığına ait taşıyıcılığın yaklaşık %90'ında tespit edilen "1+0" olarak tanımlanan formu yaklaşık %95 hassasiyetle ve özgünlükte gösterebilmektedir. Uygulanan bu test diğer nadir SMA taşıyıcılıklarını ("2+0" formdaki delesyonları, patojenik dizi varyantlarını ve mozaikliği), *SMN2* geni dozundaki değişiklikleri ve SMA hastalığının ayırıcı tanısına giren diğer genlerdeki taşıyıcılıkları gösteremez.
3. Tüm diğer genetik testlerde olduğu gibi, örnek analizinde küçük bir başarısızlık veya hata olasılığı mevcuttur. Bu durumlar teknik ya da kişinin DNA'sında görülen nadir varyantlarla ilişkili olabilmektedir. Bu durumlarla karşılaşmamak için geniş önlemler alınmakla birlikte % 100 garanti verilemez.
4. Örneğin yeterli olmadığı, uygun koşullarda alınmadığı/gönderilmediği gibi durumlarda tekrar örnek istenebilir.
5. Genetik test sonucuna ait bilgiler yalnızca laboratuvarın yetkilileri tarafından erişebilen bir veri tabanında saklanır. Örneğin alındığı bireye ait bilgiler ve sonuçlar bireyin kendisi veya yazılı izin verdiği yakınları, ilgili hekim ve yasal zorunluluklar dışında üçüncü şahıslara aktarılamaz. Ayrıca bireyler test sonuçlarını bağlı oldukları aile sağlığı merkezlerinden öğrenebilirler.
6. Taşıyıcılık tespit edilen bireyin genetik danışmanlık alması için en yakın tıbbi genetik polikliniğine başvurması gereklidir.

Örnek Alınan Kişinin Beyanı

Yukarıdaki açıklamaları örneğimi vermeden önce **OKUDUM** ve **ANLADIM**. İşlemler ilgili bilgiler bana aktarıldı, sorularıma cevap verildi.

Bu koşullarda kendime yapılacak SMA hastalığı taşıyıcılığını tespit etmeye yönelik genetik analizler için kan örneği alınmasına, testin yapılmasına ve test bitiminde benden alınan biyolojik örneğin imhasına, gerektiğinde biyolojik örneklerden yapılan testlerin sonuçlarının etik kurallara uyulması koşuluyla bilimsel çalışmalarda kullanılmasına, hiçbir baskı ve yükümlülük olmadan kendi rızamla

☐ İZİN VERİYORUM ☐ VERMİYORUM

	ADI-SOYADI	TARİH	İMZA
Taraması yapılan kişi :			
Doktor :			
Varsa vasi :			

Ek-6: Evlilik öncesi SMA/Hemoglobinopati sevk formu



..... İLİ

..... AİLE HEKİMLİĞİ BİRİMİ

EVLİLİK ÖNCESİ SMA/HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASI SEVK ONAM FORMU

Evlilik Öncesi Sağlık Raporu almak için aile hekimliği birimine müracaat ederek kan örneği verdik. Tetkik sonucunda her ikimizin/birimizin hasta/şüpheli/taşıyıcı çıktığı bilgisi tarafımıza verildi. Kalıtsal kan hastalıklarından Hemoglobinopatiler/SMA ve olası sonuçları hakkında bilgilendirildim. Hastalıkla ilgili ileri tetkikler yapılması ve sağlıklı bebek sahibi olabilmemiz amacıyla gereken tedaviler için hematoloji uzmanına/dahiliye uzmanına/tıbbi genetik uzmanına gitmemiz gerektiği söylendi.

İlgili uzmana gitmediğim ya da uzmanın önerdiği takip ve tedavilere uymadığım takdirde tüm sorumluluğun tarafımıza ait olacağını ve hiçbir görevli kişi, kurum ve kuruluş hakkında hukuki ve cezai dava açmayacağımızı kabul ve taahhüt ederiz.

KADIN EŞ/EŞ ADAYI

Adı Soyadı :

TC Kimlik No :

Telefon :

Adres :

...../...../.....

İmza.....

ERKEK EŞ/EŞ ADAYI

Adı Soyadı :

TC Kimlik No :

Telefon :

Adres :

...../...../.....

İmza.....

Kimlik bilgileri yukarda yazılı olan kişi/kişilere SMA/Hemoglobinopati hastalıkları ve tarama sonuçları ile bundan sonra yapacakları işlemler hakkında bilgi verilmiş olup, imzaladığı bu onam kendisine tebliğ edilmiştir.

DANIŞMANLIK VEREN

Adı Soyadı :

...../...../.....

İmza.....

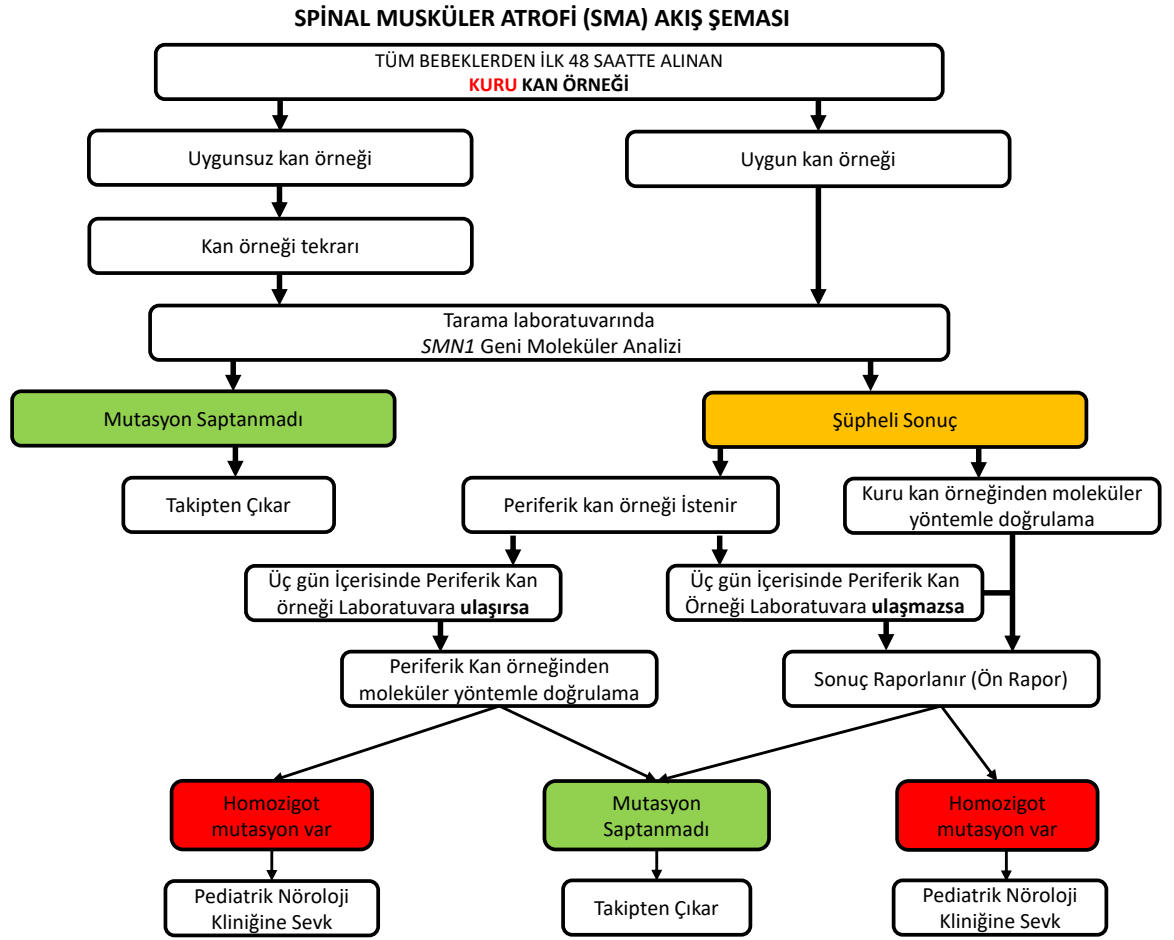
ONAYLAYAN

Adı Soyadı :

...../...../.....

İmza.....

Ek-7: Yenidoğan SMA taşıyıcı taraması akış şeması



Ek-8: Tez anket formu

1. Yaşınız
2. Cinsiyet a)Kadın b)Erkek
3. Eğitim düzeyi
 - a. Okuryazar değil
 - b. İlkokul
 - c. Ortaokul
 - d. Lise
 - e. Üniversite
4. Meslek
 - a. İşçi
 - b. Memur
 - c. Emekli
 - d. Ev hanımı
 - e. Serbest meslek
 - f. Çalışmıyor
5. Akraba evliliği var mı ?
 - a. Evet
 - b. Hayır
6. Kronik hastalığınız var mı?
 - a. Evet
 - b. Hayır
7. 1. 2. Derece ailede engelli hasta var mı?
 - a. Evet
 - b. Hayır
8. SMA hastalığını hiç duydunuz mu?
 - a. Evet
 - b. Hayır
9. SMA hastalığını kaç senedir biliyorsunuz ?.....
10. Nereden duydunuz ?
 - a. Televizyon
 - b. Sosyal medya
 - c. Doktor
 - d. Yakın çevre
 - e. Diğer
11. SMA'nın tedavisi SGK tarafından karşılanmaktadır.
 - a. Hepsini karşılamaktadır.
 - b. Bir kısmını karşılamaktadır.
 - c. Karşılamamaktadır.
12. SMA genetik geçişli bir hastalıktır.
 - a. Tamamen katılıyorum
 - b. Katılıyorum
 - c. Fikrim yok
 - d. Katılmıyorum
 - e. Tamamen katılmıyorum.
13. SMA tedavisi ile tamamen iyileşme mümkündür.
 - a. Tamamen katılıyorum
 - b. Katılıyorum
 - c. Fikrim yok
 - d. Katılmıyorum
 - e. Tamamen katılmıyorum
14. SMA önlenebilir bir hastalıktır.
 - a. Tamamen katılıyorum
 - b. Katılıyorum
 - c. Fikrim yok
 - d. Katılmıyorum
 - e. Tamamen katılmıyorum
15. SMA kampanyalarını doğru buluyorum.
 - a. Tamamen katılıyorum
 - b. Katılıyorum
 - c. Fikrim yok
 - d. Katılmıyorum
 - e. Tamamen katılmıyorum
16. Erkekler ve kızlar eşit oranda hasta olur.
 - a. Tamamen katılıyorum
 - b. Katılıyorum
 - c. Fikrim yok
 - d. Katılmıyorum
 - e. Tamamen katılmıyorum

17. SMA taraması yapılmasını doğru buluyorum.

- a. Tamamen katılıyorum
- b. Katılıyorum
- c. Fikrim yok
- d. Katılmıyorum
- e. Tamamen katılmıyorum

18. SMA sık görülen bir hastalıktır.

- a. Tamamen katılıyorum
- b. Katılıyorum
- c. Fikrim yok
- d. Katılmıyorum
- e. Tamamen katılmıyorum

19. SMA testi pozitif çıkarsa evliliğe engeldir.

- a. Tamamen katılıyorum
- b. Katılıyorum
- c. Fikrim yok
- d. Katılmıyorum
- e. Tamamen katılmıyorum

20. SMA lı çocuğu olanın sağlam çocuğu olmaz.

- a. Tamamen katılıyorum
- b. Katılıyorum
- c. Fikrim yok
- d. Katılmıyorum
- e. Tamamen katılmıyorum

21. SMA testi evlendikten sonra da yapılabilir.

- a. Tamamen katılıyorum
- b. Katılıyorum
- c. Fikrim yok
- d. Katılmıyorum
- e. Tamamen katılmıyorum

22. SMA testi yaptıracak mısınız.

- a. Evet
- b. Hayır

23. Neden ?