



T.C.
İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

YENİDOĞAN TOPUK KANI TARAMASINDA GÖREV ALAN SAĞLIK
ÇALIŞANLARININ KONU HAKKINDAKİ BİLGİ VE FARKINDALIK
DÜZEYLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

TIPTA UZMANLIK TEZİ
Dr. Mehmet Emin BEYTEKİN

TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Burcu KAYHAN TETİK

MALATYA-2025



T.C.
İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

YENİDOĞAN TOPUK KANI TARAMASINDA GÖREV ALAN SAĞLIK
ÇALIŞANLARININ KONU HAKKINDAKİ BİLGİ VE FARKINDALIK
DÜZEYLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

TIPTA UZMANLIK TEZİ

Dr. Mehmet Emin BEYTEKİN
ORCID:0009-0005-5373-8580

TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Burcu KAYHAN TETİK

MALATYA-2025

İÇİNDEKİLER

ÖZET	vi
ABSTRACT	vii
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ	viii
ŞEKİLLER DİZİNİ.....	ix
TABLolar DİZİNİ	x
1.GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1.Yenidoğan Doğumsal Metabolik Hastalıklar.....	3
2.1.1. Dünya Ve Türkiye’de Doğumsal Metabolik Hastalıklar Taraması Ve Tarihçesi	3
2.1.2. Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Sağlık Personelinin Rolü	4
2.2. Ülkemizde Yenidoğan Topuk Kanında Taranan Hastalıklar	5
2.2.1. Fenilketonüri	5
2.2.2. Biyotinidaz Eksikliği.....	6
2.2.3. Konjenital Hipotiroidi	7
2.2.4. Kistik Fibrozis	8
2.2.5. Konjenital Adrenal Hiperplazi.....	9
2.2.6. Spinal Muskuler Atrofi	10
2.3. Topuk Kanı Taramasında Görevli Sağlık Çalışanları	11
2.4. Topuk Kanı Numunesi Alınma Zamanı.....	12
2.5. Yenidoğan Topuk Kanı Numunesi Alınma İşlem Basamakları.....	12
2.6. Topuk Kanı Numune Sonuç Değerlendirilmesi.....	14
2.7. Şüpheli Çıkan Sonuçlarda Ailelerinin Bilgilendirilmesi	18
3. MATERYAL VE METOD	19
3.1. Çalışmanın Şekli	19
3.2. Çalışmanın Yeri Ve Zamanı	19
3.3. Çalışmanın Evreni Ve Örneklemi	19
3.4. Çalışmanın Bağımlı Ve Bağımsız Değişkenleri	19
3.5. Verileri Toplama Aracı	19
3.6. Verilerin Toplanması ve Değerlendirilmesi.....	20
3.7. Çalışmanın Etik Yönü	20

3.8. Çalışmanın Sınırlılıkları	20
4. BULGULAR	21
5. TARTIŞMA	42
6. SONUÇ VE ÖNERİLER	50
KAYNAKLAR	53
EKLER	59
Ek 1. Etik Kurul Kararı	59
Ek 2. Anket Formu	60



TEŐEKKÖR

Uzmanlık eğitimi ve öğretimim süresi boyunca sonsuz katkı, emeđi ve desteđi olan, tez çalışma süreci boyunca bilgi, öneri ve tecrübelerini her fırsatta sabırla benimle paylaşan, tezimin her aşamasında katkıları olan, gerek uzmanlık eğitimim sürecinde gerekse tıp fakóltesi eğitimim sürecinde kendisiyle beraber çalışmaktan gurur duyduğum tez danışman hocam saygıdeđer Prof. Dr. Burcu KAYHAN TETİK hocama teşekkürü borç bilirim.

Anabilim dalımızdaki eğitim ve öğretimim süresi boyunca mesleki bilgi ve tecrübelerinden yararlandığım, gerek uzmanlık eğitimim sürecinde gerekse tıp fakóltesi eğitimim sürecinde kendisiyle beraber çalışmaktan ve kendisinin öğrencisi olmaktan onur duyduğum saygıdeđer Prof. Dr. Engin Burak SELÇUK hocama en içten teşekkürlerimi sunarım.

Uzmanlık eğitimim ve öğretimim süresince birlikte çalışmaktan büyük mutluluk duyduğum İnönü Üniversitesi Tıp Fakóltesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı'ndaki kıymetli araştırma görevlisi arkadaşlarıma en içten teşekkürlerimi sunarım.

Bugünlere gelmemde büyük emekleri olan aileme ve hayatım boyunca hep yanımda olan deđerli eşime, oğluma sonsuz sevgilerimle...

ÖZET

Yenidoğan Topuk Kanı Taramasında Görev Alan Sağlık Çalışanlarının Konu Hakkındaki Bilgi ve Farkındalık Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Amaç: Doğumsal Metabolik Hastalıklar, nadir görülen otozomal resesif geçişli hastalıklar grubudur. Ülkemizde topuk kanından Fenilketonüri, Biyotinidaz Eksikliği, Konjenital Hipotiroidi, Kistik Fibrozis, Konjenital Adrenal Hiperplazi ve Spinal Müsküler Atrofi taraması yapılmaktadır. Bu çalışma yenidoğan topuk kanı taramasında görevli olan sağlık çalışanlarının konu hakkındaki bilgi ve farkındalık düzeylerini ölçmek amacıyla yapılmıştır.

Materyal ve Metod: Araştırma Malatya ilinde 07.11.2024-07.02.2025 tarihleri arasında yenidoğan topuk kanı taramasında görevli, Aile Sağlığı Merkezleri'nde çalışan ve çalışmamıza gönüllü olarak katılan 202 sağlık çalışanıyla yapılmıştır. Araştırmacı tarafından literatür doğrultusunda hazırlanmış soru formu kullanılarak elde edilen veriler SPSS 22.0 programı ile analiz edilmiştir.

Bulgular: Katılımcıların %75.7'si hekim, %12.9'u hemşire, %11.4'ü de ebelerden oluşmaktadır. Hekimlerin %66.0'sının pratisyen, %34.0'ünün uzmandır. Aile sağlığı çalışanlarının %22.4'ü sağlık meslek lisesi, %20.4'ü ön lisans, %48.9'u lisans ve %8.1'i de yüksek lisans mezunu olduğunu belirtmiştir. Çalışmamızda topuk kanı taraması hakkındaki sorulara verilen doğru cevap oranları yüksek iken hastalıkların tanımları, semptomlarında bilgi eksiklikleri olduğu görülmüştür. Hastalıklar konusunda hekimlerin, topuk kanı konusunda ebe ve hemşirelerin daha deneyimli bulunmuştur.

Sonuç: Aile hekimleri ve aile sağlığı çalışanlarının, topuk kanı taramaları ve hastalıkları hakkında öncelikle bilgi düzeylerinin belirlenmesi ve gerektiğinde eğitimler düzenlenmesi taramaların sağlıklı devam edebilmesi için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Doğumsal Metabolik Hastalık, Topuk Kanı Taraması, Yenidoğan Sağlığı

ABSTRACT

Evaluation of the Levels of Knowledge and Awareness of Healthcare Workers Working in Neonatal Heel Blood Screening

Aim: Congenital Metabolic Diseases are a group of rare autosomal recessive diseases. In our country, heel blood is used to screen for Phenylketonuria, Biotinidase Deficiency, Congenital Hypothyroidism, Cystic Fibrosis, Congenital Adrenal Hyperplasia and Spinal Muscular Atrophy. This study was conducted to measure the knowledge and awareness levels of healthcare professionals who are responsible for newborn heel blood screening.

Material and Method: The research was conducted between 07.11.2024-07.02.2025 in Malatya province with 202 healthcare professionals working in Family Health Centers and volunteering to participate in our study. The data obtained using a questionnaire prepared by the researcher in line with the literature was analyzed with the SPSS 22.0 program.

Results: Of the participants, 75.7% were physicians, 12.9% were nurses, and 11.4% were midwives. 66.0% of the physicians were general practitioners and 34.0% were specialists. Of the family health workers, 22.4% had a health vocational high school, 20.4% had an associate degree, 48.9% had a bachelor's degree, and 8.1% had a master's degree. In our study, while the correct answer rates given to the questions about heel blood screening were high, it was observed that there was a lack of knowledge about the definitions and symptoms of diseases. It was found that physicians were more experienced in diseases, and midwives and nurses were more experienced in heel blood.

Conclusion: It is important to determine the knowledge level of family physicians and family health workers about heel blood screenings and diseases and to organize training when necessary so that screenings can continue healthily.

Keywords: Congenital Metabolic Disease, Heel Blood Screening, Newborn Health

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

BE	: Biyotinidaz Eksikliği
DMH	: Doğumsal Metabolik Hastalıklar
FDA	: Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi
FKU	: Fenilketonüri
İRT	: İmmün Reaktif Tripsinojen
KAH	: Konjenital Adrenal Hiperpilazi
KF	: Kistik Fibrozis
KH	: Konjenital Hipotiroidi
NTP	: Neonetal Tarama Programı
SMN1	: Sağkalım Motor Nöron 1
SMN2	: Sağkalım Motor Nöron 2
T3,T4	: Tiroid Hormonları
TSH	: Tiroid Uyarıcı Hormon
UYTP	: Ulusal Yenidoğan Tarama Programı

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil No	Sayfa No
Şekil 2.1. Topuk Kanı Alınacak Bölge	13
Şekil 2.2. Topuk Kanı Numunesi Alınma Tekniği	14
Şekil 2.3. Geçersiz Kan Örnekleri	14
Şekil 2.4. FKU Akış Şeması	15
Şekil 2.5. BE Akış Şeması	15
Şekil 2.6. KH Akış Şeması	16
Şekil 2.7. KF Akış Şeması	16
Şekil 2.8. KAH Akış Şeması	17
Şekil 2.9. SMA Akış Şeması	17

TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo No	Sayfa No
Tablo 4.1. Topuk Kanı Taramasında Görevli Sağlık Çalışanlarının Tanıtıcı Bilgileri..	21
Tablo 4.2. Topuk Kanı Alım Zamanı.....	22
Tablo 4.3. Topuk Kanı Alım Zamanı.....	23
Tablo 4.4. Numune Kağıdının Doldurulması.....	23
Tablo 4.5. Numune Kağıdının Doldurulması.....	24
Tablo 4.6. Örnek Alınan Bölge Hazırlığı.....	25
Tablo 4.7. Örnek Alınan Bölge Hazırlığı.....	25
Tablo 4.8. Örnek Alınan Bölge Hazırlığı.....	25
Tablo 4.9. Topuk Kanı Alımı Aşaması	26
Tablo 4.10. Topuk Kanı Alımı Aşaması	27
Tablo 4.11. Topuk Kanı Alımı Aşaması	27
Tablo 4.12. Topuk Kanı Alımı Aşaması	28
Tablo 4.13. Topuk Kanı Alımı Aşaması	28
Tablo 4.14. Topuk Kanı Alındıktan Sonraki İşlemler.....	29
Tablo 4.15. Topuk Kanı Alındıktan Sonraki İşlemler.....	29
Tablo 4.16. Topuk Kanı Alındıktan Sonraki İşlemler.....	30
Tablo 4.17. Fenilketonüri Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı.....	30
Tablo 4.18. Fenilketonüri Hastalığı Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	31
Tablo 4.19. Fenilketonüri Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	31
Tablo 4.20. Konjenital Hipotiroidi Hastalığı Laboratuvar Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	32
Tablo 4.21. Konjenital Hipotiroidi Hastalığının Klinik Semptomlarına Göre Tanısına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	32
Tablo 4.22. Konjenital Hipotiroidi Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	33
Tablo 4.23. Konjenital Hipotiroidi Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	33

Tablo 4.24. Biyotinidaz Eksikliği Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı.....	34
Tablo 4.25. Biyotinidaz Eksikliği Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	34
Tablo 4.26. Biyotinidaz Eksikliği Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	35
Tablo 4.27. Kistik Fibrozis Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı.....	35
Tablo 4.28. Kistik Fibrozis Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	36
Tablo 4.29. Kistik Fibrozis’li Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı.....	37
Tablo 4.30. Konjenital Adrenal Hiperplazi Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	37
Tablo 4.31. Konjenital Adrenal Hiperplazi Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	38
Tablo 4.32. Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	38
Tablo 4.33. Sipinal Müsküler Atrofi Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı.....	39
Tablo 4.34. Sipinal Müsküler Atrofi Tanı Kriterlerine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı.....	40
Tablo 4.35. Sipinal Müsküler Atrofi Hastalığının Klinik Tipleri Hakkında Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	40
Tablo 4.36. Sipinal Müsküler Atrofi Tedavisinde Kullanılan İlaçlara Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı	41

1.GİRİŞ

Doğumsal Metabolik Hastalıklar (DMH), çoğu otozomal resesif geçişli, nadir görülen hastalıklar grubunda olmasına rağmen çok sayıda metabolik hastalığın varlığı düşünüldüğünde önemi anlaşılmaktadır. Ülkemizdeki prevelansı 1:1500-3000 aralığında değişmektedir (1,2).

Özellikle hastalıkların genlerle taşındıkları göz önünde bulundurulduğunda akraba evliliklerinin dünya ortalamasının çok üzerinde olduğu (%12.8 ile en düşük oran Batı Anadolu'da, %35 ile en yüksek oran Güneydoğu Anadolu'da iken, ülke genel ortalaması %21 ve bu evliliklerin %70'i birinci derece kuzen evliliğinden oluşur), perinatal merkez kavramının yeterince yerleşmediği, antenatal bakımı ve genetik danışmanlık farkındalığı tam anlamıyla ele alınmadığı ülkelerde DMH tanısının erken konulması daha da önem arz etmektedir (3, 4).

Hastalıkları erken ya da presemptomatik dönemde yakalama fikri çeşitli tarama testlerinin gelişimine öncülük etmiştir (5).

Doğumsal metabolik hastalıkları erken teşhis için yapılan yenidoğan metabolik tarama testleri aslında toplum sağlığı hizmetidir. Bu açıdan ele alındığında sadece basit bir laboratuvar hizmeti değil; tanı, tedavi, veri değerlendirmesi, eğitim ve uzun dönem yönetim anlayışı kapsayan bir sistemler bütünüdür.

Dünyada ve ülkemizde, yenidoğanların sağlıklı bir hayat devam ettirebilmeleri için, çeşitli tarama programları planlanıp kullanılmaktadır. Taranacak hastalıklar, görülme sıklığı ve ülkelerin koşullarına göre belirlenmektedir (6,7).

Ulusal Yenidoğan Tarama Programı (UYTP) ile, yenidoğanların belirlenen hastalıklar açısından taranması, oluşacak beyin hasarları, zeka geriliği ve geri dönüşü olmayan hasarların engellenmesi, tanı konan bebeklerde adı geçen hastalıkların neden olduğu rahatsızlıkları önlemek amaçlı uygun tedavi başlanması ve sonuçta belli bir zeka seviyesinin sağlanması, toplumun akraba evliliklerinin azaltılması konusunda bilinçlendirilmesi ve bu durumun topluma oluşturduğu ekonomik yükün önlenmesi amaçlanmaktadır (8).

UYTP’de canlı doğan her bebeğe topuk kanı taraması yapılmaktadır. Ülkemizde topuk kanından, Fenilketonüri (FKU), Kistik Fibrozis(KF), Biyotinidaz Eksikliği (BE), Konjenital Hipotiroidi (KH), Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) ve son olarak Spinal Müsküler Atrofi (SMA)’nin de eklenmesiyle toplam altı DMH taraması yapılmaktadır (8).

Yenidoğanlarda ilk 24 saatte yapılan taramalar birçok önemli sorunların farkına varılmasına yardım ettiğinden çok önemlidir. Söz konusu olan testlerde kullanılacak olan topuk kanı örneğinin alımında doğru teknik kullanılması, takibi, ailenin doğru bilgilendirilmesi gibi konularda sağlık çalışanlarına önemli görevler düşmektedir. Kan örneği alımı, saklanması ve taşınması aşamasında yapılan hatalar testin yanlış sonuçlanması ve tekrarına sebep olabilmektedir. Testin tekrarlanması hastalığın tespiti, tanı ve tedavide gecikmelere sebep olacaktır. Halbuki DMH’ın önlenmesi ve tedavinde en önemli etken zamandır. Bu konu hakkında sağlık çalışanlarının sahip olduğu bilgi düzeylerinin belirlenmesi ve eksik görülen durumlarda eğitimlerin yapılmasıyla olası hatalar önlenebilecektir. Literatürde konu hakkındaki hekim, ebe ve hemşire gibi sağlık çalışanlarından oluşan ulusal ve uluslararası seviyede çalışmaların sınırlı olduğu tespit edilmiştir (9-11). Bu araştırma yenidoğan topuk kanı taramasında görevli olan sağlık çalışanlarının konu hakkındaki bilgi ve farkındalık düzeylerini ölçmek amacıyla yapılmıştır.

Araştırma Malatya ili ve ilçelerinde topuk kanı numunesi alınan Aile Sağlığı Merkezlerinde, topuk kanı taramasında görevli ve gönüllü olarak çalışmaya katılan sağlık çalışanıyla 07.11.2024-07.02.2025 tarihleri arasında yapılmıştır. Araştırmacının literatür doğrultusunda hazırladığı anket formu veri toplamada kullanılmıştır. Toplanan veriler SPSS 22.0 ile istatistiksel olarak değerlendirilmiştir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1.Yenidoğan Doğumsal Metabolik Hastalıklar

DMH; Karbonhidrat, protein ve yağ asitleri yapımı veya yıkımında meydana gelen kusurlar sonucu oluşan patolojik tablodur. Kusurlu genetik bilgi kaynaklı enzim, kofaktör eksikliği ya da enzim aktivitesinin azalması sonucu meydana gelen biyokimyasal bozukluklar olup, çoğu otozomal resesif kalıtmalıdır. Bu hastalıklar anne karnından yetişkin döneme kadar olan süreçlerde ortaya çıkabilir. Neredeyse bütün organlarda tutulum gösterebilir (12-15). İlk defa Garrod tarafından 1908 yılında tanımlanan DMH, ülkemizde akraba evlilikleri ve doğum sayısının fazla olmasından dolayı gelişmiş ülkelere nazaran daha sık görülmektedir (15). Yenidoğan tarama testlerindeki gelişmeler sayesinde birçok metabolik hastalık erken tespit edilip, tedavisi başlanmakta ve böylece hastalığın sebep olduğu geri dönüşümsüz mental-motor hasarların önlenmesi sağlanmaktadır (16). Genel olarak metabolik hastalıklardaki tedavi yöntemleri; toksik madde birikiminin önlenmesi, kofaktör eklenmesi, son ürünün takviyesi, gen tedavisi ve organ nakli olarak söylenebilir (17).

2.1.1. Dünya Ve Türkiye’de Doğumsal Metabolik Hastalıklar Taraması Ve Tarihçesi

Dünyada gelişmiş-gelişmekte olan ülkelerde uygulanan yenidoğan tarama programı sağlık hizmetleri içindeki oldukça önemli koruyucu sağlık hizmetidir (18). Bu taramalar sayesinde erken teşhis edilen yenidoğanlarda uygulanan erken tedavi ile mortalite ve morbiditenin azaltılması amaçlanmaktadır. (19,20).

Yenidoğanda FKU taraması ilk kez Centerwall tarafından 1957’de idrarda ferik klorür testi kullanımı ile başlamıştır. İlk tarama programı ise, 1963’te Massachusetts’te Guthrie adlı bilim insanı tarafından günümüzde de kullanılmakta olan bakteriyel inhibisyon yöntemi temeline dayanan kan örneklerinin toplandığı filtre kağıdının kullanılmasıyla başlamıştır (18,21). Taramalarda kullanılan yöntemler; DNA düzeyinde genotipik tarama, enzimatik fenotip protein/enzim düzeyinin taranması olmakla birlikte en sık kullanılan biyokimyasal fenotipin metabolit seviyesinin taranmasıdır. Tarama programındaki asıl önemli olan husus; mortalite ve morbiditeye sebep olmadan, hastalıkları en erken dönemde tespit etmek ve mümkün olan en kısa zamanda tedaviye

başlamaktır. Bununla beraber taramaların duyarlılık ve özgünlüğü, yaşamın erken dönemlerinde birçok metabolitin yaşla farklı seviyelerde olması nedeniyle düşük olabilmektedir. Bundan kaynaklanabilecek hataları ortadan kaldırmak için doğumdan sonraki 3-5. günler taramada en uygun zaman dilimini oluşturmaktadır (18-20).

Ülkemizde FKU tarama programı 1987’de başlamış olup, 1993’de tüm ülkede zorunlu olmuştur. Ulusal Yenidoğan Tarama Programı, 25 Aralık 2006’da FKU’ya KH taraması eklenmesi ile başlatılmıştır. Ekim 2008’de BE taraması, Ocak 2015’te KF taraması ilave edilmiştir. 2017’de KAH pilot olarak Konya, Adana, Kayseri ve Samsun’da başlatılmış, 2022’de ise tüm ülkeye yaygınlaştırılmıştır. 9 Mayıs 2022’de panele SMA eklenmiştir. İldeki tüm sağlık merkezlerinde YTP kapsamında alınan tüm topuk kanları Sağlık Müdürlüklerinde toplandıktan sonra, İstanbul ve Ankara’daki tarama laboratuvarına gönderilmektedir. Her hastalık için çalışılan kanların sonuçları YTP web uygulaması ile illere gönderilmekte ve şüpheli çıkan sonuçlar için bebekler ilgili merkezlere yönlendirilmektedir. Bu çalışmalar neticesinde her yıl yaklaşık 4500 bebeğin hastalığı erken tespit edilmekte ve oluşabilecek komplikasyonlar önlenabilmektedir (8).

FKU’nun dünyadaki görülme sıklığı 1:10000, ülkemizde ise 1:4500 oranındadır. BE’de oranlar 1:40000-60000 ile 1:11000 olarak karşımıza çıkmaktadır. KH’nin dünyadaki oranı 1:2500-4000 iken ülkemizde 1:3344 olarak tespit edilmiştir. KF ise dünyada 1:2000-3500 iken ülkemizde bu oran 1:3000 olarak saptanmıştır. KAH’ın dünyadaki görülme oranı 1:5000-15000 olup, ülkemizdeki yüksek akraba evlilikleri sebebiyle dünyadaki görülme sıklığından yüksek olduğu düşünülmektedir. SMA’da bu oran dünyada 1:10000 iken ülkemizde ise 1:6000 olarak açıklanmıştır (22).

2.1.2. Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Sağlık Personelinin Rolü

Tüm toplumlarda çocuk, geleceğin yetişkinleri olarak görülmekte ve en iyi imkanlarla ihtiyaçları karşılanmaya çalışılmaktadır. Her ebeveyn sağlıklı çocuklar dünyaya getirmek ister. Lakin bazen hastalıklar buna engel olmaktadır. Son yıllarda, çocuk ve ailenin hayat kalitesini olumsuz etkileyen doğumsal metabolik hastalıklara daha çok rastlanır olmuştur (23). Yenidoğan hakları deklarasyonunda “her yenidoğan yaşam hakkına sahiptir”, “her yenidoğan daha sonraki yaşamında kendisinin azami fiziksel, zihinsel, ruhsal, ahlaki ve sosyal gelişimini sağlayacak sağlık, sosyal ve duygusal bakımı alma hakkına sahiptir” ve çocuk hakları sözleşmesinde ise “çocuğun sağlıklı bir şekilde büyüebilmesi için kendisine ve annesine doğum öncesi ve sonrasında özel bakım ve

korunma sağlanmalıdır” ilkesi bulunmaktadır. Hasta çocuk sahibi olmak yalnız anne babayı değil tüm ailenin psikolojisini etkilemektedir (24,25). Bu nedenle koruyucu sağlık hizmeti olan yenidoğan taramalarında tanı alan bebek ve ailelerinin bundan sonraki hayatlarında sosyal, fiziksel, psikolojik vb. açıdan sağlık personellerine çok önemli görevler düşmektedir. Hastalık konusunda aileyi bilgilendirme, ailenin anamnezini alma ve kaydını tutma, tedaviye uyumu ve destekleyici bakımı sağlamada sağlık personellerinin görevi çok önemlidir (23).

2.2. Ülkemizde Yenidoğan Topuk Kanında Taranan Hastalıklar

UYTP kapsamında ülkemizde, topuk kanından bakılan altı adet DMH taraması yapılmaktadır. FKU, BE, KH, KF, KAH ve SMA’dır.

2.2.1. Fenilketonüri

FKU, fenilalanin hidroksilaz enzimi eksikliği sebebiyle fenilalanin aminoasidinin parçalanamaması neticesinde, kan ve dokularda birikmesi sonucu ortaya çıkan, erken tespit edilmediğinde zeka ve ağır gelişme geriliğine neden olan otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır (26, 27). Parçalanamayan fenilalanin beyinde birikir ve ortaya koyduğu harabiyet ile çocukta ileri seviyede zeka geriliğine sebep olur. Ülkemizde akraba evliliklerinin çok olması nedeniyle sık görülmektedir. FKU’lu bebekler doğumda genellikle sağlıklı görünmektedir. Normal beslendikten sonra vücutta birikmeye başlayan fenilalanin, klinik tabloya neden olur. Tedavisi yapılamayan hastalarda ileri seviyede mental gerilik, konvülsiyon ve ölüm görülebilmektedir. (28, 29).

Klinik Tablo

FKU’lü bebekler doğumdan sonraki ilk aylarda sağlıklı bebekler gibidir. Beslenmeye başladıktan sonra vücutta birikmeye başlayan fenilalanin, nörolojik tabloyu ortaya çıkar. Gelişme geriliği 5-6. aylarda kendini belli etmeye başlar. Akranları gibi oturma, konuşma, yürüme becerilerini kazanamaz ve yeterli beyin gelişimi olmadığından mikrosefali ortaya çıkar. Çevreye duyarsızlık hatta otistik davranışlar görülebilir. İdrar ve vücut sıvılarında küf kokusu dikkat çeker (1,30). Bebekten taburcu edilmeden hemen önce ve beslendikten sonraki ilk 24-72 saat içinde kan örneği alınmalıdır. Bu süre 7 günü geçmemelidir. Bebekten kan örneği 24 saat içinde alınmışsa, 1-2 hafta sonra tekrarlanmalıdır. 0-12 yaş aralığındaki kan fenilalanin seviyesi 2-6 mg/dl’dir (10, 31).

Tedavi Ve İzlem

Beyin hasarı ve buna bağlı semptomları engellemek için doğumdan sonraki ilk 21 günde tedaviye başlamak ve hayat boyu diyet tedavisi uygulamak önemlidir. Tedavide asıl amaç, kan fenilalanin seviyesini beyin hasarına neden olmadan yeterli nütrisyonu sağlayabilmektir. Fenilalanin protein kaynaklı besinlerin içerisindeki önemli bir aminoasit olup, diyetten tamamen izole edilmesi sakıncalı olduğundan uygun bir diyet programı uygulanmalıdır. Son yıllarda büyüme ve gelişmenin sağlıklı olması için özel geliştirilmiş mamaların dışında, protein miktarı azaltılmış ürünler ve gıdalar üretilmektedir. FKU'lu bireylerin; zeytinyağı, ayçiçeği yağı, aspartam içermeyen gazlı içecekler, kahve, çay, maden suyu, su, soda, şeker, kompostolar, sade lokum, sütsüz tatlılar, pişmaniye, baharatlar, tuz, sirke ve mısır nişastası tüketmesinde sakınca bulunmamaktadır. Diyetlerinden çıkarılması gereken ürünler ise; fıstık, fındık, ceviz, kurubaklagiller, tahıllar, yumurta, süt ve süt mamülleri, deniz ürünleri, et ve et mamülleri oluşturmaktadır (26,32,33).

2.2.2. Biyotinidaz Eksikliği

Biyotin, sağlıklı büyüme, gelişme ve enerji için gereken, suda çözünen ve birçok yiyecekte bulunan bir vitamindir. Diyetle dışarıdan alınan biyotin proteine bağlı olduğundan vücut tarafından kullanılamaz. Vücudumuzda bulunan biyotinidaz enzimi, diyetle alınan biyotini bağlı olduğu proteinden ayırıp, serbest biyotine çevirmede görev alır. Vücudumuz; karbonhidrat, protein ve yağ yapım ve yıkım döngüsü için serbest haldeki biyotine ihtiyaç duyar. BE'de biyotin proteinden ayrılamadığı için zararlı ürünler vücutta birikmeye başlar. Biyotinidaz enzim aktivitesi yeterli olmadığından normal diyetle alınından çok daha fazla miktarda serbest biyotine gereksinim vardır. Aksi takdirde dermatolojik, nörolojik, immünolojik ve görme ile bağlantılı sağlık sorunları ortaya çıkar. Akriba evliliklerinin çok olmasından dolayı ülkemiz, en sık görülen ülkeler arasındadır. Dünyadaki görülme sıklığı 1/60000 iken, ülkemizde 1:11000 olarak belirtilmiştir (34-37).

Klinik Tablo

BE, tedavi edilmediğinde, doğumu izleyen birkaç hafta içinde, ama genellikle 3 ile 6 ayda semptomlar ortaya çıkmaya başlar. Ancak ilk birkaç yıl belirgin değildir. Semptomların başlıcaları; nöbetler, gelişimsel gerilik, deri ve saç dökülmesidir. Bunlara uyuşukluk, işitme kaybı, ataksi, göz ve solunum problemleri de eşlik edebilir. Hayati fonksiyonları tehdit eden asidoz, hiperamonyemi ve organik asidüri gibi biyokimyasal

değişimler de görülebilir. Enzim eksikliğinin beyin, iç kulak, göz ve deride oluşturduğu hasarları tedavi edilmeyen yeni doğanlar ve bebekler bazen hayatını kaybetmektedir (34-36).

Tedavi Ve İzlem

Günümüzde tedavisi olmakla beraber, ömür boyu tedavisi devam eden bir durumdur. Tanı ve tedavideki gecikme nörolojik sekele hatta ölüme neden olabilmektedir. Enzim eksikliği olan çocuklara tedavide oral biyotin verilmektedir. Önerilen doz 5-20 mg'dır. Protein kısıtlaması gerekmemekle birlikte, çiğ yumurta beyazındaki avidin maddesi biyotini bağladığından tüketilmemelidir. Bebekler düzenli olarak doktor ve diyet ile kontrol edildiği takdirde sağlıklı büyüme ve gelişmeleri sağlanabilir (34,36).

2.2.3. Konjenital Hipotiroidi

KH, doğuştan tiroid hormon noksanlığı olarak ifade edilir. Ülkemizde, yenidoğanlarda en çok görülen endokrin hastalığı olmasının yanında, önlenebilir mental reterdasyonun da en sık nedenidir. Görülme sıklığı yaklaşık 1:4000'dir. Hastalık geçici veya kalıcı olabilir. Geçici KH, doğumda ortaya çıkan ancak ilerleyen dönemlerde tiroid hormonu üretilmesiyle ortadan kalkarken, kalıcı KH hayat boyu tedavi gerektirir. Tiroid hormonu bebeklerde normal büyüme ve sağlıklı nörolojik gelişim için olmazsa olmazdır. Eksiklik tedavi edilmediğinde KH, hayatın ilk yıllarında ciddi nöroloji bozukluk, gelişme ve zeka geriliği ile sonuçlanır. Bu yüzden erken tanı ve tedavi çok önemlidir. Filtre kağıdına alınan topuk kanından TSH ölçülmesi esasına dayanır (38-40). Tarama için en uygun zaman dilimi doğumdan sonraki 48-96 saatler arasındır.

Klinik Tablo

KH'li bebeklerin çoğu doğumda normal görünür. Klinik semptomlar anlaşılması zor ve non spesifiktir. Bu bebeklerin çok az bir kısmı fizik muayene ile doğumda tespit edilebilir. Arka fontanel genişliği, kuru deri, kaba sesle ağlama, beslenme güçlüğü, alt ekstremitelerde hipotermi, kabızlık, büyük dil, umbilikal herni, geniş düz burun, letarji, hipotoni, uzamış yenidoğan sarılığı ve guatr görülebilecek başlıca klinik semptomlardır (39).

Tedavi Ve İzlem

KH'li hastaların pediatrik endokrinoloji uzmanı tarafından takibi önerilir. Tedavinin amacı, tiroid hormonu replasmanına bir an önce başlayıp, TSH miktarını normal düzeye (5mU/L'den az olması) getirmek; ayrıca ilk yılda serum T4'ü 10-16 mcg/dL, serbest T4'ü de 1,4-2,3 ng/dL aralığında tutmak hedeflenir. TSH kapiller kandaki cut-off değeri 20 mIU/ ml olmalıdır. Klinik değerlendirme düzenli aralıklarla yapılmalıdır. Oluşabilecek sekelleri engellemek için günde 10-15 mcg/kg L-tiroksin (levotiroksin) hemen başlanmalıdır. Tedavide sadece tablet kullanılmakta olup, sıvı solüsyon formları sağlık bankalığı tıbbi ilaç ve tıbbi ilaç kurumundan onay almamıştır. Tabletler ezilebilir, anne sütü veya mama ile karıştırılarak verilebilir. Optimal doz laboratuvar değerlendirmesi ile yapılır. Bunun için; tedavi başlangıcında 2-4. Haftalarda, ilk sene 1-2 ayda bir, 1-3 yaş aralığında 2-3 ayda bir, bundan sonra büyüme ve gelişme tamamlanıncaya kadar 3-12 ayda bir yapılmalıdır. Herhangi bir doz değişikliğinde 2 hafta sonra kontrol yapılmalıdır (38,42).

2.2.4. Kistik Fibrozis

KF, ülkemizde 1:3000 görülme sıklığına sahip, ekzokrin salgı bezlerindeki bozukluğa bağlı ortaya çıkan, multi sistem tutulumu olan otozomal resesif geçişli yaygın mortal hastalıktır. Solunum ve gastrointestinal sistem bulgular barizdir. Kistik fibrozis'de transmembran regülasyon proteini sentezini sağlayan gendeki mutasyon sonucu klor iyonu transportu bozulmuştur. Solunum solu epitelinde sodyum emilimi artarak su miktarı az olan sekresyonların yoğunluğunun artmasına ve solunum yollarının tıkanmasına neden olur. Aynı duruma safra ve pankreas kanallarında da rastlanır. Ter bezlerinde su emilimi bozulduğundan tuz kaybı artar. Topuk kanında immün reaktif tripsinojen (İRT) bakılarak tespit edilir. İRT değeri yüksek çıkan bebeklerin ter testi için ilgili merkezlere yönlendirilmesi gerekir. Bebekler 4 haftalık olunca ter testi için gerekli olan klor miktarına ulaşabilir. Klor seviyesi 40 mEq/L'nin üstünde ise KF düşünülebilir (42, 43).

Terin Toplanması

Kol veya bacak üzerinde küçük bir alana pilokarpin uygulanır. Ter yapımı uyarılması için düşük bir elektrik akımı verilir. Bölge temizlenir ve filtre kağıdı ile kapatılır. Yarım saat sonra filtre kağıdı çıkarılır (42).

Klinik Tablo

Gebelikte başlayan KF, semptomların ilk zamanlarda fark edilememesi yüzünden tanı koymada geç kalınabilmektedir. Hırıltı- nefes darlığı, deride tuzlu tat olması, sık sık tekrarlayan bronşit- zatürre gibi akciğer enfeksiyonları, inatçı öksürük ve aşırı mukus, sinüzit, nazal polipler, yağlı ve kötü kokulu aşırı miktarda gaita, büyümede gerilik ve düşük tartı ağırlığı, gaz ve şişkinlik, el ve ayak parmakları genişliği, pankreas yetmezliği ve karaciğer hastalığı en belirgin semptomlardır (44).

Tedavi Ve İzlem

Erken yaştaki gen tedavisi ile kusurlu gen tamir edilebilir yada KF'li bireye eksik olan proteinin aktif formu verilebilir. Akciğer transplantasyonu, ilerlemiş durumlarda düşünülebilir. Son yıllardaki tedaviler ile hastaların ömrü 30 yıl kadar uzatılmıştır. Akciğer sorunlarına yönelik; egzersiz, fizik tedavi, hava yollarının tıkanmasını önleyen ilaçlar (mukolitikler, dekonjestanlar, bronkodilatörler) ile sindirim sistemi sorunlarına; dengeli, yüksek kalorili, düşük yağ ve yüksek proteinli diyet, sindirime yardımcı pankreas enzimleri, A,D,E,K vitaminleri desteği verilmelidir. Bağırsak tıkanıklığında lavman kullanılabilir. Ek olarak grip dahil tüm aşıları yapılmalıdır (45).

2.2.5. Konjenital Adrenal Hiperplazi

KAH, adrenal kortekste kortizol sentezinde gereken 5 enzimden birinin eksikliğinde ortaya çıkan,cinsel gelişim bozukluğu ile karakterize otozomal resesif geçiş gösteren hastalık grubudur. Vakaların %95'inden sorumlu olan ve en sık görülen çeşidi 21-Hidroksilaz eksikliğidir. Ancak diğer enzim eksikliklerinde de klinik tablo benzerdir. Enzim eksikliği kortizol üretiminin bozulmasına ve adrenal yetmezliğe neden olur. Bununla beraber oluşan aldosteron eksikliğinin sebep olduğu tuz kaybı nedeniyle bebeklerde hiperkalemi, hiponatremi, hipoglisemi ve sonuçta ölümle sonuçlanabilir. Erkek bebekler semptom vermediğinden genellikle doğumdan hemen sonra fark edilmez ve ciddi enfeksiyonlar ve ishal sonucu ölümler görülebilir (46, 47).

Klinik Tablo

Klinik semptomların ciddiyeti enzim eksikliği miktarına bağlıdır. Farklı mutasyonların farklı derecelerde enzim eksikliği yapması klinik çeşitliliğe neden olur. Hafif vakalarda kortizol ve aldosteron sentezi yeterli olsa bile androjen fazlaca sentezlenmektedir. Ciddi vakalarda, artan kortizol öncülleri ve adrenal androjenler

nedeniyle erken çocukluk döneminde çok kolay fark edilebilir. Adrenal yetmezlik, tekrarlayan kusmalar, kilo alamama, dehidratasyon, metabolik asidoz tablosu, hipotansiyon, hipoglisemi, şüpheli genital yapı, erken puberte başlıca semptomlar arasında yer almaktadır (42, 46, 48).

Tedavi Ve İzlem

Bütün KAH hastalıklarında tedavinin iki temel amacı; hormon replasmanı ve aşırı hormon üretimi kaynaklı istenmeyen etkileri dengelemektir. Yeterli androjen üretiminin baskılanmasını sağlayacak minimum glukokortikoid dozu hedeflenir. Bununla beraber cerrahi tedavi ve psikolojik destek de yapılmalıdır (46,47).

2.2.6. Spinal Muskuler Atrofi

SMA, omurilik ve kraniyal sinir motor çekirdeklerinde bulunan motor nöron hücrelerinin irreversible hasarı sonucu ortaya çıkan kas güçsüzlüğü olan otozomal resesif geçişli bir grup hastalıktır. Kaslar, sinir hücrelerinden gelen sinyalleri yanıtlayamayarak körelmeye ve küçülmeye, zamanla atrofiye yani yok olmaya başlar. Hastalarda baş ve boyun ile kol ve bacak kaslarını kontrol edememe durumu ortaya çıkar. Emekleme, yutma, nefes almada problemler görülebilirken; işitme, tat alma, görme, koklama duyuları tamamen normaldir. SMA'nın taşıyıcılık oranı yaklaşık 1:40-60 arasındadır. Ülkemizdeki görülme sıklığı ve taşıyıcılık oranı kesin olarak bilinmemekle beraber yaklaşık olarak 3000 SMA hastası mevcuttur. 4 farklı formu vardır. Klinik bulgu ve belirtiler ile öykü ve fizik muayene sayesinde tanı konur. Kesin tanı ise, SMN1 moleküler gen analizinde patolojik varyant varlığına dayanır. Ülkemizde taşıyıcılık oranı yüksekliği nedeniyle gebelik öncesi tüm çiftlere tarama yapılır (49, 50).

Klinik Tablo

Tip 1 SMA, bebekleri doğumdan itibaren etkilemeye başlarken, Tip 2 ve 3 7-18 aylık çocukları etkiler. Bebeklerin çoğunluğunda 3. aydan itibaren kaslarda güçsüzlük görülmeye başlar ve çocuklar bağımsız oturabilir fakat yürüyemezler. En sık görülen semptomlar; kaslarda güçsüzlük, zayıflık ve hareket etmede güçlük, emekleme, oturma ve yürüme gibi motor becerilerinde gecikme, baş- boyun kontrolü zayıflığı, solunum sıkıntısı, emme- yutma güçlüğü, kas seğirmeleri, skolyoz gibi kemik- eklem problemleri, kramplar, ellerde titreme, bebeklerde gelişim geriliği, cılız sesle ağlama, dilde seğirme ve reflekslerde azalma olarak sıralanabilir (50).

Tedavi ve İzlem

Günümüzde bilinen kesin bir tedavisi yoktur. Hastalığın sebep olduğu semptomlar ve komplikasyonlar önlenmeye çalışılırken, hastaların yaşam kalitesinin iyileştirilmesi hedeflenir. Tedavi SMA tipi, çocuğun yaşı ve durumun ciddiyetine göre belirlenir. Tip 1’de akciğer fonksiyonlarını korumaya yönelik tedavi planlanırken, Tip 3 ve 4’ te kas gücünü korumak için fizyoterapi planlanır. 2016 yılında FDA onayı alınan ilk ilaç nusinersen (spinraza) dır (50). 2019 yılında Zolgensma FDA’ dan onay alan ikinci SMA ilacı olmuştur. 2020 de Evrysdi FDA dan onay alan üçüncü ilaç olmuştur. Evrisdi 2 ay üstü bebeklerde SMA’ nın bütün tiplerine etkili tek oral formu olan ilaçtır (51).

2.3. Topuk Kanı Taramasında Görevli Sağlık Çalışanları

Yenidoğandan topuk kanı alınmasında hemşire ve ebeler ilk sorumlu olan sağlık çalışanlarıdır. Örneğin alınması ve takibinde yaşanabilecek gecikmeler, bebeklerde tedaviye geç başlama ve geri dönüşsüz sekellere neden olabilir. Hemşire ve ebeler, örneğin alınması, muhafazası, ilgili birime iletilmesi, ailenin eğitilmesi ve desteklenmesi konusunda önemli roller üstlenir. Taramada görevli sağlık çalışanlarının yanlış veya eksik bilgiye sahip olması, uygulama ve verilen hizmeti olumsuz etkileyeceğinden düzenli aralıklarla verilen eğitimlerle desteklenmelidir. Sağlık çalışanlarının taramalardaki görev ve sorumluluklarının bilincinde olması ve telafi edilemeyecek hatalı sonuçlara sebebiyet vermemesi çok önemlidir (10,51).

Aile hekimliği yönetmeliğinde aile hekimlerinin;

- Bireye yönelik koruyucu sağlık, birinci basamak tanı, tedavi ve danışmanlık hizmeti vermek,
- Bakanlık ve kurumca yürütülen sağlık programlarına yönelik sağlık hizmeti sunmak,
- Kayıtlı kişilere sağlığı iyileştirici ve koruyucu hizmetler vermek,
- Kayıtlı kişilere anne, çocuk ve üreme sağlığı hizmeti sunmak,
- Kayıtlı kişilere yaş, hastalık ve cinsiyet grubuna göre izlem ve taramalarını yapmak (kanser, gebe, lohusa, yenidoğan, bebek, çocuk vs.),
- ASM koşullarında teşhis ve tedavi edilemeyecek hastaları sevk etmek, gittikleri yerde yapılan muayene, tedavi ve varsa yatış bilgilerini değerlendirmek, diğer

basamak hastanelerdeki tedavi- rehabilitasyon hizmetleri ve evde sağlık hizmetleri ile koordinasyonu sağlamak gibi görev, yetki ve sorumlulukları vardır (52).

Taramada örnek alınmada geç kalınma veya alınmama sebebiyle oluşacak sorunlarda ailelerin açtığı tazminat davasını bakanlık sorumlu personele rücu edebilmektedir.

2.4. Topuk Kanı Numunesi Alınma Zamanı

Hastalıkların erken tespit edilmesi ve tedaviye başlanması için yapılan taramalar iki aşamada yapılmaktadır;

- Doğumu takiben her bebekten oral beslenmeden sonra 48 saat içinde ilk numune alınmalıdır. Alınan bu kan numunesinde FKU, SMA ve BE çalışılmaktadır.
- İlk hafta içinde ASM veya göçmen sağlığı biriminde ikinci kan numunesi alınmalıdır. Bunda ise KAH, KHT ve KF çalışılmakta olup, FKU için tekrar analizi yapılır.

Prematüre ve yenidoğan yoğun bakım ünitelerindeki bebeklerde tarama zamanı değişkenlik gösterir. Oral beslenememe, kan transfüzyonları ve antibiyoterapi hatalı sonuçlara sebep olacağından, bu bebekler yenidoğan servisine ilk alındığı anda, hemen ilk kan numunesi alınmalıdır. 2. Veya 3. Haftada tekrar numune alınıp test tekrarlanmalıdır. Bunun dışında tarama sonucunu etkileyecek hiperbilirubinemi, mekonyum ileus, karaciğer ve böbrek hastalığı, sepsis, steroid ilaç kullanımı olması durumunda mutlaka numune kağıdına ayrıntılı olarak belirtilmelidir (22, 53, 54).

2.5. Yenidoğan Topuk Kanı Numunesi Alınma İşlem Basamakları

İşlem öncesi aileye gerekli bilgi verilmeli, numune kağıdının tüm sayfaları okunaklı ve tükenmez kalemle özellikle annenin TC kimlik nosu başta olmak üzere bebekle ilgili özel durumlar (prematüre, hastalıklar, çoğul gebelik vs) ve kan alınan-alınmayan her bebek için ebeveyn rıza beyan bölümü doldurularak imzalatılmalıdır. Numune alınırken bebeğin ağrısını azaltmak için farmakolojik olmayan yöntemler kullanılabilir.

- Eller yıkandıktan sonra eldiven ve maske giyilir
- Numune için bebeğin topuğunun tabanının medial (iç) ya da lateral (dış) kısımları uyundur (Şekil 1).

- Kan akışını hızlandırmak için bebeğin ayağını ılık havlu ile veya avuç içinde ısıtmak ve kalp seviyesinin altında tutmak
- Numune alınacak yer %70 izopropil alkolle silinir, kuruması beklenir veya steril gazlı bezle kurulanır.
- Tek kullanımlık steril lanset kullanılır ve ilk kan damlası silinir.
- Kağıdın tek yüzüne, işaretli kısmın tamamını kaplayacak ve her iki yüzden de görülecek şekilde topuk değdirilmeden emdirilerek 5 daire içine örnek alınır (Şekil 2)
- Hemoliz ya da doku sıvısıyla dilüe olmaması için topuk sıkılmamalıdır.
- Kan akışı durmuşsa aynı yer tekrar delinmemeli, farklı bölge veya diğer ayak kullanılmalıdır.
- Numunenin tarama kartındaki alanlara homojen dağılması için dik tutulduktan sonra düz zeminde oda sıcaklığında ısı, ışık ve nemden korunarak 2-3 saat kurutulur.
- Kuruyan örnek uygun koşullarda İl Sağlık Müdürlüğü'ne ulaştırılır (22).



Şekil 2.1. Topuk Kanı Alınacak Bölge



Şekil 2.2. Topuk Kanı Numunesi Alınma Tekniği

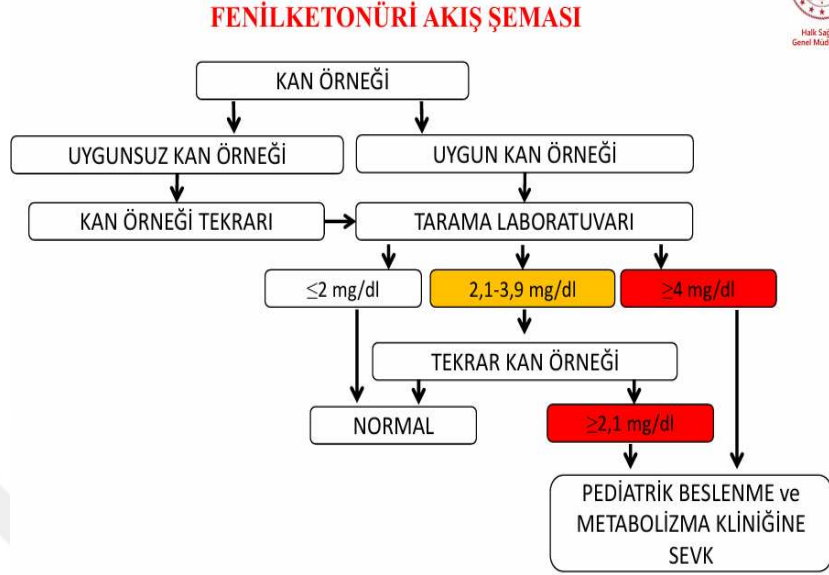
- Örnek miktarının yetersiz olması
- Örnek alınan kağıdın yırtılmış veya aşınmış olması
- Örneğin kurumadan paketlenmesi
- Kan örneğini aşırı alıp üst üste
- Kan örneğinin dilue(seyreltilmiş), rengi bozulmuş veya başka bir madde ile kontamine olması
- Serum halkalarının görülmesi
- Kan örneğinin üst üste binmesi (tabakalanması)
- Kan örneğinin alınmaması

Şekil 2.3. Geçersiz Kan Örnekleri

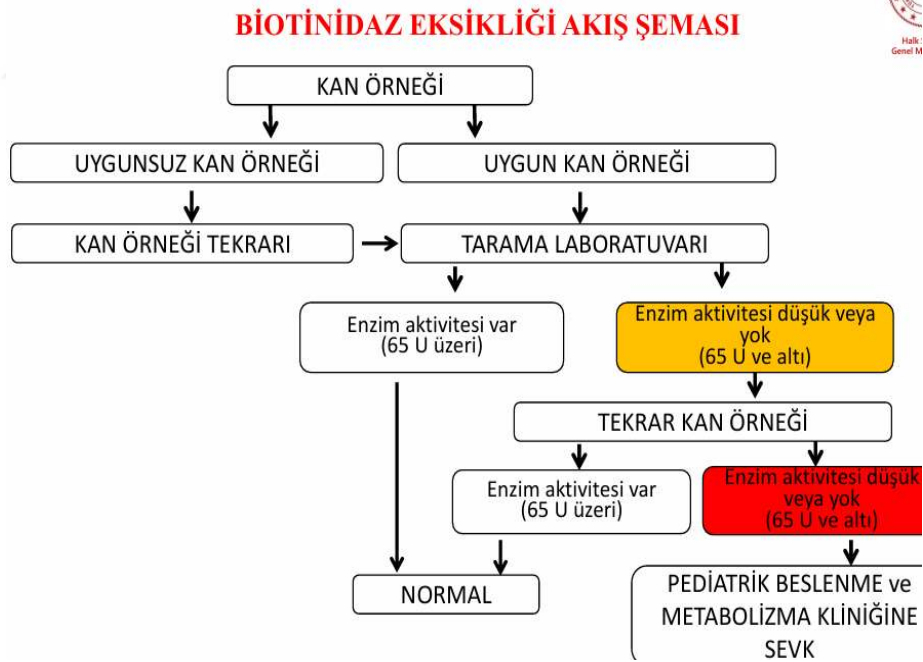
2.6.Topuk Kanı Numune Sonuç Değerlendirilmesi

Numuneler laboratuvara kabul edikten 72 saat içinde sonuçlar çıkmakta, NTP web sayfasında yayınlanmakta ve gerekli ise ilgili merkezlere sevk edilmektedir. Topuk kanı alınırken aileler sonuçların süreci hakkında bilgilendirilmelidir. Sonuç normalse kendilerine dönüş olmayacağını, şüpheli çıkması halinde yeniden topuk kanı alınacağı

söylenmelidir. Sonuçların takibi ve yönetiminin nasıl olacağı “TC Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü” web sayfasında detaylı olarak sunulmuştur (Şekil 4-5-6-7-8-9) (22,53).

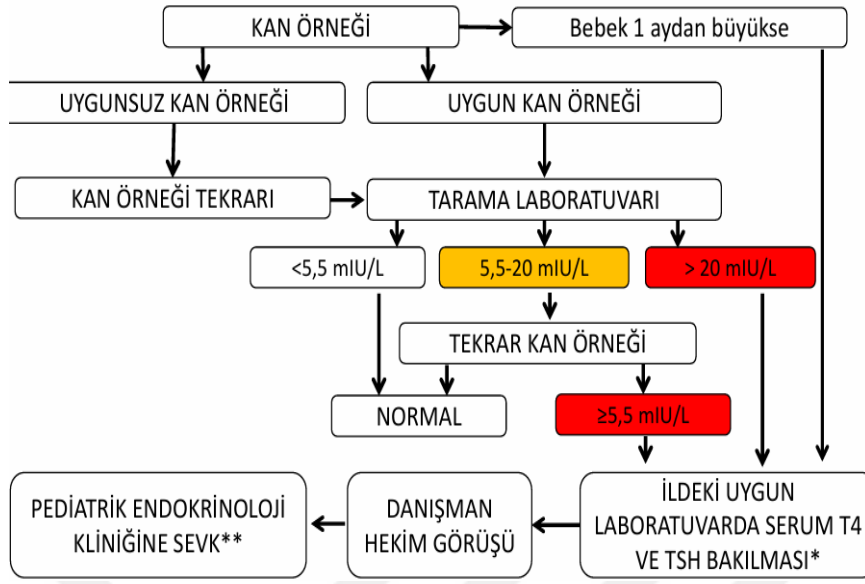


Şekil 2.4. FKU Akış Şeması



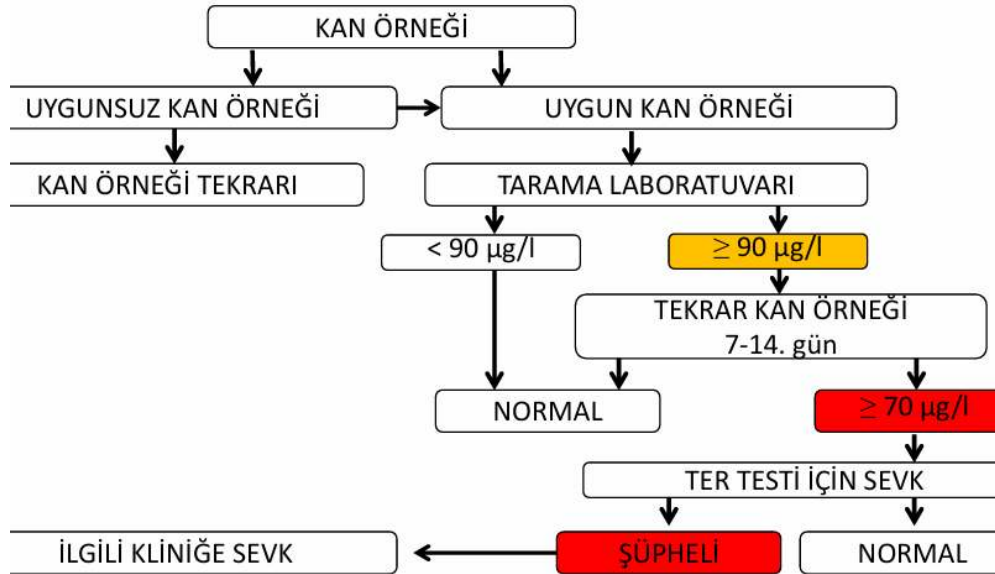
Şekil 2.5. BE Akış Şeması

KONJENİTAL HİPOTİROİDİ (TSH) AKIŞ ŞEMASI

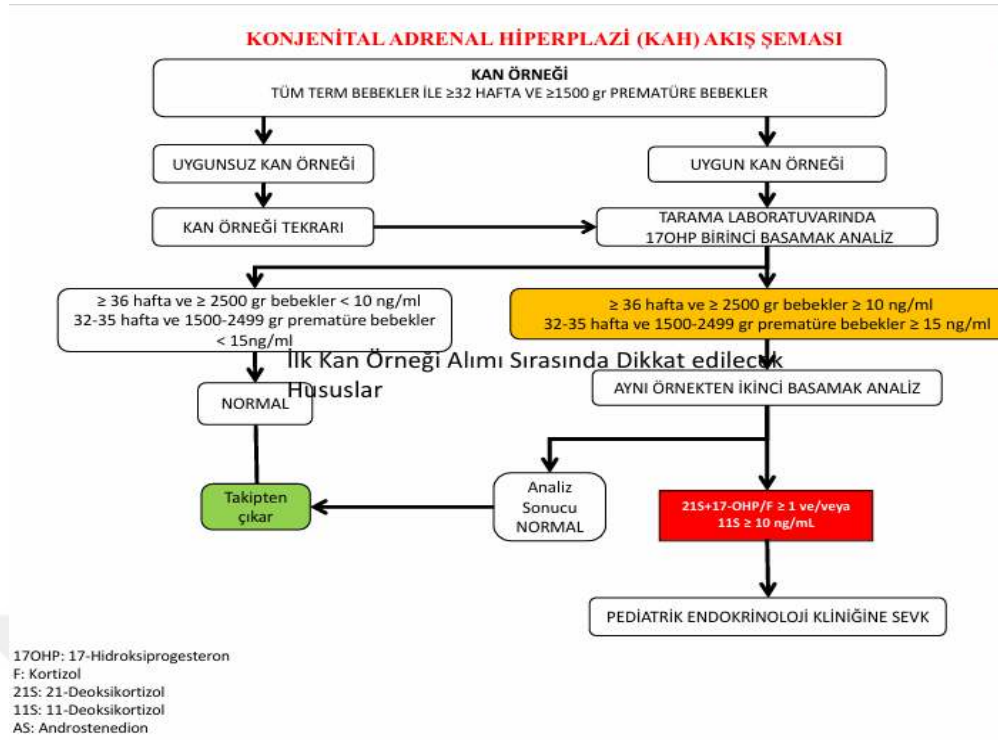


Şekil 2.6. KH Akış Şeması

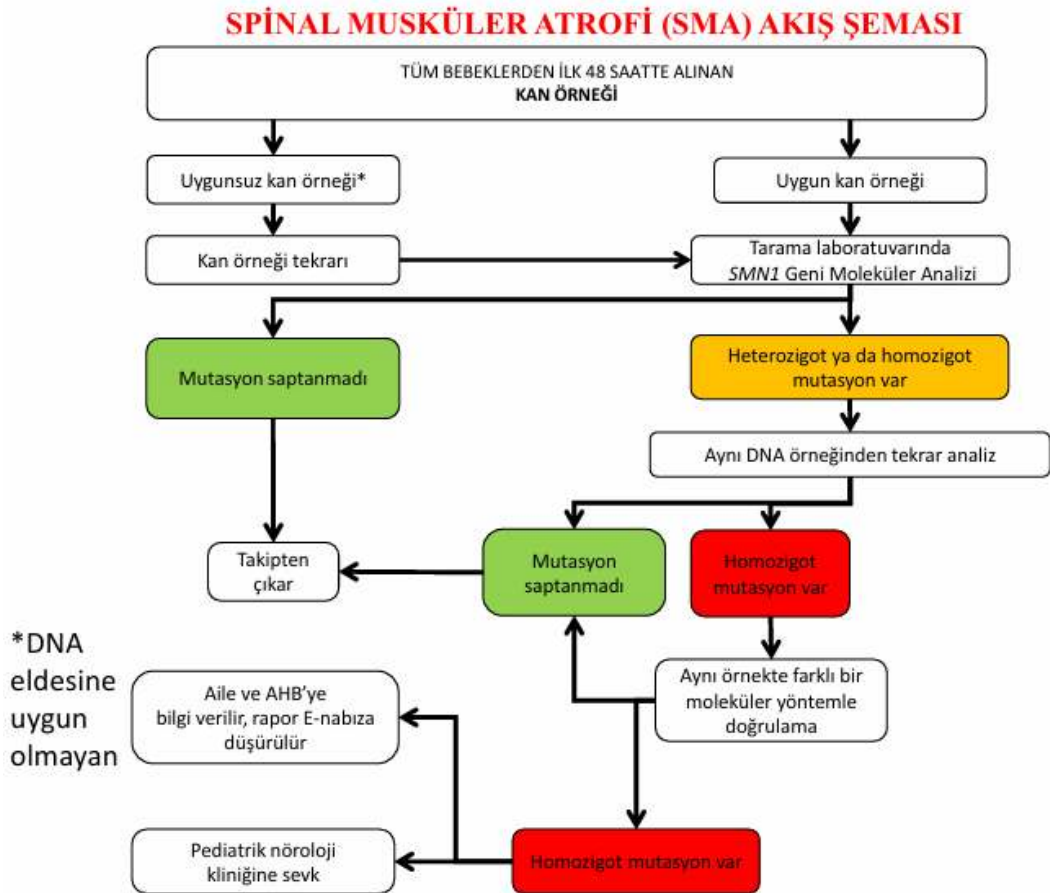
KİSTİK FİBROZİS AKIŞ ŞEMASI



Şekil 2.7. KF Akış Şeması



Şekil 2.8. KAH Akış Şeması



Şekil 2.9. SMA Akış Şeması

2.7. Şüpheli Çıkan Sonuçlarda Ailelerinin Bilgilendirilmesi

Hastalık şüphesiyle pediatrik endokrinoloji kliniği, pediatrik beslenme metabolizma kliniği, ter testi merkezi veya SMA sevk merkezine gönderilmesi gereken bebeklerin aileleri endişeye sebep olmadan uygun şekilde bilgilendirilmelidir. İlgili kliniğe mümkün olduğu kadar erken ulaşmalarının ciddiyeti anlatılmalıdır. Gidebilecekleri merkezlerin listesi sunularak, kendilerine en uygun yeri seçmeleri sağlanmalıdır. Bebeğin sevk edildiği hastalık şüphesine uygun renkteki sevk kağıdı ile tarama sonucunu gösteren laboratuvar çıktısı beraber aileye verilmeli, sevk kağıdı doğru ve tam doldurulmalıdır. Sevk kağıdının arka yüzünün gidilen klinikte doldurularak geri getirmesi hakkında aile bilgilendirilmelidir (22).



3. MATERYAL VE METOD

3.1. Çalışmanın Şekli

Çalışmamız tanımlayıcı ve kesitsel olarak yapılmıştır.

3.2. Çalışmanın Yeri Ve Zamanı

Çalışmamız Malatya ili merkez ve ilçelerindeki topuk kanı örneği alınan toplam 97 Aile Sağlığı Merkezi'nde 07.11.2024-07.02.2025 tarihlerini kapsayan zamanda yapılmıştır.

3.3. Çalışmanın Evreni Ve Örneklemi

Çalışmanın evrenini, ASM'lerde çalışan 250 hekim, 145 hemşire/ebe oluşturmaktadır. Bu araştırmada herhangi bir örnekleme yöntemi kullanılmamıştır. Araştırmaya katılmaya gönüllü olan hekim ve aile sağlığı çalışanlarına Google anket üzerinden ulaşılmış olup 202 kişi tarafından anket cevaplanmıştır. Katılımcılardan 153 kişi hekim olup, 49 kişi ebe/hemşiredir. Araştırmaya gönüllü olup anket sorularını cevaplayan sağlık çalışanları evrenin %51.13 ünü temsil etmektedir.

3.4. Çalışmanın Bağımlı Ve Bağımsız Değişkenleri

Çalışmaya katılanların cinsiyet, medeni durum, yaş, çocuk sahibi oluşu, meslek, meslekteki toplam görev süresi vs. tanıtıcı özellikleri bağımsız değişkenleri oluştururken taramanın zamanı ve aşamaları, sonuçların değerlendirilmesi, şüpheli veya pozitif çıkan sonuçlarda hastaların yönlendirilmesi soruları ise bağımlı değişkenleri meydana getirmektedir.

3.5. Verileri Toplama Aracı

Çalışmamızda veriler, araştırmacı tarafından hazırlanan ve topuk kanı taramaları ve hastalıkları hakkında bilgi düzeyini ölçmeyi hedefleyen 35 soruluk anket formu aracılığıyla toplanmıştır (EK-1). Anket formu; demografik bilgiler, topuk kanı alım aşamaları ve işlem basamakları, doğumsal metabolik hastalıklardan ana başlıkları ile üç bölümden oluşmaktadır. Formdaki sorular; ankete katılan çalışanları tanıtıcı özellikleri, taramanın yapım zamanı ve aşamalarını, pozitif veya şüpheli sonuçların değerlendirilmesi ve taranan hastalıklar hakkında genel bilgiler içermektedir.

3.6. Verilerin Toplanması ve Değerlendirilmesi

Araştırma için kullanılacak veriler araştırmacı tarafından toplanmıştır. Araştırmanın amacı katılımcılara Google anket üzerinden açıklanmış olup, formu doldurmaları istenmiştir. Bu işlem sadece 5-10 dk sürmüştür. Anket formu üzerindeki veriler Excel ortamına aktarılıp veriler SPSS 22.0 programına uygun ifadelerle dönüştürülmüştür. Elde edilen veriler SPSS 22.0 (Statistical Package for the Social Sciences, SPSS Inc., Chicago, IL, USA) programı üzerinden standart sapma ve analizleri yapılmıştır. Verilerin yüzdeleri ve ortalamaları çıkartılmıştır.

3.7. Çalışmanın Etik Yönü

Çalışmamız İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'nun 22.10.2024 tarih ve 2024/5378 karar nolu kurul onayı (EK-2) doğrultusunda yapılmıştır. Araştırmada katılımcılara araştırmanın amacı açıklanmış olup, gönüllülük esasına dayalı veri toplanmıştır. Toplanan verilerin araştırmaya katılan gönüllülerin adları kullanılmadan yayınlanacağı açıklanmıştır.

3.8. Çalışmanın Sınırlılıkları

Çalışma sahada çalışan aile hekimi ve aile sağlığı elamanına yönelik yapılmıştır. Çalışmanın yapıldığı yer ve zaman aralığı olarak büyük depremler yaşanmış olup artçılarında devam ettiği bir yer ve zaman olmuştur. Bundan kaynaklı birçok çalışan hekim ve yardımcı sağlık personeli bölgeyi terk etmek zorunda kalmıştır. Bölge koşulları ve zamandan dolayı deprem araştırmanın sınırlılıklarını oluşturmaktadır.

4. BULGULAR

Çalışmaya katılanların %49.5'i erkekler %50.5'i kadınlardan oluşmakta olup, %18.8'i bekar iken %81.2'si ise evli olduğunu belirtmiştir. Sağlık çalışanlarının çoğunluğunun (%41.1) 31-40 yaş aralığında olduğu görülürken, yine büyük çoğunluğun(%77.6) çocuk sahibi olduğu tespit edilmiştir. Katılımcıların %75.7'si hekim, %12.9'u hemşire, %11.4'ü de ebelerden oluşmaktadır. Eğitim durumları incelendiğinde; hekimlerin %66.0'sının pratisyen, %34.0'ünün uzman olduğu; aile sağlığı çalışanlarının %22.4'ü sağlık meslek lisesi, %20.4'ü ön lisans, %48.9'u lisans ve %8.1'i de yüksek lisans mezunu olduğunu belirtmiştir. Çalışmaya katılım sağlayan sağlık çalışanlarının büyük çoğunluğunun (%63.9)'sinin 11 yıl ve üzerinde hizmet yılı olduğu görülmüştür. Birimlerine kayıtlı DMH tanısı almış kayıtlı çocuk olduğunu belirten katılımcı oranı ise %40.1 olarak bulunmuştur. (Tablo 4.1)

Tablo 4.1. Topuk Kanı Taramasında Görevli Sağlık Çalışanlarının Tanıtıcı Bilgileri

Tanıtıcı Özellikler		n	N %
1. Cinsiyetiniz:	Kadın	102	50.5
	Erkek	100	49.5
	Topam	202	100.0
2. Medeni Durumunuz:	Bekar	38	18.8
	Evli	164	81.2
	Toplam	202	100.0
3.1 Yaş Katagorize	20-30 Yaş	26	12.9
	31-40 Yaş	83	41.1
	41-50 Yaş	73	36.1
	51 Üstü Yaş	20	9.9
	Toplam	202	100.0
4. Çocuğunuz Var Mı ?	Hayır	45	22.4
	Evet	156	77.6
	Toplam	201	100.0
5. Mesleğiniz:	Hekim	153	75.7
	Hemşire	26	12.9
	Ebe	23	11.4
	Toplam	202	100.0
A.) (Hekim) Tıpta Uzmanlık Eğitimi aldınız mı?	Hayır	101	66.0
	Evet	52	34.0
	Toplam	153	100.0
B.) (AŞÇ) Eğitim Durumu:	Sağlık Meslek Lisesi	11	22.4

	Ön Lisans	10	20.4
	Lisans	24	48.9
	Yüksek Lisans	4	8.1
	Toplam	49	100.0
6. Meslekteki Toplam Görev Süresiniz (yıl)	0-5 Yıl	25	12.4
	6-10 Yıl	48	23.8
	11 Yıl Üzeri	129	63.9
	Toplam	202	100.0
7. Biriminize Kayıtlı Doğumsal Metabolik Hastalık Tanısı Almış Çocuk Var Mı?	Hayır	121	59.9
	Evet	81	40.1
	Toplam	202	100.0

Tablo 4.2. ve 4.3’de Topuk kanının ne zaman alınması gerektiği sorularına verilen cevapların mesleklere göre dağılım yüzde oranları şu şekilde belirlenmiştir;

- “Doğan tüm bebeklerden, doğumu takiben oral beslenmeden...sonra ilk kan numunesi alınır.” Sorusuna 48 saat cevabı ile hekimler %44.4, hemşireler %50.0, ebeler %34.8 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “Her bebeğe ulaşabilmek adına sağlık kurumlarında doğan bebeklerdenilk kan örneği alınmalıdır.” Sorusuna sağlık kurumunu terk ettiği son anda cevabı ile hekimler %36.6, hemşireler %26.9, ebeler %60.0 oranında doğru yanıt vermiştir.

Topuk kanı alım zamanı sorularına dair sağlık çalışanlarının verdikleri cevap oranına bakıldığında hemşire ve ebelerin daha yüksek oranda doğru yanıt verdiği görülmektedir.

Tablo 4.2. Topuk Kanı Alım Zamanı

Meslek		Fikrim yok	12 saat	24 saat	48 saat	Toplam	P
Hekim	n	0	17	68	68	153	
	%	0.0	11.1	44.4	44.4	100.0	
Hemşire	n	2	1	10	13	26	,012
	%	7.7	3.8	38.5	50.0	100.0	
Ebe	n	0	2	13	8	23	
	%	0.0	8.7	56.5	34.8	100.0	

“Doğan tüm bebeklerden doğumu takiben oral beslenmeden...sonra ilk kan örneği alınır.” Sorusuna en çok hemşireler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.3.Topuk Kanı Alım Zamanı

Meslek			Doğum Anında	Sağlık Kurumunu Terk	Beslendikten Hemen	Toplam	p
				Ettiği Son Anda	Sonra		
Hekim	N	1	31	56	65	153	,068
	%	0.7	20.3	36.6	42.5	100.0	
Hemşire	N	0	3	7	16	26	
	%	0.0	11.5	26.9	61.5	100.0	
Ebe	N	0	0	14	9	23	
	%	0.0	0.0	60.9	39.1	100.0	

“Her bebeğe ulaşabilmek adına sağlık kurumlarında doğan bebeklerdenilk kan örneği alınmalıdır.” Sorusuna en çok ebeler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.4 ve 4.5’de numune kağıdının nasıl doldurulması gerektiği hakkındaki sorulara verilen cevapların mesleklere göre dağılım yüzdeleri şu şekilde belirlenmiştir;

- “Özellikle....TC numarası başta olmak üzere, bebeğe ulaşmak için zorunlu alanların tümünün eksiksiz ve doğru doldurulmasına dikkat edilmelidir.” Sorusuna annenin cevabı ile hekimler %91.5, hemşireler %96.2, ebeler %91.3 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “Çoğul bebeklerde (ikiz vb.) formun üzerine kaçınıcı bebek olduğu yazılmalıdır.” Sorusuna doğru cevabı ile hekimler %94.8, hemşireler %96.2, ebeler %95.7 oranında doğru yanıt vermiştir.

Numune kağıdının doldurulması sorularına dair sağlık çalışanlarının verdikleri cevap oranına bakıldığında hemşirelerin daha yüksek oranda doğru yanıt verdiği görülmektedir.

Tablo 4.4. Numune Kağıdının Doldurulması

Meslek			Annenin	Babanın	Bebeğin	Toplam	p
Hekim	N		140	2	11	153	,494
	%		91.5	1.3	7.2	100.0	
Hemşire	N		25	1	0	26	
	%		96.2	3.8	0.0	100.0	
Ebe	N		21	0	2	23	
	%		91.3	0.0	8.7	100.0	

“Özellikle...TC numarası başta olmak üzere, bebeğe ulaşmak için zorunlu alanların tümünün eksiksiz ve doğru doldurulmasına dikkat edilmelidir.” Sorusuna en çok hemşireler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.5. Numune Kağıdının Doldurulması

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Toplam	p
Hekim	n	8	145	153	,946
	%	5.2	94.8	100.0	
Hemşire	n	1	25	26	
	%	3.8	96.2	100.0	
Ebe	n	1	22	23	
	%	4.3	95.7	100.0	

“ Çoğul bebeklerde (ikiz vb.) formun üzerine kaçınıcı bebek olduğu yazılmalıdır.” Sorusuna en çok hemşireler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.6, 4.7 ve 4.8’de kanın alınacağı bölgenin nasıl hazırlanacağı hakkındaki sorulara verilen cevapların mesleklere göre dağılım yüzdeleri şu şekilde belirlenmiştir;

- “ Kanın alınacağı bölgedeki kan akımını arttırmak için bebeğin ayağı ılık havlu ile üç dakika boyunca ısıtılabilir.” Sorusuna doğru cevabı ile hekimler %80.4, hemşireler %80.8, ebeler %78.3 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “ Venöz basıncı arttırmak için bebek ayağının kalp seviyesinintutulması daha uygundur.” Sorusuna altında cevabı ile hekimler %77.1, hemşireler %76.9, ebeler %73.9 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “ Bebeğin topuğu ile temizlenir ve ciltte kalan alkolün numuneyi seyreltmemesi için topuk kuru steril gazlı bezle kurulanır.” Sorusuna %70’lik izopropil alkol cevabı ile hekimler %56.2, hemşireler %61.5, ebeler %56.5 oranında doğru yanıt vermiştir.

Örnek alınan bölge hazırlığı sorularına dair sağlık çalışanlarının verdikleri cevap oranına bakıldığında hemşirelerin daha yüksek oranda doğru yanıt verdiği görülmektedir.

Tablo 4.6. Örnek Alınan Bölge Hazırlığı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	23	123	7	153	,934
	%	15.0	80.4	4.6	100.0	
Hemşire	n	4	21	1	26	
	%	15.4	80.8	3.8	100.0	
Ebe	n	3	18	2	23	
	%	13.0	78.3	8.7	100.0	

“ Kanın alınacağı bölgedeki kan akımını arttırmak için bebeğin ayağı ılık havlu ile üç dakika boyunca ısıtılabilir.” Sorusuna en çok hemşireler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.7. Örnek Alınan Bölge Hazırlığı

Meslek		Fikrim Yok	Altında	Üstünde	Hızasında	Toplam	P
Hekim	n	7	118	16	12	153	,559
	%	4.6	77.1	10.5	7.8	100.0	
Hemşire	n	1	20	1	4	26	
	%	3.8	76.9	3.8	15.4	100.0	
Ebe	n	0	17	2	4	23	
	%	0.0	73.9	8.7	17.4	100.0	

“Venöz basıncı arttırmak için bebek ayağının kalp seviyesinintutulması daha uygundur.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.8. Örnek Alınan Bölge Hazırlığı

Meslek		Fikrim Yok	%96'lık İzopropil Alkol	%70'lik İzopropil Alkol	Povidon İyot	Toplam	p
Hekim	n	23	24	86	20	153	,554
	%	15.0	15.7	56.2	13.	100.0	
Hemşire	n	4	4	16	2	26	
	%	15.4	15.4	61.5	7.7	100.0	
Ebe	n	4	6	13	0	23	
	%	17.4	26.1	56.5	0.0	100.0	

“ Bebeğin topuğu ile temizlenir ve ciltte kalan alkolün numuneyi seyreltmemesi için topuk kuru steril gazlı bezle kurulanır.” Sorusuna en çok hemşireler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.9, 4.10, 4.11, 4.12 ve 4.13’te topuk kanının nasıl alınacağı hakkındaki sorulara verilen cevapların mesleklere göre dağılım yüzdeleri şu şekilde belirlenmiştir;

- “Uygun bölge term bebeklerde 2 mm, preterm bebeklerde 1 mm’yi geçmeyecek şekilde steril bir lanset ile topuğun mediyal ve lateral dış kenarlarından delinmelidir.” Sorusuna doğru cevabı ile hekimler %88.2, hemşireler %80.8, ebeler %87.0 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “Topuk kanı almaya uygun bölge veya bölgeler şekil üzerindeki harflerden hangisi veya hangileridir?” Sorusuna B ve D cevabı ile hekimler %39.9, hemşireler %34.6, ebeler %47.8 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “İlk kan damlası numunesi, doku sıvısı içerebildiğindenile silinir.” Sorusuna steril gazlı bez cevabı ile hekimler %87.5, hemşireler %76.9, ebeler %87 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “Örneğin alınacağı alanlar tamamen kan ile doldurulup arka yüze de geçtiğinden emin olunmalıdır.” Sorusuna doğru cevabı ile hekimler %92.2, hemşireler %96.2, ebeler %100 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “Kan akışı durmuşsa aynı bölge tekrar delinmemeli, farklı bölgesi ya da diğer ayak tercih edilmelidir.” Sorusuna doğru cevabı ile hekimler %88.2, hemşireler %84.6, ebeler %78.3 oranında doğru yanıt vermiştir.

Topuk kanı alım aşaması sorularına dair sağlık çalışanlarının verdikleri cevap oranına bakıldığında ebelerin daha yüksek oranda doğru yanıt verdiği görülmektedir.

Tablo 4.9. Topuk Kanı Alımı Aşaması

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	9	135	9	153	,537
	%	5.9	88.2	5.9	100.0	
Hemşire	n	4	21	1	26	
	%	15.4	80.8	3.8	100.0	
Ebe	n	2	20	1	23	
	%	8.7	87.0	4.3	100.0	

“Uygun bölge term bebeklerde 2 mm, preterm bebeklerde 1 mm’yi geçmeyecek şekilde steril bir lanset ile topuğun mediyal ve lateral dış kenarlarından delinmelidir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.10. Topuk Kanı Alımı Aşaması

Meslek		A ve E	B ve D	C B D	A B C D E	Sadece C	Toplam	p
Hekim	n	1	61	57	21	13	153	,077
	%	0.7	39.9	37.3	13.7	8.5	100.0	
Hemşire	n	0	9	9	4	4	26	
	%	0.0	34.6	34.6	15.4	15.4	100.0	
Ebe	n	0	11	2	3	7	23	
	%	0.0	47.8	8.7	13.0	30.4	100.0	



“Topuk kanı almaya uygun bölge veya bölgeler şekil üzerindeki harflerden hangisi veya hangileridir? ” Sorusuna en çok ebeler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.11. Topuk Kanı Alımı Aşaması

Meslek		Fikrim Yok	Steril Gazlı Bez	%70’lik İzopropil Alkol	Povidon İyot	Toplam	p
Hekim	n	4	133	12	3	152	,505
	%	2.6	87.5	7.9	2.0	100.0	
Hemşire	n	1	20	4	1	26	
	%	3.8	76.9	15.4	3.8	100.0	
Ebe	n	2	20	1	0	23	
	%	8.7	87.0	4.3	0.0	100.0	

“İlk kan damlası örneği, doku sıvısı içerebildiğindenile silinir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.12. Topuk Kanı Alımı Aşaması

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	3	141	9	153	,413
	%	2.0	92.2	5.9	100.0	
Hemşire	n	1	25	0	26	
	%	3.8	96.2	0.0	100.0	
Ebe	n	0	23	0	23	
	%	0.0	100.0	0.0	100.0	

“Örneğin alınacağı alanlar tamamen kan ile doldurulup arka yüze de geçtiğinden emin olunmalıdır.” Sorusuna en çok ebeler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.13. Topuk Kanı Alımı Aşaması

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	12	135	6	153	,463
	%	7.8	88.2	3.9	100.0	
Hemşire	n	2	22	2	26	
	%	7.7	84.6	7.7	100.0	
Ebe	n	2	18	3	23	
	%	8.7	78.3	13.0	100.0	

“Kan akışı durmuşsa aynı bölge tekrar delinmemeli, farklı bölgesi ya da diğer ayak tercih edilmelidir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.14, 4.15 ve 4.16’de topuk kanı alındıktan sonraki işlemlerin nasıl yapılacağı hakkındaki sorulara verilen cevapların mesleklere göre dağılım yüzdeleri şu şekilde belirlenmiştir;

- “Kan numunesi alınan tarama kartı, oda sıcaklığında düz bir zemin üzerindekurutulmalıdır.” Sorusuna 2-3 saat cevabı ile hekimler %29.4, hemşireler %42.3, ebeler %52.2 oranında doğru yanıt vermiştir.
- “Kurutulması esnasında ısı, ışık ve nemden korunmalıdır.” Sorusuna doğru cevabı ile hekimler %95.4, hemşireler %100.0, ebeler %100.0 oranında doğru yanıt vermiştir.

- “Örnek kuruduktan sonra nem almayacak şekilde zarfın içine koyulup il sağlık müdürlüğüne ulaştırılana kadarbekletilmelidir.” Sorusuna buzdolabında cevabı ile hekimler %75.2, hemşireler %92.3, ebeler %95.7 oranında doğru yanıt vermiştir.

Topuk kanı alındıktan sonraki işlemler sorularına dair sağlık çalışanlarının verdikleri cevap oranına bakıldığında ebelerin daha yüksek oranda doğru yanıt verdiği görülmektedir.

Tablo 4.14. Topuk Kanı Alındıktan Sonraki İşlemler

Meslek		Fikrim Yok	15 dk	1 saat	2-3 saat	Toplam	p
Hekim	n	19	59	30	45	153	,289
	%	12.4	38.6%	19.6	29.4	100.0	
Hemşire	n	3	9	3	11	26	
	%	11.5	34.6%	11.5	42.3	100.0	
Ebe	n	1	5	5	12	23	
	%	4.3	21.7%	21.7	52.2	100.0	

“Kan numunesi alınan tarama kartı, oda sıcaklığında düz bir zemin üzerinde Kurutulmalıdır.” Sorusuna en çok ebeler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.15. Topuk Kanı Alındıktan Sonraki İşlemler

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	4	146	3	153	,685
	%	2.6	95.4	2.0	100.0	
Hemşire	n	0	26	0	26	
	%	0.0	100.0	0.	100.0	
Ebe	n	0	22	0	22	
	%	0.0	100.0	0.0	100.0	

“Kurutulması esnasında ısı, ışık ve nemden korunmalıdır.” Sorusuna en çok hemşire ve ebeler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.16. Topuk Kanı Alındıktan Sonraki İşlemler

Meslek	Fikrim		Oda Isısında	Buzlukta	Buzdolabında	Toplam	p
		Yok					
Hekim	n	5	29	4	115	153	,095
	%	3.3	19.0	2.6%	75.2	100.0	
Hemşire	n	0	1	1	24	26	
	%	0.0	3.8	3.8%	92.3	100.0	
Ebe	n	0	0	1	22	23	
	%	0.0	0.0	4.3%	95.7	100.0	

“Numune kuruduktan sonra nem olmayacak şekilde zarfa konulup, il sağlık müdürlüğüne ulaştırılana dekbekletilmelidir.” Sorusuna en çok ebeler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.7’de FKU hastalığının tanımına (FKU, fenilalanin hidroksilaz enzim eksikliği sonucu oluşan, otozomal dominant geçişli, doğumsal metabolik bir hastalıktır) hekimlerin %68.6’ü (n=105), hemşirelerin %92.3’ü (n=24), ebelerin ise %82.6’sı (n=19) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.17. Fenilketonüri Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek	Fikrim Yok		Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	4	105	44	153	,004
	%	2.6	68.6	28.8	100.0	
Hemşire	n	2	24	0	26	
	%	7.7	92.3	0.0	100.0	
Ebe	n	2	19	2	23	
	%	8.7	82.6	8.7	100.0	

“FKU, fenilalanin hidroksilaz enzim eksikliği sonucu oluşan, otozomal dominant geçişli, doğumsal metabolik bir hastalıktır.” Sorusuna en çok hemşireler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.18’deFKU hastalığının klinik semptomları (FKU’ de; tedavi edilmeyen hastalarda idrarda koku, otizm benzeri davranışlar, nöbet, hipopigmentasyon vb gibi bulgular görülür) sorusuna hekimlerin %91.5’i (n=140), hemşirelerin %61.5’i (n=16), ebelerin %56.5’i (n=13) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.18.Fenilketonüri Hastalığı Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	6	140	7	153	<,001
	%	3.9	91.5	4.6	100.0	
Hemşire	n	7	16	3	26	
	%	26.9	61.5	11.5	100.0	
Ebe	n	7	13	3	23	
	%	30.4	56.5	13.0	100.0	

“FKU” de; tedavi edilmeyen hastalarda idrarda koku, otizm benzeri davranışlar, nöbet, hipopigmentasyon vb gibi bulgular görülür.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.19’te FKU hastalığı tanısı alan çocukların yönlendirilmesi (Hastalığın tanısının ardından çocuklar uygun diyetle sağlıklı bir hayat sürebilmektedir) sorusuna hekimlerin %96.1’i (n=146), hemşirelerin %96.2’si (n=25), ebelerin %87.0’ı (n=20) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.19. Fenilketonüri Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	4	146	2	152	,409
	%	2.6	96.1	1.3	100.0	
Hemşire	n	1	25	0	26	
	%	3.8	96.2	0.0	100.0	
Ebe	n	2	20	1	23	
	%	8.7	87.0	4.3	100.0	

“Hastalığın tanısının ardından çocuklar uygun diyetle sağlıklı bir hayat sürebilmektedir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.20’te KH hastalığının tanımına (KH, tiroid hormon(T3, T4) fazlalığı ile karakterize endokrinolojik bir hastalıktır) hekimlerin %71.7’si (n=109), hemşirelerin %28.0’si (n=7), ebelerin %17.4’ü (n=4) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.20. Konjenital Hipotiroidi Hastalığı Laboratuvar Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	4	109	39	152	<,001
	%	2.6	71.7	25.7	100.0	
Hemşire	n	2	7	16	25	
	%	8.0	28.0	64.0	100.0	
Ebe	n	5	4	14	23	
	%	21.7	17.4	60.9	100.0	

“KH, tiroid hormon(T3, T4) fazlalığı ile karakterize endokrinolojik bir hastalıktır.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.21’teKH hastalığının Klinik Semptomlarına (KH, yenidoğan döneminde belirti ve bulgular vakaların çoğunda belirgin değildir. Topuk kanı örneğinde ölçülen veya kanda bakılan tiroid hormonlarının değerine göre tanı konulur. Tedavi edilmeyen vakalarda ciddi zekâ geriliği ve asimetric cücelik ortaya çıkar. Erken teşhis edilmez ise kalıcı zekâ geriliği kaçınılmazdır) sorusuna hekimlerin %95.4’ü (n=146), hemşirelerin %84.0’si (n=21), ebelerin %87.0’ı (n=20) oranında doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.21. Konjenital Hipotiroidi Hastalığının Klinik Semptomlarına Göre Tanısına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	3	146	4	153	,019
	%	2.0	95.4	2.6	100.0	
Hemşire	n	4	21	0	25	
	%	16.0	84.0	0.0	100.0	
Ebe	n	2	20	1	23	
	%	8.7	87.0	4.3	100.0	

“KH, yenidoğan döneminde belirti ve bulgular vakaların çoğunda belirgin değildir. Topuk kanı örneğinde ölçülen veya kanda bakılan tiroid hormonlarının değerine göre tanı konulur. Tedavi edilmeyen vakalarda ciddi zekâ geriliği ve asimetric cücelik ortaya çıkar. Erken teşhis edilmez ise kalıcı zekâ geriliği kaçınılmazdır.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.22’da KH hastalığının klinik Semptomlarına (KH’ de; başlangıçta semptom olmasa da açık arka fontanel, kuru deri, kaba sesle ağlama, hipertermi, büyük dil, umbilikal herni, uzamış yenidoğan sarılığı, guatr gibi bulgular görülebilir sorusuna) hekimlerin %94.8’i (n=145), hemşirelerin %73.1’si (n=19), ebelerin %47.8’i (n=11) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.22. Konjenital Hipotiroidi Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	5	145	3	153	<,001
	%	3.3	94.8	2.0	100.0	
Hemşire	n	6	19	1	26	
	%	23.1	73.1	3.8	100.0	
Ebe	n	10	11	2	23	
	%	43.5	47.8	8.7	100.0	

“KH’ de; başlangıçta semptom olmasa da açık arka fontanel, kuru deri, kaba sesle ağlama, hipertermi, büyük dil, umbilikal herni, uzamış yenidoğan sarılığı, guatr gibi bulgular görülebilir sorusuna” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.23’de KH Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesi (KH’ de erken tanı konan çocuklarda tedavi oldukça kolay, ucuz ve etkindir. Tedavide tiroit hormonu içeren ilaçlar kullanılır) sorusuna hekimlerin %98.0’ı (n=150), hemşirelerin %88.5’i (n=23), ebelerin %78.3’ü (n=18) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.23. Konjenital Hipotiroidi Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	2	150	1	153	<,001
	%	1.3	98.0	0.7	100.0	
Hemşire	n	3	23	0	26	
	%	11.5	88.5	0.0	100.0	
Ebe	n	5	18	0	23	
	%	21.7	78.3	0.0	100.0	

“KH’ de erken tanı konan çocuklarda tedavi oldukça kolay, ucuz ve etkindir. Tedavide tiroit hormonu içeren ilaçlar kullanılır.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.24’de BE hastalığı tanımına (BE; biotinidaz enziminin doğuştan eksikliği sonucunda otozomal resesif geçişli, biyotin adlı vitaminin vücut tarafından kullanılmadığı, sadece sinir sistemini etkileyen bir hastalıktır) sorusuna hekimlerin %62.7’ı (n=96), hemşirelerin %76.9’u (n=20), ebelerin %47.8’i (n=11) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.24. Biotinidaz Eksikliği Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	14	96	43	153	<,001
	%	9.2	62.7	28.1	100.0	
Hemşire	n	4	20	2	26	
	%	15.4	76.9	7.7	100.0	
Ebe	n	9	11	3	23	
	%	39.1	47.8	13.0	100.0	

“BE; biotinidaz enziminin doğuştan eksikliği sonucunda otozomal resesif geçişli, biyotin adlı vitaminin vücut tarafından kullanılmadığı, sadece sinir sistemini etkileyen bir hastalıktır.” Sorusuna en çok doktorlar doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.25’de BE tanısı alan çocukların yönlendirilmesine (BE için kandan kolorimetrik yöntemle biotinidaz aktivitesi ölçülerek enzim aktivitesinin varlığı/yokluğu belirlenmektedir. Enzim aktivitesi düşük veya yok çıkan bebekler pediatrik beslenme ve metabolizma kliniğine sevk edilmektedir) sorusuna hekimlerin %15.9’u (n=24), hemşirelerin %8.0’ı (n=2), ebelerin %13.6’sı (n=3) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.25. Biotinidaz Eksikliği Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	14	24	113	151	,001
	%	9.3	15.9	74.8	100.0	
Hemşire	n	6	2	17	25	
	%	24.0	8.0	68.0	100.0	
Ebe	n	9	3	10	22	
	%	40.9	13.6	45.5	100.0	

“BE için kandan kolorimetrik olarak biotinidaz aktivitesinin ölçülmesiyle enzim aktivitesi varlığı/yokluğu belirlenmektedir. Enzim aktivitesi sıkıntılı olan bebekler pediatrik beslenme ve metabolizma kliniğine sevk edilmektedir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.26’da BE hastalığının klinik semptomları (BE’ de; erken tanı ve tedavi çok önemli olup, geç kalınması nörolojik bozukluklara ve ölüme neden olabilir. Tedavide biyotin bebeğe iv olarak verilir) sorusuna hekimlerin %52.9’u (n=81), hemşirelerin %50.0’ı (n=13), ebelerin %17.4’ü (n=4) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.26. Biotinidaz Eksikliği Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	31	81	41	153	<,001
	%	20.3	52.9	26.8	100.0	
Hemşire	n	10	13	3	26	
	%	38.5	50.0	11.5	100.0	
Ebe	n	14	4	5	23	
	%	60.9	17.4	21.7	100.0	

“BE’ de; erken tanı ve tedavi çok önemli olup, geç kalınması nörolojik bozukluklara ve ölüme neden olabilir. Tedavide biyotin bebeğe iv olarak verilir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.27’deKF hastalığı tanımına(KF; endokrin salgı bezlerinin fonksiyon bozukluğu ile karakterize yaygın kalıtsal bir hastalıktır) sorusuna hekimlerin %20.3’ü (n=31), hemşirelerin %3.8’i (n=1), ebelerin %4.3’ü (n=1) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.27. Kistik Fibrozis Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	3	31	119	153	<,001
	%	2.0	20.3	77.8	100.0	
Hemşire	n	6	1	19	26	
	%	23.1	3.8	73.1	100.0	
Ebe	n	8	1	14	23	
	%	34.8	4.3	60.9	100.0	

“KF ; endokrin salgı bezlerinin fonksiyon bozukluğu ile karakterize yaygın kalıtsal bir hastalıktır.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.28’de KF hastalığının klinik semptomları (KF’ de; terde anormal sodyum ve klor konsantrasyonu yüksekliği ile beraber sindirim işlevleri yetersizliği, ekzokrin pankreas yetmezliği, mukoz bezlerin sekresyonu koyulaşması nedeniyle giderek kötüleşen akciğer enfeksiyonlarına ve ilerleyici akciğer hasarına yatkınlık görülür) sorusuna hekimlerin %97.4’ü (n=149), hemşirelerin %69.2’si (n=18), ebelerin %60.9’u (n=14) oranında doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.28. Kistik Fibrozis Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	3	149	1	153	<,001
	%	2.0	97.4	0.7	100.0	
Hemşire	n	8	18	0	26	
	%	30.8	69.2	0.0	100.0	
Ebe	n	9	14	0	23	
	%	39.1	60.9	0.0	100.0	

“KF’ de; terde anormal sodyum ve klor konsantrasyonu yüksekliği ile beraber sindirim işlevleri yetersizliği, ekzokrin pankreas yetmezliği, mukoz bezlerin sekresyonu koyulaşması nedeniyle giderek kötüleşen akciğer enfeksiyonlarına ve ilerleyici akciğer hasarına yatkınlık görülür.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.29’te KF’li çocukların yönlendirilmesine (KF için topuk kanında İmmünoreaktif Tripsinojen (İRT) değeri ölçülür. Sonucun 70’in üzerinde çıkması durumunda bebek ter testi için sevk edilir. Doğru sonuç için bebeğin 2 kg üzerinde olması ve en az iki haftalık olması önemlidir. Ter testi sonucu şüpheli çıkan bebekler ilgili kliniğe sevk edilir) sorusuna hekimlerin %83.6’sı (n=127), hemşirelerin %56.0’ı (n=14), ebelerin %43.5’i (n=10) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.29.Kistik Fibrozis’li Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	23	127	2	152	<,001
	%	15.1	83.6	1.3	100.0	
Hemşire	n	10	14	1	25	
	%	40.0	56.0	4.0	100.0	
Ebe	n	13	10	0	23	
	%	56.5	43.5	0.0	100.0	

“KF için topuk kanında İRT değeri ölçülür. Sonucun 70’in üzerinde çıkması durumunda bebek ter testi için sevk edilir. Testin doğru sonuç verebilmesi için bebeğin 2 kg üzerinde olması ve en az iki haftalık olması önemlidir. Ter testi sonucu şüpheli çıkan bebekler ilgili kliniğe sevk edilir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.30’te KAH Hastalığı Tanımı (KAH, böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizol veya aldosteronun eksik üretildiği metabolik bir hastalıktır) sorusuna hekimlerin %3.3’ü (n=5), hemşirelerin %0.0’ı (n=0), ebelerin %4.3’ü (n=1) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.30. Konjenital Adrenal Hiperplazi Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	4	5	144	153	<,001
	%	2.6	3.3	94.1	100.0	
Hemşire	n	7	0	19	26	
	%	26.9	0.0	73.1	100.0	
Ebe	n	5	1	17	23	
	%	21.7	4.3	73.9	100.0	

“KAH, böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizol veya aldosteronun eksik üretildiği metabolik bir hastalıktır.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.31’te KAH hastalığının klinik semptomları (KAH’de; kortizole ilaveten aldosteron eksikliği sonucu ağır tuz kaybı oluşan bebeklerde hiperkalemi, hiponatremi ve hipoglisemi, özellikle kızlarda cinsiyet gelişim anomalileri bulguları görülür) sorusuna

hekimlerin %92.8'i (n=142), hemşirelerin %53.8'i (n=14), ebelerin %65.2'si (n=15) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.31. Konjenital Adrenal Hiperplazi Hastalığının Klinik Semptomlarına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	10	142	1	153	<,001
	%	6.5	92.8	0.7	100.0	
Hemşire	n	10	14	2	26	
	%	38.5	53.8	7.7	100.0	
Ebe	n	8	15	0	23	
	%	34.8	65.2	0.0	100.0	

“KAH’de; kortizole ilaveten aldosteron eksikliği sonucu ağır tuz kaybı oluşan bebeklerde hiperkalemi, hiponatremi ve hipoglisemi, özellikle kızlarda cinsiyet gelişim anomalileri bulguları görülür.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.32’daKAH tanısı alan çocukların yönlendirilmesi(KAH’de erken tanı ve tedavisi ile adrenal kriz kaynaklı ölüm önlenabilir. Hormon takviyesi ile çocuklar sağlıklı yaşam sürer. Kız bebeklerin dış cinsel yapısını düzeltmek için ameliyat gerekebilir) sorusuna hekimlerin %83.7’si (n=128), hemşirelerin %57.7’si (n=15), ebelerin %34.8’i (n=8) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.32.Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanısı Alan Çocukların Yönlendirilmesine Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	19	128	6	153	<,001
	%	12.4	83.7	3.9	100.0	
Hemşire	n	10	15	1	26	
	%	38.5	57.7	3.8	100.0	
Ebe	n	15	8	0	23	
	%	65.2	34.8	0.0	100.0	

“KAH’de erken tanı ve tedavisi ile adrenal kriz kaynaklı ölüm önlenabilir. Hormon takviyesi ile çocuklar sağlıklı yaşam sürer. Kız bebeklerin dış cinsel yapısını düzeltmek için ameliyat gerekebilir.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.33’de SMA hastalığı tanımı (SMA, survival motor nöron (SMN) genindeki mutasyonlarla oluşan ve ilerleyici dejenerasyonu ile seyreden sıklıkla otozomal resesif geçişli nöromusküler hastalıktır. Erken bebek ölümlerinin en yaygın genetik nedeni olan SMA yaklaşık 6.000-10.000 canlı doğumda bir görülür ve her 40-60 kişiden 1’i taşıyıcıdır) sorusuna hekimlerin %83.7’si (n=128), hemşirelerin %80.8’i (n=21), ebelerin %52.2’si (n=12) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.33. Sipinal Musküler Atrofi Hastalığı Tanımına Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	16	128	9	153	,003
	%	10.5	83.7	5.9	100.0	
Hemşire	n	5	21	0	26	
	%	19.2	80.8	0.0	100.0	
Ebe	n	9	12	2	23	
	%	39.1	52.2	8.7	100.0	

“SMA, SMN genindeki mutasyonlarla oluşan ve ilerleyici dejenerasyonu ile seyreden sıklıkla otozomal resesif geçişli nöromusküler hastalıktır. Erken bebek ölümlerinin en yaygın genetik nedeni olan SMA yaklaşık 6.000-10.000 canlı doğumda bir görülür ve her 40-60 kişiden 1’i taşıyıcıdır.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.34’de SMA tanı kriterleri (SMA tanı kriterleri arasında; konjenital hipotoni, üst ve alt ekstremitelerde simetrik kas zayıflığı, kontraktür, skolyoz, tremor ve dil kaslarında fasikülasyon yer almaktadır. Kesin tanı, kromozom 5q13 üzerinde bulunan SMN geninin moleküler genetik incelemesi ile konulur) sorusuna hekimlerin %86.9’u (n=133), hemşirelerin %76.9’u (n=20), ebelerin %39.1’i (n=9) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.34. Sıspinal Mskler Atrofi Tanı Kriterlerine Verilen Cevapların Mesleklere Gre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	17	133	3	153	<,001
	%	11.1	86.9	2.0	100.0	
Hemşire	n	6	20	0	26	
	%	23.1	76.9	0.0	100.0	
Ebe	n	13	9	1	23	
	%	56.5	39.1	4.3	100.0	

“SMA tanı kriterleri arasında; konjenital hipotoni, st ve alt ekstremitelerde simetrik kas zayıflığı, kontraktr, skolyoz, tremor ve dil kaslarında fasiklasyon yer almaktadır. Kesin tanı, kromozom 5ql3 zerinde bulunan SMN geninin molekler genetik incelemesi ile konulur.” Sorusuna en ok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.35’da SMA’nın klinik tipleri (SMA’nın Klinik Tipleri Tip 1 (Werdnig-Hoffmann Hastalığı), Tip 2 (Ara Tip), Tip 3 (Kugelberg-Welander Hastalığı) ve Tip IV (Erişkin Tip) olup, en sık grlen Tip IV tur) sorusuna hekimlerin %17.0’ı (n=26), hemşirelerin %11.5’i (n=3), ebelerin %8.7’si (n=2) oranında doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.35.Sıspinal Mskler Atrofi Hastalığının Klinik Tipleri Hakkında Verilen Cevapların Mesleklere Gre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	48	26	79	153	,007
	%	31.4	17.0	51.6	100.0	
Hemşire	n	13	3	10	26	
	%	50.0	11.5	38.5	100.0	
Ebe	n	16	2	5	23	
	%	69.6	8.7	21.7	100.0	

“SMA’nın Klinik Tipleri Tip 1 (Werdnig-Hoffmann Hastalığı), Tip 2 (Ara Tip), Tip 3 (Kugelberg-Welander Hastalığı) ve Tip IV (Erişkin Tip) olup, en sık grlen Tip IV tur.” Sorusuna katılımcılardan hekimler %17.0’ı (n=26), hemşire %11.5’i (n=3), ebe %8.7’si (n=2) oranında doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.36’de SMA tedavisinde kullanılan ilalar (tedavide sık kullanılan ilalar; Spinraza, Zolgensma ve Erysdi’dır.Bu mutasyona uğramış SMN1 genini dzeltme veya

yenileme şeklinde etki eder. SMN2 genini etkileyerek daha fazla normal protein yapmasını sağlar) sorusuna hekimlerin %58.8'i (n=90), hemşirelerin %42.3'ü (n=11), ebelerin %39.1'i (n=9) doğru yanıt vermiştir.

Tablo 4.36. Sipinal Musküler Atrofi Tedavisinde Kullanılan İlaçlara Verilen Cevapların Mesleklere Göre Dağılımı

Meslek		Fikrim Yok	Doğru	Yanlış	Toplam	p
Hekim	n	61	90	2	153	,169
	%	39.9	58.8	1.3	100.0	
Hemşire	n	15	11	0	26	
	%	57.7	42.3	0.0	100.0	
Ebe	n	13	9	1	23	
	%	56.5	39.1	4.3	100.0	

“Tedavide sık kullanılan ilaçlar; Spinraza, Zolgensma ve Erysdi'dir. Bu mutasyona uğramış SMN1 genini düzeltme veya yenileme şeklinde etki eder. SMN2 genini etkileyerek daha fazla normal protein yapmasını sağlar.” Sorusuna en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

5. TARTIŞMA

Toplumların gelişmişlik seviyesini gösteren en önemli parametrelerden biri sağlığın geliştirilmesidir. Sağlıklı bireyler sağlıklı toplumları oluşturur. DSÖ; sadece sakatlık ve hastalık olmamasını yeterli bulmayıp, ruhsal, bedenen ve sosyal açıdan tam iyilik hali olmasını sağlıklı olarak kabul etmektedir. Bu kapsamda koruyucu sağlık hizmetleri ile sakatlık ve hastalıkları önlemek, oluşabilecek hastalıkların kişi, aile ve toplumdaki olumsuz etkilerini gidermek veya azaltmak temel sağlık hizmetlerinin en önemli amacıdır (56, 57).

Yenidoğan taramaları koruyucu sağlık hizmetlerinden biridir. Taramalarda görev alan aile hekimi, hemşire ve ebeler bu konunun önemini kavramalı, sorumluluklarının bilincinde olmalıdır. Taramanın en başından tanı tedavi aşamasına kadar olan bütün süreci iyi koordine edebilmelidir. Sağlık çalışanlarının bilgi düzeyi ve farkındalığı, taramaların sağlığı açısından çok önemlidir. DSÖ'nün 21. Yüzyılda herkese sağlık hedeflerinin neredeyse tamamına yakınında kişilerin hayatları boyunca sağlığın korunması ve geliştirilmesi için eğitilmeleri gerektiği söylenmiştir. Ülkemizde 224 numaralı Sağlık hizmetlerinin sosyalleştirilmesi kanunu sağlık eğitimini, birinci basamak sağlık kurumlarının vermesi gereken temel hizmetleri arasında belirtmekle kalmamış; 154 numaralı yönerge ile aile sağlığı merkezinde görevli hekim, hemşire ve ebeleri vatandaşların sağlık eğitiminde sorumlu tutmuştur. Bu kapsamda taramalarda görev alan sağlık çalışanlarının öncelikle bilgi düzeylerinin belirlenmesi ve gerektiğinde eğitimler düzenlenmesi önemlidir (58, 59).

Çalışmamıza katılanların %49.5'i erkeklerden, %50.5'i kadınlar oluşmakta olup, %18.8' bekar iken %81.2'si ise evli olduğunu belirtmiştir. Sağlık çalışanlarının çoğunluğunun (%41.1) 31-40 yaş aralığında olduğu görülürken, yine büyük çoğunluğun(%77.6) çocuk sahibi olduğu tespit edilmiştir. Çalışmaya katılım sağlayan sağlık çalışanlarının büyük çoğunluğunun (%63.9)'sinin 11 yıl ve üzerinde hizmet yılı olduğu görülmüştür. Birimlerine kayıtlı DMH tanısı almış kayıtlı çocuk olduğunu belirten katılımcı oranı ise %40.1 olarak bulunmuştur.

Literatür tarandığında Beyzadeoğlu ve arkadaşlarının çalışmasında (11) hizmet süresi hekimlerde 7 yıl, hemşire ve ebelerde 9 yıl olarak bildirilirken, Yıldız ve arkadaşları (10) ise bütün katılımcıları baz alarak 8 yıl olarak tespit etmişlerdir. Yine Tunç yaptığı

çalışmada (9) katılımcıların yaş ortalamasını 35yıl, meslekte hizmet süresini 10 yıl ve üzeri (%80.8) olarak bildirirken, Özdirek çalışmasında (60) katılımcıların büyük kısmının 34 yaş ve altında ve meslekte 10 yıl ve üzeri hizmet oranı ise %48.1 olduğunu bildirmiştir.

Bizim çalışmamızın yaş ortalaması literatüre göre daha yüksek bulunmuştur. 2010 yılında uygulanmaya başlanan aile hekimliği modeli ile Sağlık bakanlığı kurum ve kuruluşlarında çalışan acil tıp teknisyeni, hemşire, ebe ve sağlık memurları kurumlarından aldıkları muvafakat ile sözleşme imzalayarak aile sağlığı çalışanı olabilmektedir. Aile hekimliklerine direkt atama yapılmadığından uzun yıllar ikinci basamak sağlık kuruluşlarında çalışan sağlık çalışanlarının görevlendirilmesi yaş ortalamasının yüksek olmasını açıklamaktadır.

Katılımcıların %75.7'si hekim, %12.9'u hemşire, %11.4'ü de ebelerden oluşmaktadır. Eğitim durumları incelendiğinde; hekimlerin %66.0'sının pratisyen, %34.0'ünün uzman olduğu; aile sağlığı çalışanlarının %22.4'ü sağlık meslek lisesi, %20.4'ü ön lisans, %48.9'u lisans ve %8.1'i de yüksek lisans mezunu olduğunu belirtmiştir. Literatür ile kıyaslandığında; Yıldız ve arkadaşları (10) hekim, ebe, hemşire ve laborantlardan oluşan 150 katılımcıdan oluşan çalışmada eğitim düzeylerini %37.3 sağlık meslek lisesi, %39.3 ön lisans, %17.3 lisans, %6.0 yüksek lisans olarak bildirirken; Tunç (9) hemşire ve ebelerden oluşan 182 katılımcıyla yaptığı çalışmada %35.8 sağlık meslek lisesi, %50.5 ön lisans, %8.2 meslek yüksek okulu, %5.5 sağlık yüksek okulu olarak bildirmiştir. Bayrak (61) %40.1'i hekim, %25.2'si ebe ve %34.7'si hemşirelerden oluşan 147 sağlık çalışanından oluşan çalışmada %10.9 sağlık meslek lisesi, %7.5 ön lisans, %38.8 lisans ve %37.4 yüksek lisans mezunu ve pratisyen hekim, %5.4 uzman hekim olduğunu bildirmiştir. Bizim çalışmamızda literatürdeki diğer çalışmalara kıyasla eğitim düzeyleri daha yüksek bulunmuştur. Bunun sebebi son zamanlarda ön lisans mezunu sağlık çalışanlarının uzaktan eğitimle lisans tamamlama fırsatı verilmesi olarak değerlendirilebilir.

Yenidoğan taramalarında amaç, metabolik yolaktaki bozukluk sonucu meydana gelen metabolik hastalıkların erken tespit edilmesidir. Bu bağlamda topuk kanı numunesinin en doğru zamanda (oral beslenmeyi takiben 48 saat sonra) alınması çok önemlidir. Fakat bazen özel durumlar oluşabilmekte ve numune alım zamanları değişebilmektedir (62). Çalışmamızda tarama için, doğan bebeklerden topuk kanı alım zamanı bilgisi sorulmuş ve doğru cevap olan doğumu takiben oral beslenmeden 48 saat

sonra ilk kan numunesi alınması gerektiği yanıtı ile % 50.0 oranı ile en fazla hemşireler olmuştur. Her bebeğe ulaşabilmek için sağlık kurumlarında doğan bütün bebeklerin kurumu terk ettiği son anda kan numunesi alınmalıdır doğru cevabı ile % 60.0 oranı ile en fazla ebeler olmuştur. Topuk kanı alım zamanı sorularına dair sağlık çalışanlarının verdikleri cevap oranına bakıldığında hemşire ve ebelerin daha yüksek oranda doğru yanıt verdiği görülmektedir. Bu durum günlük pratiğinde kan alımının ebe ve hemşire tarafından olduğu için hakim olmalarına bağlanabilir. Ama hala istenen düzeyde değildir. Bu durum eğitim ihtiyacını göstermektedir.

Güneş aile hekimleri ile yaptığı çalışmada aile hekimlerinin %47.4'ünün doğru cevap verdiğini, %5.0 'inin de konu hakkında bilgi sahibi olmadığını belirtmiştir (63). Yıldız ve arkadaşları (10) ilk kan numunesi alım zamanını katılımcıların %70.7'sinin, Tunç (9) ise çalışmada ebe ve hemşirelerin %83.5'inin doğru bildiğini belirtmiştir. Bayrak (61) çalışmada ilk kan numunesi alım zamanını %81.4 ile en çok hekimlerin bildiğini ve yine aynı çalışmada tarama için hastaneyi terk ettiği son anda cevabıyla %67.6 oranıyla ebeler olarak bulmuştur. Çalışmamız literatürle paralellik göstermektedir. Yanlış cevap veren katılımcıların DMH ile ilgili eğitim alamadığı düşünülebilir.

Tarama kartları okunaklı ve eksiksiz bir şekilde doldurulmalı, bilgiler aileye teyit ettirilmelidir (64, 65). Annenin gerektiğinde iletişim kurabilmek için telefon ve TC kimlik numarası doğru alınmalıdır. Prematüre ve düşük doğum ağırlığı gibi durumların belirlenmesi için gebelik haftası ve doğum ağırlığı doğru yazılmalıdır çoğul gebeliklerde kaçınıcı bebek olduğu bilgisi de yer almalıdır (66) .

Çalışmamıza katılan sağlık çalışanlarından numune kağıdının nasıl doldurulacağı sorularına hekimler %91.5, hemşireler %96.2, ebeler %91.3 oranında doğru cevap vermişlerdir. En fazla doğru yanıtı hemşireler vermiştir. Literatürle kıyaslandığında Yıldız ve arkadaşlarının (10) çalışmada katılımcıların %88'i bu soruya doğru yanıt verirken, Tunç (9) çalışmada bu oranı %40.7, Beyzadeoğlu ve arkadaşları (11) çalışmada ise hekimleri (%67.6) hemşire ve ebeleri (%87.3) olarak bildirilmiştir. Bu konuda literatür çalışmamızı desteklemektedir. Numune kağıdının doldurulması konusunda ebe ve hemşirelerin hekimlere kıyasla daha hakim olduğu görülmüştür. Bunun sebebi ebe ve hemşirelerin bu işlemleri oldukça sık yaptıkları için daha hakim olmaları ile açıklanabilir.

Topuk kanı numunesi alınacak bölge hazırlığında yapılacak işlemler; topuğun ısıtılması, ayağın kalp seviyesi altında tutulması, kan alınacak yerin %70'lik izopropil

alkolle silinmesi ve fazlasının kurutulmasıdır (67,68). Çalışmamızda kan akımını hızlandırmak için bebeğin ayağının ılık havlu ile ısıtılmasının doğru olduğunu %80.8 oranıyla hemşireler, venöz basıncın artması için ayağın kalp seviyesi altında tutulmasının doğru olduğunu %77.1 ile hekimler, kan alınacak bölge temizliği konusunda ise doğru cevabı %61.5 oranıyla hemşireler vermiştir. Beyzadeoğlu ve arkadaşlarının (11) çalışmasında örneğin alınacağı bölge hakkındaki doğru bilgi düzeyi hekimlerde %26.5, hemşire ve ebelerde %82.3 olarak bildirilmiştir. Yıldız ve arkadaşları (10) ise katılımcıların %56'sının bebeğe pozisyon verdiği, %38.7'sinin ayağını ısıttığını, %66.7'sinin bölge temizliğinde doğru solüsyon kullandığını belirtmiştir. Tunç (9) çalışmasında katılımcılarının tamamı temizlemede alkol kullandığını belirtmiştir. Bayrak (61) çalışmasında bebeğin ayağının ısıtılmasının doğru olduğunu %81.4 ile hekimler, ayağın kalp seviyesi altında tutulmasının doğru olduğunu %94.6 ile ebeler ve bölge temizliği konusunda ise %98 ile hemşireler doğru yanıt vermiştir. Çalışmamız literatür ile kıyaslandığında kan numunesi alınacak bölge hazırlıklarına verilen doğru cevaplar gayet yüksek bulunmuştur.

Numune alım aşamasında temizlenen bölge lansetle çok derin olmayacak şekilde delinir, akan ilk kan damlası steril bez ile silinir, topuk sıkılmaz, kendi doğal akan kan tarama kağıdına dolana kadar emdirilir ve kağıdın arkasına geçtiğinden emin olunur. Aksi takdirde uygun alınamayan numuneler test edilemez ve tekrarlanması gerekecektir. Bu da olası hastalıkların teşhisinde gecikmeye neden olacaktır (64, 66, 68, 69). Çalışmamızda numune alım aşamasına verilen doğru cevap yüzdeleri genel anlamda yüksek bulunmuştur. Bunun sebebi günümüzde doğan her bebeğe uygulanmasıdır. Numune alınacak bölge konusunda ebe ve hemşirelerin bilgi düzeyini Yıldız ve arkadaşları (10) %76, Tunç (9) ise %91.2, Bayrak (61) ise hemşireleri %96.5 ebeleri ise %98.4 olarak bildirmişlerdir. İlk kan damlasının steril bezle silinmesi gerektiğini hekimler (%87.5) ve ebeler (%87) oranında doğru yanıt vermişlerdir. Yıldız ve arkadaşlarının (10) çalışmasında bu oran %57.3, Tunç (9) ise %64.8 ve Bayrak (61) ise %90'dan fazla bulmuşlardır. Çalışmamızda kan numunesinin kağıdın arka yüzüne de geçmelidir sorusuna hekimler %92.2, hemşireler %96.2, ebeler %100 oranında doğru cevap vermiştir. Yıldız ve arkadaşları (10) kanın arka yüzüne geçmesini %99.3, Tunç (9) %94.5, Bayrak (61) ise hekimlerde %93.2 ve ebelerde %100 olarak belirtmişlerdir. Tespit ettiğimiz sonuç literatür ile benzerlik göstermektedir.

Doğru sonuçlar için uygun şekilde alınan kan numuneleri oda sıcaklığında yatay şekilde en az 2-3 saat bekletilmelidir. Kağıda özellikle kan halkalarına dokunulmamalı,

kartlar birbiri ile aynı zamanda ısı ve ışık ile teması kesilmelidir. Kuruyan numuneler uygun şekilde ilgili birime gönderilir (68).Çalışmamızda numunelerin kurutulması aşamasında bilgi eksiklikleri görülürken, muhafaza ve transferinde ciddi bilgi eksikliği olmadığı görülmüştür. Ebe ve hemşirelerin bu konuda daha fazla bilgi sahibi olduğu görülmüştür. Kan numunesinin kurutulma süresine hekimler %29.4, hemşireler %42.3, ebeler %52.2 oranında doğru yanıt vermiştir. Kurutulması koşullarına hekimler %95.4, hemşireler %100.0, ebeler %100.0 oranında doğru yanıt vermiştir. Numunenin transferine ise hekimler %75.2, hemşireler %92.3, ebeler %95.7 oranında doğru yanıt vermiştir.

Yıldız ve arkadaşlarının (10) çalışmasında numunelerin kurutulması bilgi düzeyi %84.7 olarak, Beyzadeoğlu (11) ve arkadaşlarının çalışmasında numune alınma, muhafaza ve transferi konusunda ebe-hemşireler %37.2, hekimler ise %80.6 olarak bulunmuştur. Tunç (9) benzer çalışmasında numunelerin zarfa konmadan kurutulması %19.2, kurutmada ışık etkisini %58.8 olarak bulurken, Bayrak (61) ise tüm sorular için %90 üzerinde sonucuna ulaşmıştır.

Yenidoğan endokrin ve metabolik tarama programlarında bebeklerin sağlığı sağlık çalışanlarının sorumlulukları ile yakından ilişkilidir. Sağlık çalışanlarının dikkatli çalışması numune alımı, ailenin bilgilendirilmesi, lojistik, izlem, geri bildirim ve değerlendirme süreçlerinde programın başarısını doğrudan etkiler. Bu kapsamda sürekli eğitim ve iş birliği tarama programlarının kalitesini artırmak suretiyle toplum sağlığına katkıda bulunur (70).

Akraba evliliklerin sık olduğu ülkemizde genetik geçişli hastalıklara daha çok rastlanmakta olup, toplum bu konuda bilinçlendirilmelidir. Hemşireliğin eğitici rolü sayesinde toplum bilinçlendirilmekle kalınmayıp, hastalıkların semptom, tedavi ve bakım konularında da bilgilendirilme yapılmaktadır. Ebeler de hemşireler gibi aynı görev ve sorumluluklara sahiptir. Hekimler ise eğitimleri gereği hastalıklardaki son gelişmeleri takip etmek ve mesleki olarak kişisel gelişimden sorumludurlar (71-73).

Ülkemizde yenidoğan tarama programları 1987’de FKU taraması ile başlamış olup 1993’te tüm ülkeye yayılmıştır. Programa yıllar içinde KHT, BE, KF, KAH ve en son 2022’de SMA taraması eklenmiştir (74). Adı geçen taramalar ile yılda yaklaşık 4500 çocuk hastalığı erken tespit edilmekte ve oluşabilecek engeller ortadan kaldırılmaktadır. Tarama paneline eklenebilecek hastalıklar için çalışmalar devam etmektedir (8).

Çalışmamızdaki katılımcılara taramadaki hastalıkların tanımı sorulduğunda; FKU için hekimlerin %68.6'ü (n=105), hemşirelerin %92.3'ü (n=24), ebelerin ise %82.6'sı (n=19), KH için hekimlerin %71.7'si (n=109), hemşirelerin %28,0'si (n=7), ebelerin %17.4'ü (n=4), BE için hekimlerin %62.7'ı (n=96), hemşirelerin %76.9'u (n=20), ebelerin %47.8'i (n=11), KF için hekimlerin %20.3'ü (n=31), hemşirelerin %3.8'i (n=1), ebelerin %4.3'ü (n=1), KAH için hekimlerin %3.3'ü (n=5), hemşirelerin %0.0'ı (n=0), ebelerin %4.3'ü (n=1), SMA için hekimlerin %83,7'si (n=128), hemşirelerin %80.8'i (n=21), ebelerin %52.2'si (n=12) doğru yanıt vermiştir. Taramada kullanılan hastalıkların tanımlarının doğru bilinme oranlarının yapıldığı çalışmalar incelendiğinde Demirtaş ve arkadaşları (75) KF'yi %89.6, Tunç (9) çalışmasında FKU'yu %33, Beyzadeoğlu ve arkadaşları (11) FKU'yu hekimlerde %86 ebe-hemşirelerde %60 olarak belirtmiştir. Bayrak (61) çalışmasında FKU'yu hekimler %78, ebeler %62.2, hemşireler %45.1, KH'yi hekimler %93.2, ebeler %73, hemşireler %86.3, BE'yi hekimler %74.6, ebeler %40.5, hemşireler %49, KF'yi hekimler %71.2, ebeler %54.1, hemşireler %56.9, KAH için ise hekimler %64.4, ebeler %32.4, hemşireler %19.9, düzeyinde bulunduğunu belirtmiştir. Sarıtaş'ın hemşirelerin taranan altı hastalığı bilme düzeyini sorguladığı çalışmasında katılımcıların yarısına yakın (%43.7) kısmının altı hastalığın tamamını bilmediği ancak, FKU (%93.2) ve KAH(%98.5) çok yüksek oranda bilgi sahibi oldukları sonucuna varmıştır (76).

Çalışmamızda topuk kanından taranan hastalıkların klinik semptomlarına yönelik olan soruların doğru bilinme oranları sırasıyla; FKU için hekimlerin %91.5'i (n=140), hemşirelerin %61.5'i (n=16), ebelerin %56.5'i (n=13), KH için hekimlerin %95.4'ü (n=146), hemşirelerin %84.0'si (n=21), ebelerin %87.0'ı (n=20), BE için hekimlerin %52.9'u (n=81), hemşirelerin %50.0'ı (n=13), ebelerin %17.4'ü (n=4), KF için hekimlerin %97.4'ü (n=149), hemşirelerin %69.2'si (n=18), ebelerin %60.9'u (n=14), KAH için hekimlerin %92.8'i (n=142), hemşirelerin %53.8'i (n=14), ebelerin %65.2'si (n=15) olarak bulunmuştur. Literatür taramasında Demirtaş ve arkadaşlarının (75) araştırmasında hastalık semptomlarını KF için %85 olarak belirtirken, Tunç (9) yaptığı çalışmasında FKU için yaklaşık %52 olarak belirtmiştir. Bayrak (61) ise FKU'ya hekimlerin %71.2, hemşirelerin %49, ebelerin %64.9, KH'ya hekimlerin %84.7, hemşirelerin %37.3, ebelerin %51.4, BE'ye hekimlerin %59.3, hemşirelerin %29.4, ebelerin %54.1, KF'ye hekimlerin %83.1, hemşirelerin %58.8, ebelerin %67.6, KAH'a hekimlerin %52.5, hemşirelerin %33.3, ebelerin %32.4 oranında doğru cevap verdiğini bildirmiştir. Çalışmamız literatürle

paralellik göstermektedir. Ebe ve hemşirelerin hastalıkların klinik semptomları hakkında bilgi eksiklikleri olduğu görülmüştür.

Tarama sonucu şüpheli olan yenidoğanlar ilgili birimlere yönlendirilmektedir. Sonuç bilgisi aile hekimliklerine İl Sağlık Müdürlükleri tarafından verilmektedir ve vakit kaybetmeden bebeklerin ilgili kliniğe sevkı yapılmalıdır. Çalışmamızda yönlendirme sorularına verilen doğru cevap oranları; FKU için hekimlerin %96.1'i (n=146), hemşirelerin %96.2'si (n=25), ebelerin %87.0'ı (n=20), KH için hekimlerin %98.0'ı (n=150), hemşirelerin %88.5'i (n=23), ebelerin %78.3'ü (n=18), BE için hekimlerin %15.9'u (n=24), hemşirelerin %8.0'ı (n=2), ebelerin %13.6'sı (n=3), KF için hekimlerin %83.6'sı (n=127), hemşirelerin %56.0'ı (n=14), ebelerin %43.5'i (n=10), KAH için hekimlerin %83.7'si (n=128), hemşirelerin %57.7'si (n=15), ebelerin %34.8'i (n=8) olarak belirlenmiştir. Demirtaş ve arkadaşları (75) yönlendirmede KF'yi %62.2 olarak bulmuştur. Bayrak (61) ise FKU'yu hekimler %57.6, hemşireler %60.8, ebeler %40.5, KH'yi hekimler %71.2, hemşireler %54.9, ebeler %59.5, BE'yi hekimler %50.8, hemşireler %39.2, ebeler %45.9, KF'yi hekimler %30.5, hemşireler %33.3, ebeler %18.9 i KAH'ı hekimler %50.8, hemşireler %51, ebeler %18.9 olarak bulmuştur. Literatürde Demirtaş ve arkadaşları (75) KF için yönlendirmenin doğru bilinme oranını %62.2 olarak bildirmiştir.

SMA tanı kriterlerine hekimlerin %86.9'u (n=133), hemşirelerin %76.9'u (n=20), ebelerin %39.1'i (n=9), SMA'nın klinik tiplerine hekimlerin %17.0'ı (n=26), hemşirelerin %11.5'i (n=3), ebelerin %8.7'si (n=2), SMA tedavisinde kullanılan ilaçlara ise hekimlerin %58.8'i (n=90), hemşirelerin %42.3'ü (n=11), ebelerin %39.1'i (n=9) doğru yanıt vermiştir. 2022 yılında tarama programına ilave edilen SMA hakkında yeterli çalışma olmadığından literatür kıyası yapılamamıştır. Çalışmamız bu anlamda ilk olma özelliğini taşımaktadır ve literatüre katkı sağlayacaktır.

Yenidoğan taramaları kapsamında olan topuk kanı numunesinin alınması uygun şartlar ve malzeme ile yapıldığında kalıtsal, tedavi edilebilen hastalıkların tespitinde kullanılan etkin yöntemdir.

Çalışmamızda topuk kanı taramasına hakkındaki sorulara verilen doğru cevap oranları yüksek olmasına rağmen özellikle hastalıkların tanımları, semptomları ve sonuca göre yönlendirme konusunda bilgi eksiklikleri olduğu görülmüştür. Hastalıklar konusunda hekimler daha yeterli bilgiye sahip iken topuk kanı konusunda ise ebe ve hemşirelerin daha deneyimli olduğu görülmüştür. Hekimlerin aldıkları eğitim ve sahadaki tecrübeleri, ebe ve

hemřirelerin ise numunelerin alınması ve transferinde birincil sorumlu olmaları göz önünde bulundurulduğunda bu durumu açıklamaktadır.



6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Yenidoğan topuk kanı taramalarında görevli sağlık çalışanlarının konu hakkındaki bilgi ve farkındalık düzeylerini belirlemek için yapılan çalışmamızda şu sonuçlara ulaşılmıştır;

- Çalışmaya katılanların %49.5'i erkek, %50.5'i kadınlardan oluşmakta olup, %18.8bekar iken %81.2'si ise evli olduğunu belirtmiştir.
- Sağlık çalışanlarının çoğunluğunun (%41.1) 31-40 yaş aralığında olduğu görülürken, yine büyük çoğunluğun(%77.6) çocuk sahibi olduğu tespit edilmiştir.
- Katılımcıların %75.7'si hekim, % 12.9'u hemşire, % 11.4'ü de ebelerden oluşmaktadır. Eğitim durumları incelendiğinde; hekimlerin % 66.0'sının pratisyen, % 34.0'ünün uzman olduğu; aile sağlığı çalışanlarının % 22.4'ü sağlık meslek lisesi, % 20.4'ü ön lisans, % 48.9'u lisans ve % 8.1'i de yüksek lisans mezunu olduğunu belirtmiştir.
- Çalışmaya katılım sağlayan sağlık çalışanlarının büyük çoğunluğunun (% 63.9)'sinin 11 yıl ve üzerinde hizmet yılı olduğu görülmüştür.
- Birimlerine kayıtlı DMH tanısı almış kayıtlı çocuk olduğunu belirten katılımcı oranı ise % 40.1 olarak bulunmuştur.
- Doğan tüm bebeklerden doğumu takiben oral beslenmeden ...sonra ilk kan numunesi alınır sorusuna en çok hemşireler (hekimler % 44.4, hemşireler % 50.0, ebeler % 34.8) doğru yanıt vermiştir
- Her bebeğe ulaşmak adına sağlık kurumlarında doğan bebeklerden ...ilk kan numunesi alınmalı sorusuna en çok ebeler (hekimler % 36.6, hemşireler % 26.9, ebeler % 60.0) doğru yanıt vermiştir.
- Özellikle ...TC numarası başta olmak üzere zorunlu alanların tamamı eksiksiz ve doğru doldurulmalıdır sorusuna en çok hemşireler (hekimler % 91.5, hemşireler % 96.2, ebeler % 91.3) doğru yanıt vermiştir.
- Çoğul bebeklerde (ikiz vb.) formun üzerine kaçınıcı bebek olduğu yazılmalıdır sorusuna en çok hemşireler (hekimler % 94.8, hemşireler % 96.2, ebeler % 95.7) doğru yanıt vermiştir.

- Kanın alınacağı bölgedeki kan akımının arttırılması için bebeğin ayağı ılık bir havlu ile üç dakika boyunca ısıtılabilir sorusuna en çok hemşireler (hekimler % 80.4, hemşireler % 80.8, ebeler % 78.3) doğru yanıt vermiştir.
- Venöz basıncı artırmak için bebek ayağının kalp seviyesi ...tutulması daha uygundur sorusuna en çok hekimler (hekimler % 77.1, hemşireler % 76.9, ebeler % 73) doğru yanıt vermiştir.
- Bebeğin topuğu ... ile temizlenir, ciltte kalan alkolün numuneyi seyreltmemesi için kuru steril gazlı bezle topuk kurulanır sorusuna en çok hemşireler (hekimler % 56.2, hemşireler % 61.5, ebeler % 56.5) doğru yanıt vermiştir.
- Uygun bölge term bebeklerde 2 mm, pretermelerde 1 mm'yi geçmeyecek şekilde, steril bir lanset ile topuğun mediyal ve lateral dış kenarlarından delinmelidir sorusuna en çok hekimler (hekimler % 88.2, hemşireler % 80.8, ebeler % 87.0) doğru yanıt vermiştir.
- Topuk kanı almaya uygun bölge veya bölgeler şekil üzerindeki harflerden hangisi veya hangileridir? sorusuna en çok ebeler (hekimler % 39.9, hemşireler % 34.6, ebeler % 47.8) doğru yanıt vermiştir.
- İlk kan damlası numunesi, doku sıvısı içerebildiğindensilinir sorusuna en çok hekimler (hekimler % 87.5, hemşireler % 76.9, ebeler % 87) doğru yanıt vermiştir.
- Örneğin alınacağı alanlar tamamen kan ile doldurulurken, arka tarafa geçtiğinden emin olunmalıdır sorusuna en çok ebeler (hekimler % 92.2, hemşireler % 96.2, ebeler % 100) doğru yanıt vermiştir.
- Kan akışı durmuşsa bölge tekrar delinmemeli, farklı bölge ya da diğer ayak tercih edilmelidir sorusuna en çok hekimler (hekimler % 88.2, hemşireler % 84.6, ebeler % 78.3) doğru yanıt vermiştir.
- Kan numunesi alınan tarama kartı, oda sıcaklığında düz bir zemin üzerinde ...kurutulmalıdır sorusuna en çok ebeler (hekimler % 29.4, hemşireler % 42.3, ebeler % 52.2) doğru yanıt vermiştir.
- Kurutulurken ısı, ışık, nemden korunmalıdır sorusuna ebe ve hemşirelerin tamamı (hekimler % 95.4, hemşireler % 100 ebeler % 100) doğru yanıt vermiştir.
- Örnek kuruduktan sonra nemden koruyacak şekilde zarfın içine konulup, il sağlık müdürlüğüne ulaştırılana dek...bekletilmelidir sorusuna en çok ebeler

(hekimler % 75.2, hemşireler % 92.3, ebeler % 95.7) doğru yanıt vermiştir.

- Taraması yapılan hastalıkların tanımları, klinik semptomları ve yönlendirilmesine dair sorulara en çok hekimler doğru yanıt vermiştir.

Yeni doğan sağlığının korunmasında önemli görevleri olan aile hekimleri ve aile sağlığı çalışanlarının, topuk kanı taramaları ve hastalıkları hakkındaki bilgi düzeylerinin istenilen seviyeye ulaşması sağlandığında verilen hizmetin kalitesi artacaktır. Taramada görevli sağlık çalışanlarının bilgi eksiklikleri giderilmesi için sorumlular üzerine düşeni yapmalıdır. Değerlendirme toplantıları yapılarak eksiklikler tespit edilmeli ve giderilmesi için çalışma yapılmalıdır. Bu hizmeti verecek olan tüm personellere gerektiğinde hizmet içi eğitim verilmelidir. Bu sayede taramada görevli ebe ve hemşireler yaptıkları uygulamaların sorumluluğunu alacak ve mesleki anlamda da gelişmiş olacaktır.

Eğitimlerle verilen bilgilerin kalıcı olmasını sağlamak için sağlık çalışanlarının kitle iletişim araçlarından faydalanarak toplumu bilgilendirmeye teşvik edilmesi sağlanmalıdır.

Topuk kanı taramaları ve hastalıkları hakkında sertifika eğitim programlarının düzenlenmesi sağlanmalıdır.

Sağlık personeli yetiştiren tüm eğitim kurumlarında bu konu eğitim müfredatına eklenmesi veya daha fazla yer verilmesi sağlanmalıdır. Çünkü eğitim kurumlarında yerinde ve zamanında alınmış eğitimin önemi ve hizmet içi eğitimlerin maliyeti göz önünde bulundurulduğunda göz ardı edilemeyecek derecede önemli olduğu görülmektedir.

KAYNAKLAR

1. Zeybek ÇA. Fenilketonüri tarama programı. Sağlam Çocuk İzlemi Sempozyum Dizisi. 2003; 35: 65-71.
2. Mıhçı E. Yenidoğan taramaları ve genetik. Türkiye Klinikleri 2020;(1):25-27.
3. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması. Ankara: Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, 2008. 4. Tunçbilek E. Akraba evlilikleri. Görünüm 2011; 1: 3-4.
4. Tanyalçın T. Yenidoğanlarda biyokimyasal tarama testleri. Türk Biyokimya Dergisi. 2002;27(2):69- 78.
5. İçke S, Ekti Genç R. National Newborn Screening Tests Carried Out with Heel Lance and Their Importance. The Journal of Pediatric Research 2017;4(4):186-190.
6. Wright SJ, Ulph F, Dharni N, Payne K. Eliciting Preferences for Information Provision in Newborn Bloodspot Screening Programs. Value Health 2017;4:651-661; DOI: 10.1016/j.jval.2016.11.007. Epub 2017 Jan 3. PMID: 28408008
7. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP). Erişim tarihi: 09.10.2024. Erişim adresi: <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/ntp.html>.
8. . Tunç C. Aydın İl Merkezinde Fenilketonüri Tarama Programını Yürüten Hemşire ve Ebelerin Fenilketonüri Konusundaki Bilgi Düzeylerinin Saptanması [Yüksek Lisans Tezi]. Afyonkarahisar: Afyonkarahisar Kocatepe Üniversitesi; 2006.
9. Yıldız S, Balcı S, Görak G. Guthrie tarama testi için örnek alma uygulamalarının ve test sonuçlarının değerlendirilmesi. Atatürk Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi 2006;9(1):17-28.
10. Beyzadeoğlu B, Ekuklu G, Vatansever Ü, Özden D. Edirne İli Sağlık Ocakları Ebe/Hemşire ve Hekimlerinin Hizmetiçi Eğitim Öncesi ve Sonrasında Fenilketonüri Tarama Programı Konusundaki Bilgi Düzeyleri. [Internet] [Erişim tarihi: 15.10.2024] Erişim adresi: <https://www.saglikplatformu.com/ebe-hemsire-ve-hekimlerininhizmetici-egitim-onesi/>.
11. Erdöl Ş, Sağlam H. Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Klinik Yaklaşım. Türkiye Klinikleri J Med Genet-Special Topics 2016;1(1):81-86.
12. Kulalı F, Köse M, Çelik T.C, Yangın Ergon E, Kalkanlı O, Çolak R, ve ark. Doğumsal metabolik hastalıklı olgularda üç yıllık deneyimimiz. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. Dergisi 2019;9(2):143-148.

13. Saudubray JM, Charpentier C. Diagnostik approach. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease. 8.st.ed. Newyork, McGraw-Hill, 2001;1:158.
14. Demirkol M. (2002) Metabolizma Hastalıkları. In: Neyzi O., Ertuğrul T. (eds) Pediatri 1, Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul.
15. Guthrie R. (1992) The Origin of Newborn Screening. Screening 1, 5-15.
16. Zeybek Ç. (2003) Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme. İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri 41, 217-32.
17. Bakar FT. Genişletilmiş yenidoğan taraması. Türkiye Klinikleri Journal of Pediatrics. 2012;21(4):212-23.
18. Fingerhut R, Olgemöller B. Newborn screening for inborn errors of metabolism and endocrinopathies: an update. Analytical and bioanalytical chemistry. 2009;393(5):1481-97.
19. Çoker M. Bölüm 29: Taramalar. Coşkun T, Yurdakök M, editörler. 1.Baskı. Ankara: Yenidoğanda Kalıtsal Metabolik Hastalıklar; 2014. p.391-400.
20. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics. 1963;32(3):338-43.
21. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Tarama Programı (İnternet). (Erişim Tarihi: 30.10.2024). Erişim adresi: https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi-db/Dokumanlar/Egitim_Dokumanlari/Saglik_Personeli/NTP_Saglik_Personeli.pdf
22. Turan M, Yayan EH. Metabolik Sorunu Olan Çocuğun Ebeveynlerinin Bakım Yükünün Algılanan Sosyal Destek ve Yaşam Kalitelerine Etkisinin İncelenmesi. Acıbadem Üniv Sağlık Bil Derg 2021;12(2):445-451.
23. Conk Z, Başbakkal Z, Yardımcı F. Çocuk sağlığına genel bakış. Conk Z, Başbakkal Z, Bal Yılmaz H, Bolışık B, editörler. Pediatri hemşireliği. Ankara: Akademisyen Kitap Evi; 2018.
24. Er DM. Çocuk, hastalık, anne-babalar ve kardeşler. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2006;49:155-168.
25. Eminoğlu, F.T. Fenilketonüri Hastalığı Nedir, Kimlerde Gözlenir, Tedavi Yaklaşımları Nelerdir? [İnternet]. [Erişim tarihi 04/11/2024]. Erişim adresi: <http://hastane.ankara.edu.tr/2019/10/07/fenilketonuri-hastaligi-nedir-kimlerde-gozlenir-tedavi-yaklasimlari-nelerdir/>.

26. 5. Complementary feeding report of the global consultation Summary of guiding principles. WHO Geneva -D.
27. Ülker İ, Şanlıer N, Fenilketonüride Beslenme ve Yeni Tedavi Yaklaşımları. JCP 2018;16(2):187-198. 29. Törüner E. K, Büyükgönenç L. Çocuk Sağlığı Temel Hemşirelik Yaklaşımları. Ankara: Göktuğ Yayıncılık; 2012.
28. Sönmez G. Fenilketonüri nedir?. TEB Haberler. 2008;3. (Erişim tarihi: 04/11/2024). (Erişim adresi: https://e-kutuphane.teb.org.tr/pdf/tebhaberler/mayis_haziran08/9.pdf).
29. National Institute of Health Consensus Statement. Phenylketonuria (PKU): screening and management. 2000;17: 3:16–18.
30. Çevik A, Ertaş N. Fenilketonüri hastalığı ve hastalığa uygun gıda üretimi. Bozok Tıp Derg 2020;10(1):256-263.
31. Özenoğlu A. Fenilketonüri’de diyet tedavisi ve düşük proteinli yemek tarifleri. Ankara: 3: Göktuğ Basın Yayın ve Dağıtım; 2013.
32. Tanyalçın Tıp Laboratuvarı. Biotinidaz eksikliği. 2008. (Erişim tarihi: 04/11/2024). (Erişim adresi: <http://www.tanyalcin.com/data/bilgilendirme/ailebiotinidaz.pdf>)
33. Ontario. Biotinidase deficiency. Newborn Screening Program. (Erişim tarihi: 04/11/2024). (Erişim adresi: <https://www.newbornscreening.on.ca/en/results/screen-positive-results/disease-information/biotinidase-deficiency/>).
34. Biotinidase deficiency. (Erişim tarihi: 04/11/2024). (Erişim adresi: <https://www.fitorbit.com/top-medical-health-encyclopedias-online/health/en/ArabicSampleModules/modules/%20peditrcs/pd0401a1/pd040102/pd040102>).
35. Thapar R, Venkatnarayan K. A case of biotinidase deficiency presenting as quadriparesis. Indian Journal of Clinical Practice. 2013; 24:7.
36. Ataş A, Çakmak A, Karazeybek H. Konjenital hipotiroidizm. Güncel Pediatri. 2007; 5: 70-6.
37. Murray MA. Primary TSH screen for congenital hypothyroidism. UTAH Department Of Health – Newborn Screening Program. 2009; 1: 2.
38. Yanmaz S, Ünal E, Taş F, Yıldırım R, Haspolat Y. Konjenital hipotiroidi tanısıyla takip edilen hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri. Güncel Pediatri 2019;17(3):412-423.

39. Rose SR, Brown RS, Foley T, et al. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics*. 2006; 117:2290-303.
40. Törüner EK, Büyükgönenç L. Solunum sistemi sorunu olan çocuk: kistik fibrozis. Göktuğ Yayıncılık. 2012; 627-636.
41. Uslu HS, Zübarioğlu AU, Bülbül A. Neonatoloji perspektifinden selektif metabolik tarama testleri. *JAREM*. 2015; 5: 39-46.
42. Cystic Fibrosis Canada. The facts about cystic fibrosis. 2014.
43. National Institutes of Health National Heart, Lung, and Blood Institute. Cystic Fibrosis. NIH Publication. 1995;95-3650.
44. Kurtipek FB. 21-Hidroksilaz Eksikliğine Bağlı Konjenital Adrenal Hiperplazili Hastalarda Final Boyunun Değerlendirilmesi [Uzmanlık Tezi]. Ankara: Dr. Sami Ulus Kadın-Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi; 2017.
45. Turcu A, Auchus R. The next 150 years of congenital adrenal hyperplasia. *J Steroid Biochem Mol Biol* 2015;153:63-71.
46. Higashi Y, Hiromasa T, Tanae A, et al. Effects of individual mutations in the P-450(C21) pseudogene on the P450(C21) activity and their distribution in the patient genomes of congenital steroid 21-hydroxylase deficiency. *J Biochem (Tokyo)* 1991;109:638-44.
47. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı. (Erişim Tarihi:06/11/2024). (Erişim adresi: <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/evlilik-oncesi-sma-tasiyici-tarama-programi.html>).
48. SMA Hastalığı Nedir? SMA Belirtileri, Nedenleri ve Tedavisi. (Erişim tarihi: 06/11/2024). (Erişim adresi: <https://www.memorial.com.tr/hastaliklar/sma-hastaligi-nedir-belirti-ve-tedavi-yontemleri-nelerdir>).
49. SMA Benimle Yürü Derneği, Araştırmalar ve Tedavi. (Erişim tarihi: 14/01/2025). (Erişim adresi: <https://smabenimleyuru.org.tr/>).
50. Erdim L, İnal S. Yenidoğan Tarama Testlerinde Örnek Alınması ve Gönderilmesinde Hemşirelerin Sorumlulukları. 2018. 102-106. [Erişim tarihi: 07/11/2024]. (Erişim adresi: Sağlık Bilimleri ve Meslekleri Dergisi » Makale » Yenidoğan Tarama Testlerinde Örnek Alınması Ve Gönderilmesinde Hemşirelerin Sorumlulukları / Taking Samples and Sending in Newborn Screening Tests and Responsibilities of Nurses) <https://doi.org/10.17681/hsp.323082>.
51. Aile hekimliği uygulama yönetmeliği. 25.01.2013. Resmi Gazete Sayısı 25539.

52. Temel yenidoğan bakımı [Internet]. [Erişim tarihi:07/11/2024] Erişim adresi: (https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi-db/Dokumanlar/Kitaplar/1.2_revizyon_19.11.2019_Temel_Yenidogan_Bakimi_Kitabi_1.pdf).
53. Bilginer Gürbüz B, Coşkun T. Yenidoğan döneminde metabolik taramalar. Türkiye Klinikleri J Fam Med-Special Topics 2017;8(5):324-330.
54. Sünter M. Sağlık kurumlarında insan kaynakları yönetiminin önemi. Verimlilik Dergisi 2019;3:143-160.(Erişim tarihi: 02/05/2025) Erişim adresi: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/738501>.
55. Erdemir F. (1992) Fenilketonürlü Çocuğu Olan Annelerin Çocuklarının Hastalığına İlişkin Yaşadıkları Güçlüklerin Belirlenmesi. Yayınlanmış Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Programı, Ankara.
56. Serving the Family From Birth to the Medical Home: Newborn Screening: A Blueprint for the Future .A Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs
57. [Internet]. [Erişim tarihi:02/05/20025]. Erişim adresi: https://pediatrics.aappublications.org/content/106/Supplement_2/389#sec-72.
58. Hacıoğlu N., Tortumluoğlu G., Eryiğit A., Erzurum'daki Sağlık Ocaklarının Sağlık Eğitimi Hizmetlerine İlişkin Fiziki Koşullarının Değerlendirilmesi. IX. Halk Sağlığı Günleri, Poster No:368, 29 Eylül-1 Ekim 2005.
59. Özdirek E., (1997) İzmir Hastanelerinde Fenilketonüri Tarama Programının İşleyişini Etkileyen Etmenlerin İncelenmesi. Yayınlanmış Yüksek Lisans Tezi, Ege Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Programı, İzmir.
60. Bayrak R. (2021) Yenidoğan topuk kanı taramasında görev alan sağlık çalışanlarının konu ile ilgili bilgi düzeyleri, Yüksek lisans tezi. Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kırşehir.
61. Uslu H.S, Zübarioğlu A.U, Bülbül A. Selective Metabolic Screening from a Neonatology Perspective. JAREM 2015;5: 39-46.
62. Güneş R., Gaziantep İlinde Çalışan Aile Hekimlerinin Yenidoğan Tarama Programları Hakkında Bilgi Düzeyleri ve Uygulamaları, Tıpta uzmanlık Tezi, Halk Sağlığı Anabilim dalı-2021
63. Erdim L, İnal S. Yenidoğan Tarama Testlerinde Örnek Alınması ve Gönderilmesinde Hemşirelerin Sorumlulukları. [Internet]. [Erişim tarihi:

- 02/05/2025]. Erişim adresi: (PDF) Yenidoğan Tarama Testlerinde Örnek Alınması Ve Gönderilmesinde Hemşirelerin Sorumlulukları.
64. Newborn screening sample collection guidelines [Internet] [Erişim tarihi:02/05/2025] Erişim adresi: newbornscreeningbloodcollectionguidelines.pdf.
65. Temel yenidoğan bakımı [Internet]. [Erişim tarihi:02/05/2025] Erişim adresi: 1.2_revizyon_19.11.2019_Temel_Yenidogan_Bakimi_Kitabi_1.pdf.
66. Duyan Çamurdan A. Taramalar. Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci 2006;2(2):12-26.
67. Heel prick procedure for newborn blood spot screening. [Internet] [Erişim tarihi:02/05/2025] Erişim adresi: Newborn Bloodspot Screening.
68. Newborn Screening in Manitoba. Information for Health Care Providers [Internet] [Erişim tarihi:03/05/2025] Erişim adresi: <https://docplayer.net/12818553-Newborn-screening-in-manitoba-information-for-health-care-providers.html>
69. Aktuğlu Zeybek, Ç. (2003). Fenilketonüri tarama programı [Internet]. Erişim adresi: <https://silo.tips/download/fenilketonri-tarama-program> (Erişim tarihi: 03/05/2025).
70. Taylan S, Alan S, Kadioğlu S. Hemşirelik rolleri ve özerklik. Hemşirelikte Araştırma Geliştirme Dergisi 2012;3:66-74.
71. Aydemir Gedük E. Hemşirelik mesleğinin gelişen rolleri. HSP 2018;5(2):253-258.
72. Altay N. Özel gereksinimi olan çocukların bakımında hemşirenin rol ve işlevleri. Türkiye Klinikleri J Pediatr Nurs-Special Topics 2018;4(1):30-37.
73. Powell, C. M. (2019). What is Newborn Screening? North Carolina Medical Journal, 80(1), 32-36. DOI: <https://doi.org/10.18043/ncm.80.1.32>.
74. Demirtaş M.S, Topal E, Kaplan F, Kılıç T. Aile hekimlerinin kistik fibrozis hastalığı, izlemi ve yenidoğan tarama testi konusundaki bilgi düzeyleri. Türk Aile Hek Derg 2019;23(2):64-69.
75. Sarıtaş A, Birinci basamak sağlık kurumlarında çalışan hemşirelerin topuk kanı örneği işle yapılan yenidoğan tarama programına ilişkin bilgileri, görüşleri ve ilişkili faktörler, yüksek lisans tezi,Ege Üniversitesi Sağlık bilimleri enstitüsü, 2024 İzmir.

EKLER

Ek 1. Etik Kurul Kararı

Ek 2. Anket Formu

YENİDOĞAN TOPUK KANI TARAMASINDA GÖREV ALAN SAĞLIK ÇALIŞANLARININ KONU HAKKINDAKİ BİLGİ VE FARKINDALIK DÜZEYLERİNE YÖNELİK HAZIRLANAN ANKET FORMU

Bu anket çalışması, Malatya ilindeki ASM' ler de hizmet vermekte olan sağlık çalışanlarının yeni doğan topuk kanı taramalarına yönelik bilgi düzeyleri ve farkındalıklarının incelenmesi amacı ile hazırlanmıştır. Araştırmanın amacına ulaşması anket sorularının dikkatli okunmasına ve tüm soruların özenle cevaplanmasına bağlıdır. Bu doğrultuda vereceğiniz cevaplar gerek görülmesi halinde eğitimler planlanmasına ve literatüre katkı sağlamaya yardımcı olacaktır. Çalışmaya katılımınız ve değerli katkılarınızdan dolayı teşekkür ederiz.

1- Cinsiyetiniz: ☐Kadın ☐Erkek

2- Medeni Durumunuz: ☐Evli ☐Bekar

3-Yaşınız:....

4- Çocuğunuz var mı? ☐Evet ☐Hayır

5- Mesleğiniz: ☐Hekim ☐Hemşire ☐Ebe

a- (Hekim) Tıpta Uzmanlık Eğitimi aldınız mı? ☐Evet ☐Hayır

b- (ASE) Eğitim Durumunuz: ☐ Sağlık Meslek Lisesi ☐Ön Lisans ☐Lisans ☐Yüksek Lisans

6- Meslekteki toplam görev süresiniz (yıl): ☐ 0-5 yıl ☐ 6-10 yıl ☐ 11 yıl ve üzeri

7- Biriminize kayıtlı doğumsal metabolik hastalık tanısı almış çocuk var mı?☐Evet ☐Hayır

8- Tarama sonucu şüpheli veya pozitif olan hastalar için neler yapılır? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz)

a) Fikrim yok.

b) Aile uygun şekilde bilgilendirilir.

c) İkinci kan örneği alınır.

d) Pediatrik beslenme ve metabolizma kliniğine yönlendirilir.

e) Pediatrik endokrinoloji kliniğine yönlendirilir.

f) Uygun tedavi başlanıp pediatri kliniğine yönlendirilir.

g) İlgili üst birime yönlendirilir.

**TOPUK KANI ALINMADAN ÖNCE, ALINMA ESNASINDA ve ALINDIKTAN
SONRA YAPILAN İŞLEM BASAMAKLARI**

1. Doğan her bebekten doğumu takiben oral beslenmenin ardındansonra ilk kan örneği alınır.
a) 24 saat b) 12 saat c) 48 saat d) Fikrim yok
2. Her bebeğe ulaşabilmek için sağlık kurumlarında doğan bebeklerinilk kan örneği alınmalıdır.
a) doğum anında b)sağlık kurumunu terk ettiği son anda c)beslendikten hemen sonra d) Fikrim yok
3. ÖzellikleTC Kimlik Numarası başta olmak üzere bebeğe ulaşmak için zorunlu alanların tümünün eksiksiz ve doğru doldurulmasına dikkat edilmelidir.
a) annenin b) babanın c) bebeğin d) Fikrim yok
4. Çoğul bebeklerde (ikiz, üçüz vb.) kaçınıcı bebek olduğu formun üzerine yazılmalıdır.
a) yanlış b) doğru c) Fikrim yok
- 5.Kanın alınacağı bölgedeki kan akımının arttırılması için bebeğin ayağı ılık bir havlu ile 3 dakika boyunca ısıtılabilir.
a) yanlış b) doğru c) Fikrim yok
- 6.Venöz basıncın artması için bebek ayağının kalp seviyesinintutulması daha uygundur.
a) altında b) üstünde c) hizasında d) Fikrim yok
- 7.Bebeğin topuğuile temizlenir ve deride kalan alkolün örneği seyreltmemesi için topuk kuru steril gazlı bir bez ile kurulanır.
a)%96'lık izopropilalkolnb) %70'lik izopropil alkol c) povidon iyot d) Fikrim yok
8. Uygun bölge lanset yardımıyla term bebeklerde 2 mm, preterm bebeklerde 1 mm'yi geçmeyecek şekilde steril bir lanset ile topuğun mediyal ve lateral dış kenarlarından delinmelidir.
a) yanlış b) doğru c) Fikrim yok

9. Topuk kanı almaya uygun bölge veya bölgeler şekil üzerindeki harflerden hangisi veya hangileridir?



a) A ve E b) B ve D c) C B D d) A B C D E e) Sadece C

10. İlk kan damlası örneği, doku sıvısı içerebildiğindenile silinir.

a) steril gazlı bez b) %70'lik izopropil alkol c) povidon iyot d) Fikrim yok

11. Örneğin alınacağı her alan tamamen kan ile doldurulup arka yüze de geçtiğinden emin olunmalıdır.

a) yanlış b) doğru c) Fikrim yok

12. Kan akışı durmuş ise aynı bölge tekrar delinmemeli, ayağın farklı bölgesi ya da diğer ayak tercih edilmelidir.

a) yanlış b) doğru c) Fikrim yok

13. Kan örneği alınan tarama kartı, oda ısısında düz bir zemin üzerindekurutulmalıdır.

a) 15 dk b) 1 saat c) 2-3 saat d) Fikrim yok

14. Kurutulması esnasında ısı, ışık ve nemden korunmalıdır.

a) yanlış b) doğru c) Fikrim yok

15. Örnek kuruduktan sonra nem almayacak şekilde zarfın içine koyulup il sağlık müdürlüğüne ulaştırılana kadarbekletilmelidir.

a) oda ısısında b) buzlukta c) buzdolabında d) Fikrim yok

DOĞUMSAL METABOLİK VE ENDOKRİN HASTALIKLAR

Sorular	Doğru	Yanlış	Fikrim yok
1. FKU, fenilalanin hidroksilaz enzim eksikliğine bağlı, otozomal resesif geçişli, doğumsal metabolik bir hastalıktır.			
2. FKU’de; tedavi edilmeyen hastalarda idrarda koku, otizm benzeri davranışlar, nöbet, hipopigmentasyon vb gibi bulgular görülür.			
3. Hastalığın tanısının ardından çocuklar uygun diyetle sağlıklı bir hayat sürebilmektedir.			
4. KH, tiroid hormon fazlalığı ile karakterize endokrinolojik bir hastalıktır.			
5. KH, yenidoğan döneminde belirti ve bulgular vakaların çoğunda belirgin değildir. Topuk kanı örneğinde ölçülen veya kanda bakılan tiroid hormonlarının değerine göre tanı konulur. Tedavi edilmeyen vakalarda ciddi zekâ geriliği ve asimetrik cücelik ortaya çıkar. Erken teşhis edilmez ise kalıcı zekâ geriliği kaçınılmazdır.			
6. KH’de; başlangıçta belirti vermese de açık arka fontanel, kaba sesle ağlama, kuru deri, Hipotermi, konstipasyon, büyük dil çıkık karın, geniş düz burun, umbilikal herni, uzamış yenidoğan sarılığı, letarji, hipotoni, nadiren guatr gibi bulgular görülebilir.			
7. KH’de erken tanı konan çocuklarda tedavi oldukça kolay, ucuz ve etkindir. Piyasada tiroid hormonu içeren farklı ilaçlar mevcut olup, tedavi maliyeti kullanılan ilaca ve doza göre değişmekle birlikte çok düşüktür.			
8. BE; biotinidaz adlı enzimin doğuştan eksikliği sonucunda biyotin isimli vitaminin vücut tarafından kullanılamadığı, otozomal resesif geçişli, sadece sinir sistemini etkileyen bir hastalıktır.			
9. BE için kandan kolorimetrik yöntemle biotinidaz aktivitesi ölçülerek enzim aktivitesinin varlığı/yokluğu belirlenmektedir. Enzim aktivitesi düşük veya yok çıkan bebekler pediatrik beslenme ve metabolizma kliniğine sevk edilmektedir.			
10. Biotinidaz eksikliğinde erken tanı ve tedavi çok önemlidir. Tanı ve tedavi sürecindeki gecikmeler, nörolojik bozukluklara ve ölüme neden olabilir. Tedavide biyotin isimli vitaminin bebeğe oral olarak verilir.			
11. KF; tüm sistemlerdeki endokrin salgı bezlerinde fonksiyon bozukluğu ile karakterize yaygın kalıtsal bir hastalıktır.			
12. KF’de; terde anormal sodyum ve klor konsantrasyonu yüksekliği ile beraber yetersiz sindirim işlevleri, ekzokrin pankreas yetmezliği, mukoz bezlerin sekresyonunun koyulaşması nedeniyle giderek kötüleşen akciğer enfeksiyonlarına ve ilerleyici akciğer hasarına yatkınlık görülür.			

13. KF için topuk kanında İmmünoreaktifTripsinojen (İRT) değeri ölçülür. Sonucun 70'in üzerinde çıkması durumunda bebek ter testi için sevk edilir. Ter testinin doğru sonuç verebilmesi için bebeğin en az iki haftalık ve 2 kg üzerinde olması önemlidir. Ter testi sonucu şüpheli çıkan bebekler ilgili kliniğe sevk edilir.			
14. KAH böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizol (ve bazen de vücudun tuz dengesini ayarlayan hormonu aldosteron) fazla üretildiği genetik bir hastalıktır.			
15. KAH hastalığında kortizole ilaveten aldosteron eksikliği nedeniyle ağır tuz kaybı oluşan bebeklerde hiponatremi, hiperkalemi ve hipoglisemi, özellikle kız bebeklerde görülmek üzere cinsiyet gelişim anomalileri gibi bulgular görülür.			
16. . KAH hastalığının erken tanı ve tedavisi ile adrenal kriz kaynaklı ölüm önlenabilir. Hormon takviyesi ile çocuklar sağlıklı yaşam sürer ve yaşlılarının yaptığı her aktiviteyi (okul, spor, gezi vs.) yapabilirler. Kız bebeklerin dış cinsel yapısını düzeltmek için ameliyat gerekebilir.			
17. Spinal müsküler atrofi (SMA), survival motor nöron (SMN) genindeki mutasyonlar sonucu gelişen ve ilerleyici dejenerasyonu ile seyreden sıklıkla otozomal resesif geçişli nöromüsküler bir hastalıktır. Erken bebek ölümlerinin en yaygın genetik nedeni olan SMA yaklaşık 6.000-10.000 canlı doğumda bir görülür ve her 40-60 kişiden 1'i taşıyıcıdır.			
18. SMA tanı kriterleri arasında; konjenital hipotoni, üst ve alt ekstremitelerde simetrik kas zayıflığı, kontraktür, skolyoz, tremor ve dil kaslarında fasikülasyon yer almaktadır. Kesin tanı, kromozom 5q13 üzerinde bulunan SMN geninin moleküler genetik incelenmesi ile konulur.			
19. Spinal Müsküler Atrofinin Klinik Tipleri Tip 1 (Werdnig-Hoffmann Hastalığı), Tip 2 (Ara Tip), Tip 3 (Kugelberg-Welander Hastalığı) ve Tip IV SMA (Erişkin Tip) olup en sık görülen tip IV tur.			
20. Tedavide sık kullanılan ilaçlar; Spinraza, Zolgensma ve Evrysdi'dir.Bu ilaçlar mutasyona uğramış SMN1 genini düzeltme veya yenileme şeklinde etki eder. SMN2 genini etkileyerek daha fazla normal protein yapmasını sağlar.			