Yenidoğan bebeğiniz için kan testi taraması

Doğumdan sonraki ilk haftada, bebeğiniz için kan tarama testi yaptırmanız önerilir.

Neden bebeğime tarama testi yaptırmalıyım?

Yenidoğan kan testi taraması, bebeğinizde ender görülen ancak ciddi rahatsızlıkların bulunup bulunmadığının tespit edilmesini sağlar.

Tarama yapılan çoğu bebekte bu hastalıklara rastlanmamakla birlikte az sayıda bebek için taramanın büyük yararları vardır. Erken tedavi, bebeğinizin sağlığının iyileşmesine ve ciddi yetersizlik veya ölüm riskinin önlenmesine yardımcı olabilir.

Yenidoğan bebekler için hangi taramalar yapılır?

Tüm bebeklere fenilketonüri, konjenital hipotriodizm, kistik fibrozit veya orak hücre hastalığına ve orta zincirli açil CoA dehidrojenaz yetersizliğine (MCADD) karşı tarama testi yapılması önerilmektedir.

Eğer bebekte bu hastalıklardan birinin bulunduğu düşünülürse, bebek bu durumun onaylanması için testlerden geçirilecektir. Bu koşullar, aşağıda açıklanmaktadır.

Fenilketonüri

İngiltere'de dünyaya gelen 10,000 bebekten yaklaşık birinde fenilketonüri (PKU) bulunmaktadır. Kalıtsal yolla geçen bu hastalığa sahip olan bebekler, yiyeceklerdeki fenilalanin denilen bir maddeyi işleyememektedir. Tedavi edilmemesi durumunda, ciddi kalıcı zihinsel özre yol açar.

Tarama, bu koşulu taşıyan bebeğin, erken aşamada ciddi bir engel yaşamasını önleyecek özel bir diyetle tedavi edilmesi ve normal bir hayat yaşamasını sağlayacaktır.

Bebeklere tarama yapılaması ve daha sonra PKU tespit edilmesi durumunda, özel bir diyetin işe yaraması için çok geç kalınmış olabilir.

Konjenital hipotriodizm

İngiltere'de dünyaya gelen 4,000 bebekten yaklaşık birinde konjenital hipotriodizm (CHT) bulunmaktadır. CHT bulunan bebeklerde yeterli tiroksin hormonu bulunmamaktadır. Bu hormon olmadığında, çocuklar düzgün şekilde büyümez ve ciddi, kalıcı fiziksel ve zihinsel yetersizlikler geliştirebilir.

Tarama, CHT tespit edilen bebeklerin erken aşamada tiroksin tabletleriyle tedavi edilerek ciddi yetersizliğin önlenmesine ve çocukların normal şekilde gelişmesine olanak tanır.

Bebeklere tarama yapılaması ve daha sonra CHT tespit edilmesi durumunda, ciddi bir yetersizliğin önlenmesi için çok geç kalınmış olabilir.

Orak hücre hastalığı

İngiltere'de dünyaya gelen 2,000 bebekten yaklaşık birinde orak hücre hastalığı (SCD) bulunmaktadır. Bu, kırmızı kan hücrelerini etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. Bebekte orak hücre rahatsızlığı olması durumunda, kırmızı kan hücreleri orak şeklini alır ve küçük kan damarlarının içinde sıkışır. Bu durum ağrıya, bebeğin vücudunun zarar görmesine, ciddi enfeksiyona ve hatta ölüme yol açabilir.

Tarama, orak hücre hastalığı bulunan bebeklere bağışıklık kazandırma ve antibiyotiklerle erken tedavi uygulanmasını ve ebeveynlerin eğitilmesini sağlayarak ciddi bir hastalığı önleyecek ve çocuğun normal bir hayat sürmesine olanak tanıyacaktır.

Taramadan sonra bebeğinizin verisine ne olur? Bebeğinizin sonuçları hakkında bilgilendirilirsiniz ve sonuçlar sağlık uzmanlarına gönderilir. Tanımlanabilir veri tarama programı tarafından depolanarak orak hücre ve talasemi hastalıklarının taranmasını geliştirmek ve görüntülemek için kullanılır. Orak hücre ve talasemi hastalıklarından elde edilen tarama verilerinin kullanımı Ulusal Bilgi Yönetim Bakanlığı[1] tarafından yönetilir.

Eğer bebeğinizin tarama verilerinin bu şekilde kullanılmasını istemiyorsanız, lütfen orak hücre ve talasemi hastalıkları tarama programıyla iletişim kurun: E-postal; Radoslav.latinovic@nhs.net ya da istediğiniz dilde konuşabileceğiniz biriyle telefonda görüşmek için: 020 7848 6634 ya da sct.screening.nhs.uk/contactus

Bu proje hakkında daha fazla bilgiyi sct.screening.nhs.uk/newborn adresinde bulabilirsiniz.

Kistik fibrozit

İngiltere'de dünyaya gelen 2,500 bebekten yaklaşık birinde kistik fibrozit (CF) bulunmaktadır. Bu kalıtsal hastalık, sindirimi ve akciğerleri etkileyebilmektedir. CF hastalığı bulunan bebekler yeterince kilo almayabilir ve genellikle göğüs enfeksiyonu sorunu yaşar.

Tarama, CF hastalığı olan bebeğin yüksek enerjili bir diyet, ilaçlar ve fizyoterapiyle erken aşamada tedavi edilmesine olanak tanır. CF hastalığı bulunan bir çocuk tedaviye rağmen hastalanabilir ancak erken tedavi çocukların daha uzun ve daha sağlıklı yaşamasına yardımcı olur.

Bebeklerin CF hastalığına karşı taranmaması ve bu hastalığa yakalanmış olması durumunda, testler ilerleyen dönemde de yapılabilir ancak ebeveynler CF teşhisi konulmadan önce endişeli bir dönem geçirebilir.

[1] 2006 NHS yasasının 251. bölümünde. Bölüm 251 onayı bizim ekibimizin orak hücre ve talasemi hastalıklarının sert koşullardaki tarama verilerine erişim iznini sağlamak için verilmiştir. Bu konu hakkında daha fazla bilgiyi www.nigb.nhs.uk/ecc. adresinde bulabilirsiniz.

MCADD (orta zincirli açil CoA dehidrojenaz yetersizliği)

İngiltere'de dünyaya gelen 10,000 bebekten yaklaşık birinde MCADD hastalığı bulunmaktadır. Bu kalıtsal hastalık bebeklerde, yağları vücut için gerekli enerjiye dönüştürme sorunu yaratır. Ciddi hastalık ve hatta ölüme yol açabilir.

Tarama, MCADD sorunu olan bebeklerin erken tespit edilmesini sağlamaktadır. Bu, bebeklerin diyetine özel ilgi gösterilmesine ve düzenli yemek yemelerinin sağlanmasına olanak tanır. Bu bakımla, ciddi hastalıklar önlenebilir ve MCADD'li bebekler normal şekilde gelişebilir.

Bebeklere MCADD taraması yapılması önemlidir. Tarama yapıldığında, sorun bebekler aniden ve ciddi şekilde hastalanmadan tanımlanabilir.

Bu sorunlar için yapılan taramalarda başka şeyler de görülür mü?

Kistik fibrozit (CF) taraması, bazı bebeklere CF'nin neden olduğu yaygın gen değişiklikleri nedeniyle uygulanan testleri de içerir. Tarama sayesinde, kistik fibrozitin genetik taşıyıcısı olan bebekler de tanımlanabilir. Bu bebeklerin sağlıklı taşıyıcılar veya CF hastaları olup olmadığının belirlenmesi için başka testler yapılması gerekebilir.

Tarama, bebeklerin orak hücre ve diğer normal dışı kırmızı kan hücresi hastalığının genetik taşıyıcısı olup olmadığının belirlenmesi sağlar. Orak hücre hastalığı taşıyıcıları sağlıklıdır ve bu sorundan etkilenmeyecektir.

Zaman zaman, bu tarama testleri başka tıbbi sorunların tespit edilmesini sağlayabilir.

Ebe nasıl kan alacak?

Doğumdan yaklaşık bir hafta sonra ebe bebeğinizin topuğuna özel bir alet batırarak, bir kartın üzerine birkaç damla kan alacaktır. Aletin topuğa batırılması sırasında bebeğiniz rahatsız olabilir ve ağlayabilir.

Nasıl yardımcı olabilirsiniz:

- bebeğinizin sıcak ve rahat olmasını sağlayarak
- bebeğinize sarılarak ve emzirmeye hazır olarak

Tekrar kan alınması gerekebilir mi?

Bazen ebe veya evde hizmet veren hemşire sizinle irtibat kurarak bebeğinizin topuğundan ikinci kez kan örneği almak isteyebilir. Bunun nedeni alınan kanın yeterli olmaması, sonucun net olmaması, kan kartındaki bebeğinizin NHS numarasının kaydedilmemiş olması, bebeğinizin erken doğmuş olması veya testten önce bebeğinize kan verilmiş olması olabilir. Ebeniz veya evde hizmet veren hemşire nedeni size açıklayacaktır. Testin tekrar yapılması (gerekirse) önemlidir; böylece tüm testler tamamlanmış olacaktır. Genellikle, tekrar testlerinin sonuçları normal çıkar.

Tarama yaptırılması tavsiye edilir

Bebeğinize tüm bu sorunlar için tarama yaptırmanız tavsiye edilir ancak tarama zorunlu değildir. Bebeğinize, bu sorunların tümü veya bir bölümü için tarama yaptırmak istemiyorsanız, ebenizle konuşun. Tüm kararlarınız, dosyanıza kaydedilecektir.

Bebeğinize tarama yapılmasıyla ilgili endişeleriniz varsa, ebenizle veya aile doktorunuzla konuşun.

Sonuçları nasıl öğreneceğim?

- Bebeklerin çoğunda sonuçlar normal çıkar ve bu sorunların hiçbirine rastlanmaz. Tarama testi sonuçları, bir sağlık uzmanı tarafından bebeğiniz altı-sekiz haftalık olduğunda bildirilir. Tarama sonucu, bebeğinizin kişisel sağlık kaydına (genellikle "kırmızı kitap" olarak bilinir) işlenmelidir. Lütfen bu kayıtları güvenli şekilde saklayın.
- Bebekte fenilketonüri (PKU), konjenital hipotriodizm (CHT) veya MCADD olması durumunda, genellikle bebek 3 haftalık olmadan önce ebeveynlerle irtibat kurulur ve özel bir uzmana görünmeleri için bir randevu ayarlanır.
- Bebekte kistik fibrozit (CF) olduğu düşünülürse, ebeveynlerle bebek 4 haftalık olmadan önce irtibat kurulacaktır.
- Bebekte orak hücre hastalığı (SCD) olduğu düşünülürse, ebeveynlerle bebek 6 haftalık olmadan önce irtibat kurulacaktır.
- Bazı bebeklerin taşıyıcı olduğu tespit edilir. Bu bebeklerin ebeveynleri çocuk 6-8 haftalık olduğunda bilgilendirilir.

Bebeğinizin tarama sonuçlarını beklediğiniz sırada taşınmanız gerekirse, lütfen ebenize veya evde hizmet veren hemşirenize yeni adresinizi bildirin.

Taramanın amacı, bu sorunlara sahip bebeklerin belirlenmesidir.
Tarama sonucu % 100 doğru değildir.

Tarama sonrasında bebeğinizin kan örnekleri ne olacak?

Tarama sonrasında, yenidoğan bebeklerin kan örnekleri en az beş yıl süreyle saklanır ve aşağıdaki amaçlarla kullanılabilir:

- Sonucun kontrol edilmesi veya doktorunuz tarafından önerilen başka testlerde kullanılmak için
- Tarama programını geliştirmek için
- İngiltere'deki bebeklerin ve ailelerinin sağlığının geliştirilmesi için. Bu araştırmada bebeğinizin kimliği açıklanmayacak ve sizinle iletişim kurulmayacaktır.

Bu kan örneklerinin kullanımı, ebenizden veya www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk adresindeki web sitesinden temin edebileceğiniz uygulama kurallarına tabidir

Gelecekte, araştırmacılar sizi ve bebeğinizi bu tarama programıyla bağlantılı bir araştırmada yer almak üzere davet edebilir. Araştırmaya katılmak üzere davet edilmek istemiyorsanız, lütfen ebenizi bu konuda bilgilendirin.