.....AİLE HEKİMLİĞİ BİRİMİ/HASTANESİ

Bebek Adı-Soyadı : Aile Öyküsü :

Bebek T.C.K.N. : • Var • Yok

Doğum Tarihi : Numune türü

Anne Adı-Soyadı : • İlk numune

Anne T.C.K.N. : • İkinci numune

Baba Adı-Soyadı : • Tekrar numune

Telefon Numarası : • Uygunsuza geribildirim numunesi Adres :

Ulusal Yenidoğan Tarama Programı kapsamında test edilmek üzere bebeğinizin topuğundan birkaç damla kan alınacaktır. Alınan kan örneği, şu an programda yer alan; SpinalMuskulerAtrofi,Fenilketonüri, Doğumsal (Konjenital)Hipotiroidi, Biyotinidaz Eksikliği, KistikFibrozis ve Konjenital Adrenal Hiperplazihastalıkları açısından incelenecek ve bu testler için sizden ücret talep edilmeyecektir.

Bu hastalıklar son derece nadir görülür ve bebekte hemen bulgu vermeyebilir ancak testlerle ortaya çıkarılabilir. Erken teşhis ve tedavi edilmediklerinde ciddi sonuçlar doğurabilmekte, erken teşhis edildiğinde ilaç tedavisi özel diyetle tedavi edilebilmekte veya kontrol altına alınabilmektedir. Bu nedenle testi yaptırmanız bebeğinizin yararına olacaktır. Topuk kanları Ankara ve İstanbul'da yer alan Sağlık Bakanlığı Yenidoğan Tarama Laboratuvarlarına gönderilmekte ve buralarda analiz için Fenilketonüri, KonjenitalHipotiroidi, Biyotinidaz Eksikliği, KistikFibrozis ve Konjenital Adrenal Hiperplazi taraması için biyokimyasal, SpinalMuskülerAtrofi (SMA) taraması için ise moleküler genetik yöntemler kullanılmaktadır. SMA taramasında yalnız *SMN1* ve *SMN2* genlerinde mutasyon bakılmaktadır. Kan örnekleri Kurum dışına çıkarılmamakta, tarama sonuçları 3. şahıs ve Kurumlar ile paylaşılmamaktadır. Bebeklerden doğum sonrası hastaneden taburcu olmadan ve ilk hafta içerisinde olmak üzere iki farklı kan örneği alınmaktadır. Bazen alınan kan miktarının yetersizliği, şüpheli sonuçlarda test tekrarı veya benzeri nedenlerle bebeğinizden daha çok kez kan alınması gerekebilir. Bu testler tarama amaçlı olup kesin tanı için ileri tetkik ve klinik değerlendirme gerekebilir.

Fenilketonüri nedir?

Fenilketonüri kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklar proteinli gıdalarda bulunan fenilalanin isimli bir amino asidi metabolize edemezler, sonuçta kanda ve diğer vücut sıvılarında artmış olan fenilalanin ve onun artıkları çocuğun gelişmekte olan beynine zarar verir ve çocuğun ileri derecede zihinsel yetersizliği olmasına ve sinir sistemini ilgilendiren daha birçok belirtilerin ortaya çıkmasına neden olur.

Doğumsal hipotiroidi nedir?

Doğumsal hipotiroidi doğumdan başlayan tiroid hormon eksikliğidir. Tiroid hormonları boynun ön tarafında yer alan ve bir iç salgı bezi olan tiroid bezinden salgılanır. Hipotiroidili bebeklerde tiroid bezi hiç gelişmemiş ya da normalden küçük gelişmiş olabileceği gibi normal görünümde olsa da iyi çalışmadığından tiroid hormon salınımı yetersizdir. Tiroid hormonları bebek ve çocuklarda büyüme, bebeklerde beyin gelişiminin normal ilerlemesi için elzemdir. O nedenle tiroid hormon eksikliği (hipotiroidi) büyüme ve zihinsel gelişmeyi olumsuz etkiler.

Biyotinidaz eksikliği nedir?

Biyotinidaz eksikliği kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklarda doğuştan bir vitamin eksikliği nedeniyle, vücuda yakıt üretimi basamaklarında aksama vardır. Bu vitamin eksikliğinin sonucunda göz çevresi, ağız çevresi, burun deliklerinin çevresi ve bebek bezi bölgesinde başlayan cilt lezyonları kısa sürede vücuda yayılabilir. Bu cilt bulguları ile eş zamanlı saç, kirpik ve kaşlarda dökülme başlar. Asit maddelerin birikimi nedeni ile sık ve derin solumaya başlayan hastada komaya kadar ilerleyen bilinç değişikliği gelişir. Tedavi edilmeyen kriz ölüme yol açabilir. Kriz gelişmediği dönemde az da olsa vücutta biriken bazı asit maddelerin, uzun dönemde görme ve işitme siniri üzerine olumsuz etkisiyle kalıcı görme ve işitme kayıpları gelişebilir.

KistikFibrozisnedir?

KistikFibrozis esas olarak akciğerleri ve sindirim sistemini etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. Kistikfibrozisli bebeklerde hastalık ile bulgular çeşitli yaşlarda ortaya çıkabilir. En sık rastlanan şikayetler tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, sık hastalanma ve aldıkları besinleri yeterince sindiremedikleri için bol miktarda yağlı pis kokulu dışkılama ve yeterli kilo alamamalarıdır. Yenidoğan taraması sayesinde erken tanı alan kistikfibrozisli hastalar uygun diyet, ilaçlar ve fizyoterapi ile tedavi edilirler. Kistikfibrozis hastalığının kesin tedavisi olmamakla birlikte her geçen gün bulunan yeni tedaviler sayesinde hastalar daha uzun ve sağlıklı bir hayata sahip olabilmektedir.

Konjenital adrenal hiperplazi nedir?

Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizolü (ve bazen de vücudun tuz dengesini ayarlayan hormonu: aldosteron) yeterli üretemediği bir hastalıktır. Bu hormonların yapımı böbrek üstü bezinde bazı enzimlerin yardımı ile olur ve bu hormonlar vücudun strese karşı savaşmasında, tuz dengesinin sağlanmasında elzemdir. Eksikliğinde, böbrek üstü bezlerinde yetmezlik gelişir ve hayatı tehdit eder, fark edilemediği için ciddi enfeksiyonlara maruziyet ve bebeklik dönemlerinde ishal nedeniyle ölümlere neden olur.Erken tanı ile tıbbi ve cerrahi tedavisi mümkün olup, hastaların sağlıklı bir ömür sürmesi söz konusudur.

Spinalmüsküleratrofi (SMA) nedir?

Kalıtsal, nöromüsküler (kas ve sinirler ile ilgili) bir grup hastalığa verilen addır. Hastalık kaslarda ilerleyici tarzda güçsüzlük ve kas kaybı ile karakterizedir. Hastalığın dört tipi vardır ve en sık görüleni yaklaşık %60-70 görülme oranı ile SMA Tip I'dir. SMA Tip I en sık görülen form olmakla birlikte, ciddi solunum yetmezliği ve nihayetinde iki yaşından önce hastanın kaybıyla sonuçlanan en ağır ve ölümcül formudur. Diğer formları daha geç başlangıçlı ve daha hafif klinik bulgularla seyreder. Hastalığın erken tanınması halinde hastalık yeni tedavi seçenekleri ile kontrol altına alınabilmekte ve hastaların yaşam kalitesi artmaktadır.

Bebeğinizden topuk kanı örneği aldırmayı kabul etmiyorsanız formu okuduktan sonra ilgili kısmı işaretleyip imzalamanız gerekmektedir.

•Topuk kanı taraması ve taranan hastalıklar ile ilgili bilgilendirildim, istediğim taktirde sorularıma yanıt verildi, yukarıda yazan metni okudum, anladım,buna rağmen bebeğimin topuk kanı örneğinin alınmasına **İZİN VERMİYORUM**. Bebeğim için ortaya çıkabilecek muhtemel olumsuz sonuçlar ile bebeğimin engelli olmasına veya ölümüne yol açabilecek mahiyette teşhis edilmemiş hastalıkların sonuçları ile ilgili hukuki ve cezai tüm sorumluluğu kabul ediyorum.

Bebeğin Yakını (Ana-baba-vasi)

Adı- Soyadı :

Yakınlığı :

İmza :

Yukarıda bilgileri bulunan bebeğin ana/baba/vasisine...../...../..... tarihinde konu ile ilgili bilgilendirme yapılmıştır.

Sağlık çalışanı Hekim

Adı Soyadı : Adı Soyadı :

Unvanı : İmza :

İmza :

• Kişi, topuk kanı taraması ve taranan hastalıklar ile ilgili bilgilendirildi, sorularına yanıt verildi, yukarıdaki metin okutuldu, buna rağmen bebeğin topuk kanı örneğinin alınmasını ve tutanağı imza altına almayı reddetmektedir.

Sağlık çalışanı Hekim

Adı Soyadı : Adı Soyadı :

Unvanı : İmza :

İmza :