



Yenidoğan Tarama Programı



Doç.Dr. Ela Erdem ERALP
Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs
Hastalıkları BD

Yenidođan Taraması

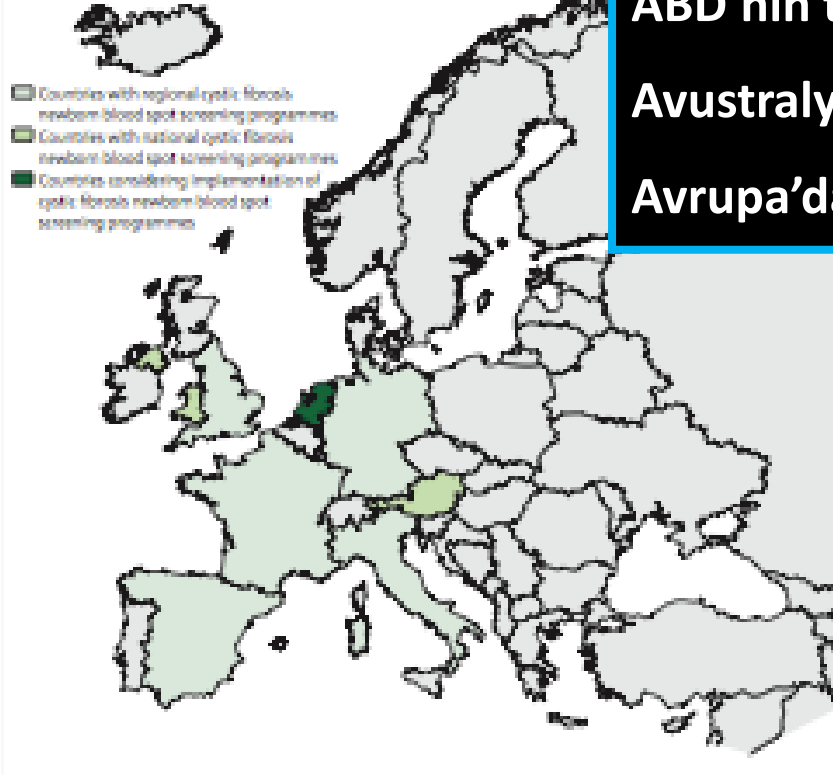
- Tedavi edilebilir hastalıkların erken tanısı
- Sađlıklı yenidođanların hastalık riski taşıyanlardan ayrımı
- Özgün tedavilerin erken başlanması
- Hastaların sađlıklı bireyler olarak yaşamlarını sürdürmelerini sağlanması

KF Yenidođan Taraması

~1/3000	Kistik fibrozis
~1/3500	Hipotiroidizm
~1/4500	FKU
~1/15.000	Biotidinaz eksikliđi
~1/25.000	Galaktozemi

Güncel Tarama Merkezleri

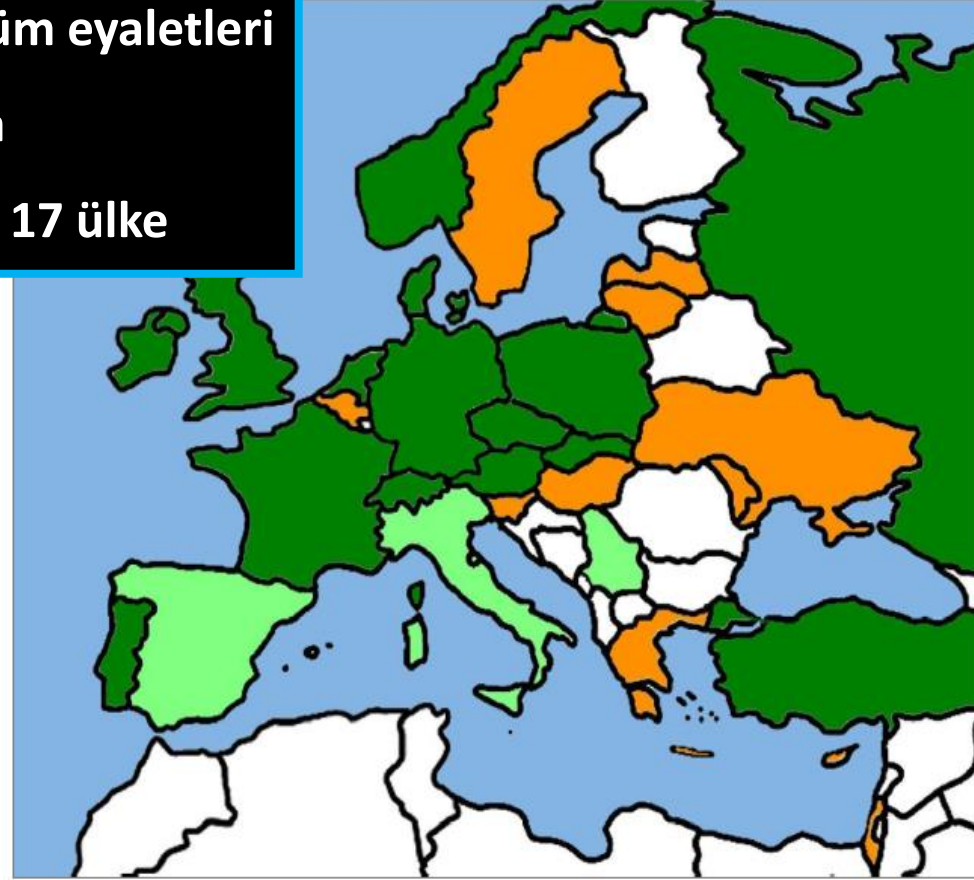
2000



ABD'nin tüm eyaletleri

Avustralya

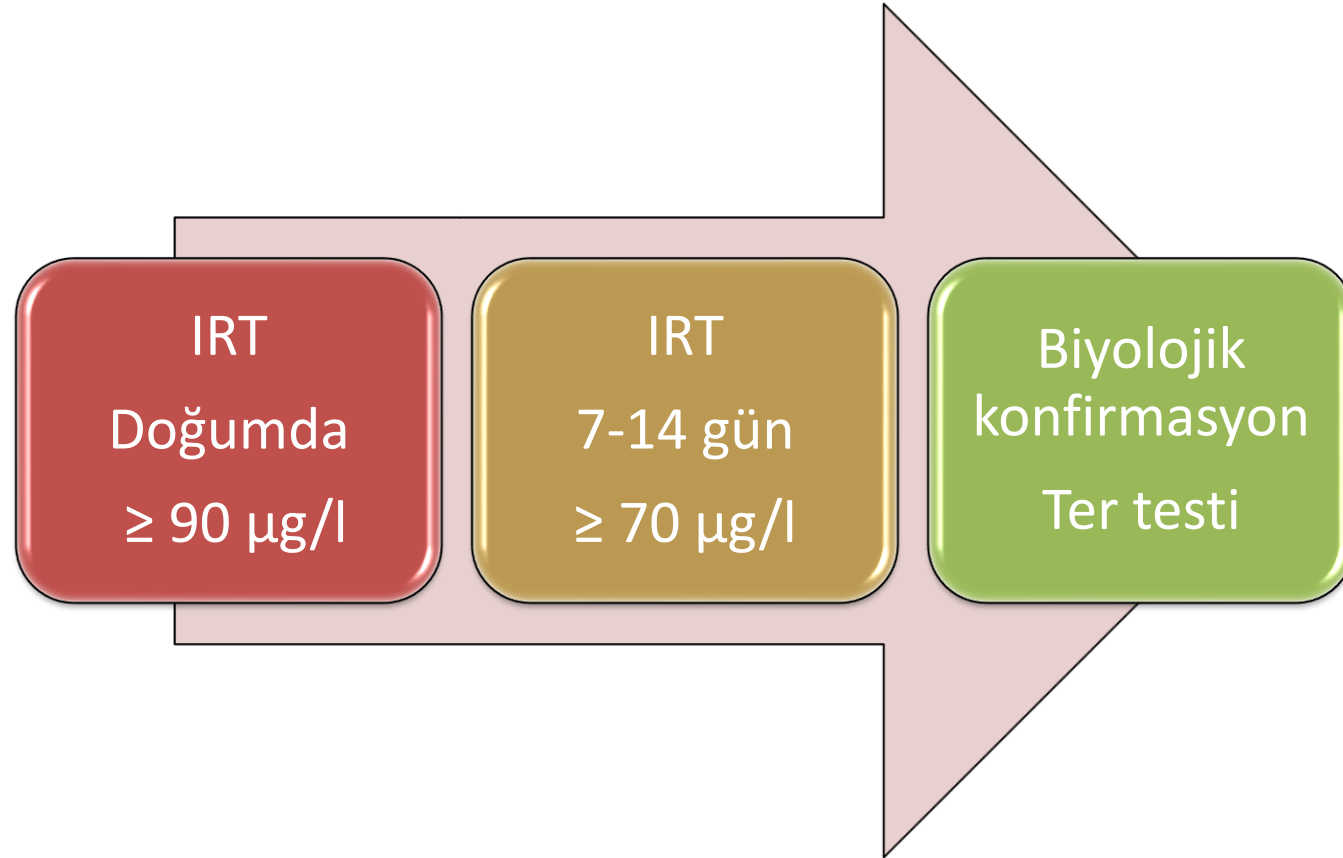
Avrupa'da 17 ülke



**Kistik fibrozis,
yenidođan taramasına
1 Ocak 2015 itibari ile
dahil edilmiřtir.**



ÜLKEMİZDE UYGULANAN TARAMA YÖNTEMİ





IRT,topuk kanında Immünoreaktif tripsinojen pankreas tarafından yapılan bir enzim prekürsörüdür



Hem normal hem de Kistik fibrozisli yeni doğanların kanında tesbit edilebilir

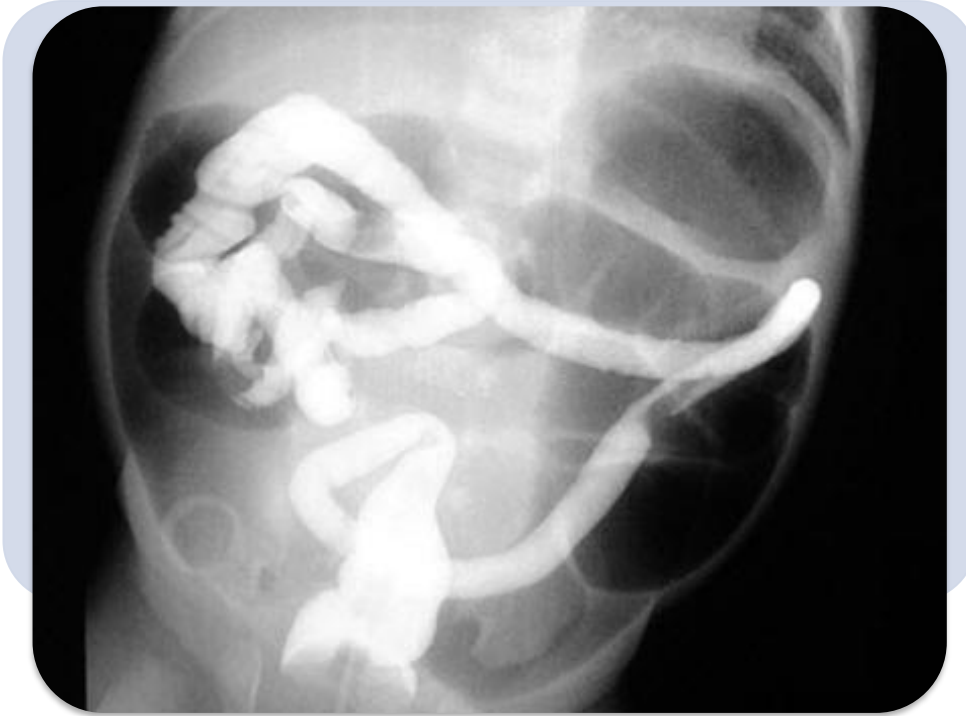


IRT düzeyleri pankreatik yetersizliği olmayan %15 hasta dahil tüm KF li hastalarda yüksektir.Hasara uğramış pankreatik asiner hücrelerden kan akımına geçer



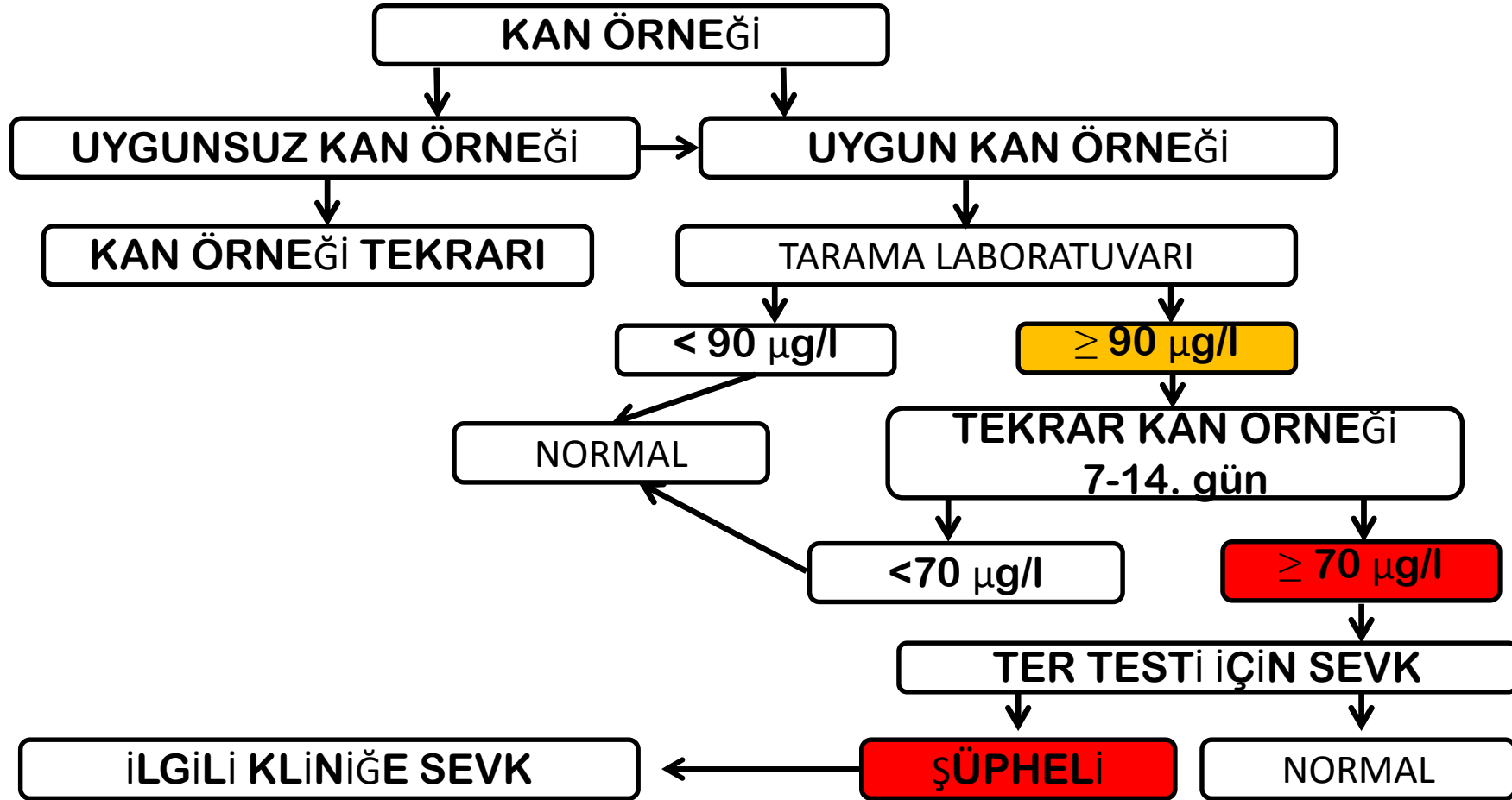
Perinatal strese bağlı olarak nonspesifik IRT yüksekliği saptanabilir

Tarama \neq Tani



MI= TER TESTİ

Mekonyum ileusu
olan kistik fibrozisli
bebekler düşük IRT
düzeylerine sahip
olabilir



2 IRT POZİTİF

TER TESTİ

Klor > 60 mmol/L ya
da
Konduktivite > 90
mmol/L

KİSTİK FİBROZİS
KESİN TANI
KF merkezine
yönlendir

Klor 30-59 mmol/L ya
da
Konduktivite > 50-89
mmol/L


KİSTİK FİBROZİS
KESİN OLMAYAN TANI
KF merkezine
yönlendir

Klor < 30 mmol/L ya da
Konduktivite < 50
mmol/L

KİSTİK FİBROZİS YOK
Yalacı pozitif tarama
testi

YÜKSEK IRT DÜZEYLERİ ALARME EDİCİ OLMALIDIR FAIL SAFE

IRT düzeyi	#KF / #bebek	KF risk
100-140	0/1404	0
140-180	1/387	0.25
180-220	12/333	3.6
220-260	13/122	10.7
260-300	11/59	18.6
>300	20/83	24.1





Malnütrisyon, fatal hiponatremik dehidratasyon gibi sonuçlar hayatın ilk haftalarından itibaren ortaya çıkabilir



Yenidoğan tarama testi pozitif olarak sonuçlandığında **mümkün olan en kısa süre içinde ter testi yapılmalıdır.**



İlk 48 saatin içindeki bebeklerde terde elektrolit düzeyleri yüksek olacağından, (sodyum > 70 mmol/L) ter testi yapılması önerilmez.



Ter testi
>2 kg ve
>36
haftanın
üzerindeki
bebeklere
yapılabilir.



Testin iki
koldan
yapılması
ve
örneklerin
ayrı ayrı
analiz
edilmesi
uygundur.

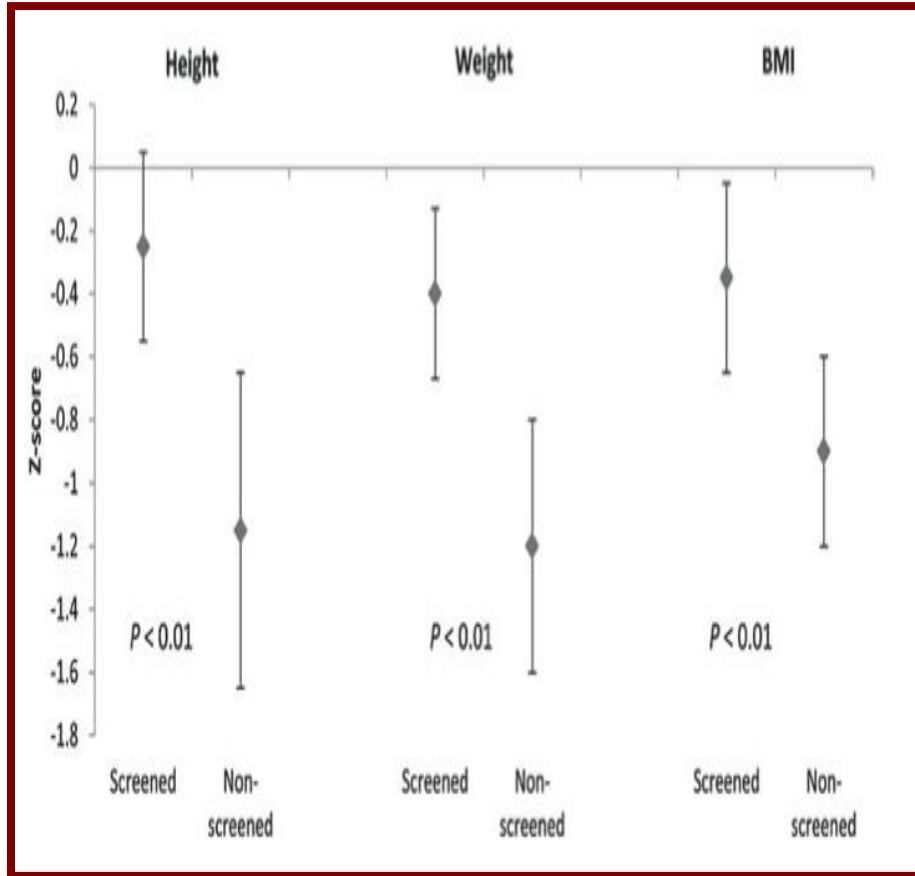


Geçerli bir
klinik neden
var ise
daha küçük
bebeklerde
de ilk 48
saatten
sonra
denenebilir

Neden tarama yapmalıyız?

- Erken malnütrisyon ve vitamin eksiklerinin önlenmesi
- Erken pulmoner komplikasyonların azalması (atelektazi, pnömoni, vb.)
- Uzun dönem sonuçlarının iyileştirilmesi (büyüme, kognitif fonksiyon, yaşam süresi)
- Ailelere genetik danışmanlık imkanı

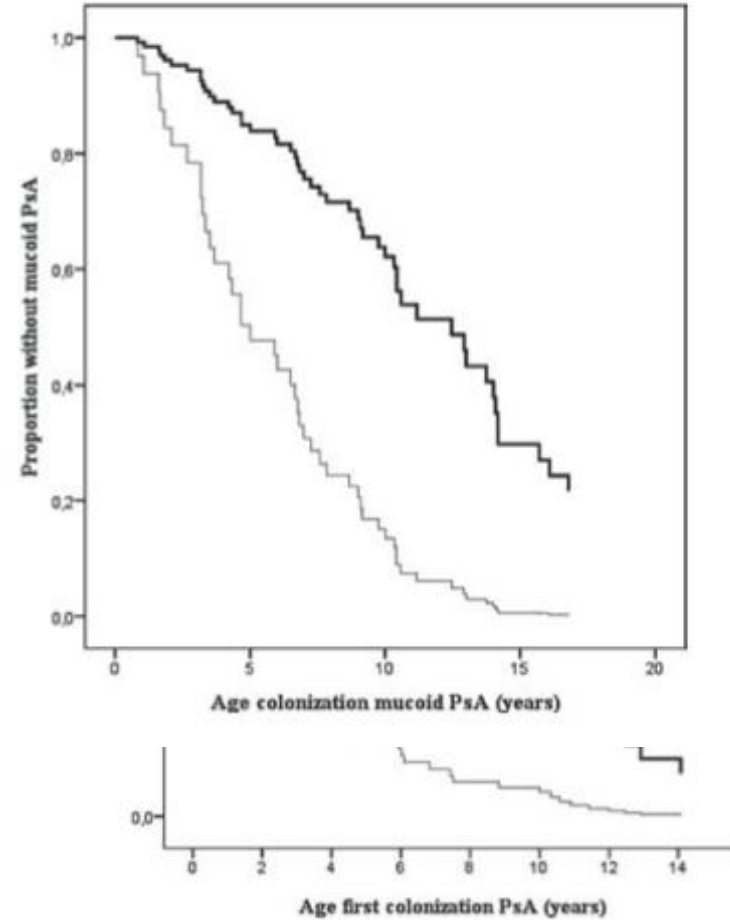
Tanı Sonrası



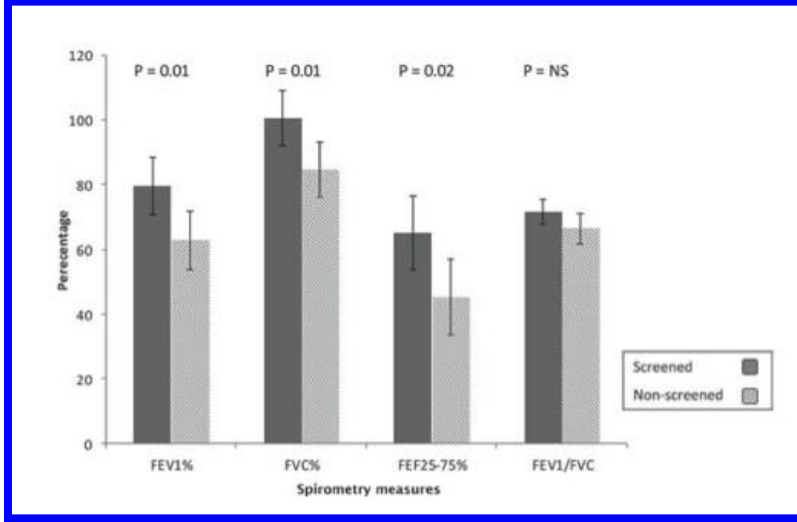
Büyüme parametreleri yenidoğan taraması ile tanı alanlarda anlamlı daha iyi

Tanı Sonrası

İlk psödomonas enfeksiyonu saptanma yaşı ve mukoid psödomonas kolonizasyonunun gelişme yaşı da tarama ile saptananlarda daha ileri

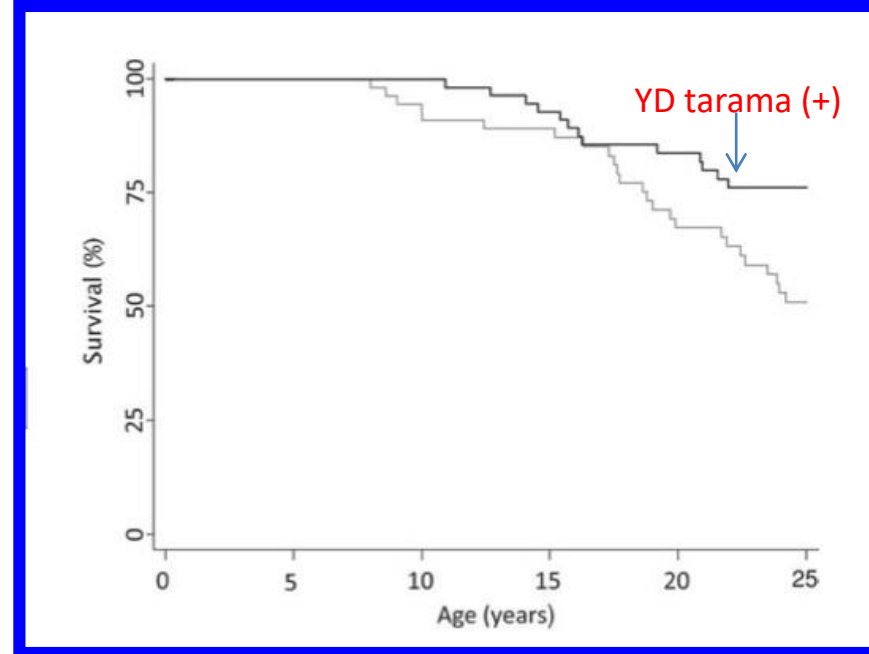


Tanı Sonrası



FEV1, FVC ve FEF₂₅₋₇₅ şeklinde ölçülmüş olan solunum fonksiyon testleri tarama ile tanı alanlarda daha yüksek

YAŞAM BEKLENTİSİ



YARARLAR

- 1.Pankreas yetmezlik tedavisi
- 2.Büyüme
- 3.Beslenme desteđi
- 4.Akciđer tutulumuna etki
- 5.Yaşam süresi



ZARARLAR

- 1.Yanlıř pozitif sonuçlarının yol açtıđı anksiyete
- 2.Taşıyıcılıđın bilinmesi
- 3.Erken Pseudomonas enfeksiyonu
- 4.Sađlık sigortasının kaybı

Türkiye'de tarama önemli çünkü...

- Akraba evliliği oranı yüksek KF gibi otozomal resesif hastalıkları için artmış risk 21.2%
- Ülkemizde kistik fibrozis hastalığının sıklığını bilmiyoruz
- Bu zamana kadar tanı almış olan hastaların sayısı düşük
- KF ile ilgili toplum bazında ve sağlık profesyonelleri arasında bilinirliğin artması gerekli



**BU BROŞÜRÜN TARAMA POZİTİF
HASTALARA VERİLMESİNİ İSTİYORUZ**

BA

HASTALARI BİLGİLENDİRMELİYİZ

sti

**TARAMA TESTİ POZİTİF SAPTANAN
HASTALAR İÇİN BİLGİ BROŞÜRÜ
HAZIRLANDI**



Bebeğiniz doğduğunda bazı doğumsal hastalıkların taranması için topuk kanı alınmaktadır. Bu tarama sonuçlarında çocuğunuzda kistik fibrozis tarama testi pozitif olarak saptanmıştır. **Bu tarama testinin pozitif olması çocuğunuzun kistik fibrozis olduğunu anlamına gelmez.**

Çocuğunuzda kistik fibrozis hastalığı olup olmadığının anlaşılabilmesi için başta ter testi olmak üzere bazı testler yapılması gerekmektedir.....

KF tanısı alan bir çocuğun 24-72 saat içerisinde akredite bir kistik fibrozis merkezinde **İLK ZİYARETE** gitmesi tavsiye ediliyor



ÜLKEMİZDE KİSTİK FİBROZİS MERKEZLERİ



Aileler tüm hayatları boyunca çocuklarına kistik Fibrozis tanısının konulduğu ilk görüşmeyi hatırlayacaklardır 'Ne zaman, nasıl ve kim tarafından ' yapıldığı

KF tanısını duymak anne babalarda ailenin tüm geleceğini etkileyen , güçlü duygusal sonuçları olan bir durum

Görüşmenin aceleyle getirilmemesi, sessiz, sakin bir ortamda gerçekleşmesi, deneyimli ailenin sorularını yanıtlayabilecek bir doktor tarafından yapılması uygun olacaktır

KİSTİK FİBROZİS TARAMA 2015 ve 2016 SONUÇLARI

	2015
Taranan bebek sayısı	: 1.292.703
Tekrar istenen kan örneği sayısı	: 23 316
Ter testi için sevk edilen bebek sayısı	: 3.123
Ter testi normal çıkan	: 2.798
Aile sevki kabul etmiyor/ulaşamıyor	:84
Ex olan bebek	117
Tanılama sürecinde	: 2
Tanı alan bebek	:124

	2016
Taranan bebek sayısı	1.277.013
Tekrar istenen kan örneği sayısı	32941
Ter testi için sevk edilen bebek sayısı	5737
Ter testi normal çıkan	5200
Aile sevki kabul etmiyor/ulaşamıyor	113
Ex olan bebek	150
Tanılama sürecinde	136
Tanı alan bebek	141

- Sonulanmamıř olgular;
 - ✓ yabancı uyruklu olması
 - ✓ ailenin istememesi
 - ✓ adrese ulařılamaması
 - ✓ hastanede yatması
 - ✓ ter toplanamaması

YD taramasında KF tanısı alan hastaların izlemi



Hastalara Sağlık Bakanlığı'nın uyguladığı rutin aşı takvimi uygulanmalıdır



6 aydan büyük bebeklere yıllık grip aşısı önerilir.



Hastalar 2-3 aylık aralıklarla izlenmelidir, boy kilo takibi önemli

Pankreatik fonksiyonlar fekal elastaz 1 testi ile deęerlendirilir



Pankreas yetmezlięi olan (Fekal elastaz düzeyi <200 mcg/gr) hastalara PERT başlanır

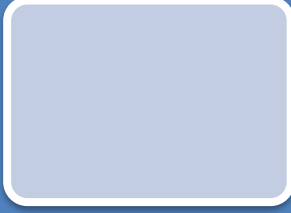


PERT tedavisinde dozun oęun başına 2500 Ü/kg ve toplamda 10000 Ü/kg /gün'ü geçmemesi önerilir.

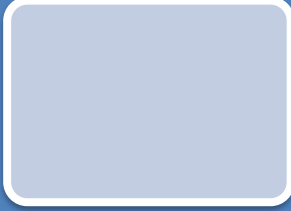


Bebeklerde PERT kapsülleri açılarak az miktarda su/mama/anne sütü/veya meyve püresi ile karıştırılıp verilir.

Enzimler yemekle karıştırılmamalı, yemeęin başında verilmelidir.



KF'li bebeklerde, ilk besin olarak anne st ya da standart mamalar nerilir.



İki yař altı bebeklerde, tuz desteęi nerilir .
% 20'lik serum sale 10 cc'lik ampul) gnlk
ortalama 1cc/kg dozunda kullanılabilir



Yaęda eriyen A, D, E ve K vitaminlerinin
nerilen dozlarda verilmesi nerilir.



Vitamin dzeylerinin tedavi bařlangıcından
2 ay sonra ve sonra yıllık olarak llmesi
nerilir.



ÇÜNKÜ ONLAR EN İYİSİNİ HAK EDİYORLAR...

