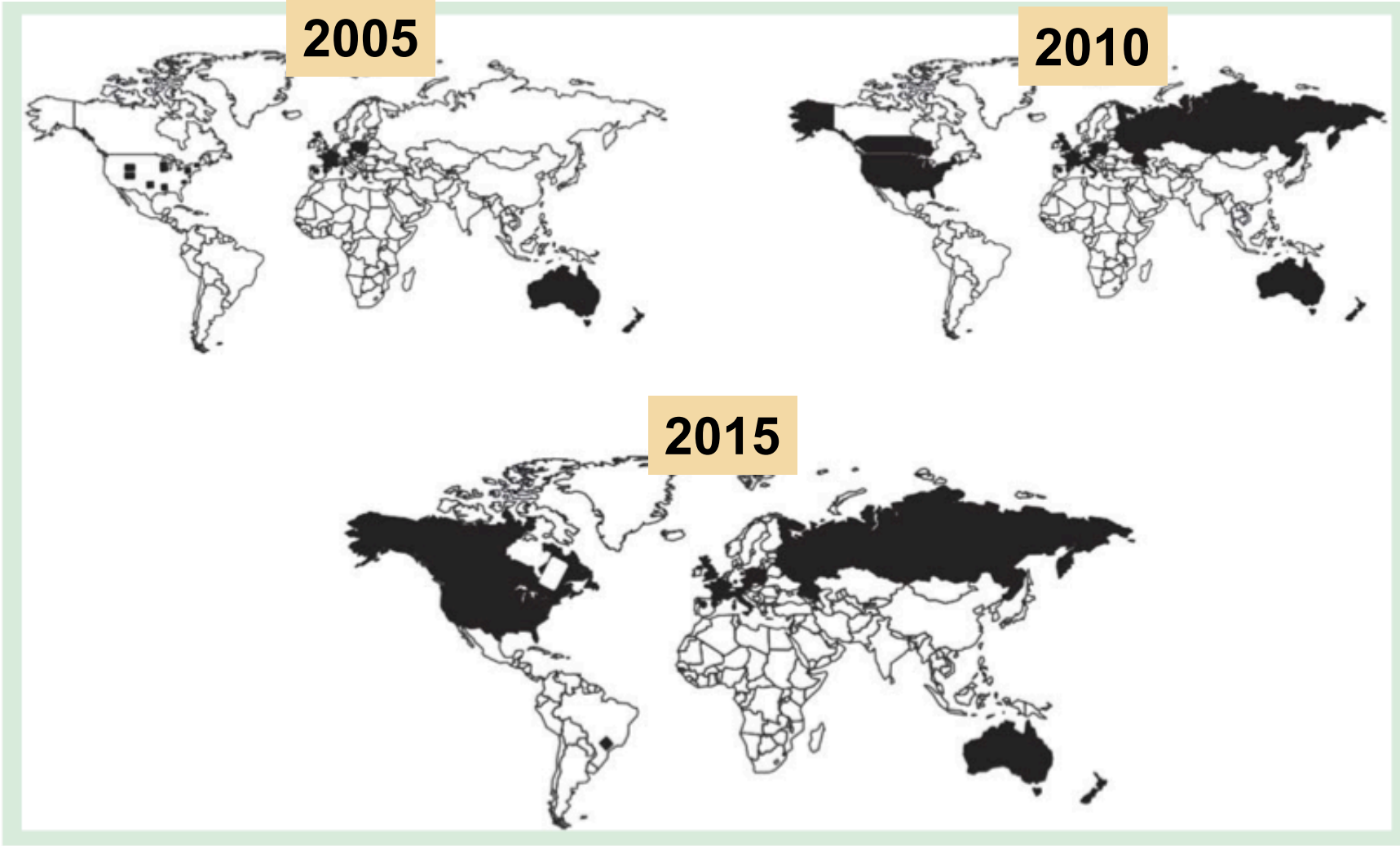
KSİTİK FİBROZİS YENİDOĞAN TARAMASI

Prof Dr Fazilet Karakoç

CF merkezler,
Tanı alan hastanın değerlendiirlmesi
CF tanı hasta perpektifi


2005
2010
2015

Kistik fibrozis,
yenidoğan taramasına
1 Ocak 2015 itibari ile
dahil edilmiştir.
KifDER
KİSTİK FİBROZİS
YARDIMLAŞMA VE DAYANIŞMA
DERNEĞİ

NE KADAR ZOR BİR iŞ YAPILIYOR?

Avrupada KF taraması yapılan 26 merkez

İngiltere

Fransa

İtalya

Avusturya

Polonya

Chec cumhuriyeti

Yılda 1.600.000 bebek taranıyor

KifDER
KİSTİK FİBROZİS
YARDIMLAŞMA VE DAYANIŞMA
DERNEĞİ

Yenidoğan Taraması ile Erken Teşhis Hayat Uzatır.

KifDER
KİSTİK FİBROZİS
YARDIMLAŞMA VE DAYANIŞMA
DERNEĞİ

Hürriyet

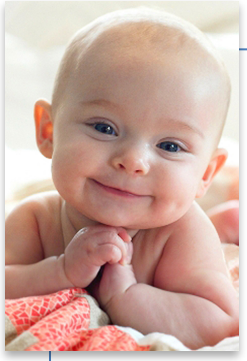
Kistik Fibrozis taraması istiyoruz…

Ölümcül hastalığa rağmen anne oldu

DİDEM SEYMEN

Giriş Tarihi: 06.10.2015

Ulusal yeni doğan tarama programının olmadığı ülkelerde tanı yaşı 4 ay ile 2 yaş arasında



Yeni doğan tarama programından maksimum faydanın sağlanabilmesi için **tanının 2 ayın altında konulması gerekiyor**

İlk 1-2 ayda bile bazı bebeklerin semptomatk hale geldiğini unutmamak gerekiyor

European CF Society Patient Registry ,annual reports 2013 and 2014

THE JOURNAL OF PEDIATRICS • www.jpeds.com

ORIGINAL ARTICLES

Differences in Outcomes between Early and Late Diagnosis of Cystic Fibrosis in the Newborn Screening Era

Michael J. Coffey, BMed, MD[1], Viola Whitaker[1], Natalie Gentin, MBBCh, FRACP[1,2], Rosie Junek, DCH[3], Carolyn Shalhoub, BSc(Hons), GradDip(Counselling)[4], Scott Nightingale, BMed(Hons), MClinEpid, FRACP[5,6], Jodi Hilton, BMed, FRACP[7,8], Veronica Wiley, PhD[3,9], Bridget Wilcken, MD, FRACP[3,9], Kevin J. Gaskin, MD, FRACP[3,9], and Chee Y. Ooi, MBBS, FRACP, PhD[1,10]

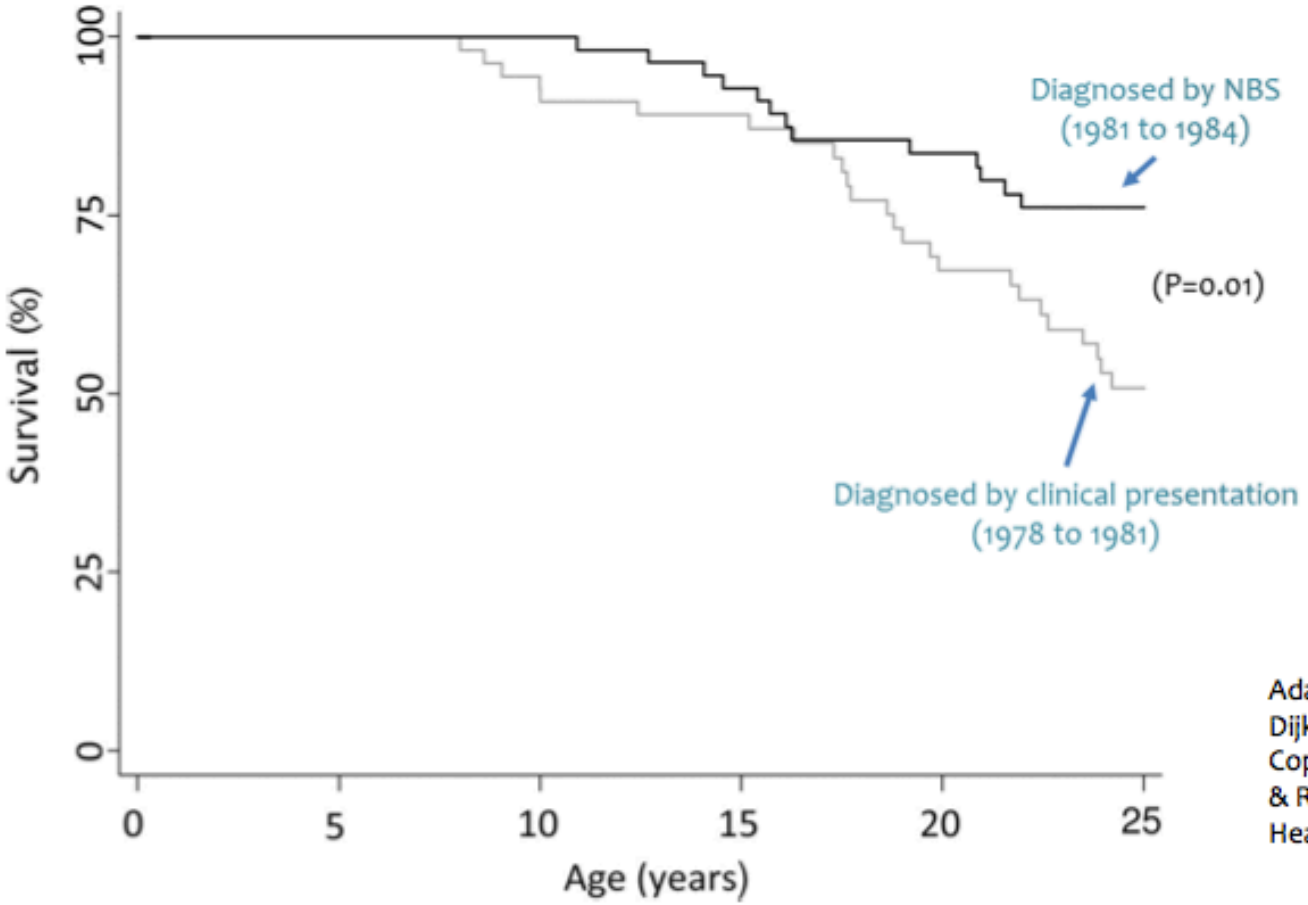
Yeni doğan tarama programı çağında erken ve geç tanı alan hastalar arasındaki farklılıklar

J Pediatr 2017;181:137-45

	YTP tanı alan	Semptomlar ile tanı alan	p
Tanı yaşı	1.35 yıl (0.4-2.8)	0.12 yıl (0.03-0.2)	$P < .0001$
Solunum semptomları	% 4	%66	<0.005
GIS semptomları	%6	% 24	0.005
Büyüme & Gelişme	%3	% 29	<0.0001
Hastane yatışı	0.2	0.49	0.0004
Hastanede yatış günü	5.0	25	0.001

	YTP tanı alan	Semptomlar ile tanı alan	p
Boy z skor	-0.03	-0.65	0.02
Ağırlık z skor	-0.06	-0.6	0.03
Pseudomomas kolonizasyonu	% 24	% 47	0.01
FVC	2.5 L	2.1 L	0.003
FEV_1	2.0	1.7	0.003
FEV_1 %	0.97	0.88	0.02

Yenidoğana tarama testi ile tanı almak yaşam süresini uzatıyor



Adapted from:
Dijk FN et al, Arch Dis Child 2011.
Copyright © BMJ Publishing Group Ltd & Royal College of Paediatrics and Child Health. All rights reserved.

NEDEN KF YENİDOĞAN TARAMASI YAPMALIYIZ?

•Erken malnütrisyon ve vitamin eksikliğini önlemek(genellikle 2 aydan itibaren vardır)

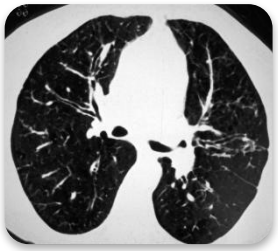
•Erken pulmoner komplikasyonları azaltmak (Atelektazi, pnömoni, hava yolu enfeksiyonu)

•Uzun dönemde büyüme, kognitif fonksiyonlar ve yaşam süresi üzerine olumlu etkilerin varlığı

•Ailelere genetik danışma verilebilmesi

1 2 3 4 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23

AREST CF cohort, erken nutrisyonel parametreler çok iyi olmasına ve bebeklerin çoğunun asemptomatik olasına rağmen

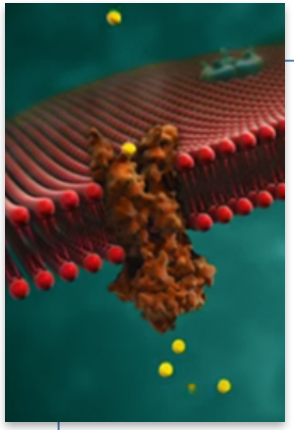


BT de ilk bulgular bronş duvarında kalınlaşma (% 45) ve hava hapsi (% 67). 3 yaşında hastaların % 60 ‘ında BE gelişiyor

Solunum fonksiyon testleri ilk 6 aydan itibaren bozuluyor

Ortalama 3.6 aydan itibaren hastaların % 21 inde BAL da bakteriyel enfeksiyon saptanıyor

YTP ile erken tanı prognozu iyileştiriyor ama bizim şu anda elimizde olan tedavi yöntemleri erken akciğer hasarını önlemek için yeterli değil

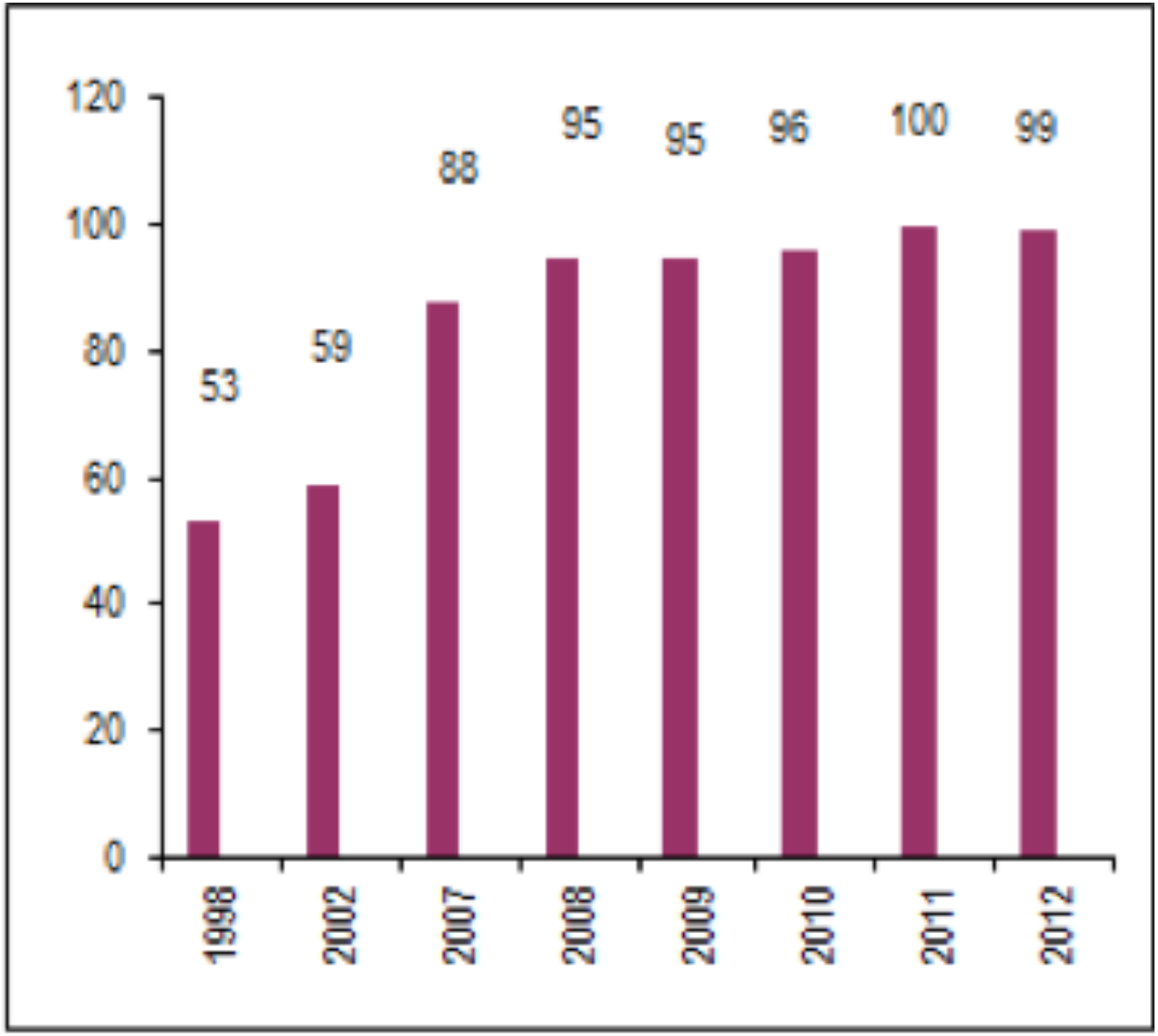


KFTR modülatörlerinin bu yaş grubunda kullanılabilir hale gelince bu parametreler en küçük hasta grubunda bile ilacın etkinliğini değerlendirmek için kulanılabilir

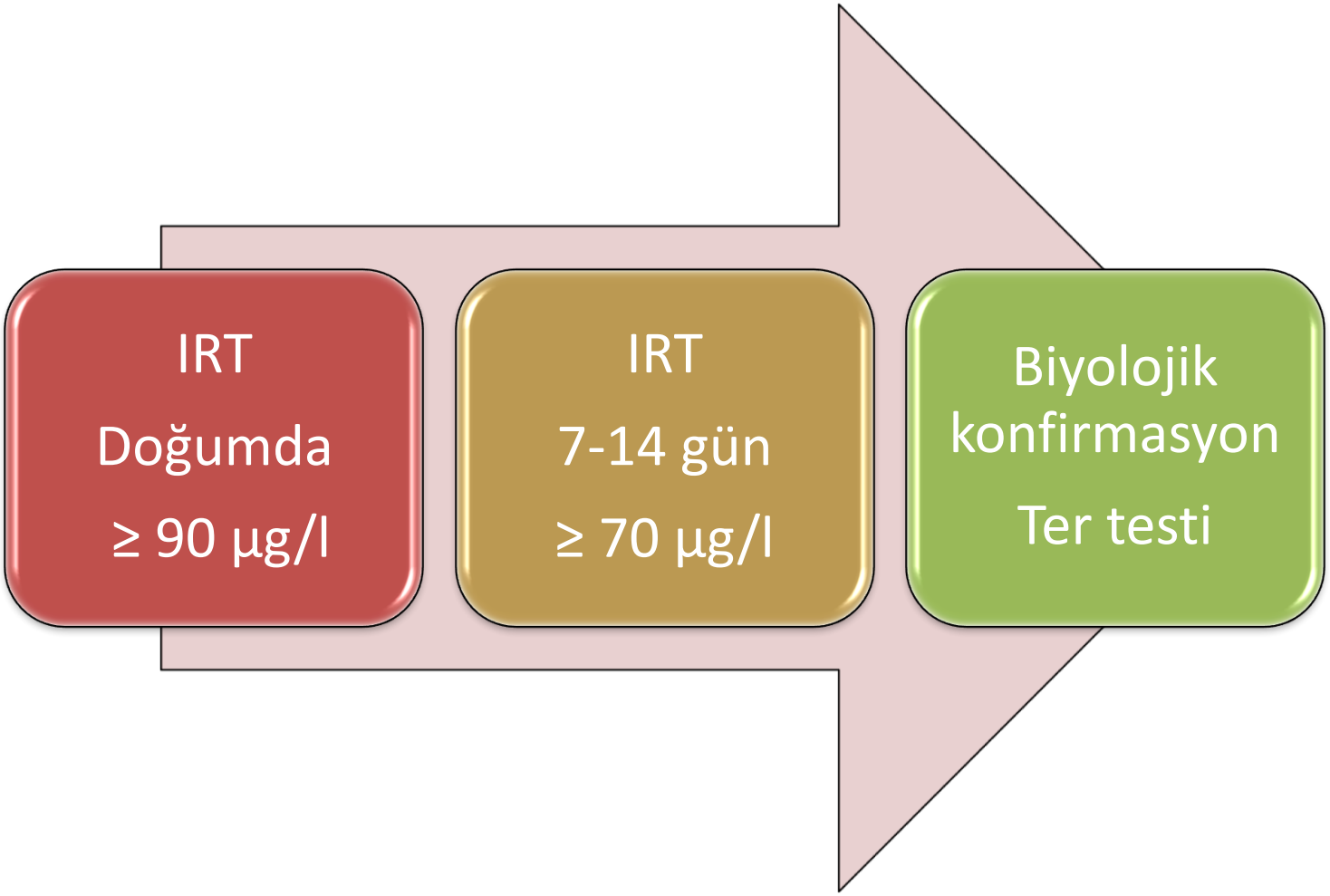
TC SAĞLIK BAKANLIĞI ARALIK 2006 TARİHİNDEN İTİBAREN YENİ DOĞAN TARAMA PROGRAMINI YÜRÜTMEKTEDİR

HİPOTİROİDİ	1/3344
FENİLKETONÜRİ	1/4500
BİYOTİNİDAZ EKSİKLİĞİ	1/11.000
KİSTİK FİBROZİS	1 ocak 2015

Yıllara göre kan alma yüzdesi



ÜLKEMİZDE UYGULANAN TARAMA YÖNTEMİ

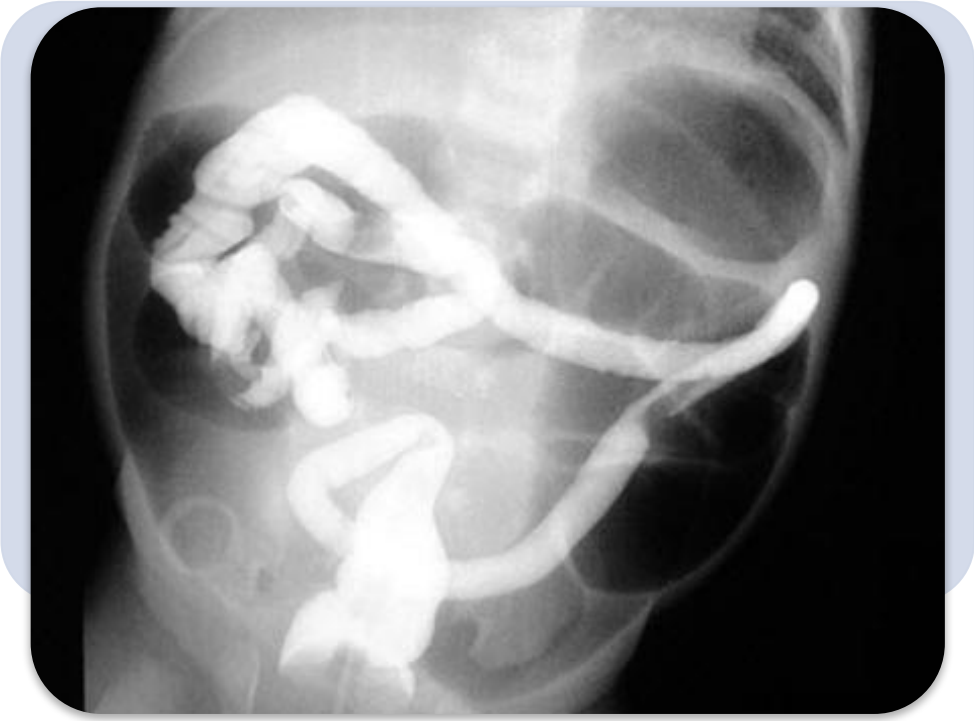


IRT,topuk kanında Immünoreaktif tripsinojen pankreas tarafından yapılan bir enzim prekürsörüdür

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 pankraetik asiner hücrelerden kan akımına geçer

Perinatal strese bağlı olarak nonspesifik IRT yüksekliği saptanabilir



MI= TER TESTİ

Mekonyum ileusu olan kistik fibrozisli bebekler düşük IRT düzeylerine sahip olabilir

Perinatal stres

Düşük apgar skoru

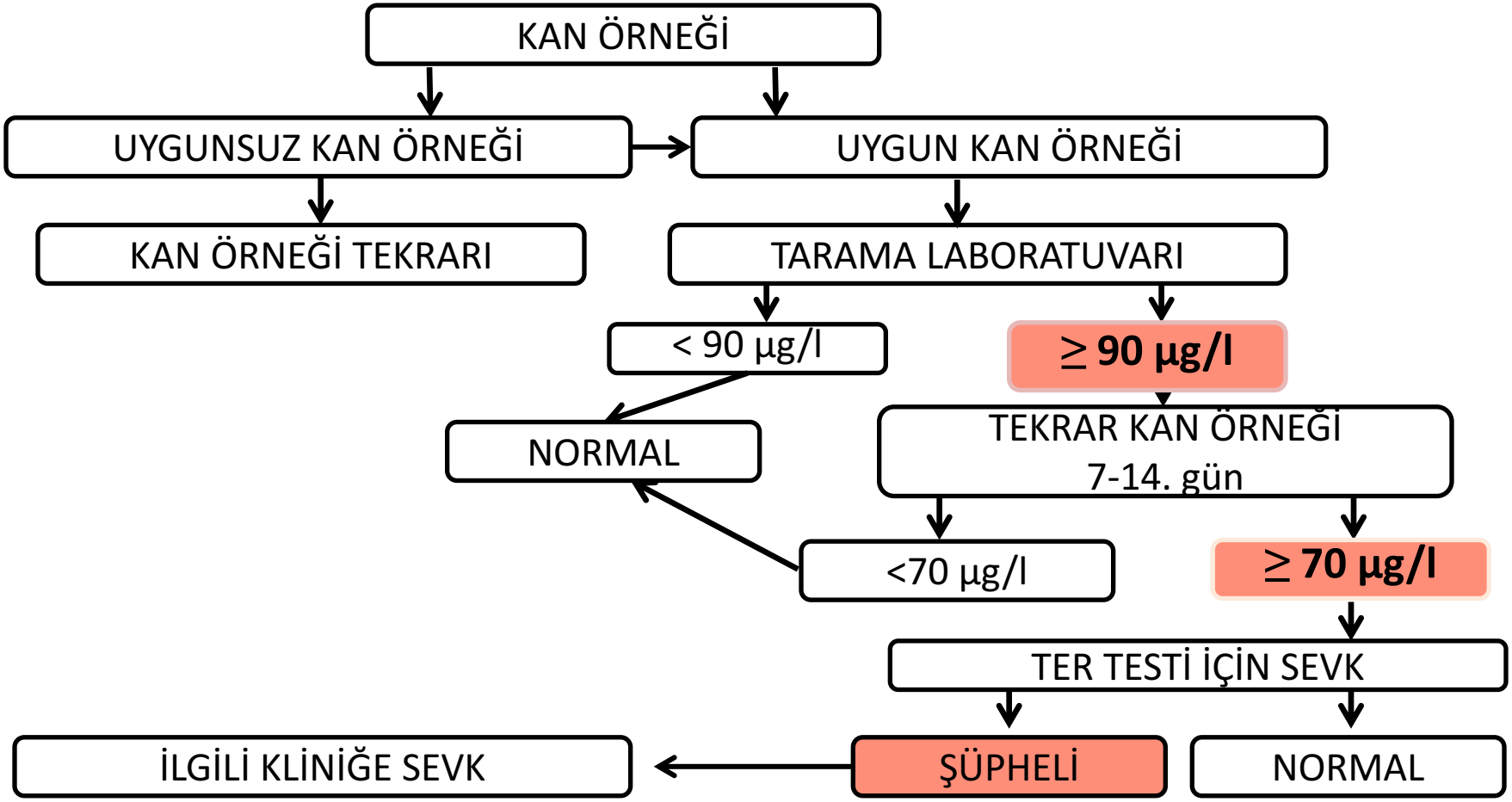
Dehidratasyon

Malnütrisyon

Aktif egzema

Ödem

Topamax® tx


KAN ÖRNEĞİ
UYGUNSUZ KAN ÖRNEĞİ
UYGUN KAN ÖRNEĞİ
KAN ÖRNEĞİ TEKRARI
TARAMA LABORATUVARI
< 90 µg/l
≥ 90 µg/l
NORMAL
TEKRAR KAN ÖRNEĞİ
7-14. gün
<70 µg/l
≥ 70 µg/l
TER TESTİ İÇİN SEVK
İLGİLİ KLİNİĞE SEVK
ŞÜPHELİ
NORMAL

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

TARAMA TESTİ POZİTİF SAPTANAN HASTALAR İÇİN BİLGİ BROŞÜRÜ HAZIRLANDI

Kistik Fibrozis yenidoğan tarama testi sonuçlarının anlamı nedir?

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.

Yenidoğan tarama (YDT) ve KF aile bilgilendirme

	Doğum öncesi		Doğum sonrası YDTT kanı alınırken		YDTT sonucu bildiriminde	
	Evet (n,%)	Hayır(n,%)	Evet(n,%)	Hayır(n,%)	Evet(n,%)	Hayır(n,%)
YDTT	16 (16,2)	82 (82,8)	55 (58)	40 (42)		
KF	13 (13,8)	81 (86,2)	26 (27,4)	39 (72,6)	58 (63,7)	33 (36,3)

YDT için topuk kanı alınırken KF ile ilgili bilgilendirme yapılmayan hastalarda tanı gecikmiştir (p=0.02)

HASTALARI YTP VE KF İLE İLGİLİ DAHA İYİ BİLGİLENDİRMELİYİZ…

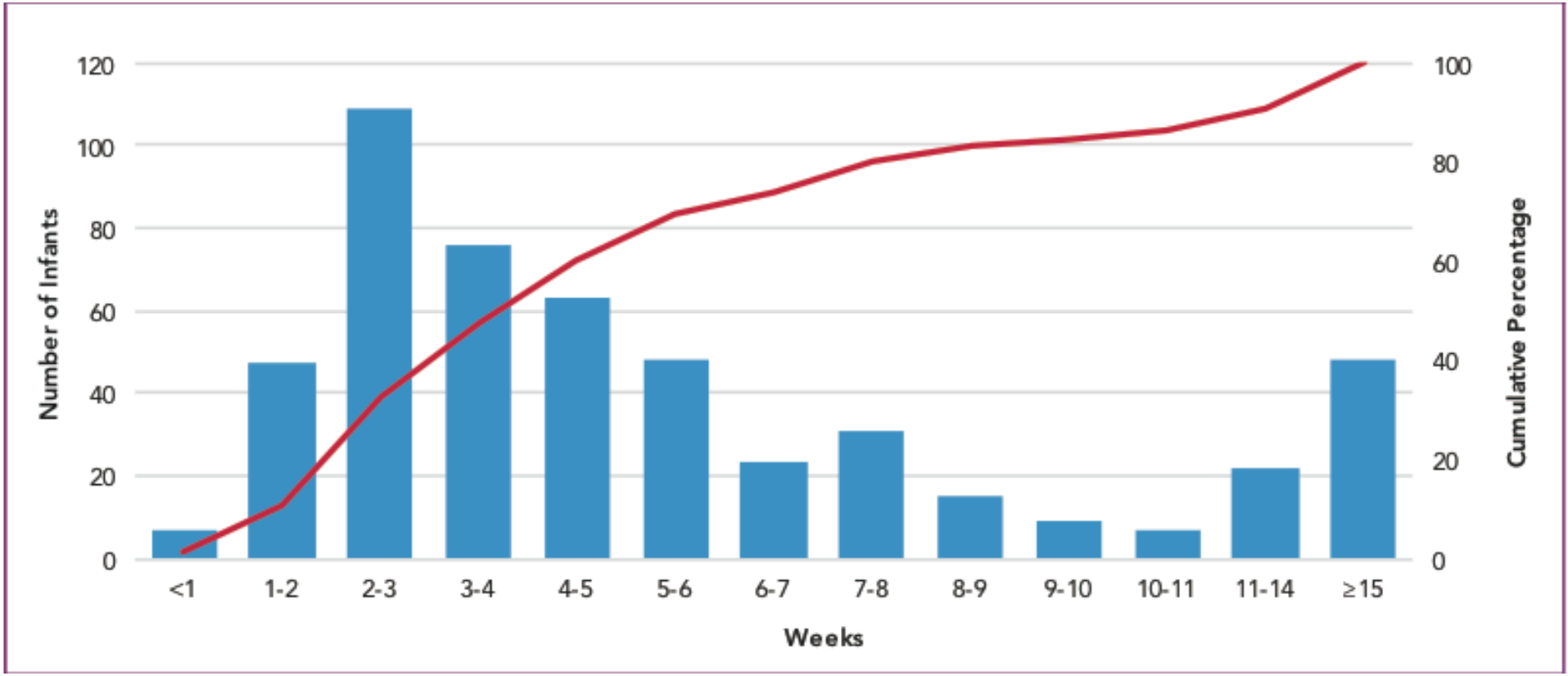
Malnütrisyon, fatal hiponatremik dehidratasyon gibi sonuçlar hayatın ilk haftalarından itibaren ortaya çıkabilir

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.

Yenidoğan tarama testi pozitif olan bebekelrde ter testi yapılıcaya kadar geçen süre 2014 US Registry

TER TESTİ YAPILINCAYA KADAR GEÇEN ORTANCA SÜRE 30 GÜN



Her ilde ter testi merkezi: Yenidoğan taraması ile kistik fibrozis tanısı gecikmesine çözüm olabilir mi?

Yasemin GÖKDEMİR[1], Tuğba ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU[2], Nagehan EMİRALİOĞLU[3], Berrin ER[4], Sevgi PEKCAN[5], Pınar ERGENEKON[1], Velat ŞEN[6], Sanem ERYILMAZ EŞREF[7], Mina HIZAL[7] Haluk ÇOKUĞRAŞ[8], Ayşe Şenay ŞAŞIHÜSEYİNOĞLU[9], Ali ÖZDEMİR[10], Pınar AY[11], Özge YILMAZ[12]

[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD
[2]Dr Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
[3]Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Yoğun Bakım BD
[5]Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD
[6]Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD
[7]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD
[8]Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD
[9]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD
[10]Mersin Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
[11]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı ABD
[12]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD

SONUÇLAR

	Ortanca (gün)	25.p	75.p	Min	Maks
KF tanı günü	45	30	75	11	540
İlk YDTT sonuç	20	10,8	36,3	2	180
2. YDTT sonuç	28	19	45	7	180

Hastaların 63’ üne (%63, 6) YDTT (Yenidoğan tarama testi) sonuç formu verilmiş

Ter testi merkezine bebeğiniz kaç haftalık iken başvurdunuz?
GEÇ KF TANISI

Merkezler	Ter testi merkezi başvuru (n,%)		Hasta sayısı
	Erken (≤8 hafta)	Geç (>8 hafta)	
1-İstanbul	25	8	33
2-Orta Anadolu	17	9	26
3-Güneydoğu Anadolu	**3**	**20**	23
4-Akdeniz+Ege	9	5	14
Total	59	37	96

p=0.001

Ter testi merkezi bulunan iller

❖Ülkemizde 81 ilin 32’sinde ter testi uygulandığı bilinmektedir.

http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr

YDT sonuçları aileye bildirildikten sonra ter testi merkezine ulaşılana kadar geçen sürede hasta takip edilmeli, ter testinin en kısa sürede yapılması sağlanmalıdır. Bölgeler arası farklılıklar giderilmelidir

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
TÜRKİYE HALK SAĞLIĞI KURUMU
ULUSAL YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI
KİSTİK FİBROZİS TARAMASI
TER TESTİ REHBERİ

Hazırlayanlar

Prof. Dr. Uğur Özçelik

Prof. Dr. Fazilet Karakoç

Prof. Dr. Hasan Yüksel

Doç. Dr. Özge Yılmaz

Kimyager Nermin Gürcan

2015

ÇOCUK SOLUNUM YOLU VE HASTALIKLARI VE KİSTİK FİBROZİS DERNEĞİ

ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI DERNEĞİ

SUPPLEMENT www.jpeds.com • THE JOURNAL OF PEDIATRICS

Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation

Philip M. Farrell, MD, PhD[1], Terry B. White, PhD[2], Clement L. Ren, MD[3], Sarah E. Hempstead, MS[2], Frank Accurso, MD[4], Nico Derichs, MD[5], Michelle Howenstine, MD[3], Susanna A. McColley, MD[6], Michael Rock, MD[1], Margaret Rosenfeld, MD, MPH[7], Isabelle Sermet-Gaudelus, MD, PhD[8], Kevin W. Southern, MBChB, PhD[9], Bruce C. Marshall, MD[2], and Patrick R. Sosnay, MD[10]

J Pediatr 2017;181S:S4-15

Kistik Fibrozis Tanısı: Kistik Fibrozis Vakfından Konsensus rehberi

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

Ter testinin yılda en az 150 test yapan bir merkez tarfından yapılmasında fayda var

Yeterli miktarda ter toplanmalıdır.(15 µL for MacroductTM)

TERDE KLOR ÖLÇÜLÜR

Yöntem	Yaş grupları	Ter testi negatif (KF olasılığı çok düşük)	Ara değer (Test tekrarı gerekir)	Ter testi pozitif (KF tanısını destekler)
Terde direk klor ölçümü	İlk 6 ay	<30 mmol/L	30-59 mmol/L	>60 mmol/L
	6 ay ve üzeri	<40 mmol/L **<30 mmol/L**	40-59 mmol/L	>60 mmol/L

TERDE KONDAKTİVİTE ÖLÇÜLEBİLİR

- Terde Klor değil, konduktivite ölçülür ise değerler 15 mmol/L daha yüksektir çünkü terdeki laktat , bikarbonat gibi anyonlarda ölçülür

- Konduktivite ölçümlerinin terde klor ölçümleri kadar etkin olduğunu ve tanıyı doğrulayabilecek bir test olarak kullanılabileceğini destekleyen çalışmalar vardır

Langen A. Eur J Pediatr 2015
Domingos MTJ Pediatr (Rio J) 2015

Kondaktivite sonuçları ve yorumlaması

Yöntem	Yaş grupları	Ter testi negatif (KF olasılığı çok düşük)	Ara değer (Test tekrarı gerekir)	Ter testi pozitif (KF tanısını destekler)
Terde konduktivite ölçümü	Her yaş grubu	<50 mmol/L	50-89 mmol/L	>90 mmol/L

KF tanısı alan bir çocuğun 24-72 saat içerisinde akredite bir kistik fibrozis merkezinde

İLK ZİYARETE

gitmesi tavsiye ediliyor

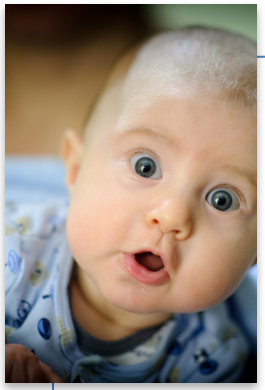
Çanakkale 17
Balıkesir 10
Bilecik 11
Eskişehir 26
Kütahya 43
Uşak 64
Afyon 03
Aydın 09
Denizli 20
Isparta 32
Burdur 15
Muğla 48
Antalya 07
Bolu 14
Çankırı 18
Kastamonu 37
Sinop 57
Samsun 55
Çorum 19
Amasya 05
Tokat 60
Ordu 52
Giresun 28
Rize 53
Artvin 08
Erzurum 25
Kars 36
Yozgat 66
Kırşehir 40
Sivas 58
Erzincan 24
Tunceli 62
Bingöl 12
Muş 49
Bitlis 13
Van 65
Hakkari 30
Şırnak 73
Siirt 56
Mardin 47
Batman 72
Adıyaman 02
Malatya 44
Elazığ 23
Niğde 51
Aksaray 68
Kırıkkale 71
Kırşehir 40
Kırıkkale 71
Kırıkkale 71
Kırıkkale 71

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 etklleyen , güçlü duygusal sonuçları olan bir durum

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

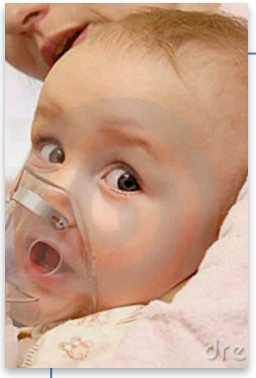
Hiç bir semptpomu olmayan bir yeni doğan bebeğin tarama programı sonrasında Kistik Fibrozis tanısı alması sonrasında ailenin bu yeni duruma adapte olabilmesi için zamana ihtiyacı vardır



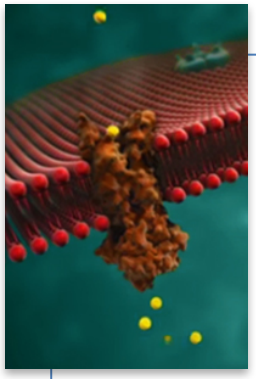
Bazı aileler ‘inkar’ yoluna gidebilir. Sağlıklı görünen bir bebekte bu kadar ciddi bir hastalığın ve kompleks tedavilerin gerekliliğine innamakta güçlük çekebilirler

Özellikle de ailenin KF tanılı ikinci bebeği ise ve prenatal testler yapılmamış ise ‘ suçluluk’ hissedebilirler.

Hastalığın ancak hem anne hem de baba da taşıyıcılık olması durumunda ortaya çıktığı ve takip eden hamileliklerde kistik fibrozisli bebeklerin olma ihtimalinden bahsedilmelidir



Hayat süresini kısaltan,ve yaşam süresince devamlı ve kompleks tedaviler gerekitren bir hastalık olduğundan ve erkek infertilitesinden bahsedilmelidir



Hastalıkla ilgili giderek uzayan yaşam süresindenve temel bozukluğu ortadan kaldıran umut veren yeni tedavilerden bahsedilmeli

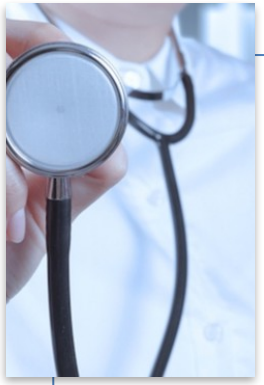
Kistik Fibrozisli hastaların KF merkezlerinde izlenmeleri ne kadar önemlidir?

Kistik Fibrozis bir mültisistem hastalığı olduğu için konu ile ilgili tüm bulunduğu merkezlerde izlenmesinin daha iyi klinik sonuçlar ve prognoz ile birlikte olduğunu gösteren çalşmalr vardır.

Mahadeva R, BMJ. 1998

Johnson C. Chest 2003.

KF merkezi yılda en az 50 hastanın düzenli olarak izlendiği, tanı, tedavi ve komplikasyonların tx için uygun alt yapıya sahip olmalı

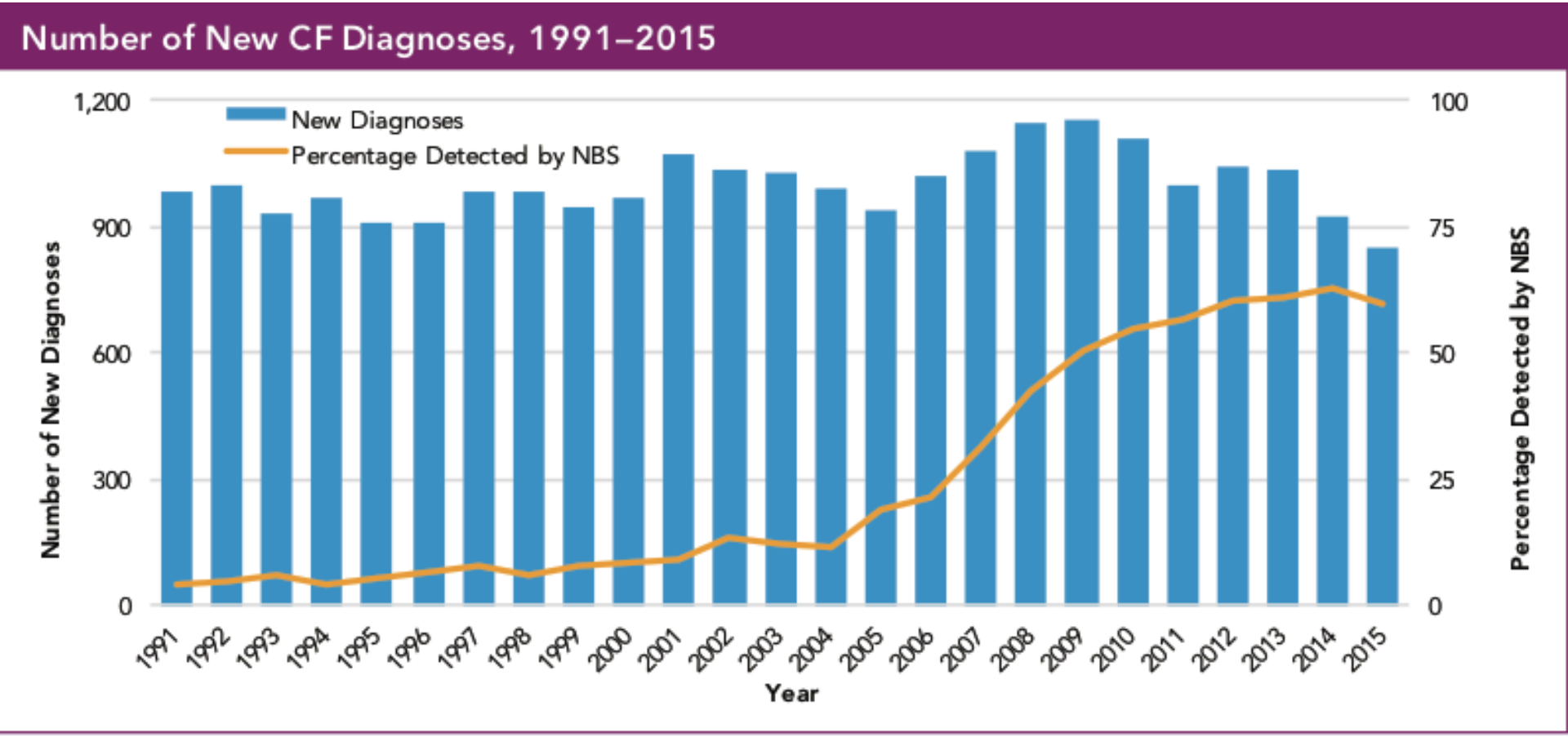


KF merkezinde hastalığın tanısı ve tx yapabilecek tüm uzmanların bulunması gerekir. Merkezde 24 saat ulaşabilir acil servis olmalıdır

Ter testi ve / veya KFTR gen mutasyon analizi ,solunum fonksiyon testi mikrobiyoloji ve biyokimya lab ve radyoloji (bilgisayarlı tomografi) olmalıdır

KİSTİK FİBROZİS MERKEZLERİNE İHTİYACIMIZ VAR

BÜTÜN HASTALAR TARAMA İLE TANI ALMIYOR….



KİSTİK FİBROZİS TARAMA 2015 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/ulaşılamıyor	:84
Ex olan bebek	117
Tanılama sürecinde	: 2
Tanı alan bebek	:124

203 bebek

1 / 10.425

KİSTİK FİBROZİS TARAMA 2016 SONUÇLARI

	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/ulaşılamıyor	113
Ex olan bebek	150
Tanılama sürecinde	136
Tanı alan bebek	141

400 bebek

1/ 9.056

2016 İstanbul verileri
Ex olan bebeklerin 25 ‘inde IRT > 200
(Ortalama IRT 289)

Canlı doğum sayısı	: 239.144
Tekrar istenen kan örneği sayısı	:4154
Ter testi için sevk edilen bebek sayısı	: 465
Ter testi normal çıkan	: 384
Aile sevki kabul etmiyor/ulaşılamıyor	19
Tanılama sürecinde	:2
Ex olan bebek	:90
Tanı alan bebek	:31

1/7714

Ne yapmalıyız?

KFTR proteini,fetal plasenta ve fetal pankreastaki aktivasyonları nedeni ile fetal gelişim üzerinde özellikle 3. trimester süresinde önemli rol oynar

KF li bebeklerin SGA, düşük doğum ağırığı ve preterm doğum ile ilşkili olabileceği düşünülmektedir

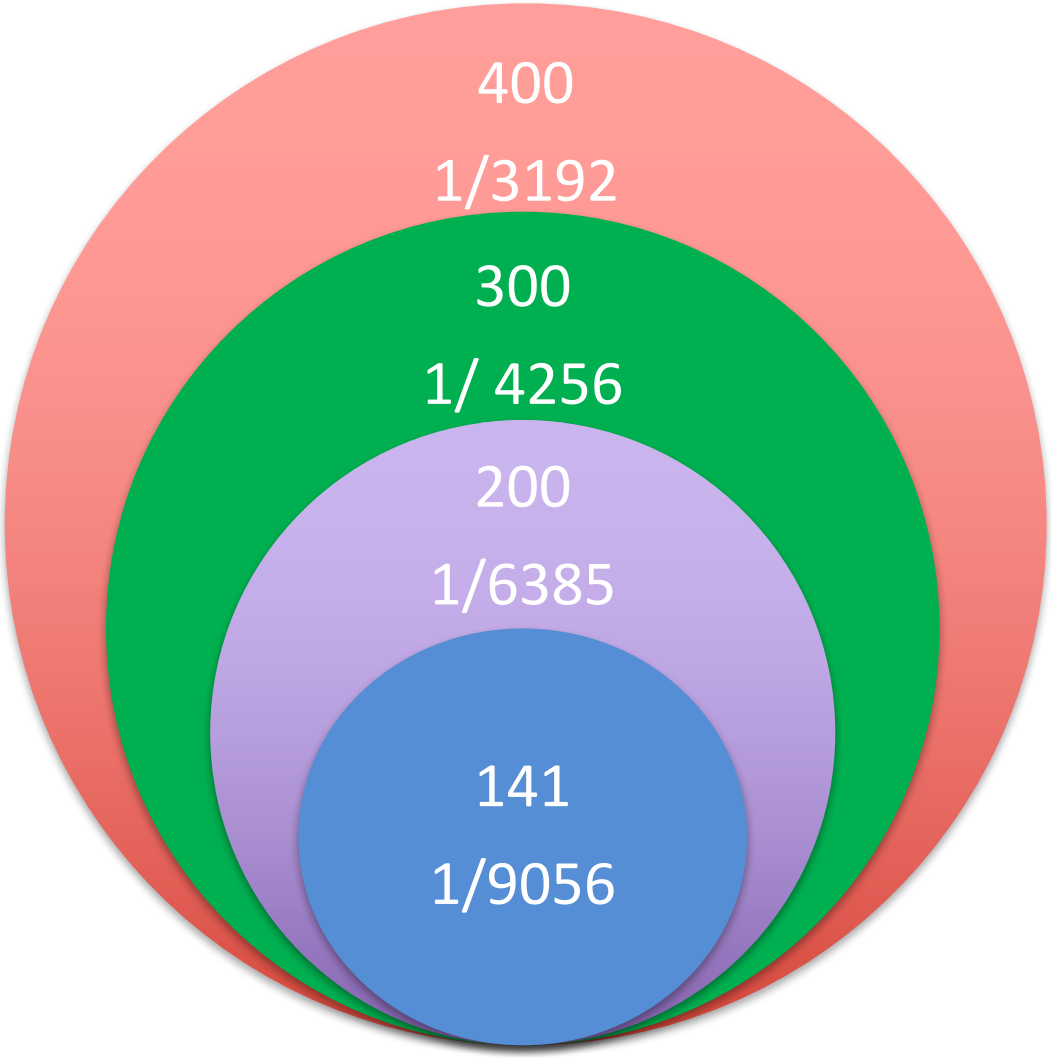
YD dönemindeki yüksek ölüm oranları daha şiddetli hastalık ile birlikte olabilir mi?

YDT testi pozitif olup ter testi yapılamadan ex olan bebeklerin ne kadarı gerçekten KF belirlenebilmesi için çalışmaların yapılması lazım

Genetik çalışma

2016 yılında tarama testi pozitif olup ter testi yapılmadan ex olan bebeklerin 25 ‘inde IRT düzeyleri >200 (Ortalama 307.6)

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



2016 YILINDA
EX OLAN
ULAŞILAMAYAN
TANILAMA SÜRECİNDE
400
BEBEK VAR

J Pediatr 2017;180:206-11

ORIGINAL ARTICLES

www.jpeds.com • THE JOURNAL OF PEDIATRICS

Cystic Fibrosis is Associated with Adverse Neonatal Outcomes in Washington State, 1996-2013

Kathleen J. Ramos, MD[1,2], Coralynn S. Sack, MD[1,2], Kristina H. Mitchell, MD[1,2], Christopher H. Goss, MD, MSc, FCCP[2,3,4], and Jacqueline R. Starr, PhD, MS, MPH[1,5]

Kistik Fibrozisli çocuklarda yenidoğan döneminde düşük doğum ağırlığı ve preterm doğum daha sık ve ilk bir yaşta ölüm oranları daha yüksek

	1996-2003		2006-2013	
Düşük doğum ağırlığı < 2500 gr	3.5	<0,01	4.0	<0.01
SGA < 10P	1.6	0,025	1.0	0.98
Preterm doğum < 37 hafta	3.0	<0.01	2.8	<0.01
İnfant ölüm < 1 yaş	6.8	0,006	12.1	0.002

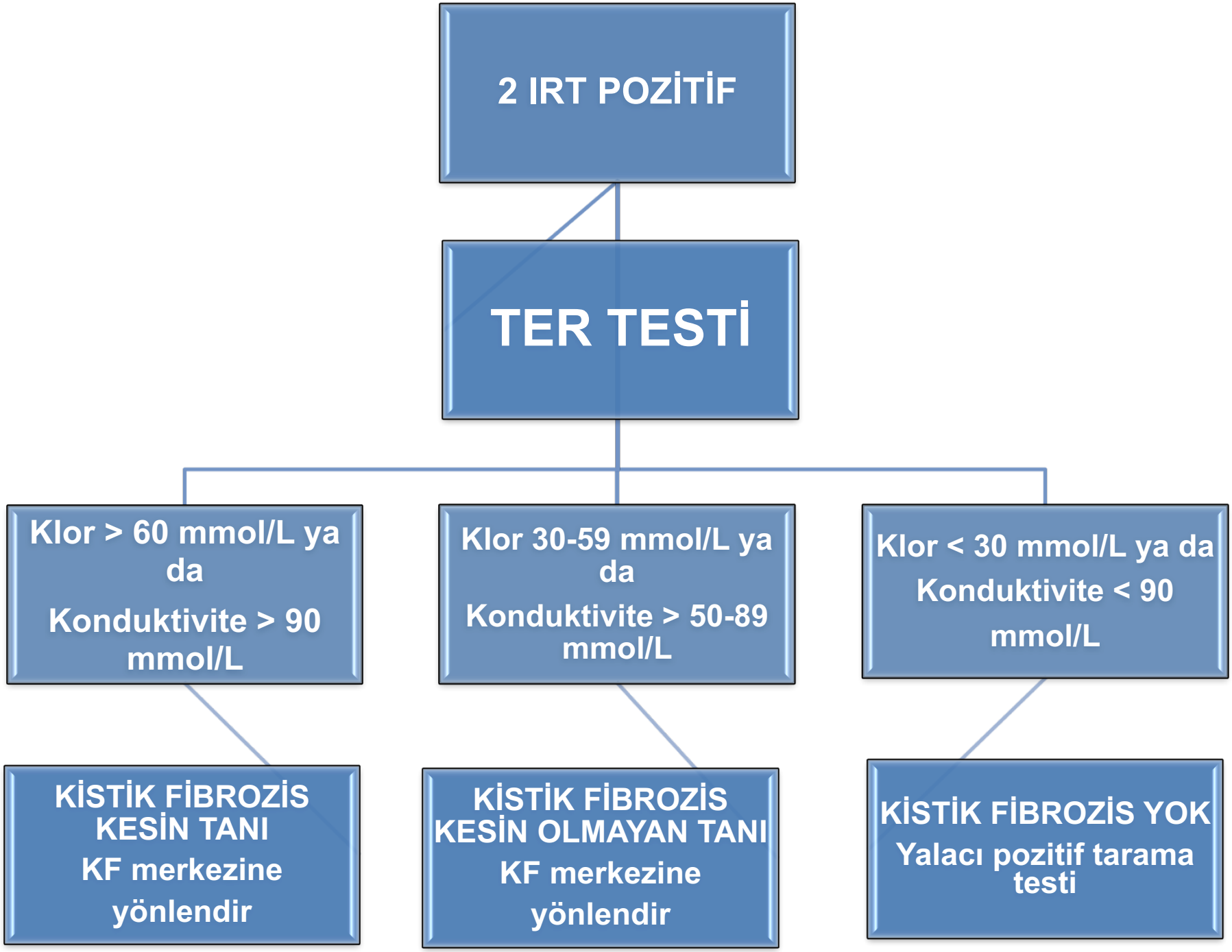
T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
TÜRKİYE HALK SAĞLIĞI KURUMU
KİSTİK FİBROZİS YENİ DOĞAN TARAMAULUSAL YENİDOĞAN TARAMA TESTİ İLE TANI ALAN HASTALARIN İZLEME REHBERİ

Editörler
Prof. Dr. Refika Ersu
Doç Dr Erkan Çakır

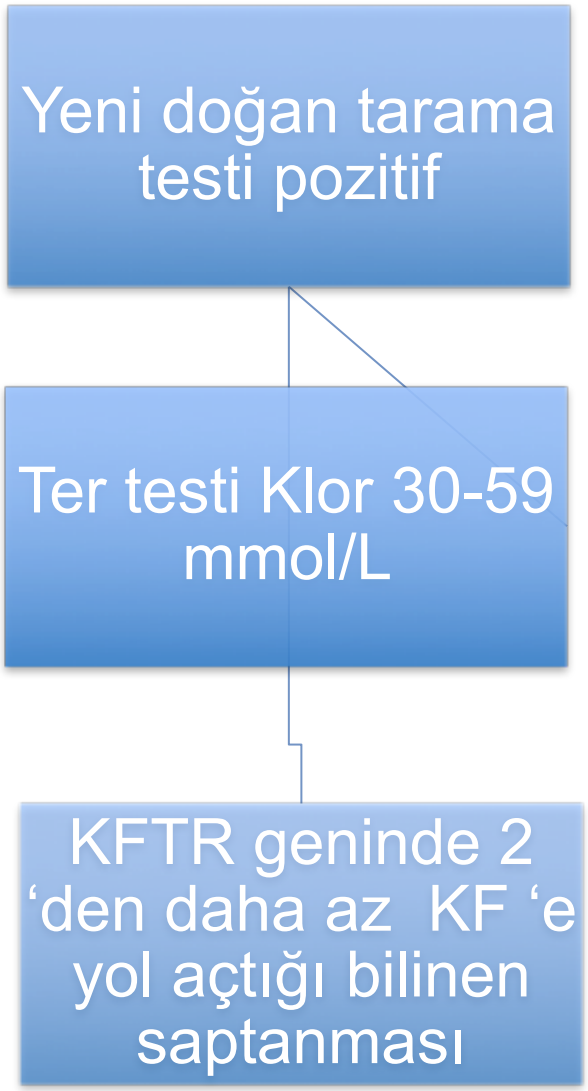
2015

ÇOCUK SOLUNUM YOLU VE HASTALIKLARI VE KİSTİK FİBROZİS DERNEĞİ

ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI DERNEĞİ


2 IRT POZİTİF
TER TESTİ
Klor > 60 mmol/L ya da
Konduktivite > 90 mmol/L
Klor 30-59 mmol/L ya da
Konduktivite > 50-89 mmol/L
Klor < 30 mmol/L ya da
Konduktivite < 90 mmol/L
KİSTİK FİBROZİS KESİN TANI
KF merkezine yönlendir
KİSTİK FİBROZİS KESİN OLMAYAN TANI
KF merkezine yönlendir
KİSTİK FİBROZİS YOK
Yalacı pozitif tarama testi

KFTR ilişkili metabolik sendrom (CRMS)
KF tarama pozitif belirsiz tanı (CFSPID)



Sıklığı % 5-15

Uzun dönem takipteki klinik bulguları çok iyi tanımlanmamıştır

KF li hastalarda sık rastlanılan P. Aeruginosa or S. Aureus. Gibi patojenler daha fazla saptanmış

CRMS/CFSPID tanısı alan her 10 bebekten 1 tanesi daha sonra klinikte KF tanısı alıyor

Bu çocuklara sık olmayan ama düzenli klinik vizitler ve 6 ay ve 2 yaşta ter testi tekrarı öneriliyor

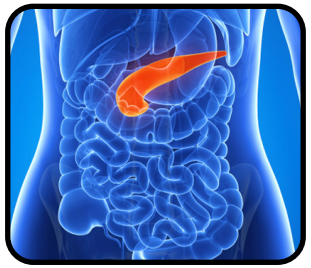
YD taramasında KF tanısı alan hastaların izlemi

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 değerlendirilir

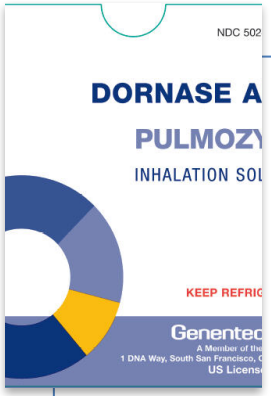


Pankreas yetmezliği olan (Fekal elastaz düzeyi <200 mcg/gr) hastalara PERT başlanır

PERT tedavisinde dozun öğün 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.

Tanı alır almaz hastalara solunum fizyoterapisi başlanmalıdır



Recombinant human DNAse (Pulmosyme®) güvenilir ve güçlü bir mukolitik, solunum semptomları olan hastalara kulanılması öneriliyor

Hipertonik saline de küçük çocuklarda güvenilirdir yine tanı sonrası solunum sempt olan hastalarda kullanımı önerilir

ROUGH
ROAD
AHEAD

Ne yapmalıyız?

- KF, YDT programı ile ilgili doğum öncesi ve doğum sonrası aile bilgilendirmesi , iyileştirilmelidir.
- YDT pozitif saptandıktan sonra ter testi yapılana kadar geçe süre kısaltılmalı, bölgeler arası farklılıkların giderilebilmesi için ter testi daha ulaşılabilir olmalıdır
- YD bebeklerde ter testi uygulanmasının standartlarının iç ve dış kontroller ile denetlenmesi
- Ter testi yapılamadan YBU de uzayan yatışları olan ya da ex olan hastalar ile ilgili olarak ne yapılabilir? Genetk çalışma
- Kistik Fibrozis merkezlerine ihtiyacımız var

27/02/2012 12:41

I have CF
With your help
CF won't have me