



T.C.
SAĞLIK BAKANLIĞI
Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü

HALK SAĞLIĞI GENEL MÜDÜRLÜĞÜ - HSGM ÇOCUK
VE ERGEN SAĞLIĞI DAİRESİ BAŞKANLIĞI
11/03/2019 00:01 / 67414668 / 234.01.02 / 266



00089009119

Sayı : 67414668-234.01.02
Konu : Konjenital Adrenal Hiperplazi
Taraması



VALİLİĞİNE
(İl Sağlık Müdürlüğü)

Bilindiği gibi, Aralık 2006 tarihinden itibaren ülkemizde Ulusal Yenidoğan Tarama Programı yürütülmekte ve bu amaçla Fenilketonüri, Konjenital Hipotiroidi, Biyotinidaz Eksikliği ve Kistik Fibrozis olmak üzere dört hastalığın taraması yapılmaktadır. Programın geliştirilmesi amacıyla ülkemizde sık görülen hastalıklardan Konjenital Adrenal Hiperplazinin de tarama programına eklenmesi düşünülmektedir. Bu amaçla 27.03.2017-15.07.2017 tarihleri arasında Adana, Konya, Samsun ve Kayseri illerini kapsayan pilot çalışma, 28.05.2018-23.12.2018 tarihleri arasında ise mevcut illere Ankara, Erzurum, Gaziantep, Diyarbakır, Malatya, Mersin, Trabzon, Van, Elazığ ve Kahramanmaraş illeri eklenerek genişletilmiş tarama çalışması yapılmıştır. Yapılan çalışmaların analizleri sonucunda ise Konjenital Adrenal Hiperplazi taramasının Adana, Konya, Samsun Kayseri, Ankara, Erzurum, Gaziantep, Diyarbakır, Malatya, Mersin, Trabzon, Van, Elazığ ve Kahramanmaraş, Ordu, Giresun, Sinop, Çorum, Amasya, Tokat, Sivas ve Yozgat illerini kapsayacak şekilde devamının uygun olacağı değerlendirilmiştir.

Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH), genetik bir hastalıktır ve hastaların %90'dan fazlasında 21-Hidroksilaz enzim eksikliği nedeniyle kortizol üretim kusuru bulunmaktadır. Kortizol eksikliği yanında aldosteron eksikliği nedeniyle ağır tuz kaybı oluşan bebeklerde hiponatremi, hiperkalemi ve hipoglisemi nedeniyle ölümler görülebilmektedir. Bu bebeklerde hipoglisemik ataklar, elektrolit dengesizlikleri nedeniyle zekâ gelişimi etkilenebilmekte, boy kısalığı gelişebilmektedir. Ayrıca özellikle kız bebeklerde belirgin olmak üzere cinsiyet gelişim anomalileri çok sık olarak tabloya eklenmektedir.

Söz konusu taramaya, Makamın 04.03.2019 tarih ve 67414668-020-E.253 sayılı olurlarıyla Mart ayı içinde başlanacağından, 2014/7 tarih ve sayılı Genelge ile 16.10.2017 tarih ve 67414668/234.01.02/937 sayılı yazıda belirtildiği şekilde uygun numune gönderilmesi ve aşağıda yer alan hususlara azami dikkat edilmesi gerekmektedir:

- 1- KAH taraması, halihazırda tarama programında kullanılmakta olan numune kâğıdından yapılacaktır. İlinizde 5 hastalık için çalışma yapılacağından, topuk kanı örneklerinin uygun şekilde alınması büyük önem taşımaktadır.
- 2- KAH için analiz çalışması, mükerrer numune ile yeni numunelerde yapılacak ve 17 hidroksi progesteron (17OHP) hormon değerleri ölçülecektir. Bu sebeple 48 saatlik numunelerde Yenidoğan Tarama Programı web sistemi "Çalışma Yok"

Mahmut Esat Bozkurt Cad. Umut Sok. No:19 Kat:5 Cebeci- Çankaya /ANKARA
Telefon: Faks No: (0312)5656081
e-Posta:nuran.sahin@thsk.gov.tr İnt.Adresi: nuran.sahin@saglik.gov.tr

Bilgi için:Nuran ŞAHİN
EBE

Telefon No:(0312)5656086

uyarısı verecektir.

- 3- Mükerrer numune ile yeni numunelerde 17OHP hormon ölçümü ve bu hormonun yüksek bulunması, KAH'lı bebeklerin tanınması ve erkenden tedaviye başlanarak adrenal krizden yaşam kaybı ile aşırı androjenlere maruziyet sonucu kız bebeklerin erkek kimliğinde yetiştirilmesinin önlenmesi açısından büyük önem arz etmektedir. Bu bağlamda, mükerrer ya da yeni numunelerin uygun zamanda alınarak en geç 3 gün içinde tarama laboratuvarına ulaştırılmasına azami dikkat edilmesi, gecikmelerin yaşanmaması için gerekli önlemlerin alınması ve alınan topuk kanı örneklerinin tarama laboratuvarına 16.10.2017 tarih ve 67414668/234.01.02/937 sayılı yazıda belirtildiği üzere her gün gönderilmesi gerekmektedir.
- 4- KAH taraması için tarama laboratuvarınca analiz çalışması sadece 32 hafta ve üzeri ile 1500 gram ve üzerindeki bebeklerden alınan topuk kanı örneklerinde yapılacaktır. Analiz aşamasında tarama sonuçları annenin gebelik haftası ve bebeğin doğum ağırlığına göre değerlendirileceğinden, söz konusu bilgilerin numune kâğıdına doğru ve eksiksiz bir şekilde yazılması büyük önem arz etmektedir. Numune kâğıdına eksik veya yanlış olarak yazılan bilgiler bebeğin tarama sonuçlarının değerlendirmesini etkileyeceğinden, buna bağlı olarak oluşacak herhangi bir sorunda hukuki sorumluluk doğacaktır.
- 5- Alınan topuk kanı örneklerinin Yenidoğan Tarama Programı web sistemine kaydedilmesi aşamasında da annenin gebelik haftası ve bebeğin doğum ağırlığının doğru ve eksiksiz olarak kaydedilmesi gerekmektedir. Ayrıca numunelerin gebelik haftası 32'den küçük olan ve 32-35 arası olanlar şeklinde mükerrer ya da yeni numunelerle aynı zarf içinde ayrılmış olarak (tekrar zarflanabilir ya da ayrı deste halinde olabilir) gönderilmesi gerekmektedir.
- 6- Bebekte respiratuar distres sendromu (RDS), hiperbilirubinemi, karaciğer ve böbrek hastalığı, mekonyum aspirasyonu, sepsis ve doğumda asfiksi varlığı ile ilaç kullanımı (özellikle betametazon ve deksametazon) KAH taramasında tarama sonucunu etkilediğinden, topuk kanı örneği alınırken bebekte bahsedilen durumlardan herhangi birinin olup olmadığı sorgulanmalı, tespit edilen durumlar mutlaka numune kâğıdının 2'inci sayfasında yer alan açıklama kısmında belirtilmelidir.
- 7- Yine topuk kanı örneği alınırken; ailede akraba evliliği ve hasta kardeş olup olmadığı, ayrıca annede preeklamsi öyküsü sorgulanmalı, tespit edilen durumlar numune kâğıdının 2'inci sayfasında yer alan açıklama kısmında belirtilmelidir.
- 8- İstisnai durumlar (bebeğin iki ayağının da alçıda olması vb.) dışında venöz kan tarama için kullanılmamalıdır. Eğer venöz kan kullanılmak zorunda kalındı ise bu kan örneği EDTA'lı tüpe (hemogram tüpüne) alınmamalı, kan örneğinin "venöz" olduğu numune kâğıdının 2'inci sayfasında yer alan açıklama kısmında belirtilmeli ve durum bildirir tutanak numune kâğıdına eklenerek tarama laboratuvarına gönderilmelidir.
- 9- KAH hastalığının taramasında diğer 4 hastalıkta olduğu gibi laboratuvarla uyumlu hale getirilen ve ek 1'de yer alan revize edilmiş akış şeması doğrultusunda hareket edilmeli, il düzeyinde başka bir düzenleme yapılmamalıdır.

- 10- Tarama Laboratuvarı tarafından çalışılarak sonucu şüpheli bulunan bebeklerde Yenidoğan Tarama Programı web sistemi “Pediatrik Endokrinoloji Kliniğine Sevk Ediniz” uyarısı verecektir.
- 11- “Pediatrik Endokrinoloji Kliniğine Sevk Ediniz” uyarısı verilen bebekler, ek 2’de yer alan revize edilmiş sevk formu ve sistemden alınan sonuç çıktısı ile birlikte ileri tetkik, tanı ve tedavileri için Pediatrik Endokrinoloji Kliniğine yönlendirilmelidir.
- 12- İlinizde ilgili kliniğin bulunmaması halinde söz konusu bebekler, ilinize en yakın ya da ailenin tercih ettiği bir ildeki Pediatrik Endokrinoloji Kliniğine yönlendirilmelidir.
- 13- Kliniğe yönlendirilmesi gereken bebekler için ailelerin bilgilendirilmeleri amacıyla hazırlanan ve ek 3’de yer alan bilgilendirme broşürü, 23.11.2018 tarih ve 67414668-234.01.02-E.1027 sayılı yazımızda belirtilen çerçevede, yönlendirme esnasında aileye verilmelidir.
- 14- İl Sağlık Müdürlüğünüz program kapsamında diğer 4 hastalıkta olduğu gibi; KAH hastalığının taramasında da tarama sonuçları şüpheli bulunan bebekleri ilgili kliniklere yönlendirmek ya da yönlendirilmesini sağlamak, yönlendirilen bebeklerin takibi için bağlı bulunulan aile hekimine bilgi vermek ve bebeğin akıbeti ile ilgili bilgiyi aile hekiminden alarak Yenidoğan Tarama Programı web sisteminde yer alan “Klinik Tanı Giriş” bölümüne kaydetmek, aile hekimi ise aile ile temasa geçerek hastalık şüphesi olan bebeği kliniğe yönlendirmek, bebeğin kliniğe gidip gitmediğini öğrenmek, gitti ise tedavisini izlemek ve kayıt tutmak ile yükümlüdür.

Yukarıda bahsedilen çerçevede tarama programının sağlıklı yürütülmesinin sağlanması hususunda;

Bilgilerinizi ve gereğini rica ederim.

e-imzalıdır.
Doç. Dr. Fatih KARA
Bakan a.
Genel Müdür

Ekler:

- 1- Akış Şeması
- 2- Sevk Formu
- 3- Bilgilendirme Broşürü

Dağıtım: 22 İl (Adana, Amasya, Ankara, Çorum, Diyarbakır, Elazığ, Erzurum, Gaziantep, Giresun, Kahramanmaraş, Kayseri, Konya, Malatya, Mersin, Ordu, Samsun, Sinop, Sivas, Tokat, Trabzon, Van, Yozgat)Valiliğine