

Bebeğim Yenidoğan Taramasıyla SMA Tanısı Aldı, Şimdi Ne Yapmalıyım?

Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu bazı doğuştan kalıtsal hastalıklar ve endokrinolojik hastalıkların araştırılması için topuk kanı alınmaktadır. Genel olarak tarama testi sonuçlarının herhangi bir durum için pozitif olması, bebeğinizin kesin olarak hasta olduğu anlamına gelmeyebilir. Tarama testi pozitif olan bebeklere ilgili alan uzmanı değerlendirmesi sonrası hastalığa yönelik daha ileri değerlendirme yapılması gerekebilir.

• Tarama testi sonucunda Spinal Müsküler Atrofi testinin pozitif bulunması durumunda bebeğinizin acilen **çocuk nöroloji uzmanı** tarafından değerlendirilmesi gerekmektedir

• Tarama testi pozitif olan bebekler için ilde sorumlu Çocuk, Ergen, Kadın ve Üreme Sağlığı (ÇEKÜS) Birimi personeli, ilk randevuyu almak üzere sizinle iletişime geçerek, bilgi verecektir.

• İlk hastane başvurusundan sonra ilgili uzmanlık alanlarındaki hekimlerden ve tıbbi genetik alanında çalışan uzmanlardan hastalık konusunda ayrıntılı bilgi alınabilir, tedavi ve izlem konusunda güncel yaklaşım ve seçenekleri öğrenilebilirsiniz.



Yenidoğan Tarama Programı



☎ 0546 966 79 05

🌐 www.sma.org.tr

📍 Batıkent Mahallesi Geven Sokak
No: 5/B Tepebaşı/Eskişehir



Yenidoğan Tarama Programı Nedir?

Yenidoğan döneminde klinik bulgu vermeyen ancak tanıda gecikildiğinde ciddi sonuçlara yol açan hastalıkların erken tanınip, tedavisine başlanabilmesi için uygulanan testlerdir.

- Ülkemizde doğan tüm yenidoğanlardan topuk kanı alınarak taranan hastalıkların varlığı araştırılmakta ve bütün bu işlemler ücretsiz olarak yapılmaktadır. Bebeklerden alınan topuk kanı ile hastalıklar teşhis edilmekte ve ciddi sorunların ortaya çıkması önlenabilmektedir.
- Tarama programı kapsamında beş hastalık (FKU, KHT, BE, KF, KAH) için biyokimyasal, **SMA taraması için ise moleküler genetik yöntemler kullanılmaktadır.**

• **SMA taramasında** kullanılan genetik testler sadece SMA hastalığına özel olup, bunun dışında bir durum veya hastalığa yönelik genetik analiz yapılmamaktadır.

• Tarama sonucunda hastalık şüphesi saptanması durumunda, ilgili sağlık personeli aileye ulaşmaktadır.

• Bazı bebeklerden tarama sonuçlarını doğrulamak için tekrar topuk kanı alınması gerekebilir. Tekrar topuk kanı gerektiğinde en erken dönemde alınması bebeğin sağlığı açısından büyük önem taşımaktadır.

• Tarama sonucuna göre bebekler ileri tetkik, kesin tanı ve tedavi için ilgili kliniklere yönlendirilebilir. Bu durumda mutlaka bebeğin en kısa sürede ilgili kliniğe götürülmesi gerekmektedir.

Yenidoğan Tarama Programında Hangi Hastalıklar Taranır?

- Fenilketonüri (FKU)
- Kistik Fibrozis (KF)
- Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH)
- Konjenital Hipotiroidi (KHT)
- Biyotinidaz Eksikliği (BE)
- Spinal Müsküler Atrofi (SMA)

Topuk Kanı Taraması ve SMA

SMA kalıtsal, ilerleyici bir hastalıktır. Tedavi edilmediğinde, vücudumuzun hareketlerini kontrol eden motor nöronların etkilenmesi sonucunda kas kuvvetsizliği ortaya çıkar. İlerleyen dönemlerde değişen derecelerde eklem hareketlerinde kısıtlılık, omurgada şekil bozuklukları, beslenme ve solunum problemleri klinik tabloya eşlik edebilir. Tedaviye verilen cevabı; bebek için uygun tedavinin, olası en erken dönemde başlanması belirler. SMA hastalığı ile doğan bir bebeğin, en erken dönemde, bebek henüz hastalık belirti ve bulgularını göstermeden tedavi edilmesi çok önemlidir. Son yıllarda gelişen tedavi seçenekleri ile SMA hastalığının doğal gidişi değişmiş olmakla birlikte, yapılan tüm çalışmalar, tanı alan hastaların uzun dönem takip ve tedavilerinin gerekliliğine, tedaviye verilen yanıtın ise bireysel farklılıklar gösterdiğine işaret etmektedir.

Hastaların erken dönemde tanılanması ve tedaviye başlanması amacıyla Ulusal Yenidoğan Tarama Programına 09.05.2022 tarihi itibarıyla Spinal Müsküler Atrofi (SMA) eklenmiştir.

