

1 HAZİRAN ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ

Toplum Taraması, dış görünüm olarak sağlam olan kişilere bazı testler, muayeneler veya diğer yöntemler uygulanarak hastalığa ait belirtilerin henüz tam ortaya çıkmadan yaklaşık olarak belirlenmesidir. Pozitif veya şüpheli pozitiflik veren durumlarda kesin tanı ve uygun tedavi için kişiler olanakları geniş hastanelere ve uzman hekimlere gönderilmelidir.

Bir hastalığı tarama programı kapsamına alabilmek için; toplumda sık görülen ve önemli bir sorun olması, yenidoğan dönemindeki belirtilerinin az olması ve/veya klinik olarak atlanabilir olması, tanıda gecikmenin bebekte geri dönüşümsüz hasar yaratabilecek olması, erken tanı konulması halinde hastalığın seyrinde değişiklik yapılabilmesi ya da tamamen tedavi edilebilmesi, basit ve güvenilir testler ile taranabiliyor olması; maliyet/yarar oranı çok yüksek olmayan hastalıklar olması gerekir.

Yenidoğan Tarama Programı, tüm dünyada gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde halk sağlığı programları içerisinde çok önemli yeri olan koruyucu sağlık hizmetidir. Dünyada yenidoğanlarda ilk tarama programı 1962 yılında Amerika Birleşik Devletlerinde Massachusetts eyaletinde Fenilketonüri için başlatılmıştır. Dünyada yenidoğan döneminde en sık taraması yapılan hastalıklar arasında Fenilketonüri, Konjenital Hipotiroidi, Biyotinidaz eksikliği, MSUD (Maple Syrup Urine Disease), Homosistinüri, Galaktozemi, Konjenital Adrenal Hiperplazi gibi metabolik ve endokrin hastalıklar yer almaktadır.

Türkiye’de Yenidoğan Taraması Bakanlığımızın sorumluluğunda üniversitelerin desteğiyle 1987 Fenilketonüri Tarama Programı ile başlatılmıştır. Ülkemiz için yenidoğan taramasında milat olan Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ise 25 Aralık 2006 tarihinde Sağlık Bakanlığı tarafından başlatılmış, Konjenital Hipotiroidi taraması eklenmiştir. 2008 Ekim ayı sonunda panele Biyotinidaz Eksikliği, 01 Ocak 2015 tarihinden itibaren de Kistik Fibrozis Hastalığı eklenmiştir.

Fenilketonüri kalıtsal metabolik bir hastalıktır. Hastalıkta bir protein yapıtaşı olan fenilalanin metabolize edilemez, kanda birikir ve geriye dönüşümsüz beyin hasarı yaratır. Erken tanımlanıp tedavi edilmediği takdirde kaçınılmaz son ağır zihinsel geriliktir. Ülkemiz hastalığın en sık izlendiği ülkelerdendir. Doğması beklenen bebek sayısı ile değerlendirildiğinde her yıl 150-200 yeni fenilketonüri vakasının topluma katılacağı hesaplanır. Çekinik genle taşınan bu hastalığın taşıyıcı sıklığı ülkemizde yüksektir. Her 100 kişiden dördünün bu hastalığı taşıyor olmasının yanı sıra, yüksek orandaki akraba evlilikleri (her 4 evlilikten 1’i) hastalığın ülkemizde sıklıkla izlenmesinin nedenidir.

Ağır zihinsel geriliği olan fenilketonürlü bireylerde nörolojik sorunlar, bazı davranış bozuklukları, dermatit şeklindeki cilt lezyonları yanı sıra vakaların sadece %60’ında anne babaya göre açık saç-göz-ten rengi ile karakterize görünüm vardır. Hastalığın tanısının ardından çocuklar uygun diyetle sağlıklı bir hayat sürebilmektedir.

Yenidoğan Tarama Programı bebeklerin doğumlarından itibaren uygun şartlarda özel filtre kağıtları ile topuk kanı örneklerinin alınarak Yenidoğan Tarama Laboratuvarlarına en kısa zamanda ulaştırılması, bu bebeklerin tarama sonuçları internet ortamında açıklanır açıklanmaz sonuçları hastalık yönünden şüpheli çıkan bebekleri (Bilim Komisyonları tarafından hazırlanan akış şemaları uyarınca) ilgili kliniklere sevk etmek ve ilgili klinik tarafından verilen tanıları ve sonuçları takip etmek esasıyla yürütülmektedir.

2002 yılında taraması yapılan yenidoğan oranı %59,2 iken, tarama oranlarımız artık %97’lerin üstünde seyretmektedir.

Tanı alan fenilketonürlü çocukların özel beslenme gereksinimi olan mamaları Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından karşılanmaktadır. Ayrıca ek beslenme ürünleri (makarna, bisküvi v.b) için ailelere ödeme de yapılmaktadır.

Ülkemizde her yıl 1 Haziran “Ulusal Fenilketonüri Günü” olarak kabul edilmiş olup bu günde konunun önemini anlatan bazı etkinlikler gerçekleştirilmektedir. Bu şekilde tedavi edilmediğinde sonuçları son derece ağır olan bu hastalık için toplumsal duyarlılık oluşturulmaya çalışılmaktadır.