

Yenidoğan taramalarında bireysel ve toplumsal boyut

Prof. Dr. Fahri Ovalı



Orta öğrenimini Özel Darüşşafaka Lisesinde tamamladı. 1985 yılında İstanbul Tıp Fakültesi'ni ve aynı fakültede 1991 yılında çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitimi bitirdi. 1993-2003 yılları arasında İstanbul Tıp Fakültesi'nde, 2003-2005 yıllarında Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesinde görev yaptı. 1996'da doçent, 2003'te profesör oldu. 2005-2015 arasında Zeynep Kâmil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Hastanesinde Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi Eğitim Sorumlusu ve Başhekim olarak görev yaptı. Sağlık Kurumları İşletmeciliği ile İş İdaresi Yüksek Lisans programı ile Tıp Hukuku yüksek lisans programlarını bitirdi. 2008-2013 yılları arasında Tıpta Uzmanlık Kurulu (TUK) üyesi, 2006-2016 arasında Adli Tıp İhtisas Kurulu üyesi görevinde bulunan Dr. Ovalı hâlen İstanbul Medeniyet Üniversitesi öğretim üyesi olup aynı zamanda İstanbul Üniversitesi Rektör Danışmanlığı görevini de sürdürmektedir. Dr. Ovalı'nın ulusal ve uluslararası dergilerde yayımlanmış 200'den fazla makalesi, editörlüğünü yaptığı 10'dan fazla tıp kitabı ve bir kısa film senaryosu mevcuttur.

Hekimlerin başlıca görevleri, hastalıkların tanı, tedavi ve yönetimi olarak belirtilse de koruyucu tıp yaklaşımları çok daha önemlidir. Bu bağlamda, hekimlerin koruyucu görevleri üç başlık altında incelenebilir: Tarama, danışma ve bağışıklama (kemoprofilaksi). Tarama kavramı yerine tanı, erken tarama, kitle taraması, rutin tarama, bireysel tarama, vaka arama gibi farklı terimler de kullanılabilmektedir. Genel anlamıyla tarama, asemptomatik bireylerde yapılan laboratuvar testleri, fizik muayene veya radyolojik incelemeler yardımıyla subklinik hastaların ortaya çıkarılması süreci olarak tanımlanabilir. Tanı; semptomatik bir bireydeki hastalığın ortaya konması anlamına geldiği için kavramsal olarak taramadan farklıdır.

Yenidoğan Taramaları Nedir, Ne Değildir?

Yenidoğan tarama programı, erken tanı ile tedavi edilebilen hastalıkların doğumdan sonraki pre-semptomatik dönemde saptayarak uygun tedavilerin başlanması, böylece uzun dönemde ortaya çıkabilecek sakatlıkların veya erken ölümlerin önlenmesini amaçlayan toplumsal temelli bir programdır. 1960'lı yılların başlarında ilk kez Prof.

Robert Guthrie tarafından fenilketonüri hastalığının taranmasıyla başlayan süreç diğer hastalıkların da eklenmesiyle genişlemiş ve günümüzde tüm gelişmiş ülkelerde devlet tarafından uygulanan bir program hâline gelmiştir. Yenidoğan tarama programında yalnızca doğumsal metabolik hastalıklar değil; kistik fibroz, ağır kombine immün yetmezlik, spinal müsküler atrofi gibi birçok başka hastalık da yer almakta olup ülkelerin finansal durumları, hastalık yükleri ve sağlık politikalarına göre taranan hastalık sayıları 1 ila 40 arasında değişmektedir.

Hangi hastalıkların taranabileceği konusunda genellikle Wilson ve Jungner tarafından ortaya konan ilkeler kabul edilir. Bu ilkeler şunlardır: 1) Taranan hastalık, önemli bir sorun oluşturmaktadır (mortalite ve morbidite). 2) Taranan hastalığın prevalans ve insidansı taramayı gerektirecek kadar sık olmalıdır. 3) Taranan hastalığın asemptomatik latent bir fazı veya erken öncü belirtileri olmalıdır. 4) Taranan hastalığın kabul edilebilir bir tedavi olanağı olmalıdır. 5) Uygun bir test veya tanı yöntemi olmalıdır (Test doğru sonuç vermeli, duyarlık, özgüllük ve prediktif değeri yüksek olmalıdır.). 6) Tarama testinin maliyeti, muhtemel hastalığın global tedavi maliyetlerine düşük olmalıdır (sağlık ve finansal riskleri ve maliyetleri). 7) Tarama testi, hastalar ve

toplum tarafından kabul edilebilir olmalıdır. 8) Taramalar sürekli olmalı, yalnızca bir kere yapılmamalıdır.

Dolayısıyla, ideal bir tarama testinin sık görülen ancak tedavi edilebilen ve tedavi edilmediği takdirde mortalite ve morbiditesi yüksek bir hastalığı ucuz, non-invaziv, duyarlık ve özgüllüğü yüksek bir test yardımıyla ortaya çıkarması beklenir.

Tarama testi yapıldıktan sonra 4 muhtemel sonuç ortaya çıkabilir: **1) Gerçek pozitif sonuç:** Tarama testi hastalık varlığını tespit etmiştir; doğrulayıcı tanı ve tedavi testleri yapılır. **2) Gerçek negatif sonuç:** Tarama testi hastalığın olmadığı tespit etmiştir. Hasta normal hayatına devam eder. **3) Yalancı pozitif sonuç:** Tarama testi hatalı olarak hastalığın bulunduğunu tespit eder. Kişide ilave testler yapılır. Ancak bu durum ilave maliyet ve endişe yaratır. **4) Yalancı negatif sonuç:** Tarama testi hatalı olarak hastalığın bulunmadığını tespit eder. Hastada yalancı bir güven duygusu ortaya çıkar; tanı ve tedavi gecikir.

Bu koşullar altında, örneğin prevalansı yüzde 0,5 olan bir hastalık, duyarlık ve özgüllüğü yüzde 95 olan bir test ile taranıyor ise, 1 milyon kişide ortaya çıkacak durum Tablo 1'de gösterilmiştir. Bu

nedenle, kullanılan testin özelliklerinin iyi bilinmesi, şüpheli durumlarda hastanın diğer klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi önem kazanır.

Bazı hastalıklar nispeten nadir olmasına rağmen etkilenen çocukta ciddi sağlık sorunlarına yol açtığı için önemli kabul edilirken daha az ciddi etkileri olan ama daha yaygın olan hastalıklar da tarama programlarına alınabilir. Yenidoğan tarama programlarına yeni hastalıkların eklenmesi, yeni bir tarama başlatılmasından daha kolaydır. Zira kan örneğinin alınması, transportu ve bilgilendirme gibi lojistik konular zaten çözümlenmiş durumdadır. “Tedavi” kavramı da bazı yenidoğan hastalıklarında gerçek bir tedaviden ziyade, hastalık semptomlarının ve sekellerinin ortaya çıkmasını önleyen/geciktiren koruyucu önlemlerin alınmasından ibarettir. Bu tedavi girişimlerinin etkili ve güvenli olması beklenir. Ayrıca bu girişimlerin bireysel ve toplumsal faydaları da ortaya konmalıdır. Yenidoğan tarama programlarının etkili olabilmesi için göz önüne alınması gereken faktörler şunlardır: 1) Yeni taranmak istenen hastalıklar, kanıta dayalı olarak seçilmeli, süreçler standardize edilmeli ve sonuçlar eleştiriye açık olmalıdır. 2) Hastalıklar hakkındaki bilgiler aileler ile paylaşılmalı ve pozitif sonuçlarda neler yapılacağı anlatılmalıdır. 3) Taranan bozuklukların özellikleri belirtilmelidir. 4) Taramalar, uluslararası standartlara uygun akredite edilmiş laboratuvarlarda yapılmalıdır. 5) Laboratuvarlar performans kriterlerini belirlemelidir. Bunlar arasında kan örneklerinin alınması, transport koşulları, kan damlasının kalitesi, sonucun çıkma zamanı ve pozitif sonuçların bildirilme zamanı yer alır. 6) İlgili kliniğe sevk edilen hastaların ailelerine bilgi verilmeli; bu bilgiyi deneyimli bir hekim vermeli ve ailelere gerekli desteği ve genetik danışmayı sunabilmelidir. 7) Doğrulamalı testler belirlenmiş en kısa zamanda yapılmalı

ve ailelerin sıkıntı ve endişeleri azaltılmalıdır. 8) Uzun vadeli değerlendirme planları bulunmalı ve sonuçlar bildirilmelidir. 9) Negatif tarama sonuçları tüm ailelere bildirilmeli ve çocukların sağlık dosyalarında yer almalıdır. 10) Kullanılmayan kan örneklerinin saklanması ve tekrar kullanılması ile ilgili politikalar belirlenmeli, takip edilmeli ve tarama programlarının ulusal düzeyde sürekliliği sağlanmalıdır.

Tarama programlarının bazı istenmeyen etkileri söz konusu olabilir. Özellikle yanlış pozitif sonuçların ailelerde yarattığı endişe ve korku bunların başında gelir. Bazı şüpheli durumlarda gereksiz tedavilerin başlanması ve daha sonra hastalığın olmadığı anlaşıldığında tedavinin kesilmesi de tarama programlarına karşı olumsuz bir yaklaşım içine girilmesine yol açabilir. Bu olumsuz etkileri ortadan kaldırabilmek için tarama programları ile ilgili aydınlatma ve bilgilendirmeler dikkatli bir şekilde yapılmalı, ailelere gerekli destek verilmeli, tarama programının yalnızca basit bir laboratuvar testi değil, bütüncül bir sistem olduğu unutulmamalıdır.

Kanıtlanmış faydalarına rağmen bazı durumlar yenidoğanlarda tarama yapılmasını engellemekte veya azaltmaktadır. Genel olarak bu faktörler şu şekilde sıralanabilir:

A) Hastaya ait engeller: 1) Sosyal ve kültürel normlar 2) Hastalık algısı 3) Hastalık korkusu 4) Hastalığın maliyetine ilişkin endişeler 5) Davranış değişikliğinin yapılamaması (Örneğin; diyetle uyulmaması) 6) Aydınlatma ve rıza zorluğu, hukuki altyapı

B) Sağlık sistemine ait engeller: 1) Nüfus hareketliliğine bağlı olarak takip zorlukları 2) Tarama maliyetleri 3) Zaman kısıtlılıkları (hekim ve hastalarda) 4) Kayıt zorlukları/eksiklikleri

C) Hekimlere ait engeller: 1) Tıp eğitiminde koruyucu tıba yeterli önem verilmemesi 2) Tıbbi literatürde koruyucu tıba yeterli önem verilmemesi 3) Koruyucu tıbbin etkisinin gözlenememesi 4) Değişik kurumların tarama önerilerinin farklı olması

Yenidoğanlarda Taranan Hastalıklar

Yenidoğanda en sık taranan hastalıklar, doğumsal metabolik hastalıklardır. 1960'larda fenilketonüri taraması ile başlayan süreç daha sonra eklenen biyotinidaz eksikliği, konjenital hipotiroidi ve diğer hastalıklar ile devam etmiş, daha sonra bu hastalıklara kistik fibroz, konjenital adrenal hiperplazi ve spinal müsküler atrofi gibi diğer genetik hastalıklar eklenmiştir. Tandem-mass spektrometri yönteminin yaygınlaşması ile birçok gelişmiş ülkede taranan hastalıkların sayısı 40'ı geçmiştir. Bu hastalıklar arasında organik asidemiler, yağ asidi oksidasyon bozuklukları, üre siklüs bozuklukları ve aminoasidopatiler bulunur. Örneğin; fenilketonüri hastalığı fenilalanin hidroksilaz enziminin eksikliği sonucunda vücutta fenilalanin birikmesi sonucu ortaya çıkan ve geri dönüşümsüz zekâ geriliğine yol açabilen ağır bir hastalıktır. Erken tanı konulduğu takdirde uygulanan fenilalaninden fakir diyet sayesinde hastaların normal bir gelişme göstermeleri mümkündür. Benzer bir durum tiroid hormonunun eksikliği ile ortaya çıkan konjenital hipotiroidi ve biyotinidaz enziminin eksikliği için de söz konusudur. Taranan hastalıkların sayısı ve niteliği, hastalığın insidansına göre ülkeden ülkeye değişiklik gösterebilir. Metabolik hastalıkların büyük bir çoğunluğu otozomal resesif kalımla geçtiği için akraba evliliklerinin sık olduğu Türkiye gibi ülkelerdeki insidans daha fazladır. Genetik olarak hastalık yükünün fazla olduğu hemoglobinopatiler, orak hücre anemisi veya glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği gibi bazı hastalıklar Akdeniz ülkelerinde, bazı hastalıklar ise siyah ırkta daha sık olduğu için bu hastalıklar da bazı ülkelerde taranmaktadır.

Yenidoğan Taramalarında Dünyadaki Durum

ABD'nin hemen tüm eyaletlerinde tarama programları 1960'lı yıllardan beri yürürlükte ve günümüzde tandem-mass spektrometri ile tarama yapılmaktadır. Başlıca taranan hastalıklar arasında

Tablo 1: Hastalık Prevalansının Tarama Testine Etkisi

	Hastalık var	Hastalık yok	Toplam
Test pozitif	4.750	49.750	54.500
Test negatif	250	945.250	945.500
Toplam	5.000	995.000	1.000.000

aminoasidopatiler, yağ asidi oksidasyon defektleri ve organik asidemiler yer almaktadır. Ayrıca son yıllarda işitme taramaları ile konjenital kalp hastalıkları da hemen tüm eyaletlerde taranmaktadır. New Jersey, Illinois ve Missouri gibi eyaletlerde ilaveten glikojen depo hastalıkları, lizozomal depo hastalıkları ve mukopolisakkaridozlar da tarama programında yer almaktadır. Kanada'nın hemen tüm bölgelerinde de 1960'lı yılların ortalarından itibaren başlanan benzer tarama programları mevcuttur.

Avrupa ülkelerinin hemen hepsinde ulusal yenidoğan tarama programları mevcuttur. Arnavutluk ve Kosova'da program yeni başlamış iken Azerbaycan'a ait veri bulunmamaktadır. Bu ülkelerin 45'inde konjenital hipotiroidi, 41'inde fenilketonüri, 22'sinde aminoasidopatiler, 16'sında kistik fibroz, 19'unda konjenital adrenal hiperplazi, 17'sinde yağ asidi oksidasyon defektleri taraması yer almaktadır.

Asya ülkelerinde de tarama oranları çok heterojendir. Avustralya, Japonya, Yeni Zelanda, Singapur ve Tayvan'da tarama kapsamı yüzde 99'dan fazla iken Çin'de yüzde 87, Malezya'da yüzde 95, Tayland'da yüzde 94'tür. Buna karşılık Bangladeş, Kamboçya, Vietnam, Hindistan, Endonezya gibi ülkelerde taranan bebek sayısı yüzde 5'in altındadır. Buralarda en sık taranan hastalıklar sırasıyla konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, akçaağaç şurubu hastalığı, galaktozemi, konjenital adrenal hiperplazi ve glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliğidir.

Latin Amerika ülkelerinin bir kısmında yüzde 90'dan fazla tarama yapılmakta iken tarama oranı Meksika, Panama, Nikaragua, Venezuela ve Brezilya'da yüzde 70-80 oranında; Bolivya ve Peru'da yüzde 20 oranındadır. Honduras, Haiti ve El Salvador'a ait veri bulunmamaktadır. Bu ülkelerde en sık taranan hastalıklar konjenital hipotiroidi, fenilketonüri ve galaktozemi.

Orta Doğu ve Kuzey Afrika ülkelerinin büyük kısmında yenidoğanların yüzde 90'dan fazlasında konjenital hipotiroidi taraması yapılmaktadır. Tandem-mass ile tarama birçok ülkede selektif olarak yapılmakta veya hiç yapılmamaktadır. Katar ve Birleşik Arap Emirlikleri'nde ise tarama tüm yenidoğanları (yüzde 100) kapsamaktadır. Libya, Somali, Suriye, Tunus, Yemen ve Filistin'de yenidoğan

tarama programı bulunmamaktadır. Cezayir'de isteğe bağlı olarak yapılmaktadır.

Ülkemizde yenidoğan taramaları ilk kez 1983 yılında Hacettepe Üniversitesinde TÜBİTAK desteği ile fenilketonüri taramaları ile başlamış, 1993 yılında tüm illere yayılmış ve 2006 yılında Sağlık Bakanlığı tarafından tüm Türkiye'de zorunlu hâle getirilmiştir. Konjenital hipotiroidi 2006, biotinidaz eksikliği ile konjenital sağırılık (işitme) 2008 yılında, kistik fibroz 2015 yılında, konjenital adrenal hiperplazi ile spinal müsküler atrofi 2022 yılında taranmaya başlanmıştır. Sağlık Bakanlığı rakamlarına göre ülkemiz yenidoğan tarama programı ile her yıl yaklaşık 4.500 çocuğun erken tanısı ve tedavisi sağlanarak sakat kalmaları önlenmektedir.

Yenidoğan Taramalarında Etik ve Yasal Boyut

Tarama ile ilgili etik sorunların başında, tarama kararının hasta tarafından değil, sağlık otoritesi tarafından verilmesi gelir. Bu da hasta özerkliği ve hukuki anlamda kişinin bedenine yapılacak müdahale sorununu gündeme getirir. Ancak, tarama kavramı genellikle bir "program" adı altında gerçekleştirilir ve bir "hedef kitle" de yapılır. Bu kitlede yapılacak tarama programları ile elde edilecek faydanın, yapılan masrafa değecek şekilde olması gerekir. Yine, yalancı negatifler ile yalancı pozitiflere uygulanacak eksik tedavi veya fazla tedavi maliyetlerinin düşük olması beklenir. Yalancı pozitiflik ve negatiflik, ilgili test için kabul edilen "normal" ve "patolojik" eşik değerler ile ilişkilidir. Daha yüksek bir eşik değeri yanlış pozitiflik oranını azaltırken yanlış negatiflik oranını artırır. Dolayısıyla burada ortaya çıkan soru şudur: Hedef, gereksiz endişe ve yan etkileri azaltmak mı yoksa hastalığın insidansını ve etkilerini azaltmak mı olmalıdır?

Yasal anlamda tarama testlerinin zorunlu veya gönüllü olması önemli bir sorundur ve ülkeden ülkeye farklı uygulamalar mevcuttur. Ülkemizde, Anayasamızın 17/2 maddesine göre "*Tıbbi zorunluluklar ve kanunda yazılı haller dışında kişinin vücut bütünlüğüne dokunulamaz, rızası olmadan bilimsel ve tıbbi deneylere tabi tutulamaz.*" Hasta Hakları Yönetmeliği'ne göre tıbbi müdahale, "*Tıp mesleğini icraya yetkili kişiler tarafından uygulanan sağlığı koruma,*

hastalıkların teşhis ve tedavisi için ilgili mesleki yükümlülüklerin ve standartlara uygun olarak tıbbin sınırları içinde gerçekleştirilen fiziki ve ruhi girişim" olarak tanımlanmıştır. Kısaca belirtmek gerekirse, "insan üzerinde tıp biliminin uygulanması ile bağlantılı olarak yapılan her türlü müdahale tıbbi müdahaledir." Bu müdahale kavramı içine tanı, tedavi, korunma, tarama testleri, ilaç yazılması, tahlil, estetik cerrahi, psikiyatrik müdahale, adli muayene de girmektedir. Dolayısıyla tıbbi müdahalenin hukuka uygun sayılması için gerekli şartlar şunlardır: 1) Tıp mesleğini uygulamaya kanunla yetkili kılınmış kişiler tarafından gerçekleştirilmesi 2) Bireyin sağlıklı olma halini sağlaması, koruması ve geliştirilmesi amacıyla (endikasyon) Güncel tıp biliminin kural ve standartlarına uygun ve tıp biliminin sınırları içinde uygulanması. 3) Hastanın aydınlatılmış rızasının alınması.

Bu koşullar dışında kişilere yapılabilecek tıbbi müdahale ancak kanunla belirlenmiş durumlarda zorunlu olarak yapılabilir. Dolayısıyla, yenidoğanlara tarama yapılabilmesi ve bu amaçla kan alınabilmesi için yukarıda belirtilen (C) maddesine göre bebeğin velisinin aydınlatılmış rızasının alınması veya konu hakkında zorlayıcı bir kanun maddesi bulunması gerekmektedir. Konuyla ilgili olarak; 3359 sayılı Sağlık Hizmetleri Temel Kanunu 3/1-1 bendinde, "*yenidoğan bebeklerin metabolizma hastalıkları için gerekli olan testlerden geçirilerek risk taşıyanların belirlenmesine ilişkin tedbirler alınır*" denmektedir.

Yenidoğan tarama testlerinin reddedilmesi günümüzde önemli bir sorun olarak ortaya çıkmıştır. Etik açısından ele alındığında; yapılacak herhangi bir tıbbi müdahalenin fayda/zarar dengesi için iki eşik aşamadan söz edilebilir. Birinci eşikte, yapılması planlanan tıbbi müdahalenin beklenen faydalarının muhtemel risklerinden daha fazla olması söz konusudur. Bu durumda tıbbi müdahale standart bakımın bir parçası olduğu için ebeveyn önerilir rızası istenir. Eğer yeterli bilgilendirme ve aydınlatma yapılmazsa rağmen ebeveyn rıza vermek istemez ise bu karar saygı ile karşılanır ve müdahaleden vaz geçilir. İkinci eşik aşamada ise yapılacak tıbbi müdahalenin faydaları çok daha fazla olup yapılmaması halinde ciddi sonuçlar doğuracağı öngörüldüyse (çocuk hayatı risk taşıyor ise) artık müdahalenin "öne-

rilmesi” söz konusu olmayıp etik olarak zorunludur ve bu durumda velinin ter-
cihinden ziyade çocuğun üstün yararı,
zarardan korunması ve bunun için he-
kimin gerekli önlemleri alması ön plana
çıkarak çıkar. Eğer ebeveyn bu tıbbi müdahale-
leyi reddediyor ise, savcılığa müracaat
edilerek çocuk koruma tedbiri isten-
mesi uygundur. Anayasa mahkemesi,
açılan bir dava sonucunda, yukarıdaki
kanun maddesine dayanarak bebekler-
den topuk kanı yardımıyla tarama testi
yapılmasını uygun bulmuştur.

Bazı ailelerin tarama programı hakkında
yeterli bilgi sahibi olmadıkları veya bazı
kanıta dayanmayan bilgilere, hurafelere
ve temelsiz inançlara sahip oldukları
düşünüldürse konuyla ilgili bilgilendir-
menin doğumdan önceki dönemde
başlanması ve toplumun bütününü
bilgilendirmeye yönelik yöntemlerin
uygulanması yerinde olur. Yenidoğan
taramaları bir devlet politikası olduğun-
da toplumun da bu taramalara ayrılan
kaynakların doğruluğu konusunda ay-
dınlatılması ve bu iş için ayrılan fonların,
elde edilen faydaya “değdiğinin” anla-
tılması gerekir. Taramaların, sosyoeko-
nomik durumlarından bağımsız olarak
tüm yenidoğan bebeklere yapılması
adaletin bir gereği olduğu gibi tarama
kavramına da tam olarak uygundur.
Kitle iletişim araçlarında sürekli olarak
sağlığı korumaya yönelik çeşitli diyet,
spor, davranış, tarama önerilerinin yer
aldığı bir ortamda yenidoğan taramaları
gibi çocuklarımızın ve toplumun gele-
ceğini doğrudan ilgilendiren bir konuda
çekingenlik gösterilmesi ve taramalar-
dan kaçınılması “çocuklarını çok seven”
bir toplumun davranış şekli olmamalıdır.
Teorik olarak başka amaçlar için kulla-
nılması mümkün gözükmeyle birlikte,
ülkemizde yenidoğan taramaları için
alınan kan örnekleri saklanmakta ancak
tarama haricinde başka bir amaç için
kullanılmamaktadır.

Yenidoğan Taramalarının Geleceği

Önümüzdeki dönemde tandem-mass
spektrometre ile taranan hastalık sayısı-
nın artırılması ve insidansı çok daha na-
dir olan lizozomal depo hastalıkları gibi
hastalıkların taranması gündeme gele-
bilir. Tarama yöntemlerinin geliştirilerek
yalancı pozitifliklerin ve yalancı negatif-
liklerin azaltılmaya çalışılması ve doğru-
layıcı testlerin güvenilirliğinin artırılması
da önemlidir. Yenidoğan taramalarının
genomik testler ile zenginleştirilmesi

söz konusu olabilir. Ancak bu şekilde-
ki taramanın da ortaya çıkacağı ciddi
etik sorunlar olduğu muhakkaktır. Tara-
ma ilkelerinin birincisi, yukarıda da be-
lirtildiği gibi hastalığın önemli bir sağlık
sorunu olmasıdır. Bu hastalıklar her ne
kadar az sayıda bebekte görülse de
ortaya çıktığı çocuk ve aile için önemli
bir sağlık sorunudur. Sağlık hizmetleri-
nin ve kaynaklarının daha sık görülen
hastalıklara ayrıldığı ve nadir görülen
hastalıkların “yetim” kaldıkları bilin-
mektedir. Ancak toplumsal adalet ilkesi
gereği, bu hastaların da kaynaklardan
diğer hastalar kadar eşit yararlanma
hakları vardır. Diğer yandan, gelişen
teknoloji ile birlikte daha önce tedavisi
olmadığı düşünülen birçok hastalık gü-
nümüzde tedavi edilebilir hâle gelmiştir.
Bu durum da dördüncü ilkenin geçerli
olduğu hastalık sayısının artması de-
mektir. Kaldı ki hastalığın bilinmesi (tanı
konulması) ailenin hastalığı öğrenmesi
ve eğer bebek ölmüş ise ölüm nedenini
bilmeleri açısından önemlidir. Ayrıca bu
ailelerde ilerideki gebeliklerde prenatal
tanı olanaklarının kullanılması söz konu-
su olabilir. Dolayısıyla taramanın fayda-
sı yalnızca hasta bebeğe değil, aile ve
topluma da yayılmış olur. Tandem-mass
yöntemi ile hastalıkların bazı hafif for-
malarının da tanısı mümkün olduğundan
bu hastaların da tedavi edilmeleri ve
sakatlıklarının azaltılması mümkün olur.
Alınan örnekler çok uzun süre sakla-
nabilir. Böylece, şüpheli durumlarda
testlerin tekrarlanması mümkün olduğu
gibi DNA analizi de yapılabilir. Bu du-
rum veri güvenliği sorununu gündeme
getirdiği için konuyla ilgili gerekli yasal
düzenlemelerin yapılması gerekmektedir.
Gelecekte, hastalık veri tabanlarının
geliştirilmesi ve tüm ülkeler için ortak
tarama ilkelerinin geliştirilmesi hedef-
lenmektedir.

Sonuç

Hekimlerin başta gelen görevi, kişilerin
ve toplumun sağlığının korunmasıdır.
Bunun için yapılması gereken temel
uygulamalar koruyucu hekimlik uygu-
lamaları olup tarama programları ile
hastalıkların ve/veya hastalık risklerinin
erken tanınması ve zamanında gerekli
önlemlerin alınması, tedavilerin baş-
lanması büyük önem kazanmaktadır.
Maliyet-etkinlik açısından yenidoğan
tarama programları tüm koruyucu ve
tedavi edici programlar arasında en et-
kin olanıdır. Zira yenidoğan döneminde
yapılan girişimler, kalite-ayarlı yaşam

yıllarının çok daha fazla olmasına yol
açmaktadır. Ülkemizde ortalama yaşam
süresinin 77 yıl olduğu dikkate alındı-
ğında bu sürenin ne kadar uzun ve ka-
zanılan yılların ne kadar anlamlı olduğu
daha iyi anlaşılır.

Tarama programlarının sürekli olarak
izlenmesi ve en son teknolojik ve tıbbi
bilgilerin uygulanması gerekir. Ayrıca
tarama programları toplumun değişen
yapısı ve isteklerine göre de şekillen-
dirilmelidir. Hastalıkların değişen insi-
dansları, tanı kriterleri ve tedavi yön-
temleri ve bunlarla ilgili olarak ortaya
konan görüşler, itirazlar veya endişeler
programlarda değişiklikleri zorunlu kıla-
bilir. Hepsinden önemlisi, tarama prog-
ramlarının önemi topluma sürekli anlatıl-
malı ve gündemde tutulmalıdır. Böylece
hem bireylerin hem ailelerin hem de
toplumun sağlığı korunmuş, gereksiz
masraflardan da kurtulmuş olunur ve
hayata yeni bir birey kazandırılmış olur.

Kaynaklar

Anayasa Mahkemesi. AYMBB 29.06.2016,
2014/4077.

Berry S. A.; Lloyd-Puryear, M. A.; Watson, M. S.
Long-Term Follow-Up of Newborn Screening Pati-
ents. Genet. Med., 2010, 12 (Suppl 12), s.267-268.

Hakeri H. Tıp Hukuku (23. baskı). Seçkin Yayıncılık,
2021 İstanbul.

Levy H. L. Newborn Screening Conditions: What
We Know, What We Do Not Know, and How We
Will Know It. Genet. Med., 2010, 12 (Suppl 12),
s.212-214.

Nielsen C. & Lang R. S. Principles of screening. Med
Clin North Am, 1999; 83(6): 1323-1337.

Nijssingh N., Juth N. & Munthe C. Ethics of screening.
In: Quah, S.R. & Cockerham, W.C. (Eds.), The
International Encyclopedia of Public Health (2nd
ed., Vol. 3, pp. 28-35). Oxford: Academic Press.

Scarpa M., Bonham J. R., Dionisi-Vici C., Prevot
J., Pergent M., Meyts I., et al. Newborn screening
as a fully integrated system to stimulate equity in
neonatal screening in Europe. Lancet, 2022; 13
February; 100311.

Sharrard M. & Pollitt R. Metabolic screening in
children: Newborn screening for metabolic diseases
past, present and future. Paediatrics and Child
Health, 2007; 17(7), 273-278.

Singh R. H. & Hinman A. R. Newborn Dried Bloodspot
Screening: Long-Term Follow-Up Activities and
Information System Requirements. Genet. Med.,
2010, 12 (12), s.261-266.

Solomon B. D., Pineda-Alvarez D. E., Bear K. A.,
Mullikin J. C. & Evans J. P. Applying genomic analysis
to newborn screening. Mol. Syndromol., 2012; 3
(2), 59-67.

Therrell B. L., Padilla C. D., Loeber J. G., Kneisser
I., Saadallah A., Borrajo G. J. C. & Adams J. Current
status of newborn screening worldwide: 2015. Semin
Perinatol, 2015; 39: 171-187.

Waisbren S. E., Albers S., Amato S., et al. Effect
of expanded newborn screening for biochemical
genetic disorders on child outcomes and parental
stress. JAMA, 2003; 290: 2564-72.