TÜRKİYE CUMHURİYETİ

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ

TIP FAKÜLTESİ

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) HASTALIĞI VE SMA TAŞIYICI TARAMA PROGRAMI HAKKINDA KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ AİLE HEKİMLİĞİ ASİSTANLARININ BİLGİ DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ VE FARKINDALIK OLUŞTURMA: MÜDAHALE ÇALIŞMASI

Dr. AHMET GÜLŞEN

AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

TIPTA UZMANLIK TEZİ

2024

TÜRKİYE CUMHURİYETİ

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ

TIP FAKÜLTESİ

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) HASTALIĞI VE SMA TAŞIYICI TARAMA PROGRAMI HAKKINDA KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ AİLE HEKİMLİĞİ ASİSTANLARININ BİLGİ DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ VE FARKINDALIK OLUŞTURMA: MÜDAHALE ÇALIŞMASI

Dr. AHMET GÜLŞEN

AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

TIPTA UZMANLIK TEZİ

Tez Danışmanı

Prof. Dr. TUNCAY MÜGE ALVUR

Anabilim Dalı Başkanı

Prof. Dr. TUNCAY MÜGE ALVUR

Etik Kurul Uygunluk Onayı

Karar No: GOKAEK-2024/04.09 Proje No: 2024/85

Karar Tarihi: 29 Şubat 2024

2024

İÇİNDEKİLER

TEŞEKKÜR 5
KISALTMALAR DİZELGESİ 6
RESİMLER DİZELGESİ 7
TABLOLAR DİZELGESİ 8
1. GİRİŞ VE AMAÇ 9
2. GENEL BİLGİLER 10
2.1 Spinal Müsküler Atrofinin Tanımı ve Tarihçesi 10
2.2 SMA Prevelans ve İnsidansı 10
2.3 SMA Kliniği ve Sınıflandırma 11
2.4 SMA Tipleri 11
2.4.1 SMA Tip 0 11
2.4.2 SMA Tip 1 12
2.4.3 SMA Tip 2 12
2.4.4 SMA Tip 3 12
2.4.5 SMA Tip 4 12
2.5 SMA Moleküler Genetik 13
2.6 SMA Kalıtımı ve Taşıyıcılığı 13
2.7 SMA Tanısı 14
2.8 SMA Taramalar 14
2.8.1 Yenidoğan SMA Taraması 14
2.8.2 SMA Taşıyıcılık Taraması 14
2.9 Spİnal Musküler Atrofİ Taşıyıcı Tarama Programı 14
2.9.1 Tarama Metodu 15
2.9.2 Tarama Kimlere Yapılır? 15
2.9.3 Tarama Nasıl Yapılır? 15
2.9.4 Sevk ve Bilgilendirme 20
2.9.5 Görevli Sağlık Personel Eğitimi 21
2.9.6 Tarama Programında AHB'lerin Görev ve Sorumlulukları 21
2.10 SMA Tedavisi 22
3. GEREÇ VE YÖNTEM 23
3.1 Araştırma Modeli 23

3.2 Araştırmanın Uygulama Şekli ve Verilerin Toplanması 23
3.3 Verilerin İstatistiksel Analizi 24
3.4 Etik Onay 24
4. BULGULAR 25
5. TARTIŞMA 34
6. SONUÇ VE ÖNERİLER 40
7. ÖZET 42
8. ABSTRACT 44
9. EKLER 46
EK-1: Çalışmada Kullanılan Anket Formu 46
EK-2: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurul Başkanlığından Alınan Yazılı İzin Belgesi 52
10. KAYNAKLAR 53

TEŞEKKÜR

Uzmanlığa başladığım gün; tanıştığım andan itibaren gösterdiği güleryüz, hiç esirgemediği şefkati, ne zaman yanına gitsem hissettiğim desteği ve her alanda aktardığı tecrübeleri için her şeyden önce çok değerli bir insan olan hocam Prof. Dr. Tuncay Müge ALVUR'a,

Tüm bu tez sürecinde nerede sıkışsam danıştığım, sıkıcı geçen tez yazma günlerimde bu süreci çekilebilir kılan hoş sohbetli eş kıdemim Uz. Dr. Furkan YILDIRIM'a,

Bu günlere gelmemde en büyük emek sahibi, haklarını asla ödeyemeceğim, benden desteklerini esirgemeyen anne-babama,

Her zaman yanımda olduğunu bildiğim biricik kardeşim Sude Nur'a,

Tüm eğitim hayatım boyunca benden dualarını esirgemeyen burada saymakla bitiremeyeceğim teyzelerim, halalarım, dayılarım, amcalarım, kuzenlerim ve daha nicesine,

13 yılı aşkın süredir hayatıma dokunan, bana yeri geldiğinde rehber yeri geldiğinde dost olan, zorlu TUS sürecinde en büyük destekcim, hayat arkadaşım sevgili eşim Nurunnisa'ya,

Yaşama sevincim olan, bu hayatta tarif edilemez duyguları yaşatan oğlum Ömer ve Mahir'e,

Ve her birini tanımaktan mutluluk duyduğum, birlikte çalışmaktan keyif aldığım, kıymetli aile hekimliği bölüm arkadaşlarıma,

En içten saygı, sevgi ve teşekkürlerimi iletiyorum.

Ahmet GÜLŞEN

KISALTMALAR DİZELGESİ

SMA: Spinal Musküler Atrofi

T.C.: Türkiye Cumhuriyeti

SB: Sağlık Bakanlığı

HSGM: Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü

AHB: Aile Hekimliği Birimi

SMN1: Survival of Motor Neuron 1

SMN2: Survival of Motor Neuron 2

Real Time PCR/RT-PCR: Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu

CVS: Koriyon Villüs Örneklemesi

GHL: Genetik Hastalıklar Tarama Laboratuvarı

TSM: Toplum Sağlığı Merkezi

İSM: İlçe Sağlık Müdürlüğü

SHM: Sağlıklı Hayat Merkezi

AHBS: Aile Hekimliği Bilgi Sistemi

RESİMLER DİZELGESİ

Resim 1: Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Taraması Akış Şeması.....16
Resim 2: SMA Taşıyıcı Taraması Onam Formu 17
Resim 3: Evlilik Öncesi SMA/Hemoglobinopati Taraması Sevk Onam Formu 18
Resim 4: Eşi/Eş Adayı SMA Taşıyıcısı Olan Kişi İçin Bilgi Beyanı 19

TABLOLAR DİZELGESİ

Tablo 1: Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri-1, N (%) 25
Tablo 2: Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri-2, Ortanca (25.-75.) 25
Tablo 3: Katılımcıların Ünvan, Tecrübe, Daha Önce SMA Taşıyıcı Taraması Programını Duyma ve Daha Önce SMA Hastası Görme, N (%) 26
Tablo 4: Katılımcıların SMA ve taraması hakkındaki bilgi kaynakları, N (%) 26
Tablo 5: Katılımcıların SMA ve Taraması Hakkında Kendi Bilgi Düzeylerini Değerlendirmesinin Sonuçları, Ortanca (25.-75.) 27
Tablo 6: SMA Hastalığı Temel Bilgiler 27
Tablo 7: SMA Hastalığı Semptom ve Bulgular 28
Tablo 8: SMA Hastalığı İstatistiksel Veriler 29
Tablo 9: SMA Taraması Genel Bilgiler 30
Tablo 10: SMA Taraması Ahek Görev ve Sorumlulukları 32
Tablo 11: Katılımcıların Ön Test-Son Test Değerlendirilmesi, Ortanca (25.-75.) 33
Tablo 12: Ünvana Göre Ön Test-Son Test Değerlendirilmesi, Ortanca (25.-75.) 33

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Spinal Musküler Atrofi (SMA), genetik bir hastalık olup motor nöronları etkileyen ve kas zayıflığına neden olan bir durumdur. SMA, hastalar üzerinde ciddi fiziksel kısıtlamalara ve yaşam kalitesinde azalmaya ve hatta ölüme yol açabilir. Özellikle SMA Tip 1, bebeklik döneminde başlar ve sıklıkla erken yaşta ölüme neden olurken, diğer SMA tipleri de çocukluk veya erişkinlik döneminde ortaya çıkabilir.

Türkiye Cumhuriyeti (T.C.) Sağlık Bakanlığı (SB) Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü (HSGM) tarafından, SMA taşıyıcılarını tespit etmek ve hastalığın yayılmasını önlemek amacıyla SMA Taşıyıcı Tarama Programı 27 Aralık 2021 tarihinde 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır. Bu program, risk altındaki bireyleri erken teşhis ederek genetik danışmanlık ve bilgilendirme hizmetleri sağlamayı amaçlamaktadır. Ancak, bu tür programların etkinliği ve uygulanabilirliği, sağlık personelinin bilgi düzeyi ve farkındalığıyla doğrudan ilişkilidir. Ülkemizde bu tarama programının uygulanmasında ilk ve en kritik görev Aile Hekimliği Birimlerine (AHB) verilmiştir.

Bu çalışmanın amacı, uzman olunca AHB'lerde bu görevi bizzat icra edecek Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Asistanlarının SMA hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı hakkındaki bilgi düzeyini değerlendirmek ve farkındalık oluşturmayı hedeflemektedir. Ayrıca, asistanların SMA taşıyıcılığına ilişkin genetik danışmanlık ve bilgilendirme konusundaki tutumlarını ve uygulamalarını incelemek de bu çalışmanın bir diğer amacıdır.

Bu amaçları gerçekleştirmek için, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı'nda görev yapan asistanlara ön test uygulanacak, sonra Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı'nın ''Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcı Tarama Programı Saha Rehberi'' dikkate alınarak bir eğitim sunumu yapılacak akabinde son test uygulanacak ve elde edilen veriler analiz edilecektir. Bu çalışmanın sonuçları, asistanların eğitim ihtiyaçlarını belirlemek ve bilinçlendirme programları geliştirmek adına önemli bir kaynak oluşturacaktır

Bu çalışma, SMA hastalığı ve taşıyıcı tarama programının önemini vurgulayarak, toplum sağlığı açısından bilinç oluşturmayı ve etkin bir tarama programının uygulanabilirliğini desteklemeyi amaçlamaktadır. Bu şekilde, SMA hastalığının erken teşhisi ve yönetimi için daha etkili stratejilerin geliştirilmesine katkı sağlanması hedeflenmektedir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1 Spinal Müsküler Atrofinin Tanımı ve Tarihçesi

Spinal Musküler Atrofi (SMA), genetik geçişli nörodejeneratif bir hastalıktır. Motor nöronları etkileyerek kas zayıflığına yol açar. SMA, omurilikteki ön boynuz nöronlarının geri dönüşümsüz kaybı ile karakterizedir. Bu nöronlar, kaslara sinyal göndererek kas hareketlerini kontrol ederler. SMA'nın belirgin özelliği, bu motor nöronların zamanla kaybedilmesidir, bu da kaslarda atrofiye ve güçsüzlüğe neden olur.

Hastalık genellikle çocukluk döneminde veya erken yetişkinlikte ortaya çıkar. SMA'nın semptomları ve şiddeti, hastalığın tipine ve kişiden kişiye değişiklik gösterebilir. SMA'nın farklı tipleri, hastalığın başlangıç yaşına, semptomların şiddetine ve ilerleyişine göre sınıflandırılır.

Guido Werdnig, 1891 yılında SMA'nın ilk vakalarını iki infant kardeşte tanımladı. Aynı dönemde, Johann Hoffman da 7 ek vaka raporladı. Bu bulgular, Werdnig Hoffmann Hastalığı olarak adlandırıldı. Önemli bir not olarak, o zamanlarda tanımlanan vakaların çoğunun, günümüzde SMA Tip 1 olarak adlandırılan ağır seyirli formdan ziyade orta şiddetli klinik belirtilere sahip olduğu anlaşıldı. Ağır seyirli infantil SMA'nın ilk vakaları ise 1899'da Sylvestre ve 1903'te Beevor tarafından saptandı. Bu vakalar, hastalığın daha ciddi ve ilerleyici formunu temsil ediyordu. Bununla birlikte, günümüzde SMA'nın sınıflandırılması ve tanımı, ilk keşfedilen vakaların orta şiddetli klinik belirtilerinden kaynaklanan bazı değişikliklere tabidir. Daha hafif form olan geç başlangıçlı SMA, Kugelberg ve Welander'in çalışmalarıyla daha ayrıntılı bir şekilde incelendi. Ancak, bu formun ilk kez 1950'de Fez, Eliasson ve Wohlfart tarafından tanımlandığını belirtmek önemlidir. Bu çalışmalar, SMA'nın farklı klinik seyirlerini ve belirtilerini daha iyi anlamamıza yardımcı oldu.[1,2]

2.2 SMA Prevelans ve İnsidansı

SMA hastalığı yaygın olarak otozomal resesif kalıtılır ve 5.kromozomun uzun kolunun (q) 13.bölgesindeki 'Survival of Motor Neuron 1' (SMN1) geninde meydana gelen homozigot delesyon veya patojenik varyasyonlardan kaynaklanır. SMA taşıyıcılığı için yapılan geniş, çok uluslu ve veri sayısı fazla olan bir çalışmada, insidansı 1/11.000 bulunmuştur.[3]

SMA hastalığı 1/40-60 oranında taşıyıcı oranına sahip bir hastalıktır. Ülkemizde SMA hastalığını görülme sıklığı ve taşıyıcılık oranları net olarak bilinmemekle birlikte, son yıllarda yaklaşık 1.100.000/ yıl canlı doğum gerçekleştiği göz önünde bulundurulduğunda, yıllık yeni vaka sayısının 130-180 (ortalama: 150) arasında olduğu tahmin edilmektedir. Ülkemizde yaklaşık 3000 SMA hastası izlenmektedir.[4]

2.3 SMA Kliniği ve Sınıflandırma

SMA hastalığının şiddeti bir hayli değişkendir. İntrauterin başlangıçlı olup yaşam beklentisi 6 aydan daha kısa olan tip 0'dan, neredeyse asemptomatik olup erişkin dönemde tanı alan tip 4'e kadar çok geniş spektrumda bir klinik tablo vardır. Genel olarak hastalığın başlama yaşı ve kazanılan maksimum motor beceriye göre sınıflandırılır.

SMA hastalığında görülen en bariz klinik özellikler hipotoni, kas güçsüzlüğü ve kas atrofisidir. Zayıflık genellikle ekstremite, aksiyal, interkostal ve bulbar kaslarda olup, proksimal kaslarda ve simetrik bir güçsüzlük şeklindedir.[1] Erken-bebeklik döneminde hipotoni, kuvvetsizlik, solunum ve beslenme problemleri ön planda iken, geç-bebeklik ve çocukluk döneminde kaba-motor gelişim basamaklarında gerilik, sık düşme, bağımsız yürümede gecikme merdiven çıkmada ve inmede zorluk başvuru bulguları arasında olabilir.[4] Adölesan ve ileri yaş grubunda ilerleyici kas kuvvetsizliği, kas atrofisi ve denervasyon bulguları, spinal deformiteler, skolyoz, kontraktürler dikkat çekebilir.[4]

İntrauterin başlangıç gösteren SMA tip 0, yenidoğan ve erken-bebeklikte başlayan SMA tip 1, çocuklukta başlayan SMA tip 2 ve 3, adolesan-erişkin dönemde başlayan SMA tip 3 ve son olarak erişkin dönemde başlayan SMA tip 4'tür.[4]

2.4 SMA Tipleri

2.4.1 SMA Tip 0

SMA spektrumunun en az görülen ve en ağır formudur. İntrauterin dönemde hareket azlığı ile yenidoğan dönemde ise çok ağır güçsüzlük ve hipotoni ile kendini gösterir. Eklem hareket açıklığında kısıtlılık, refleks yokluğu, atriyal septal defekt görülmesi beklenen başlıca muayene bulgularıdır. Yaşam beklentisi en fazla 6 ay olup başlıca ölüm sebebi solunum yetmezliğidir.[4,5,6]

2.4.2 SMA Tip 1

SMA spektrumunun en yaygın görülen formudur. Doğumdan itibaren ilk 6 ay içinde semptomlar başlar. İnfantlarda görülen bu tipin diğer bir adı Werdnig-Hoffman hastalığıdır. Tüm bilişsel fonksiyonlar korunmuştur. Hipotoni, baş tutamama, refleks kaybı başlıca semptomlar olup bu hastalar asla desteksiz oturamazlar ve tipik olarak kurbağa postüründe görünürler. Dil hareketleri ve yutma zayıftır, buna bağlı olarak gelişme geriliği ve aspirasyon olabilir. Dilde genellikle fasikülasyonlar görülür. Solunum kaslarının etkilenmesinden kaynaklı abdominal solunum gözlenir. Genellikle 2 yaşından önce solunum yetmezliğinden kaybedilirler.[4,7,8]

2.4.3 SMA Tip 2

Bu tipe SMA spektrumunun ara formu diyebiliriz. Bu sınıftaki hastalar desteksiz olarak oturabilir fakat asla desteksiz yürüyemezler ve genellikle motor gelişimdeki yetersizliğin göze çarpması sonucu bir buçuk yaştan önce tanı alırlar. Muayenesinde özellikle uyluk ve bacak kaslarında hipotoni göze çarpar ve yine refleksleri de zayıflamıştır. Bilinç bu tipte de korunmuştur. Skolyoz ve eklem kontraktürleri bu hastaların bir diğer göze çarpan özelliğidir. Tüm bunlar neticesinde restriktif tipte solunum yetmezliği de sık görülen semptomlardandır.[4] Gelişen bakım standartları ve non invaziv ventilasyon desteği hayatta kalım süresini arttırmaktadır.[4,9]

2.4.4 SMA Tip 3

Bu tipin diğer ismi Kugelberg-Welander hastalığıdır. Bu sınıftaki hastaların ise desteksiz olarak yürüme ihtimalleri vardır fakat bir süre sonra bu fonksiyonu kaybedebilirler. Bu tip ise genellikle bir buçuk yaşından sonra tanı almaktadır. Bilinç yine normaldir. Bu tipte solunum sistemi genelde etkilenmemiştir. Neredeyse normal bir yaşam süresine sahiptirler.[4]

2.4.5 SMA Tip 4

Bu tip hastalığın en hafif formudur. Genellikle erişkinlikte tanı alırlar, yürüyebilirler ve yine normal yaşam süresine sahiptirler.[10]

Şekil: SMA Sınıflaması

TİP	BAŞLANGIÇ	MOTOR BECERİ	BEKLENEN ÖLÜM YAŞI
0	İntrauterin	-	<6 ay
1	<6 ay	Desteksiz oturamaz	<2 yaş
2	<18 ay	Desteksiz yürüyemez	>2 yaş
3	>18 ay	Desteksiz yürüyebilir	Neredeyse normal
4	>18 yaş	Normal	Normal

2.5 SMA Moleküler Genetik

1995 yılında, Spinal Musküler Atrofi (SMA) vakalarının % 95'inin, 5.kromozomun uzun kolunun (q) 13.bölgesindeki 'Survival of Motor Neuron 1' (SMN1) geninde meydana gelen homozigot delesyondan kaynaklandığı keşfedildi.[11] İnsanlarda her bir alelde, SMN geni bir telomerik (SMN1) ve bir sentromerik (SMN2) yerleşimli olarak 2 tane bulunur. SMN1 geni işlevsel SMN proteinini kodlar. SMN2 geninin kodladığı SMN proteinin ise çok küçük bir kısmı işlevseldir ve işlevsel olmayan büyük bir kısmı kısa zamanda yıkılır.[11,12] SMA'daki seçici nöron kaybının sebebi SMN protein eksikliğidir. SMA hastaları SMN1 genindeki delesyondan dolayı SMN2 geninin yaptığı az miktardaki işlevsel SMN proteinine muhtaçtır. Hastalığın şiddeti de SMN2 gen kopya sayısı ile ters orantılıdır.[13] Yani ne kadar çok kopya SMN2 geni varsa hastalık o kadar hafif, ne kadar az kopya SMN2 geni varsa hastalık o kadar ağır seyretmektedir. SMA tiplerinin belirlenmesinde bu SMN2 kopya sayısı en önemli argümandır fakat tek argüman değildir.

2.6 SMA Kalıtımı ve Taşıyıcılığı

SMA'nın kardeşler ve yakın akrabalar arasında toplumun geneline nazaran daha sık görülmesi otozomal resesif geçişli bir hastalık olabileceğini düşündürmüş ve yapılan çalışmalar sonucunda da SMA'nın yaygın olarak otozomal resesif kalıtıldığı tespit edilmiştir.[3,14] Akraba evliliğinin sık yapıldığı toplumlarda da bunun bir sonucu olarak SMA hastalığının sık görülmesi beklenmektedir. Her iki ebeveyni de SMA taşıyıcısı olan bireyin SMA hastası olma ihtimali % 25 iken, tamamen sağlıklı olma ihtimali de % 25'dir. %50 ihtimalle ise taşıyıcı olacaktır. Ebeveynlerden birisinin taşıyıcı diğerinin tamamen sağlıklı olduğu durumda ise %50 olasılıkla tamamen sağlıklı, %50 olasılıkla taşıyıcı bireyler dünyaya gelecektir. Fakat her iki ebeveynin de taşıyıcı olmadığı çok nadir durumlarda mutasyonlar

sonucu SMA hastası bireyler olabilmektedir.[3] Tüm bu kalıtım ve taşıyıcılık tablosu bize SMA taşıyıcılık taramasının ne denli önemli olduğunu göstermektedir.

2.7 SMA Tanısı

SMA hastalığı tanısı koymak için öykü, semptom ve muayene bulguları yeterlidir. Kesin tanı ise SMN1 moleküler genetik analizinde biallelik patojenik varyantın tespiti ile konur. Fenotip özellik tespiti için de SMN2 kopya sayısına bakılır.[4]

2.8 SMA Taramalar

SMA'da taramaları yenidoğan SMA taraması ve SMA taşıyıcılık taraması olarak 2 başlık altında inceleyeceğiz.

2.8.1 Yenidoğan SMA Taraması

Burada amaç hastalık daha ortaya çıkmadan hastalığı tespit edip gerekli sağlık desteğini sağlamaktır.

Ülkemizde yürütülmekte olan Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ile taranan hastalıklara Mayıs 2022' de Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastalığı da eklenmiştir.[4]

2.8.2 SMA Taşıyıcılık Taraması

Buradaki amaç hastalığı tespit etmek değil, engelleyerek mortalite ve morbiditeyi düşürmektir. Bireylere evlenmeden önce veya evli bireylere çocuk sahibi olmadan genetik tarama yapılabilir.

2.9 Spİnal Musküler Atrofİ Taşıyıcı Tarama Programı

Ülkemizde hem akraba evliliği hem de SMA taşıyıcılığı sık görülmektedir bu nedenle Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü (HSGM) tarafından, 27 Aralık 2021 tarihinde SMA Taşıyıcı Tarama Programı 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır.

2.9.1 Tarama Metodu

Taramada SMN1 geni 7. ekzon kopya sayısı değişikliğini en az % 95 hassasiyette ve özgünlükte gösterme özelliği bulunan moleküler genetik yöntemler arasından Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu (Real Time PCR/RT-PCR) yöntemi kullanılır. Kullanılan yöntemden kaynaklı SMN1 geninde delesyon % 5 oranında belirlenemez ve yanlış-negatiflik durumu olabilir.[4]

2.9.2 Tarama Kimlere Yapılır?

Evlilik raporu almak için aile hekimine başvuran, evli olup gebelik beklentisi olan veya gebeliğinin ilk 3 ayında olan ve tarama testine katılmak isteyenlere test uygulanır.

Taşıyıcılığın tespiti halinde ise, çiftlere genetik danışmanlık verilmeli, her ikiside taşıyıcı olan çiftlere prenatal veya pre-implantasyon tanı testi seçenekleri sunulmalıdır.[4]

Prenatal tanı testi; gebeliğin 10. haftasından itibaren koriyon villüs örneklemesi (CVS), 15. haftasından itibaren de amniyosentez örneği üzerinde yapılan testlerle gerçekleştirilir

2.9.3 Tarama Nasıl Yapılır?

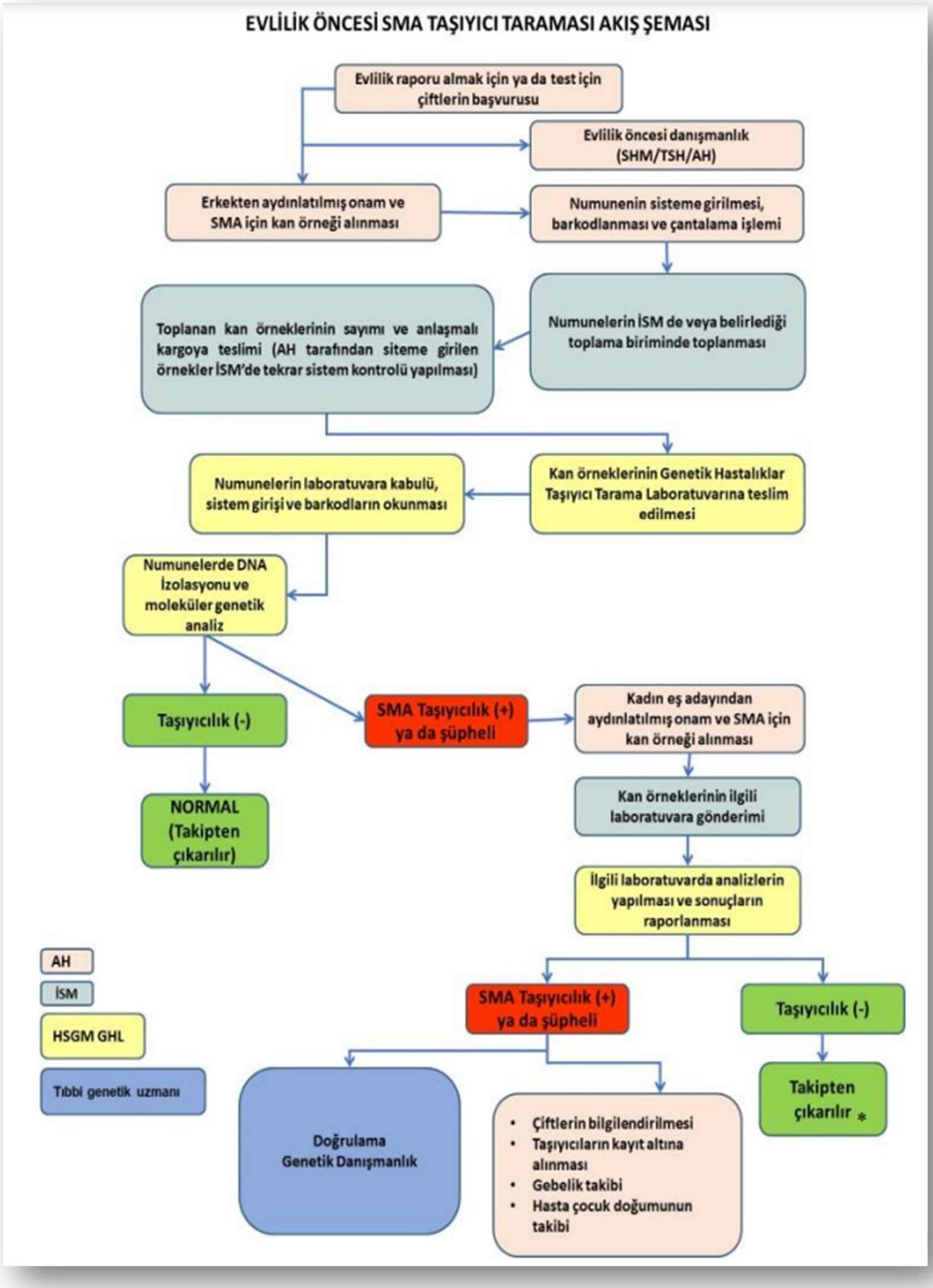
Tarama için kan örneği erkeklerden alınır ve sonuç beklenmeden evlilik raporu verilir.

Test sonucu pozitif veya şüpheli değilse takipten çıkarılır. Sonuç pozitif veya şüpheli ise muhakkak kadın partnerden de kan örneği alınır.

Kişiye daha önce bu test yapılmış ise tekrar yapılmasına gerek yoktur. Doğurganlık çağını tamamlamış kadınlara da test yapılmasına gerek yoktur.

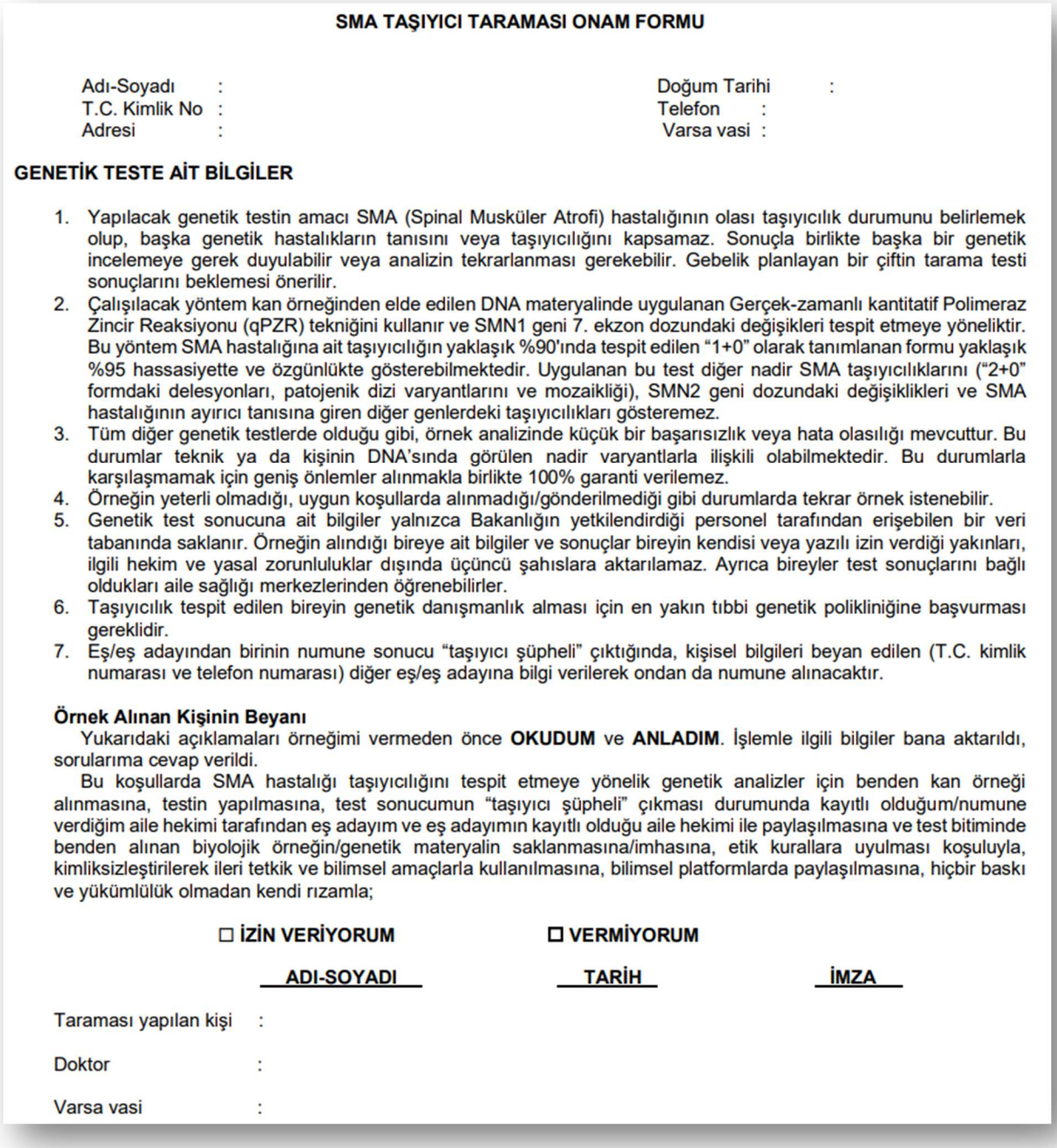
Tespit edilmiş SMA hastalığı ya da taşıyıcılığı öyküsü olan çiftlerin her ikisinden de kan örneği alınabilir.

Kan örnekleri, bireylerin kayıtlı oldukları Aile Hekimliği Birimlerinde (AHB) alınır ve Sağlık Bakanlığı'nca hazırlanan aşağıdaki Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcı Tarama Programı Saha Rehberindeki Akış Şemasına göre yürütülür.[4]



Resim 1: Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Taraması Akış Şeması

Tarama öncesi aile hekimi tarafından çiftlere bilgi verilir ve aşağıdaki SMA Taşıyıcı Taraması Onam Formu doldurularak onam alınır.[4]



SMA TAŞIYICI TARAMASI ONAM FORMU

Adı-Soyadı :
T.C. Kimlik No :
Adresi :

Doğum Tarihi :
Telefon :
Varsa vasi :

GENETİK TESTE AİT BİLGİLER

1. Yapılacak genetik testin amacı SMA (Spinal Musküler Atrofi) hastalığının olası taşıyıcılık durumunu belirlemek olup, başka genetik hastalıkların tanısını veya taşıyıcılığını kapsamaz. Sonuçla birlikte başka bir genetik incelemeye gerek duyulabilir veya analizin tekrarlanması gerekebilir. Gebelik planlayan bir çiftin tarama testi sonuçlarını beklemesi önerilir.
2. Çalışılacak yöntem kan örneğinden elde edilen DNA materyalinde uygulanan Gerçek-zamanlı kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu (qPZR) tekniğini kullanır ve SMN1 geni 7. ekzon dozundaki değişikleri tespit etmeye yöneliktir. Bu yöntem SMA hastalığına ait taşıyıcılığın yaklaşık %90'ında tespit edilen "1+0" olarak tanımlanan formu yaklaşık %95 hassasiyette ve özgünlükte gösterebilmektedir. Uygulanan bu test diğer nadir SMA taşıyıcılıklarını ("2+0" formdaki delesyonları, patojenik dizi varyantlarını ve mozaikliği), SMN2 geni dozundaki değişiklikleri ve SMA hastalığının ayırıcı tanısına giren diğer genlerdeki taşıyıcılıkları gösteremez.
3. Tüm diğer genetik testlerde olduğu gibi, örnek analizinde küçük bir başarısızlık veya hata olasılığı mevcuttur. Bu durumlar teknik ya da kişinin DNA'sında görülen nadir varyantlarla ilişkili olabilmektedir. Bu durumlarla karşılaşmamak için geniş önlemler alınmakla birlikte 100% garanti verilemez.
4. Örneğin yeterli olmadığı, uygun koşullarda alınmadığı/gönderilmediği gibi durumlarda tekrar örnek istenebilir.
5. Genetik test sonucuna ait bilgiler yalnızca Bakanlığın yetkilendirdiği personel tarafından erişebilen bir veri tabanında saklanır. Örneğin alındığı bireye ait bilgiler ve sonuçlar bireyin kendisi veya yazılı izin verdiği yakınları, ilgili hekim ve yasal zorunluluklar dışında üçüncü şahıslara aktarılamaz. Ayrıca bireyler test sonuçlarını bağlı oldukları aile sağlığı merkezlerinden öğrenebilirler.
6. Taşıyıcılık tespit edilen bireyin genetik danışmanlık alması için en yakın tıbbi genetik polikliniğine başvurması gereklidir.
7. Eş/eş adayından birinin numune sonucu "taşıyıcı şüpheli" çıktığında, kişisel bilgileri beyan edilen (T.C. kimlik numarası ve telefon numarası) diğer eş/eş adayına bilgi verilerek ondan da numune alınacaktır.

Örnek Alınan Kişinin Beyanı

Yukarıdaki açıklamaları örneğimi vermeden önce **OKUDUM** ve **ANLADIM**. İşlemle ilgili bilgiler bana aktarıldı, sorularıma cevap verildi.

Bu koşullarda SMA hastalığı taşıyıcılığını tespit etmeye yönelik genetik analizler için benden kan örneği alınmasına, testin yapılmasına, test sonucumun "taşıyıcı şüpheli" çıkması durumunda kayıtlı olduğum/numune verdiğim aile hekimi tarafından eş adayım ve eş adayımın kayıtlı olduğu aile hekimi ile paylaşılmasına ve test bitiminde benden alınan biyolojik örneğin/genetik materyalin saklanmasına/imhasına, etik kurallara uyulması koşuluyla, kimliksizleştirilerek ileri tetkik ve bilimsel amaçlarla kullanılmasına, bilimsel platformlarda paylaşılmasına, hiçbir baskı ve yükümlülük olmadan kendi rızamla;

☐ **İZİN VERİYORUM** ☐ **VERMİYORUM**

	ADI-SOYADI	**TARİH**	**İMZA**
Taraması yapılan kişi :			
Doktor :			
Varsa vasi :			

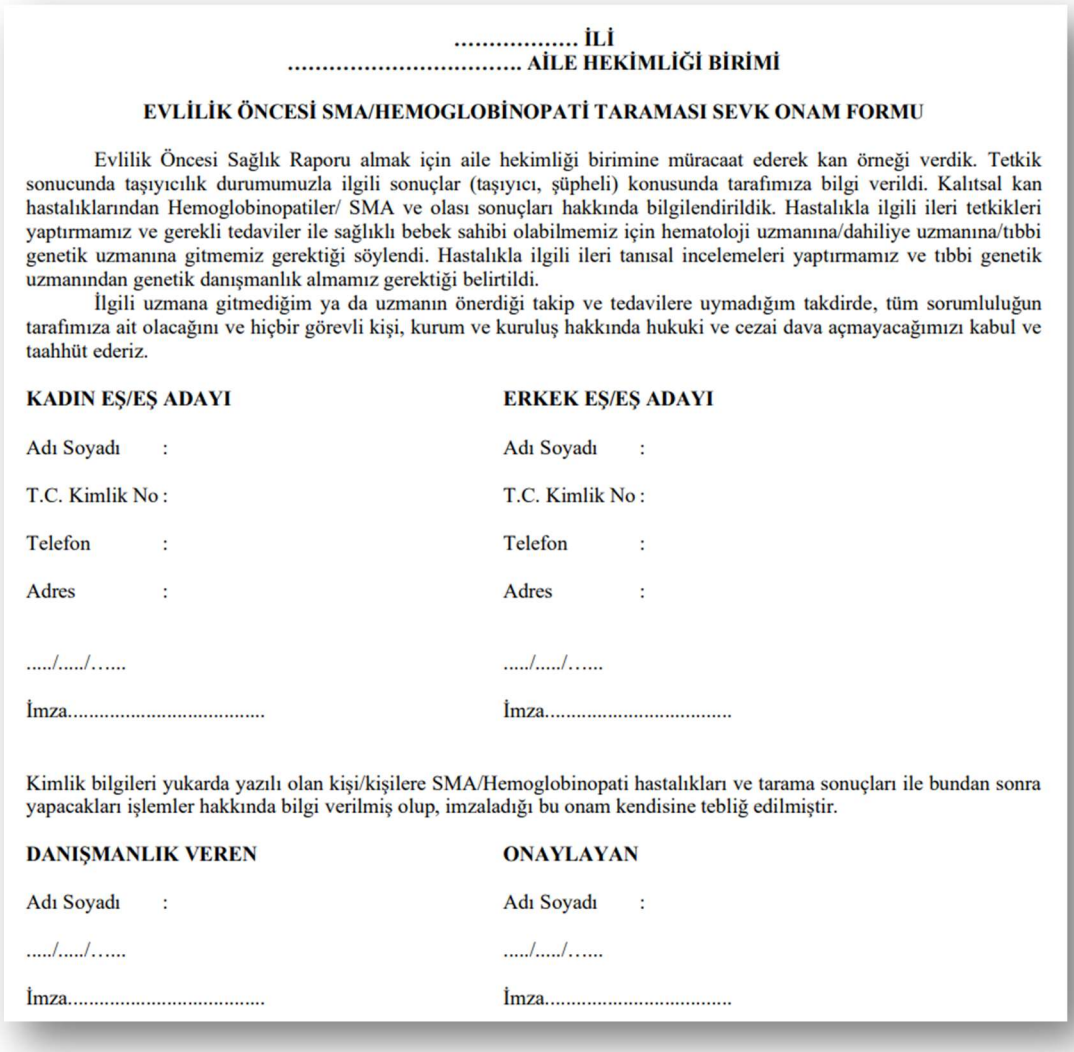
Resim 2: SMA Taşıyıcı Taraması Onam Formu

Daha sonra 2-3 cc kan örneği EDTA'lı tüpe alınarak barkodlanır ve sisteme girilir. Tüpler uygun şekilde paketlenerek HSGM Genetik Hastalıklar Tarama Laboratuvarına (GHL)

gönderilir. Aynı gönderilmeyecek ise +4 °C'de buzdolabında korunur. Taşımadan İl Sağlık Müdürlükleri sorumludur.

Sonuçlar GHL tarafından aile hekimine "normal" ya da "şüpheli" olarak bildirilir. Sonuç normal ise bireye bilgi vererek kişi takipten çıkarılır.

Sonuç şüpheli ise çift mutlaka bilgilendirilir ve kadın partnere de test uygulanır. Kadın partnerin sonucunun da şüpheli çıkması halinde ise çift danışmanlık almak için muhakkak aşağıdaki Evlilik Öncesi SMA/Hemoglobinopati Taraması Sevk Onam Formu doldurularak tıbbi genetik uzmanına sevk edilmelidir.[4]



..... İLİ
..... AİLE HEKİMLİĞİ BİRİMİ

EVLİLİK ÖNCESİ SMA/HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASI SEVK ONAM FORMU

Evlilik Öncesi Sağlık Raporu almak için aile hekimliği birimine müracaat ederek kan örneği verdik. Tetkik sonucunda taşıyıcılık durumumuzla ilgili sonuçlar (taşıyıcı, şüpheli) konusunda tarafımıza bilgi verildi. Kalıtsal kan hastalıklarından Hemoglobinopatiler/ SMA ve olası sonuçları hakkında bilgilendirildik. Hastalıkla ilgili ileri tetkikleri yaptırmamız ve gerekli tedaviler ile sağlıklı bebek sahibi olabilmemiz için hematoloji uzmanına/dahiliye uzmanına/tıbbi genetik uzmanına gitmemiz gerektiği söylendi. Hastalıkla ilgili ileri tanısal incelemeleri yaptırmamız ve tıbbi genetik uzmanından genetik danışmanlık almamız gerektiği belirtildi.

İlgili uzmana gitmediğim ya da uzmanın önerdiği takip ve tedavilere uymadığım takdirde, tüm sorumluluğun tarafımıza ait olacağını ve hiçbir görevli kişi, kurum ve kuruluş hakkında hukuki ve cezai dava açmayacağımızı kabul ve taahhüt ederiz.

KADIN EŞ/EŞ ADAYI		**ERKEK EŞ/EŞ ADAYI**	
Adı Soyadı	:	Adı Soyadı	:
T.C. Kimlik No	:	T.C. Kimlik No	:
Telefon	:	Telefon	:
Adres	:	Adres	:
...../...../.....		...../...../.....	
İmza.....		İmza.....	

Kimlik bilgileri yukarda yazılı olan kişi/kişilere SMA/Hemoglobinopati hastalıkları ve tarama sonuçları ile bundan sonra yapacakları işlemler hakkında bilgi verilmiş olup, imzaladığı bu onam kendisine tebliğ edilmiştir.

DANIŞMANLIK VEREN		**ONAYLAYAN**	
Adı Soyadı	:	Adı Soyadı	:
...../...../.....		...../...../.....	
İmza.....		İmza.....	

Resim 3: Evlilik Öncesi SMA/Hemoglobinopati Taraması Sevk Onam Formu

Çiftten sadece birisi taşıyıcı ise diğer partnerin sessiz taşıyıcı olma olasılığı konusunda çift bilgilendirilir ve aşağıdaki "Eşi/Eş Adayı SMA Taşıyıcısı Olan Kişi İçin Bilgi Beyanı"nın ilk sayfası imzalatılarak arşivlenir, bilgilendirme içeren 2. sayfası da kişiye verilir.[4]



EŞ/EŞ ADAYI İÇİN BİLGİ BEYANI

Spinal Musküler Atrofi (SMA) taşıyıcı tarama testinde eşimin taşıyıcı olması sebebiyle verdiğim numune sonucunda taşıyıcı olmadığım ancak sessiz taşıyıcı olabileceğim tarafıma iletildi. Sonucum ile birlikte Tıbbi Genetik Polikliniğine başvurabileceğim konusunda bilgilendirildim.

Hastalık ile ilgili tarafıma verilen bilgilendirmeyi dinledim/okudum.

Genetik danışmanlık alabileceğim merkezler ile ilgili bilgi aldım.

Tarih: ...../...../.....

Eş/ Eş Adayının

TCKN:
Adı Soyadı:
İmzası:

Bilgilendirmeyi Yapan Hekimin
Adı Soyadı:
İmzası:

TCKN: Türkiye Cumhuriyeti Kimlik Numarası

Bu bölüm sağlık kuruluşunda kalacaktır

-1-

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA)TAŞIYICI TARAMA TESTİNDE EŞİ/EŞ ADAYI SMA TAŞIYICISI OLAN KİŞİ İÇİN BİLGİLENDİRME

Sadece eşiniz/eş adayınız taşıyıcı ise;

Sizin çocuklarınızda gen delesyonuna bağlı SMA hastalığının ortaya çıkması **beklenmemektedir.**

Bu nedenle tarama programı izleminden çıkarılırsınız.

Ancak, SMA genetiğinin oldukça kompleks olmasına ve uygulanan tarama yöntemine bağlı olarak, taşıyıcılık %5 oranında tarama testinde **belirlenemeyebilir.**

Bu tarama testi, 5.kromozom ile ilişkili SMA hastalığının genetik tanısını belirlemede kullanılmakta olup, diğer genetik hastalıkları kapsamamaktadır.

Sonucunuz ile birlikte genetik danışma alabileceğiniz

Tıbbi Genetik Polikliniğine başvurabilirsiniz.

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ

(SMA) NEDİR?

SMA kalıtsal, ilerleyici bir alt motor nöron hastalığıdır. Tedavi edilmediğinde, spinal kordda (omurilik), vücudumuzun kas hareketlerini kontrol eden motor nöronların etkilenmesi sonucunda kuvvetsizlik, beslenme ve solunum problemleri ortaya çıkar. İlerleyen dönemlerde değişen derecelerde eklem hareketlerinde kısıtlılık, omurgada şekil bozuklukları, beslenme ve solunum problemleri klinik tabloya eşlik edebilir.

Toplumda ortalama her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır. Baba ve annenin hastalığı taşıdığı bir durumda, her gebelikte bebekte hastalığın ortaya çıkma ihtimali %25'tir. Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını arttırmakla birlikte, toplumda taşıyıcılık oranı yüksek olduğundan, akraba olmayan bireylerin bebekleri de bu hastalıkla doğabilir.

Çiftin taşıyıcı olduğu belirlendiğinde, genetik danışma almaları gereklidir.

Çiftlerden sadece birinin taşıyıcı olduğu belirlendiğinde ise diğerinin de sessiz taşıyıcı olması ihtimaline karşılık **Tıbbi Genetik uzmanından genetik danışmanlık alması önerilir.**

-2-

EVLİLİK ÖNCESİ SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ(SMA) TAŞIYICI TARAMA PROGRAMI

EŞİ/EŞ ADAYI SMA TAŞIYICISI OLAN KİŞİ İÇİN BİLGİ BEYANI

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

Resim 4: Eşi/Eş Adayı SMA Taşıyıcısı Olan Kişi İçin Bilgi Beyanı

Kişi tarama programına katılmak istemezse; evlilik için başvuran çifte ilk olarak danışmanlık (tarama programının amacı, muhtemel riskler ve hastalıklar hakkında bilgi) verilmelidir.

Bilgilendirilmesine rağmen kişi halen Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Tarama Programına katılmak istemiyorsa onam vermediğine dair belge düzenlenir (SMA Taşıyıcı Taraması Onam Formu, Resim 2).

2.9.4 Sevk ve Bilgilendirme

Çiftten sadece birisi taşıyıcı ise diğer partnerin sessiz taşıyıcı olma olasılığı konusunda çift aşağıdaki gibi bilgilendirilir.

Bilgilendirme:“Sizin çocuklarınızda delesyon mutasyonuna bağlı SMA hastalığının ortaya çıkması beklenmemektedir. Bu nedenle tarama programı izleminden çıkarılırsınız. Ancak SMA hastalığı genetiğinin oldukça kompleks olmasına ve uygulanan tarama yöntemine bağlı olarak, taşıyıcı olsanız da %5 oranında tarama testinde tespit edilemeyebilirsiniz. Dolayısıyla yeni mutasyonlar ve diğer nadir nedenler SMA hastalığının ortaya çıkma ihtimalini tamamen dışlamayacaktır. Sonucunuz ile birlikte genetik danışma alabileceğiniz Tıbbi Genetik Polikliniğine başvurabilirsiniz.”

Çiftten her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda ise çift aşağıdaki gibi bilgilendirilerek, danışmanlık almak için muhakkak tıbbi genetik uzmanına sevk edilmelidir.

Bilgilendirme:“SMA taşıyıcı tarama testi için kan örneği verdiniz. Verdiğiniz kan örneğinin sonucunda ikiniz de SMA taşıyıcı şüpheli olarak saptandınız. SMA kalıtsal, ilerleyici bir alt motor nöron hastalığıdır. Toplumda ortalama her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır. Baba ve annenin 9 hastalığı taşıdığı bir durumda, doğacak olan her bebekte hastalığın ortaya çıkma riski %25’tir. SMA hastalığın doğal seyrini değiştiren tedavilere rağmen, kronik bir hastalıktır. Bu tedaviler altında da düzenli kontroller ve bakım gerektirir. Bu nedenle, hastalıkla ilgili ileri tanısal incelemenizi yaptırmanız ve Tıbbi Genetik uzmanından genetik danışma almanız gerekir.”

2.9.5 Görevli Sağlık Personel Eğitimi

Taramada görevli aile hekimi ve aile sağlığı çalışanı hizmet içi eğitimlerinden İl Sağlık Müdürlükleri sorumludur. Eğitimlerde Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı'nca hazırlanan eğitim materyalleri kullanılmalıdır.

2.9.6 Tarama Programında AHB'lerin Görev ve Sorumlulukları

Halk Sağlığı Müdürlüğü'nün yayınladığı saha rehberinde aile hekimlerinin görev ve sorumlulukları maddeler halinde belirtilmiştir, bu maddeler aşağıdadır.[4]

- Kendisine kayıtlı nüfustan evlenecek olan çiftlere evlilik öncesi danışmanlık vermek.
- Gerektiğinde danışmanlık için toplum sağlığı merkezleri (TSM)/ilçe sağlık müdürlükleri/sağlıklı hayat merkezlerine (SHM) yönlendirmek.
- SMA taşıyıcı taraması ile ilgili bilgilendirme yapmak, onam almak.
- Evlilik öncesi sağlık raporu düzenlemeden önce erkek eş adayından veya SMA taşıyıcı taraması için başvuran çiftlerden erkekten kan almak, barkodlamak ve sisteme girişini yapmak.
- Kan örneklerini il sağlık müdürlükleri tarafından toplanana kadar uygun biçimde muhafaza etmek.
- Kan testi sonucunu takip etmek.
- Taşıyıcı çıkan olgularda danışmanlık vermek/verilmesini sağlamak.
- Gereğinde diğer eş/eş adayının da test için kan örneğini almak ya da kadın eş/eş adayı başka aile hekimine kayıtlı ise test yaptırdığını takip etmek.
- Her ikisi de taşıyıcı çıkan çifti genetik danışmanlık için yönlendirmek.
- Eşlerden sadece birinin taşıyıcı olması durumunda, Tıbbi Genetik uzmanına yönlendirilerek diğer eş adayının sessiz taşıyıcı olma olasılığı konusunda bilgi alınmasını sağlamak.
- Her ikisi de taşıyıcı olan çiftten kendi nüfusuna kayıtlı olan kadını gebelik öncesi ve gebelik sürecince takip etmek, gebelik sonrasında hasta çocuk doğumu söz konusu ise durumu il sağlık müdürlüğüne bildirmek.
- Tarama ile ilgili tüm verileri Aile Hekimliği Bilgi Sistemine (AHBS) kaydetmek.
- Kayıtları tam ve doğru bir şekilde yapmak.

2.10 SMA Tedavisi

Son yıllara kadar SMA hastalarının tedavisinde etkili bir terapötik ajan bulunamamış olmasından dolayı bu hastaların tedavileri genel olarak destek tedavilerinden oluşmaktaydı. Fakat son yıllarda teknolojideki gelişmelerle birlikte gen replasmanı tedavisi ve hücre replasmanı tedavisinde kayda değer başarılar elde edilmiştir. Özellikle hastalığın ilerlemesini durdurmada gen replasman tedavileri önemlidir. Fakat bu tedaviler her hastaya uygulanamamakta ayrıca oldukça maliyetlidirler.[15,16]

Yüksek maliyetli bu tedavilerin sürdürülebilir olması oldukça zor görünmektedir, özellikle ülkemiz gibi hastalığın sık görüldüğü toplumlarda taramaların önemi bir kez daha ortaya çıkmaktadır. Son yıllarda ülkemizde sosyal medya ve kitle iletişim araçları ile sık sık gündeme gelen SMA tedavi kampanyaları da toplumda SMA hastalığının bilinilirliğini ciddi manada artırmaktadır. Burada bu bilinirliği farkındalığa dönüştürerek taramalar ile SMA hastalığını ciddi manada önleyebilmek mümkündür.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1 Araştırma Modeli

Çalışmamız prospektif anket çalışması olup 04.03.2024-28.03.2024 tarihleri arasında yapılmıştır. Araştırmanın evrenini Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı uzmanlık öğrencileri oluşturmaktadır. Çalışmaya gönüllülük esasına göre dahil olan %67,1'i kadın, %32,9'u erkek olmak üzere toplamda 76 kişi katılmıştır.
Çalışmaya dahil edilme kriterleri:
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde Aile Hekimliği Asistanı olmak.
Çalışmaya katılmaya gönüllü olmak.
Dışlama kriterleri:
Herhangi bir dışlama kriteri yoktur.

3.2 Araştırmanın Uygulama Şekli ve Verilerin Toplanması

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı uzmanlık öğrencilerinin tamamının bulunduğu WhatsApp platformuna Google Forms bağlantısı gönderilerek bir ön test uygulanmuştır. (Ek-1)

Uzmanlık eğitim programı her perşembe 12:30-13:30 arasında yapılmakta olup ön testler tamamlandıktan sonraki ilk perşembe SMA Hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı hakkında bir eğitim sunumu yapılmıştır. Eğitime yüz yüze katılamayanlar için eğitim Zoom platformu üzerinden de yayınlanmıştır.

Eğitimden sonra yine Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı uzmanlık öğrencilerinin tamamının bulunduğu WhatsApp platformuna Google Forms bağlantısı gönderilerek son test uygulanmuştur.

Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı Hakkında Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Asistanlarının Bilgi Düzeyinin Değerlendirilmesi ve Farkındalık Oluşturma: Müdahale Çalışması adlı çalışmamızın ön testinde 12'si demografi ve genel bilgileri, 20'si SMA hastalığı ve SMA taşıyıcı tarama programı hakkındaki bilgi düzeyini sorgulayan toplam 32 soru bulunmaktadır. Çalışmamızın son testinde 4'ü demografi ve genel bilgileri, 20'si SMA hastalığı ve SMA taşıyıcı tarama

programı hakkındaki bilgi düzeyini sorgulayan toplam 24 soru bulunmaktadır. Demografi ve genel bilgiler kısmında katılımcılara takma ad, yaş, cinsiyet, medeni durum, çocuk sahibi olup olmama, mesleki ünvan, mesleki tecrübe süresi, daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duyup duymadığı, daha önce SMA hastası görüp görmediği, SMA hastalığı ve SMA taşıyıcı tarama programı hakkındaki bilgi kaynakları ile SMA hakkındaki bilgi düzeyini sorgulayan sorular sorulmuştur. SMA hastalığı ve SMA taşıyıcı tarama programı hakkındaki bilgi düzeyini ölçen sorular T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcı Tarama Programı Saha Rehberi esas alınarak hazırlanmıştır.

3.3 Verilerin İstatistiksel Analizi

İstatistiksel değerlendirme IBM SPSS 29.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA) ile yapıldı. Normal dağılıma uygunluk Kolmogorov-Smirnov ve Shapiro-Wilk testleri ile incelendi. Normal dağılım varsayımı sağlanamadığından nümerik değişkenler medyan (25.-75. yüzdelik) olarak verildi. Kategorik değişkenler frekans (yüzde) olarak verildi. Gruplar arası karşılaştırmalar Mann-Whitney U testi ile yapıldı. Nümerik değişkenler için bağımlı grup karşılaştırmaları Wilcoxon signed rank testi ile belirlendi. Kategorik değişkenler için bağımlı grup karşılaştırmaları McNemar testi ile yapıldı. Nümerik değişkenler arasındaki ilişkiler Spearman korelasyon analizi ile belirlendi. Hipotez testlerinde $p<0,05$ istatistiksel önemlilik için yeterli kabul edildi.

3.4 Etik Onay

29 Şubat 2024 tarihinde Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulundan KOU GOKAEK-2024/04.09 karar numarası, 2024/85 proje numarası ile etik onayı alınmıştır. (Ek-2)

4. BULGULAR

Çalışmamızın ön testine 83 kişi, son testine 88 kişi katılmıştır, çalışmamız müdahale çalışması olduğu için anketin başında katılımcılardan oluşturmasını istediğimiz takma ad ön test-son testte eşleşmesi olan 76 kişi değerlendirmeye alınmıştır. Katılımcılara anketin başında takma ad, yaş, cinsiyet, medeni durum, çocuk sahibi olup-olmama, mesleki ünvan, mesleki tecrübe süresi, daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duyup-duymadığı, daha önce SMA hastası görüp-görmediği, SMA hastalığı ve SMA taşıyıcı tarama programı hakkındaki bilgi kaynaklarını sorgulayan sorular sorulmuştur.

Katılımcıların yaş ortalaması 31,2 yıldır. Katılımcıların 51'i (%67,1) kadın, 25'i (%32,9) erkektir. Katılımcıların 51'i (%67,1) evli, katılımcıların 25'i (%32,9) bekardır. Katılımcıların 26'sının (%34,2) çocuğu var, katılımcıların 50'sinin (%65,8) çocuğu yoktur. Katılımcıların yaş ortancası 30'dur. Katılımcıların mesleki tecrübe süresinin ortalaması 6,3 yıl, ortancası 5 yıldır. Tablo-1,2'de katılımcıların sosyodemografik özelliklerinin istatistik verileri gösterilmiştir.

Tablo 1: Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri-1, N (%)

Sosyodemografik Özellikler		Sıklık(N)	Yüzde(%)
Cinsiyet	Kadın	51	67,1
	Erkek	25	32,9
Medeni Durum	Evli	51	67,1
	Bekar	25	32,9
Çocuk	Var	26	34,2
	Yok	50	65,8
TOPLAM		76	100

Tablo 2: Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri-2, Ortanca (25.-75.)

Sosyodemografik Özellikler	Ortanca(25.-75.)
Yaş	30(23-50)
Meslekte Geçen Yıl	5(3-8)

Katılımcıların 56'sı (%73,7) tam zamanlı aile hekimliği asistanı, katılımcıların 20'si (%26,3) SAHU'dur. Katılımcıların 73'ü (%96,1) daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duymuş, katılımcıların 3'ü (%3,9) daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duymamış. Katılımcıların 41'i (%53,9) daha önce SMA hastası görmüş, katılımcıların 35'i (%46,1) daha

önce SMA hastası görmemiş. Tablo-3'de katılımcıların ünvan, daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duyma ve daha önce SMA hastası görme özelliklerinin istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 3: Katılımcıların Ünvan, Tecrübe, Daha Önce SMA Taşıyıcı Taraması Programını Duyma ve Daha Önce SMA Hastası Görme, N (%)

Mesleki Bilgiler		Sıklık(N)	Yüzde(%)
Mesleki Ünvan	Tam Zamanlı Aile Hekimliği Asistanı	56	73,7
	SAHU	20	26,3
Daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duyma	Evet	73	96,1
	Hayır	3	3,9
Daha önce SMA hastası görme	Evet	41	53,9
	Hayır	35	46,1

Katılımcılara 'SMA ve taraması hakkındaki bilgi kaynaklarınız nedir?' sorusu soruldu ve 65 kişi (%85,5) fakülte eğitimi, 42 kişi (%55,3) uzmanlık eğitimi, 36 kişi (%47,4) kitap – dergi / yayın, 26 kişi (%34,2) kongre – panel – sempozyum vs, 25 kişi (%32,9) sağlık bakanlığı eğitimleri, 69 kişi (%90,8) internet ve 5 kişi (%6,6) diğer seçeneğini işaretlemiştir. Tablo-4'de 'SMA ve taraması hakkındaki bilgi kaynaklarınız nedir?' sorusuna verilen yanıtların istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 4: Katılımcıların SMA ve taraması hakkındaki bilgi kaynakları, N (%)

Bilgi Kaynakları	Sıklık(N)	Yüzde(%)
Fakülte Eğitimi	65	85,5
Uzmanlık Eğitimi	42	55,3
Kitap - Dergi / Yayınlar	36	47,4
Kongre - Panel - Sempozyum vs	26	34,2
Sağlık Bakanlığı Eğitimleri	25	32,9
İnternet	69	90,8
Diğer	5	6,6

SMA ve taraması hakkında katılımcıların kendi bilgi düzeylerini değerlendirmesi istenmiş ve ön test katılımcılarının ortalaması 4,57 olmuş. Son test katılımcılarının ortalaması ise 6,68 olmuştur. Tablo-5'de katılımcıların ön testte ve son testte kendi bilgi düzeylerini değerlendirmesinin istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 5: Katılımcıların SMA ve Taraması Hakkında Kendi Bilgi Düzeylerini Değerlendirmesinin Sonuçları, Ortanca (25.-75.)

Test	Ön Test	Son Test	P değeri
Ortanca(25.-75.)	5(3-6)	7(6-8)	<0,001

Wilcoxon signed rank test, $p<0.05$

SMA hastalığı ile ilgili temel bilgileri sorgulayan 10 adet soru sorulmuştur. Ön testte katılımcılardan hastalığın patofizyojisini sorgulayan kraniyal sinir motor çekirdeklerin kaybı vardır, omurilikte yer alan ön boynuz motor nöron hücrelerinin kaybı vardır ve kayıp geri dönüşsüzdür sorularına sırasıyla 16 (%21,1), 73 (%96,1) ve 54 (%71,4) kişi doğru yanıt verirken son testte ise katılımcılardan sırasıyla 66 (%86,6), 74 (%97,4) ve 71 (%93,4) kişi doğru yanıt vermiştir.

Hastalığın genetik özelliklerini sorgulayan kalıtım şekli nedir, akraba evliliği ile SMA arasında ilişki var mıdır-yok mudur ve her iki ebeyn de taşıyıcı ise SMA hastası çocuk olma olasılığını nedir sorularına ön testte sırasıyla 65 (%85,5), 74 (%97,4) ve 52 (%68,4) son testte ise sırasıyla 75 (%98,7), 75 (%98,7) ve 73 (%96,1) kişi doğru yanıt vermiştir.

Son olarak SMA hastalığının tanı ve tedavisi ile ilgili SMA tanısı; öykü, belirti ve klinik bulgu ile konur, SMA kesin tanısı; genetik analiz ile konur, SMA'nın tamamen tedavisi mümkün değildir ve SMA'da ortaya çıkan bulgular tedavi ile ortadan kalkmaz sorularına ön testte sırasıyla 54 (%71,1), 74 (%97,4), 57 (%75) ve 23 (%30,3) kişi doğru yanıt vermiştir. Son Testte ise 67 (%88,2), 76 (%100), 74 (%97,4) ve 55 (%72,4) kişi doğru yanıt vermiştir. Tablo-6'da SMA hastalığı temel bilgilerini sorgulayan sorulara verilen doğru yanıtların istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 6: SMA Hastalığı Temel Bilgiler

SMA Hastalığı Temel Bilgiler	Ön Test		Son Test		P değeri
	Sıklık(N)	Yüzde(%)	Sıklık(N)	Yüzde(%)	
Kraniyal sinir motor çekirdeklerin kaybı vardır	16	21,1	66	86,6	<0,001

Omurilikte yer alan ön boynuz motor nöron hücrelerinin kaybı vardır	73	96,1	74	97,4	1,000
Kayıp geri dönüşsüzdür	54	71,4	71	93,4	<0,001
Otozomal Resesif kalıtılır	65	85,5	75	98,7	0,002
Akraba evliliği ile SMA arasında ilişki vardır	74	97,4	75	98,7	1,000
Her iki ebeveyn de taşıyıcı ise SMA hastası çocuk olma olasılığı %25'dir*	52	68,4	73	96,1	<0,001
SMA tanısı; öykü, belirti ve klinik bulgu ile konur	54	71,1	67	88,2	0,011
SMA kesin tanısı; genetik analiz ile konur	74	97,4	76	100	-
SMA'nın tamamen tedavisi mümkün değildir	57	75	74	97,4	<0,001
SMA'da ortaya çıkan bulgular tedavi ile ortadan kalkmaz	23	30,3	55	72,4	<0,001

McNemar test, *Wilcoxon signed rank test, $p<0.05$

SMA hastalığının semptom ve bulgularını sorgulayan 10 adet soru sorulmuştur. Ön testte verilen doğru yanıt sayıları sorulara göre; baş tutamama 75 (%98,7), desteksiz oturamama 76 (%100), emme güçlüğü 71 (%93,4), sık düşme 72 (%94,7), normal zeka düzeyi 63 (%82,9), hipotoni 75 (%98,7), kas güçsüzlüğü 76 (%100), kas atrofisi 70 (%92,1), dilde fasikülasyon 56 (%73,7) ve skolyoz 38 (%50)'dir. Son testte ise baş tutamama 76 (%100), desteksiz oturamama 76 (%100), emme güçlüğü 74 (%97,4), sık düşme 76 (%100), normal zeka düzeyi 68 (%89,5), hipotoni 74 (%97,4), kas güçsüzlüğü 76 (%100), kas atrofisi 74 (%97,4), dilde fasikülasyon 55 (%72,4) ve skolyoz 66 (%86,8)'dir. Tablo-7'de SMA hastalığı semptom ve bulgularını sorgulayan sorulara verilen doğru yanıtların istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 7: SMA Hastalığı Semptom ve Bulgular

SMA Hastalığı Semptom ve Bulgular	**Ön Test**		**Son Test**		**P değeri**
	Sıklık(N)	**Yüzde(%)**	**Sıklık(N)**	**Yüzde(%)**	
Baş tutamama	75	98,7	76	100	-
Desteksiz oturamama	76	100	76	100	-

Emme güçlüğü	71	93,4	74	97,4	0,453
Sık düşme	72	94,7	76	100	-
Mental retardasyon yoktur	63	82,9	68	89,5	0,302
Hipotoni	75	98,7	74	97,4	1,000
Kas güçsüzlüğü	76	100	76	100	-
Kas atrofisi	70	92,1	74	97,4	0,219
Dilde fasikülasyon	56	73,7	55	72,4	1,000
Skolyoz	38	50	66	86,8	<0,001

McNemar test, $p<0.05$

SMA hastalığının ülkemizdeki istatistiksel verileri ile ilgili 3 adet soru sorulmuştur. Ülkemizdeki SMA taşıyıcılık oranının, yıllık yeni vaka sayısının ve toplam vaka sayısının sorgulandığı sorulara ön testte katılımcılardan sırasıyla 19 (%25), 47 (%61,8) ve 44 (%57,9) kişi doğru yanıt verirken son testte sırasıyla 71 (%93,4), 72 (%94,7) ve 74 (%97,4) kişi doğru yanıt vermiştir. Tablo-8'de SMA hastalığının ülkemizdeki istatistiksel verilerini sorgulayan sorulara verilen doğru yanıtların istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 8: SMA Hastalığı İstatistiksel Veriler

SMA Hastalığı İstatistikler	**Ön Test**		**Son Test**		**P değeri**
	Sıklık(N)	**Yüzde(%)**	**Sıklık(N)**	**Yüzde(%)**	
SMA Taşıyıcılık Oranı %2'dir	19	25,0	71	93,4	<0,001
Yıllık Yeni Vaka Sayısı Yaklaşık 150'dir	47	61,8	72	94,7	<0,001
Toplam Vaka Sayısı Yaklaşık 3.000'dir	44	57,9	74	97,4	<0,001

Wilcoxon signed rank test, $p<0.05$

Ülkemizdeki SMA taraması ile ilgili genel bilgileri sorgulayan 13 adet soru sorulmuştur. Ön testte; yenidoğan taraması 2022 yılında başlamıştır sorusuna 59 (%77,6) kişi, taşıyıcı

taraması 2021 yılında başlamıştır sorusuna 65 (%88,5) kişi, prenatal tanı testi için gebeliğin 10. haftasından itibaren, koriyon villüs örneklemesi (CVS) yapılabilir sorusuna 60 (%78,9) kişi, prenatal tanı testi için gebeliğin 15. haftasından itibaren, amniyosentez yapılabilir sorusuna 63 (%82,9) kişi, tarama evlilik öncesi dönemde evlilik raporu almak için aile hekimlerine başvuranlara yapılır sorusuna 76 (%100) kişi, tarama evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlerden isteyenlere yapılabilir sorusuna 74 (%97,4) kişi, tarama talep olması halinde ve gebelik mevcutsa gebeliğinin ilk 3 ayını tamamlamamış çiftlere yapılabilir sorusuna 65 (%85,5) kişi, tarama zorunludur sorusuna 32 (%42,1) kişi, tarama için kan örneği aile hekimliği biriminde alınır sorusuna 73 (%96,1) kişi, tarama için kan örneği erkekten alınır sorusuna 71 (%93,4) kişi, tarama sonucu beklenmeden evlilik raporu düzenlenebilir sorusuna 60 (%78,9) kişi, sonuç şüpheli ise eş/adayından da kan alınır; normal ise takipten çıkarılır sorusuna 71 (%93,4) kişi ve tarama sonucu %5 yanlış negatiflik (sessiz taşıyıcılık) riski vardır sorusuna 72 (%94,7) kişi doğru yanıt vermiştir. Son testte ise; yenidoğan taraması 2022 yılında başlamıştır sorusuna 66 (%86,8) kişi, taşıyıcı taraması 2021 yılında başlamıştır sorusuna 74 (%97,4) kişi, prenatal tanı testi için gebeliğin 10. haftasından itibaren, koriyon villüs örneklemesi (CVS) yapılabilir sorusuna 72 (%94,7) kişi, prenatal tanı testi için gebeliğin 15. haftasından itibaren, amniyosentez yapılabilir sorusuna 75 (%98,7) kişi, tarama evlilik öncesi dönemde evlilik raporu almak için aile hekimlerine başvuranlara yapılır sorusuna 76 (%100) kişi, tarama evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlerden isteyenlere yapılabilir sorusuna 76 (%100) kişi, tarama talep olması halinde ve gebelik mevcutsa gebeliğinin ilk 3 ayını tamamlamamış çiftlere yapılabilir sorusuna 74 (%97,4) kişi, tarama zorunludur sorusuna 59 (%77,6) kişi, tarama için kan örneği aile hekimliği biriminde alınır sorusuna 76 (%100) kişi, tarama için kan örneği erkekten alınır sorusuna 75 (%98,7) kişi, tarama sonucu beklenmeden evlilik raporu düzenlenebilir sorusuna 74 (%97,4) kişi, sonuç şüpheli ise eş/adayından da kan alınır; normal ise takipten çıkarılır sorusuna 69 (%90,8) kişi ve tarama sonucu %5 yanlış negatiflik (sessiz taşıyıcılık) riski vardır sorusuna 76 (%100) kişi doğru yanıt vermiştir. Tablo-9'da SMA taraması ile ilgili genel bilgileri sorgulayan sorulara verilen doğru yanıtların istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 9: SMA Taraması Genel Bilgiler

Tarama Genel Bilgiler					P değeri
	Sıklık(N)	Yüzde(%)	Sıklık(N)	Yüzde(%)	
Yenidoğan Taraması 2022 Yılında Başlamıştır*	59	77,6	66	86,8	0,092

Taşıyıcı Taraması 2021 Yılında Başlamıştır*	65	88,5	74	97,4	0,022
Prenatal tanı testi için gebeliğin 10. haftasından itibaren, koriyon villüs örneklemesi (CVS) yapılabilir	60	78,9	72	94,7	0,008
Prenatal tanı testi için gebeliğin 15. haftasından itibaren, amniyosentez yapılabilir	63	82,9	75	98,7	0,002
Tarama evlilik öncesi dönemde evlilik raporu almak için aile hekimlerine başvuranlara yapılır	76	100	76	100	-
Tarama evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlerden isteyenlere yapılabilir	74	97,4	76	100	-
Tarama talep olması halinde ve gebelik mevcutsa gebeliğin ilk 3 ayını tamamlamamış çiftlere yapılabilir	65	85,5	74	97,4	0,022
Tarama zorunludur	32	42,1	59	77,6	<0,001
Tarama için kan örneği aile hekimliği biriminde alınır	73	96,1	76	100	-
Tarama için kan örneği erkekten alınır	71	93,4	75	98,7	0,219
Tarama sonucu beklenmeden evlilik raporu düzenlenebilir	60	78,9	74	97,4	0,001
Sonuç şüpheli ise eş/adayından da kan alınır; normal ise takipten çıkarılır	71	93,4	69	90,8	0,727
Tarama sonucu %5 yanlış negatiflik (Sessiz Taşıyıcılık) riski vardır	72	94,7	76	100	-

McNemar test, *Wilcoxon signed rank test, $p<0.05$

Ülkemizdeki SMA taraması ile ilgili aile hekimlerinin görev ve sorumlulukları ile ilgili 6 adet soru sorulmuştur. Evlenek olan çiftlere danışmanlık vermek, kadın eş adayının T.C. kimlik ve telefon numaralarını sisteme kaydetmek, kan testi sonucunu takip etmek, her ikisi

de taşıyıcı çıkan çifti genetik danışmanlık için yönlendirmek, her ikisi de taşıyıcı olan çiftten kendi nüfusuna kayıtlı olan kadını gebelik öncesi ve gebelik süresince takip etmek, gebelik sonrasında hasta çocuk doğumu söz konusu ise durumu il sağlık müdürlüğüne bildirmek, eşlerden sadece birinin taşıyıcı olması durumunda tıbbi genetik uzmanına yönlendirerek, sessiz taşıyıcılık hakkında bilgi edinmesini sağlamak sorularına ön testte katılımcıların sırasıyla 76 (%100) kişi, 67 (%88,2) kişi, 72 (%94,7) kişi, 76 (%100) kişi, 74 (%97,4) kişi ve 70 (%92,1) kişi doğru yanıt verirken son testte ise sırasıyla 76 (%100) kişi, 73 (%96,1) kişi, 73 (%96,1) kişi, 76 (%100) kişi, 76 (%100) kişi ve 70 (%92,1) kişi doğru yanıt vermiştir. Tablo-10'da SMA taraması ile ilgili aile hekimlerinin görev ve sorumluluklarını sorgulayan sorulara verilen doğru yanıtların istatistiksel verileri gösterilmiştir.

Tablo 10: SMA Taraması Ahek Görev ve Sorumlulukları

SMA Taramasında AHEK Görev ve Sorumlulukları	Ön Test		Son Test		P değeri
	Sıklık(N)	Yüzde(%)	Sıklık(N)	Yüzde(%)	
Evlenecek olan çiftlere evlilik öncesi danışmanlık vermek.	76	100	76	100	-
Kadın eş adayının T.C. kimlik ve telefon numaralarını sisteme kaydetmek.	67	88,2	73	96,1	0,070
Kan testi sonucunu takip etmek.	72	94,7	73	96,1	1,000
Her ikisi de taşıyıcı çıkan çifti genetik danışmanlık için yönlendirmek.	76	100	76	100	-
Her ikisi de taşıyıcı olan çiftten kendi nüfusuna kayıtlı olan kadını gebelik öncesi ve gebelik süresince takip etmek, gebelik sonrasında hasta çocuk doğumu söz konusu ise durumu il sağlık müdürlüğüne bildirmek.	74	97,4	76	100	-
Eşlerden sadece birinin taşıyıcı olması durumunda Tıbbi Genetik uzmanına yönlendirerek, Sessiz Taşıyıcılık hakkında bilgi edinmesini sağlamak.	70	92,1	70	92,1	1,000

McNemar test, $p<0.05$

Katılımcıların bilgilerini sınayan toplam 42 soru sorulmuştur. Ön testte katılımcıların doğru yanıt verdiği soru sayısının ortalaması 34,21 iken son testte 39,78 olmuştur. Ön testte doğru yanıt sayısının ortancası 34 iken son testte 40,5 olmuştur. Herbir sorunun puan değeri eşit olmak üzere tam puanı 100 olarak değerlendirdiğimizde ön testte katılımcıların ortalama puanı 81,45 iken son testte 94,73 olmuştur. Ön test ortancası 80,95 ve son test ortancası 96,42 olmuştur. Tablo-11'de katılımcıların sorulara verdiği doğru yanıtların istatistiksel verileri ile aldıkları puanların istatistiksel verileri ve değişim yüzdesi gösterilmiştir.

Tablo 11: Katılımcıların Ön Test-Son Test Değerlendirilmesi, Ortanca (25.-75.)

Toplam 42 Soru/ 100 Puan	Ön Test	Son Test	% Değişim	P değeri
Doğru Soru Sayısı	34 (32-36)	40,5 (39-41)	19,67	<0,001
Toplam Puan	80,95 (76,19-85,71)	96,42 (92,85-97,65)	19,67	<0,001

Wilcoxon signed rank test, p<0.05

Katılımcıların tam zamanlı aile hekimliği asistanı olması ile SAHU asistanı olmasına göre toplam doğru yanıt sayıları ve aldıkları puanları değerlendirilmiş ve istatistiksel verileri Tablo-12'de gösterilmiştir.

Tablo 12: Ünvana Göre Ön Test-Son Test Değerlendirilmesi, Ortanca (25.-75.)

Toplam 42 Soru	Ön Test	Son Test	% Değişim	P değeri
Doğru Soru Sayısı Tam Zamanlı	34 (32-36)	41 (39-41)	20,00	<0,001
Doğru Soru Sayısı SAHU	35 (32,25-37)	39,5 (36,5-41)	15,32	0,001

Wilcoxon signed rank test, p<0.05

5. TARTIŞMA

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Asistanlarının SMA hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı hakkındaki bilgi düzeyini değerlendirmek ve farkındalık oluşturmak için yaptığımız müdahale çalışmamızın bu bölümünde ön test ve son test bulgularının değerlendirilmesi, tartışılması ve ilgili literatürler ile karşılaştırılmasına yer verilmiştir.

Çalışmamız SMA konusunda aile hekimleri üzerinde yapılan ilk çalışma değil fakat SMA konusunda aile hekimleri üzerinde yapılan ilk müdahale çalışmasıdır. Burada hekimlerinin bilgi düzeylerini ölçerken aynı zamanda farkındalık oluşturmak ve bilgi düzeylerini artırmayı hedefledik. Çalışmamıza katılan hekimlerin %67,1'ini kadın hekimler, %32,1'i erkek hekimler oluşturmaktadır. 2022 yılında Düz ve arkadaşlarının[17] yaptığı çalışma ile 2023 yılında Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da kadın-erkek katılımcı dağılımı benzer şekilde olmuştur bu da bize hem aile hekimliği branşında kadın hekim sayısının erkek hekim sayısından fazla olduğunu hem de çalışmalara katılım konusundan kadın hekimlerin erkek hekimlerden daha istekli olduğunu düşündürmüştür.

Katılımcılara daha önce SMA taşıyıcı tarama programını duyup-duymadığı sorulduğunda katılımcıların %96,1'i daha önce tarama tarama programını duyduğunu belirtmiş. Bizim çalışmamızdan kısa bir zaman önce Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da benzer şekilde (94,7) bir oran bulunmuştur bu da bize son yıllarda sosyal medyada yapılan ve sivil toplum kuruluşlarınca desteklenen farkındalık çalışmalarının da etkisiyle aile hekimleri ve aile hekimliği asistanları arasında SMA farkındalığının oldukça yüksek olduğunu düşündürmektedir.

Katılımcılara SMA hastalığı ve taraması hakkındaki bilgi kaynakları sorulduğunda %90,8 ile internet ilk sırada yer almıştır, yukarıda da değindiğimiz gibi bunda son yıllarda sosyal medya aracılığıyla yapılan farkındalık çalışmalarının önemli bir rolü olduğunu düşünmekteyiz. İkinci sırada %85,5 ile fakülte eğitimi bulunmakta, fakülte eğitiminin bu denli yüksek olmasında birçok tıp fakültesinin çekirdek eğitim müfredatında SMA hastalığının bulunması etkili olmuş olabilir. Uzmanlık eğitimi cevabını veren katılımcı oranı ise %55,3 olmuştur. Yakın zamanda Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada benzer soruya hekimlerin %30,8'i olumlu yanıt vermiş, burada böyle bir farkın oluşmasında çalışmanın yapıldığı evrenlerin farklı olmasının çok önemli bir etken olduğunu düşünmekteyiz.

Katılımcılardan eğitim öncesi ve eğitim sonrası kendi bilgi düzeylerini değerlendirmesi istendi, ön testte ortanca değeri 5(3-6) iken son testte bu değer 7(6-8) oldu ve istatistiksel olarak anlamlı idi. (p<0,001) Burada 5'in altını yeterli görme, 5'i ne yeterli ne yetersiz görme, 5'in üstünü yeterli görme olarak değerlendirirsek ön testte katılımcıların büyük bir kısmı kendisini yeterli olarak değerlendirmemiştir. Sarıyerli ve arkadaşları[19] ile Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmalarda da katılımcıların büyük bir kısmı kendisini yeterli olarak tanımlayamamış. Ayrıca bizim çalışmamızda katılımcıların verdikleri yanıtlar 100 tam puan üzerinden değerlendirildiğinde ön test ortancası 80,95 (76,19-85,71) iken son test ortancası 96,42 (92,85-97,65) olmuştur ve bu da istatistiksel açıdan anlamlıdır. (p<0,001) Katılımcıların ön test ve son testte aldığı puanlar da eğitim sonrası bilgi düzeylerinin arttığını göstermektedir. Yine buradan sonuçla uzmanlık eğitimi sürecinde asistan hekimlerin SMA hastalığı ve taraması hakkında eğitim almasının faydalı olacağını düşünmekteyiz.

SMA hastalığı temel bilgilerini sorgulayan sorulara genel olarak baktığımızda SMA konusunda eğitimin ne denli önemli ve gerekli olduğunu bir kez görmüş oluyoruz. SMA hastalığında kranial sinir motor çekirdeklerin kaybı vardır önermesine ön testte katılımcıların yalnızca %21,1'i doğru yanıt verirken son testte ise 86,6'sı doğru yanıt vermiş ve istatistiksel olarak anlamlı bulunmuş. (p<0,001) Omurilikte yer alan ön boynuz motor nöron hücrelerinin kaybı vardır önermesine ön testte katılımcıların %96,1'i son testte %97,4'ü doğru yanıt vermiştir ve istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır. Kayıp geri dönüşsüzdür önermesine ön testte %71,4 son testte %93,4 doğru yanıt verilmiş ve istatistiksel olarak anlamlı bulunmuş. (p<0,001) Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da ön boynuz motor nöron hüclerinin kaybı önermesi (%52,7) motor çekirdeklerin kaybı önermesinden (%36,4) daha yüksek oranda doğru cevaplanmış. Kaybın geri dönüşsüz olduğunun bilinmesinin sma hastalığına ve taramasına verilen önemi yakından ilgilendirdiğini düşünmekteyiz, yapılacak hata, ihmal veya gecikmelerin geri dönüşü mümkün olmayan trajedilere yol açabileceğini bilmek bu konuda zaten yüksek olan ciddiyeti ve ihtimamı artıracaktır kanaatimizce.

Katılımcılara SMA hastalığının kalıtımı ile ilgili 3 soru sorulmuş bunlardan SMA hastalığı en sık nasıl kalıtılır sorusuna ön testte katılımcılardan %85,5'u doğru yanıt verirken son testte %98,7'si doğru yanıt vermiş ve istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur. (p=0,002) Düz ve arkadaşlarının[17] yaptığı çalışmada bizim çalışmamıza benzer şekilde yüksek oranda doğru yanıt verilmiştir bu da bize bu konuda aile hekimlerinin kayda değer bir bilgisi olduğunu göstermektedir. Akraba evliliği ile SMA hastalığı arasında ilişki vardır önermesine kalıtım şeklini sorgulayan sorudan farklı olarak hem eğitim öncesi (%97,4) hem de eğitim sonrası (%98,7) çok yüksek oranda doğru yanıt verilmiştir burada hem hekimlerin hastalığın en sık

otozomal resesif kalıtıldığını bilip buradan yola çıkarak bu çıkarımda bulunmasının hem de toplumsal bilgi olarak akraba evliliği ile engellilik arasında bir ilişki vardır olgusunun önemli rol oynadığını düşünmekteyiz. Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da akraba evliliği ile SMA hastalığı arasındaki ilişkiye yönelik soruya katılımcıların %90,8'i doğru yanıt vermiş bu da hekimlerin bu konuda yüksek bilgi düzeyine sahip olduklarını destekler niteliktedir. Her iki ebeveyn de taşıyıcı ise SMA hastası çocuk olma olasılığı %25'dir önermesine katılımcıların ön testte %68,4'ü son testte %96,1'i doğru cevap vermiş ve istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. ($p<0,001$) Düz ve arkadaşlarının[17] yaptığı çalışmada da katılımcıların %78'i bu soruya doğru yanıt vermiştir.

SMA hastalığının tanı ve tedavisi ile ilgili katılımcılara 4 soru sorulmuştur. SMA tanısı öykü, belirti ve klinik bulgu ile konur önermesine katılımcıların ön testte %71,1'i son testte %88,2'si doğru yanıt vermiş ve istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. ($p=0,011$) SMA kesin tanısı genetik analiz ile konur önermesine ise eğitim öncesi katılımcıların %97,4'ü eğitim sonrası ise tüm katılımcılar doğru yanıt vermiştir. SMA hastalığının genetik bir hastalık olmasından hareketle bu denli yüksek oranda doğru yanıt verildiğini düşünmekteyiz. SMA'nın tamamen tedavisi mümkün değildir önermesine ön testte katılımcıların %75'i doğru yanıtlarken son testte %97,4'ü doğru yanıtlamıştır bu da istatistiksel olarak anlamlıdır. ($p<0,001$) Burada ön testte hekimlerin %25'inin SMA'nın tamamen tedavi edilebileceğini düşünmesinde mevcut yardım kampanyalarının etkili olduğunu düşünmekteyiz zira kampanyalarda sanki gerekli meblağ toplanırsa hastanın tamamen iyileşeceği ve tam bir şifa bulacağı imajı verilmektedir oysaki tedavi ile yalnızca hastalığın kötüye gidişi yavaşlatılmakta mümkünse bu kötü seyir durdurulmaktadır. Tedavi ile ilgili bir diğer soruda ise SMA'da ortaya çıkan bulgular tedavi ile ortadan kalmaz önermesi soruldu ve ön testte katılımcılardan yalnızca %30,3'ü doğru yanıt verdi, son testte ise bu oran %72,4 oldu ve istatistiksel olarak anlamlı idi. ($p<0,001$) Ön testte bu kadar düşük doğru yanıt verilmesi ve son testte diğer sorulara kıyasla düşük doğru yanıt verilmesinde yine mevcut yardım kampanyalarının etkili olduğunu düşünmekteyiz.

Katılımcılara SMA hastalığı semptom ve bulguları ile ilgili 10 adet soru sorulmuş ve genel olarak katılımcılar bu sorulara, SMA hastalığı temel bilgilerle ilgili sorulardan daha yüksek oranda doğru yanıt vermiştir. Burada temel kitabi bilgilerdense pratik hayatta kullanılacak bilgilerin hekimler tarafından daha hatırlanabilir bilgiler olduğunu düşünüyoruz ayrıca buradaki semptom ve bulgular farklı hastalıklara dair de semptom ve bulgular olabileceğinden ayırıcı tanıda pratik hayatta aktif değerlendirdikleri semptom ve bulgular olduğu için daha yüksek oranda doğru yanıtlanmış olabilir. Katılımcılar baş tutamama,

desteksiz oturamama, emme güçlüğü, sık düşme, hipotoni, kas güçsüzlüğü ve kas atrofisi semptom ve bulgularının sorgulandığı önermelere hem eğitim öncesi hem de eğitim sonrası %90'ın üzerinde doğru yanıt vermiştir. Benzer şekilde Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da semptom ve bulguların sorgulandığı sorulara yüksek oranda doğru yanıtlar verilmiş. Mental retardasyon yoktur (%82,9) ve dilde fasikülasyon görülebilir (%73,7) görece düşük oranda doğru yanıtlanmış fakat yine de büyük oranda doğru yanıtlanmış önermeler olmuştur. Son olarak istatistiksel olarak tek anlamlı ($p<0,001$) önerme olan skolyoz önermesine ön testte %50 son testte %86,8 doğru yanıt verilmiştir. Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da benzer şekilde skolyozun SMA hastalığında görülmesine yönelik soru katılımcılar tarafından en az doğru yanıtlanan SMA belirtisi olmuştur. Burada böyle bir sonuç çıkmasının bizce muhtemel sebebi, yüksek oranda nörolojik semptom ve bulguları olan SMA hastalığının sekonder olarak ortopedik bulgulara yol açması çok düşünülememiştir.

SMA hastalığının ülkemizdeki istatistiksel verileri ile ilgili 3 adet soru sorulmuş ve ön testte katılımcılar ciddi oranda yanlış yanıtlar vermiş son testte ise çok yüksek oranda doğru yanıtlar vermiştir, bu da uzmanlık eğitimi sürecinde SMA hastalığı ve taraması ile ilgili eğitimlerin önemini bir kez daha göstermiştir. SMA taşıyıcılık oranı yaklaşık kaçtır sorusuna katılımcıların eğitim öncesi sadece %25'i doğru yanıt **(%2)** vermiş eğitim sonrası ise bu oran %93,4'e yükselmiştir ve istatistiksel olarak anlamlıdır.($p<0,001$) Burada katılımcıların büyük bir çoğunluğu (%65,7) daha düşük bir oranda taşıyıcılık oranı olduğunu değerlendirmiş. SMA hastalığı taşıyıcılık oranının hekimlerce hele ki SMA taşıyıcılık taraması ve SMA yenidoğan taraması görevlerini icra edecek aile hekimlerince olduğundan daha düşük oranda değerlendirilmesi hekimlerin bu görevi yaparken rehavete kapılmalarına neden olabilir oysaki toplumumuzda yaklaşık 50 kişiden birisi SMA taşıyıcısıdır ve SMA önlenebilir bir hastalıktır. Yıllık yeni vaka sayısı kaçtır sorusuna ön testte katılımcıların %61,8'i doğru yanıt **(150)** vermiş son testte ise %94,7'si doğru yanıt vermiştir, istatistiksel açıdan anlamlıdır. ($p<0,001$) Ülkemizde halen yılda 150 yani vaka olması SMA taşıyıcılık taramasının çok hassas bir şekilde yapılması gerektiğini gösterirken bu taramayı yapacak hekimlerin hastalığın istatistiksel verilerini bilmesinin yaptığı işi daha dikkatli yapmasını sağlayacağını düşünüyoruz. Toplam vaka sayısı yaklaşık ne kadardır sorusuna ön testte katılımcıların %57,9'u doğru yanıt **(3.000)** vermiş son testte %97,4'ü doğru yanıt vermiş ve istatistiksel açıdan anlamlıdır. ($p<0,001$) Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada bu iki soruya verilen doğru yanıt oranlarının daha düşük olmasında çalışmanın yapıldığı evrenlerin farklı

olması ve uzmanlık eğitimi sürecinde alınmış eğitimlerin etkisi yanı sıra çalışmanın yapıldığı süreden bugüne kadar geçen süreçte SMA farkındalığının artmasının da etkisi olmuş olabilir.

Ülkemizdeki SMA taraması ile ilgili genel bilgileri sorgulayan sorular sorulmuş ve bu kapsamda sorulan SMA prenatal tanısıyla alakalı sorulara katılımcılar eğitim öncesi de yüksek oranda doğru yanıt vermiş, yine de eğitim öncesi ile sonrasını kıyas ettiğimizde istatistiksel olarak anlamlı olacak değerde gelişme olmuştur. Kimlere SMA taşıyıcılık taraması yapılabileceği ile ilgili sorulan sorulara büyük oranda doğru cevaplar verilmiş, talep olması halinde gebeliğin ilk 3 ayında olan çiftlere tarama yapılması görece düşük oranda **(%85,5)** doğru yanıtlanmış. Burada tarama endikasyonu ile ilgili soruların bu denli yüksek oranda doğru cevaplanmasında hekimlerin SMA konusunda yüksek hassasiyet gösterilmesi gerektiğini düşünmesi ve hiçbir vaka kaçırılmaması gerektiğine olan inançları olabilir. SMA taşıyıcılık taramasının zorunlu olduğu önermesi eğitim öncesi çok düşük oranda doğru yanıtlanmış eğitim sonrası istatistiksel olarak anlamlı bir yükseliş olmuş fakat yine de çalışmanın genelindeki başarı oranına ulaşamamış bunda sorunun soruluş biçiminden kaynaklandığını düşünüyoruz çünkü zorunluluk ifadesinin tüm şartlar altında değişmez bir kural olarak algılanması pek muhtemel lakin önerme kişi reddetmediği sürece tarama evlilik için başvuran tüm erkek eş adaylarına yapılır şeklinde olsaydı pek muhtemel ki çok yüksek oranda doğru yanıtlanmış olurdu. ($p<0,001$) Tarama sonucu beklenmeden evlilik raporu düzenlenebilir önermesine eğitim öncesi %80'in altında doğru yanıt verilirken eğitim sonrası bu oran %97,4'e yükselmiş ve istatistiksel açıdan anlamlıdır. ($p=0,001$) Burada eğitim öncesi diğer önermelere göre düşük oranda doğru yanıt verilmesinin sebebinin böyle bir uygulamanın hekimlerce çok mantıklı bulunmaması olabilir haklı olarak. Benzer şekilde Kaya Cırıl ve arkadaşlarının[18] yaptığı çalışmada da benzer bir sonuç çıkmıştır. Sonuç olarak katılımcıların tarama ile ilgili genel manada eğitim öncesi de yüksek oranda bir başarıya sahip olduğu bunun yanı sıra eğitimden fayda gördüğü, istatistiksel olarak anlamlı artışların görüldüğü önermelerin de olduğu sonucuna ulaşıldı.

SMA tarama programıyla ilgili aile hekimlerinin görev ve sorumluluklarını değerlendiren 6 adet sorulmuş ve katılımcılar bu sorulara %88,2 ile %100 arasında değişen oranlarda doğru yanıt vermişlerdir. Eğitimden sonra başarı değerleri artmış fakat istatistiksel açıdan anlamlı bir değişiklik olmamıştır. Kaya Cırıl ve arkadaşları[18] ile Sarıyerli ve arkadaşlarının[19] yaptığı çalışmalarda da aile hekimlerinin görev ve sorumluluklarını değerlendiren sorular yüksek oranda doğru cevaplanmıştır. Bu da aile hekimlerinin görev ve sorumluluklarının çok yüksek oranda bilincinde olduğunu ortaya koymaktadır.

Son olarak tam zamanlı aile hekimliği asistanları ile SAHU asistanları kıyaslandığında ön testte tam zamanlı aile hekimliği asistanlarının doğru cevap ortancası 34 (32-36) iken SAHU asistanlarında bu değer 35 (32,25-37) oldu ve istatistiksel açıdan anlamlı bir fark oluşmadı. Son testteki verilere baktığımızda ise bu değerler tam zamanlı aile hekimliği asistanlarında 41 (39-41)'e SAHU asistanlarında 39,5 (36,5-41)'e yükseldi ve yine istatistiksel açıdan bir fark oluşmadı fakat burada eğitimden tam zamanlı aile hekimliği asistanları SAHU asistanlarına göre bir miktar daha fazla yarar gördüğünü görüyoruz bunda SAHU asistanlarının daha çok Zoom üzerinden eğitime katılması, tam zamanlı aile hekimliği asistanlarının daha çok yüz yüze eğitime katılması etkili olabileceği gibi, genel itibariyle tam zamanlı aile hekimliği asistanlarının SAHU asistanlarına göre daha genç olması da etkili olmuş olabilir.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Yapmış olduğumuz spinal musküler atrofi (SMA) hastalığı ve SMA taşıyıcı tarama programı hakkında Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi aile hekimliği asistanlarının bilgi düzeyinin değerlendirilmesi ve farkındalık oluşturma: müdahale çalışması ile vardığımız sonuçları ve önerilerimizi aşağıda belirttik.

- Katılımcıların SMA ve taraması hakkındaki bilgi kaynakları başlıca internet ve tıp fakültesinde aldıkları eğitim. İnternetin bu denli yüksek olmasında çağımız teknolojisinin ve yürütülmekte olan SMA kampanyalarının etkisi olduğunu düşünmekteyiz. Fakülte eğitiminin yüksek olmasının da fakültelerin çekirdek eğitim müfredatlarında SMA'nın olması dolayısıyla olduğunu düşünüyoruz.
- Çalışmaya başlamadan bizim de beklediğimiz gibi eğitim öncesi hekimler SMA ve taraması konusunda kendilerini yeterli görememekte idi, eğitimden sonra ise bu durum büyük oranda değişti, istatistiksel olarak da hem kendilerini daha yeterli görmeleri ile hem de verdikleri doğru yanıt sayısındaki artışla bu gösterildi.
- Katılımcıların eğitim öncesi en az doğru yanıt verdikleri ve eğitim ile en yüksek gelişim gösterdikleri sorular SMA hastalığı temel bilgileri oldu. Bunda temel bilgilerin fakülte eğitimine dayalı olması ve zamanla unutulması etkili olmuş olabilir.
- SMA hastalığı semptom ve bulguları ile ilgili sorulara eğitim öncesi de yüksek oranda doğru cevap verilmiş bunun günlük klinik hayatta aktif kullanılan bilgilerle güncel kalmasından kaynaklı olduğunu düşünüyoruz.
- Katılımcıların SMA hastalığının ülkemizdeki istatistiksel verileri ile ilgili kısıtlı bilgiye sahip oldukları ve eğitimden fayda gördükleri tespit edildi. Buradaki bilginin hastalığa ve taramaya daha hassas davranmayı sağlayacağını düşünüyoruz.
- Katılımcılar SMA taraması ile ilgili iyi derece bilgiye sahiplerdi fakat eğitim sonrası istatistiksel olarak anlamlı ölçüde gelişme gösterdiler yine de.
- Katılımcılar aile hekiminin görev ve sorumlulukları ile ilgili sorularda çok iyi derece başarıya sahiptiler bu da aile hekimlerinin bu konu da ne derece hassas olduğunu göstermektedir.
- Katılımcıların tam zamanlı aile hekimliği asistanı ya da SAHU asistanı olmasının istatistiksel olarak bir farkı olmadığı görüldü.

- Toparlayacak olursak katılımcılar eğitimden büyük oranda fayda görmüş, düşük doğru yanıtlanan soruların yanında yüksek doğru yanıtlanan soruların bir kısmında da istatistiksel olarak anlamlı artışlar olmuştur.
- Önlenebilir bir hastalık olan SMA'yı önlemek için yapılacak en akılcı ve ekonomik yöntem olan taramayı mükemmel bir şekilde yapmak için hem fakülte eğitiminde hem uzmanlık eğitimi sürecinde hem de sağlık bakanlığı eğitimlerinde SMA hastalığı ve taraması muhakkak olmalı ve vurgulanmalıdır.

7. ÖZET

Amaç: Ülkemizde SMA Taşıyıcı Tarama Programı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü (HSGM) tarafından 27 Aralık 2021 tarihinde 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır. Henüz kısa bir süre önce başlayan bu tarama programı hakkında Aile Hekimliği Asistanlarının kendi bilgi düzeylerini ve farkındalıklarını yeterli görmedikleri düşünülmektedir bu nedenle biz bu çalışmada Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği asistanlarının; Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı hakkındaki bilgi düzeyini belirlemeyi, SMA Taşıyıcı Tarama Saha Rehberi'ne göre AHB'nin görev ve sorumlulukları hakkındaki bilgi düzeyini belirlemeyi ve SMA hastalığı hakkındaki bilgi düzeylerini/farkındalıklarını arttırmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmamız prospektif anket çalışması olup 04.03.2024-28.03.2024 tarihleri arasında yapılmıştır. Araştırmanın evrenini Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı uzmanlık öğrencileri oluşturmaktadır. Uzmanlık öğrencilerinin tamamının bulunduğu WhatsApp platformuna Google Forms bağlantısı gönderilerek bir ön test uygulanmış, ön testlerin tamamlanmasından sonra SMA Hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı hakkında eğitim düzenlenmiş akabinde son test uygulanmıştır. Ön test-son test eşlemesinin yapılması için katılımcıların kendilerini bir "takma isim" ile belirlemeleri istenmiştir. Çalışmaya gönüllülük esasına göre dahil olan %67,1'i kadın, %32,9'u erkek olmak üzere toplamda 76 kişi katılmıştır. Normal dağılıma uygunluk Kolmogorov-Smirnov ve Shapiro-Wilk testleri ile incelendi. Normal dağılım varsayımı sağlanamadığından nümerik değişkenler medyan (25.-75. yüzdelik) olarak verildi. Kategorik değişkenler frekans (yüzde) olarak verildi. Gruplar arası karşılaştırmalar Mann-Whitney U testi ile yapıldı. Nümerik değişkenler için bağımlı grup karşılaştırmaları Wilcoxon signed rank testi ile belirlendi. Kategorik değişkenler için bağımlı grup karşılaştırmaları McNemar testi ile yapıldı. Nümerik değişkenler arasındaki ilişkiler Spearman korelasyon analizi ile belirlendi. Hipotez testlerinde $p<0,05$ istatistiksel önemlilik için yeterli kabul edildi.

Bulgular: Katılımcıların; yaş ortancası 30 (23-50) yıl, 51'i (%67,1) kadın, 25'i (%32,9) erkektir, 56'sı (%73,7) tam zamanlı aile hekimliği asistanı, 20'si (%26,3) SAHU'dur. Katılımcıların bilgilerini sınayan toplam 42 soru sorulmuştur. Ön testte doğru yanıt sayısının ortancası 34 iken son testte 40,5 olmuştur.

Sonuç: Katılımcılar eğitim sonrası öncesine göre istatistiksel olarak anlamlı derece hem kendi yeterliliklerinin arttığını ifade ettiler hem de verdikleri doğru yanıt sayısı istatistiksel olarak anlamlı ölçüde arttı.

Anahtar Kelimeler: Spinal Musküler Atrofi, SMA, Tarama, Aile Hekimliği

8. ABSTRACT

Objective: The Spinal Muscular Atrophy (SMA) Carrier Screening Program was initiated by the General Directorate of Public Health (GDHP) in all 81 provinces of Turkey on December 27, 2021. It is believed that Assistant General Practitioners do not consider their own level of knowledge and awareness sufficient about this screening program, which started only recently. Therefore, in this study, we aimed to determine the level of knowledge of the Family Medicine Assistants at Kocaeli University Faculty of Medicine regarding the Pre-Marital Spinal Muscular Atrophy (SMA) Carrier Screening Program, to determine their knowledge about the duties and responsibilities of the Family Health Unit (FHU) according to the SMA Carrier Screening Field Guide, and to increase their knowledge/awareness about SMA disease.

Method: Our study is a prospective survey conducted between March 4, 2024, and March 28, 2024. The target population of the research consists of residents of the Department of Family Medicine at Kocaeli University Faculty of Medicine. A preliminary test was administered via a Google Forms link sent to all residents on the WhatsApp platform. Following the completion of the preliminary tests, an educational session on Spinal Muscular Atrophy (SMA) and SMA Carrier Screening Program was organized, followed by a final test. Participants were asked to identify themselves with a pseudonym for the purpose of matching preliminary and final test responses. A total of 76 individuals participated in the study, with 67.1% female and 32.9% male, based on voluntary participation. Normality assumption was assessed using Kolmogorov-Smirnov and Shapiro-Wilk tests. As the assumption of normal distribution was not met, numeric variables were presented as median (25th-75th percentile), while categorical variables were presented as frequency (percentage). Between-group comparisons were conducted using the Mann-Whitney U test. Dependent group comparisons for numeric variables were determined using the Wilcoxon signed-rank test. Dependent group comparisons for categorical variables were conducted using the McNemar test. Relationships between numeric variables were determined using Spearman correlation analysis. A significance level of $p<0.05$ was considered statistically significant for hypothesis testing.

Results: The median age of the participants was 30 (23-50) years, with 51 (67.1%) female and 25 (32.9%) male participants. 56 (73.7%) were full-time family medicine assistants, and

20 (26.3%) were part-time. A total of 42 questions were asked to assess the participants' knowledge. The median number of correct answers was 34 in the preliminary test and 40.5 in the final test.

Conclusion: Participants statistically expressed an increase in both their competence and the number of correct answers they gave after the training compared to before.

Key Words: Spinal Muscular Atrophy, SMA, Screening

9. EKLER

EK-1: Çalışmada Kullanılan Anket Formu

Değerli katılımcı;

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı'nda **'' Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı Hakkında Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Asistanlarının Bilgi Düzeyinin Değerlendirilmesi ve Farkındalık Oluşturma: Müdahale Çalışması ''** isimli bir bilimsel araştırma çalışması yürütülmektedir. Bu veri toplama formunun amacı Aile Hekimliği Asistanlarının bilgi düzeyini değerlendirmektir. Veri toplama formunun tamamlanması ortalama 5-10 dakika sürmektedir. Bu form aracılığıyla elde edilecek veriler gizli kalacaktır ve sadece bilimsel amaçla kullanılacaktır. Araştırmaya katılmanız gönüllülük esasına dayanmaktadır. Araştırmaya katılmayı reddedebileceğiniz gibi araştırmaya katıldıktan sonra istediğiniz anda ayrılma hakkına da sahipsiniz. Bu araştırmaya katılmanızdan dolayı sizden herhangi bir ücret talep edilmeyecek olup, katılmanızdan dolayı da size herhangi bir ödeme yapılmayacaktır. Aşağıdaki onay kutucuğunu işaretlediğinizde, gönüllü olarak araştırmaya katıldığınızı onaylamış olacaksınız. Çalışmaya katkılarınızdan dolayı şimdiden teşekkür ederiz.

Ön teste katılmayı kabul ediyorum.

☐ Onaylıyorum

Takma isminizi belirtiniz. *(Burada belirteceğiniz takma isim ile **son testte** belirteceğiniz takma ismin aynı olması, araştırmanın sağlığı açısından son derece önemlidir, lütfen buraya yazdığınız **takma ismi not ediniz.**)*

Yanıtınız:

Yaşınız:

Cinsiyetiniz:

Medeni durumunuz:

Çocuğunuz var mı:

Mesleki ünvanınız:

Meslekte kaçıncı yılınız

Spinal Musküler Atrofi (SMA) taşıyıcı tarama programını duydunuz mu?

- ☐ Evet
- ☐ Hayır

Daha önce SMA hastası gördünüz mü?

- ☐ Evet
- ☐ Hayır

SMA ve taraması hakkındaki bilgi kaynaklarınız nedir? (Birden çok seçenek işaretleyebilirsiniz)

- ☐ Fakülte Eğitimi
- ☐ Uzmanlık Eğitimi
- ☐ Kitap - Dergi / Yayınlar
- ☐ Kongre - Panel - Sempozyum vs
- ☐ Sağlık Bakanlığı Eğitimleri
- ☐ İnternet
- ☐ Diğer

Yukarıdaki soruda "Diğer" seçeneği için evet şıkkını işaretledi iseniz bilgi kaynağınızı belirtiniz:

SMA hakkındaki bilgi düzeyinizi değerlendiriniz

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○

SMA için hangileri doğrudur? (Birden çok seçenek işaretleyebilirsiniz)

- ☐ Kraniyal sinir motor çekirdeklerin kaybı.
- ☐ Omurilikte yer alan ön boynuz motor nöron hücrelerinin kaybı.
- ☐ Kayıp geri dönüşsüzdür.

SMA en sık nasıl kalıtılır?

- ☐ Otozomal Resesif
- ☐ Otozomal Dominant
- ☐ X'e bağlı
- ☐ Y'ye bağlı

SMA kliniğinde hangi semptom/semptomların görülmesi beklenir? (Birden çok seçenek işaretleyebilirsiniz)

- ☐ Baş tutamama
- ☐ Desteksiz oturamama
- ☐ Emme güçlüğü
- ☐ Sık düşme
- ☐ Mental retardasyon

SMA muayenesinde hangisinin/hangilerinin görülmesi beklenir? (Birden çok seçenek işaretleyebilirsiniz)

- ☐ Hipotoni
- ☐ Kas güçsüzlüğü
- ☐ Kas atrofisi
- ☐ Dilde fasikülasyon
- ☐ Skolyoz

Akraba evliliği ile SMA arasında ilişki var mıdır?

- ☐ Doğru
- ☐ Yanlış

SMA tanısı; öykü, belirti ve klinik bulgu ile konur.

- ☐ Doğru
- ☐ Yanlış

SMA kesin tanısı; genetik analiz ile konur.

- ☐ Doğru
- ☐ Yanlış

SMA'nın tamamen tedavisi mümkündür.

- ☐ Doğru
- ☐ Yanlış

SMA'da ortaya çıkan bulgular tedavi ile ortadan kalkmaz.

- ☐ Doğru
- ☐ Yanlış

SMA taşıyıcılık oranı yaklaşık ne kadardır?

- [ ] %0,01
- [ ] %0,1
- [ ] %2
- [ ] %10
- [ ] %20

Türkiye'de yıllık yeni SMA vaka sayısı yaklaşık kaçtır?

- [ ] 5
- [ ] 15
- [ ] 150
- [ ] 750
- [ ] 1000

Türkiye'de SMA'lı toplam hasta sayısı yaklaşık kaçtır?

- [ ] 100
- [ ] 500
- [ ] 3.000
- [ ] 10.000
- [ ] 20.000

Her iki ebeveyn de taşıyıcı ise SMA hastası çocuk olma olasılığı nedir?

- [ ] %100
- [ ] %50
- [ ] %25
- [ ] %10
- [ ] %1

Prenatal tanı testi için gebeliğin 10. haftasından itibaren, koriyon villüs örneklemesi(CVS) yapılabilir.

- [ ] Doğru
- [ ] Yanlış

Prenatal tanı testi için gebeliğin 15. haftasından itibaren, amniyosentez yapılabilir.

- [ ] Doğru
- [ ] Yanlış

Türkiye’de SMA, Ulusal Yenidoğan Tarama Programı’na ne zaman eklendi?

- ☐ 2022
- ☐ 2016
- ☐ 2010
- ☐ 2004
- ☐ 1998

Türkiye’de SMA taşıyıcı tarama programı ne zaman başladı?

- ☐ 2021
- ☐ 2016
- ☐ 2011
- ☐ 2006
- ☐ 2001

Kimlere SMA taşıyıcı taraması yapılabilir?

- ☐ Evlilik öncesi dönemde evlilik raporu almak için aile hekimlerine başvuranlar.
- ☐ Evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlerden isteyenler.
- ☐ Talep olması halinde ve gebelik mevcutsa gebeliğinin ilk 3 ayını tamamlamamış çiftler.

SMA taşıyıcı taraması ile ilgili doğru seçenek/seçenekleri işaretleyiniz. (Birden çokseçenek işaretleyebilirsiniz)

- ☐ Tarama zorunludur.
- ☐ Tarama için kan örneği aile hekimliği biriminde alınır.
- ☐ Tarama için kan örneği erkekten alınır.
- ☐ Tarama sonucu beklenmeden evlilik raporu düzenlenebilir.
- ☐ Sonuç şüpheli ise eş/adayından da kan alınır; normal ise takipten çıkarılır.
- ☐ Tarama sonucu %5 yanlış negatiflik (Sessiz Taşıyıcılık) riski vardır.

Aile hekiminin görev ve sorumluluklarını işaretleyiniz. (Birden çok seçenek işaretleyebilirsiniz)

- ☐ Evlenecek olan çiftlere evlilik öncesi danışmanlık vermek.
- ☐ Kadın eş adayının T.C. kimlik ve telefon numaralarını sisteme kaydetmek.
- ☐ Kan testi sonucunu takip etmek.
- ☐ Her ikisi de taşıyıcı çıkan çifti genetik danışmanlık için yönlendirmek.

☐ Her ikisi de taşıyıcı olan çiftten kendi nüfusuna kayıtlı olan kadını gebelik öncesi ve gebelik süresince takip etmek, gebelik sonrasında hasta çocuk doğumu söz konusu ise durumu il sağlık müdürlüğüne bildirmek.

☐ Eşlerden sadece birinin taşıyıcı olması durumunda Tıbbi Genetik uzmanına yönlendirerek, Sessiz Taşıyıcılık hakkında bilgi edinmesini sağlamak.

Testi çözdüğünüz için teşekkür ederiz.

EK-2: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurul Başkanlığından Alınan Yazılı İzin Belgesi

T.C.
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ REKTÖRLÜĞÜ
Tıp Fakültesi Dekanlığı

Sayı : E-80418770-020-563221
Konu : 2024/85 Nolu Projeniz

Sayın Prof.Dr. Tuncay Müge ALVUR

GOKAEK-2024/04.09 GOKAEK 15 Şubat 2024 tarihli toplantısında, **Prof. Dr. Tuncay Müge ALVUR** sorumluluğunda yürütülmesi planlanan **2024/85** proje numaralı "Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığı ve SMA Taşıyıcı Tarama Programı Hakkında Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Asistanlarının Bilgi Düzeyinin Değerlendirilmesi ve Farkındalık Oluşturma: Müdahale Çalışması" başlıklı proje değerlendirilmiş, istenen düzeltme/değişikliklerin yapılmasının ardından yeniden değerlendirilmesine karar verilmişti:

Sorumlu araştırmacı tarafından 23.02.2024 tarihli E-556427 sayılı dilekçeyle gönderilen düzeltme metnine göre değişikliklerin yapıldığı görülmüş ve projenin yürütülmesi uygun bulunmuştur.

KARAR: KABUL, PROJENİN YÜRÜTÜLMESİ UYGUNDUR.

Projenizin yürütülmesi uygun bulunmuştur, çoklu imza formu ekte sunulmaktadır. Araştırmaya Etik Kurul onay tarihinden sonra en geç 90 gün içinde başlamanız, (i) Başlayamadığınızda veya protokolde bildirdiğiniz hususlarda herhangi bir değişiklik yaptığınızda Değişiklik Bilgi Formu ile, (ii) Araştırmanızı onay aldığınız şekilde tamamladığınızda Sonuç Raporu ile Etik Kurul'a başvurmanız gerekmektedir.

Prof.Dr. Bülent KARA
Kurul Başkanı

10. KAYNAKLAR

1. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 2009;19:69-73. DOI:10.1016/j.nmd.2008.10.004
2. Kolb Sj and Kissel Jt. Spinal muscular atrophy: a timely review. Arch Neurol. 2011;68:979- 84. DOI:10.1001/archneurol.2011.74
3. Sugarman EA, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. Eur J Hum Genet. 2012; 20(1):27–32.
4. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı [İnternet]. [a.yer 15 Şubat 2024]. Erişim adresi: https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi-db/Programlar/EO_SMA_TASIYICI_TARAMA_PROGRAMI_SAHA_REHBERI.pdf
5. Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. Eur J Paediatr Neurol. 1999; 3(2):49–51.
6. MacLeod MJ, et al. Prenatal onset spinal muscular atrophy. Eur J Paediatr Neurol. 1999; 3(2):65– 72.
7. Finkel RS, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. Neurology. 2014; 83(9):810–817.
8. Thomas NH, Dubowitz V. The natural history of type I (severe) spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 1994; 4(5–6):497–502.
9. Von Gontard A, Zerres K, Backes M, Laufersweiler-Plass C, Wendland C, Melchers P, vd. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 2002;12(2):130-6.
10. Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. Arch Neurol. 1995; 52(5):518–523. Piepers S, et al. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. J Neurol. 2008; 255(9):1400–1404.
11. Lefebvre S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. Cell. 1995; 80(1):155–165.

12. Lefebvre S, et al. Correlation between severity and SMN protein level in spinal muscular atrophy. Nat Genet. 1997; 16(3):265– 269.
13. Mailman MD, et al. Molecular analysis of spinal muscular atrophy and modification of the phenotype by SMN2. Genet Med. 2002; 4(1):20–26.
14. BYERS RK, BANKER BQ. Infantile muscular atrophy. Arch Neurol. 1961;5(2):140-64.
15. Wirth B, Brichta L, Hahnen E. Spinal muscular atrophy: from gene to therapy. İçinde: Seminars in pediatric neurology. Elsevier; 2006. s. 121-31.
16. Saracaloğlu A, Demiryürek AT. Spinal musküler atrofi (SMA) tedavisinde yeni yaklaşımlar ve onaylı ilaçlar. New approaches and approved drugs in spinal muscular atrophy (SMA) treatment [İnternet]. 05 Temmuz 2021 [a.yer 29 Şubat 2024]; Erişim adresi: https://acikerisim.uludag.edu.tr/items/d601b890-4c8d-4d33-90c9-a36257c07e7e/full
17. Rüya DÜZ, Mustafa Reşat DABAK. SMA taramasının birinci basamak sağlık hizmetlerinde yapılmasına ilişkin aile hekimliği asistanlarının SMA hastalığı hakkında bilgi düzeyi [Tıpta Uzmanlık Tezi]. Sağlık bilimleri üniversitesi; 2022.
18. Hacer Kader KAYA CIRIL, Berrin TELATAR. Aile hekimlerinin spinal musküler atrofi(sma) hastalığı ve sma tarama programı ile ilgili bilgi düzeyinin değerlendirilmesi [Tıpta Uzmanlık Tezi]. Sağlık bilimleri üniversitesi; 2023.
19. Fatih Rüstem SARIYERLİ, Süleyman ÖZSARI. Bolu ilinde spinal müsküler atrofi hastalığı ile ilgili aile hekimlerinin bilgi, tutum ve farkındalık düzeyleri [Tıpta Uzmanlık Tezi]. Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi; 2023.