TÜRKİYE CUMHURİYETİ

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ

TIP FAKÜLTESİ

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ANABİLİM DALI OBSTETRİ SERVİSİNDE YATAN ANNELERİN YENİDOĞAN TARAMALARI HAKKINDA BİLGİ DÜZEYLERİ VE DAVRANIŞ TUTUMLARI

Dr. SEMİHA BÜŞRA GÖNÜLAL

AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

TIPTA UZMANLIK TEZİ

2024

TÜRKİYE CUMHURİYETİ

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ

TIP FAKÜLTESİ

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ANABİLİM DALI OBSTETRİ SERVİSİNDE YATAN ANNELERİN YENİDOĞAN TARAMALARI HAKKINDA BİLGİ DÜZEYLERİ VE DAVRANIŞ TUTUMLARI

Dr. SEMİHA BÜŞRA GÖNÜLAL

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: KÜ GOKAEK-2023/02.03 Proje No: 2023/370

2024

İÇİNDEKİLER

İÇİNDEKİLER I

TEŞEKKÜR IV

KISALTMALAR V

TABLOLAR DİZİNİ VI

ŞEKİLLER DİZİNİ VII

1. GİRİŞ VE AMAÇ 1

2. GENEL BİLGİLER 3

2.1. Tarama Testlerinin Özellikleri 3

2.2. Yenidoğan Tarama Programı 4
2.2.1. Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı 6

2.3. Tarihçesi 6
2.3.1. Türkiye'deki Yapılanması 7

2.4. Yenidoğan Taramalarında Tespit Edilen Kalıtsal Hastalıklar 7
2.4.1. Fenilketonüri 8
2.4.2. Konjenital Hipotiroidi. 9
2.4.3. Biotinidaz Eksikliği 11
2.4.4. Kistik Fibrozis 12
2.4.5. Konjenital Adrenal Hiperplazi 14
2.4.6. Spinal Musküler Atrofi 16

2.5. Kan Örneğinin Alınma Tekniği 17
2.5.1. Uygun Kan Örneğinin Alınması 17
2.5.1.1. Yalancı pozitiflik nedenleri: 18
2.5.1.2. Yalancı negatiflik nedenleri: 18
2.5.2. Tarama İçin Örnek Alım Zamanı 19
2.5.2.1. Özel Durumlar 19
2.5.2.2. İkinci Kan Örneği Alınması Gereken Durumlar 20

2.5.3. Sonuçların İzlenmesi 20

2.6. Metabolik Olmayan Diğer Tarama Programları 21
2.6.1. İşitme Taraması 21
2.6.2. Görme Taraması 22
2.6.3. Gelişimsel Kalça Displazisi 22

2.7. Etik Konular 22
2.7.1. Aydınlatılmış Onam 23
2.7.2. Psikososyal Etkiler ve Ailesel stres 23

3. GEREÇ VE YÖNTEMLER 25

3.1. Araştırma Modeli 25

3.2. Araştırmanın Uygulama Şekli ve Verilerin Toplanması 25

3.3. Verilerin İstatistiksel Analizi 26

3.4. Etik Onay 27

4. BULGULAR 28

5. TARTIŞMA 39

6. SONUÇ VE ÖNERİLER 46

ÖZET 48

ABSTRACT 50

EKLER 52

Ek-1: Çalışmada Kullanılan Anket Formu 52

Ek-2: Ölçek Kullanım İzni 57

Ek-3: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurul Başkanlığından Alınan Yazılı İzin Belgesi 58

Ek-4: Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Başkanından Araştırmanın Klinikte Yürütülebileceğine Dair Alınan Yazılı İzin Belgesi 59

KAYNAKÇA **60**

TEŞEKKÜR

Uzmanlık eğitimim boyunca bilgi ve tecrübesinden faydalanma şansı bulduğum, bizlere olan ilgi ve alakasıyla yanımızda olup bizlere yol gösteren, varlığıyla her zaman güven veren ve asistanı olmaktan mutluluk duyduğum tez danışmanım, kıymetli hocam Prof. Dr. Tuncay Müge ALVUR'a,

Her birini tanımaktan ve beraber çalışmaktan mutluluk duyduğum Kocaeli Üniversitesi Aile Hekimliği bölümündeki tüm değerli arkadaşlarıma,

Her konuda kendimi yanlarına ait hissettiğim, yanlarında huzur duyduğum, tez sürecimde de yardımlarını esirgemeyen, asistanlık dönemimin en büyük kazanımları olan Bilim Halkası'na, her soruma sabırla yanıt veren Esra ÖZ'e,

Tezimin ilk okumasını özenerek gerçekleştiren ve her zaman her konuda yanımda olan, sadece bana değil benim için değerli olan şeylere de saygı ve özen gösteren, önemsediğini daima hissettiren, dostluğu çok kıymetli İlay Sema ÜNAL'a,

Hayatımız boyunca yanımızda olan, sevgilerini, maddi ve manevi desteklerini hiçbir zaman esirgemeyip kendilerinden de çok bizleri düşünen, bizleri yetiştirip bugünlere gelmemizde en büyük paya sahip olan canım annem Aysel GÖNÜLAL'a ve canım babam Talip GÖNÜLAL'a, sevgili abim ve ablama,

En içten dileklerimle teşekkür ederim.

KISALTMALAR

DSÖ: Dünya Sağlık Örgütü

YTP: Yenidoğan Tarama Programı

GYTP: Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı

FKU: Fenilketonüri

MS/MS: Tandem Mass Spectrometry

SMA: Spinal Musküler Atrofi

BH4: Tetrahidrobiopterin

KH: Konjenital Hipotiroidi

BD: Biotinidaz Eksikliği

KF: Kistik Fibrozis

KAH: Konjenital Adrenal Hiperplazi

SMN1: Survival Motor Neuron

TSH: Tiroit Stimülan Hormon

17-OHP: 17-Hidroksiprogesteron

RDS: Respiratuar Distres Sendromu

OAE: Otoakustik Emisyon

ABR: İşitsel Beyin Sapı Cevabı

GKD: Gelişimsel Kalça Displazisi

SS: Standart Sapma

NBS: Newborn Bloodspot Screening

TABLOLAR DİZİNİ

Tablo 1. Wilson ve Jungner Klasik Tarama Kriterleri

Tablo 2. Son 40 Yılda Öne Sürülen Tarama Kriterleri

Tablo 3. Türkiye'de Taraması Yapılan Hastalıkların Dünya ile İnsidans Karşılaştırması

Tablo 4. Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri

Tablo 5. Katılımcıların Gebelikleri ile İlgili Veriler ve Yenidoğan Tarama Programları ile Taranan Hastalıkları Bilme Durumları

Tablo 6. Katılımcıların Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Durumlarının Dağılımı

Tablo 7. Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Puanı

Tablo 8. Eğitim düzeyi ile Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Puanı Karşılaştırması

Tablo 9. Yenidoğan Tarama Programları ile Taranan Hastalıkları Bilme Durumları ile Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Puanı Karşılaştırması

Tablo 10. Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeği ve Alt Boyutlarının Toplam Puan Ortalamaları

Tablo 11. Eğitim Düzeyi ile Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeği ve Alt Boyutlarının Toplam Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1.Fenilketonüri Akış Şeması

Şekil 2. Konjenital Hipotiroidi Akış Şeması

Şekil 3. Biotinidaz Eksikliği Akış Şeması

Şekil 4. Kistik Fibrozis Akış Şeması

Şekil 5. Konjenital Adrenal Hiperplazi Akış Şeması

Şekil 6. Spinal Musküler Atrofi Akış Şeması

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Çoğu yenidoğan, doğumlarında sağlıklı olmasına rağmen, bazılarında konjenital hastalıklar tespit edilebilmektedir. Bu hastalıkların bir kısmı, yaşamın ilk günlerinde belirti gösterirken, bir kısmında bulgular geç dönemde ortaya çıkar ve bu durum kalıcı hasarlarla sonuçlanabilir. Konjenital metabolizma hastalıklarını tespit edebilmek ve bu bebekleri erken dönemde tanımlayabilmek için özel tarama programları uygulanmaktadır[1]. Yenidoğan bebeklerde yapılan bu taramalar, doğumsal metabolik ve endokrin bozuklukların erken tanısı için çocukluk döneminde en başarılı koruyucu tedbirlerden biridir[2].

Tarama programlarının, hastalık tanısı konan yenidoğanlarda daha olumlu bir seyir sağlaması, gelecekteki sorunları önleme veya hafifletme potansiyeli taşıması, morbidite ve mortaliteyi azaltması beklenmektedir[3].

Araştırmalar, genel olarak anne ve babaların yenidoğanlara yönelik müdahaleler hakkında yeterince bilgi sahibi olmadıklarını ve bu tür işlemler hakkında bilgi alma ihtiyacı duyduklarını göstermektedir[4].

Sağlık çalışanları, ebeveynlerin çocuklarının sağlığıyla ilgili konularda bilinçli kararlar alabilmeleri için desteklenmeleri gerektiğine inanmaktadır. Bu bağlamda, ebeveynlerin yenidoğan tarama programları hakkındaki görüşlerinin ve tutumlarının değerlendirilmesi ve bilgi düzeylerinin artırılması önemlidir. Bunun yanında sağlık çalışanları, ebeveynlerin tarama programlarına aktif olarak katılımını teşvik etmeli ve bu konuda rehberlik etmelidir[5].

Ailelerin ve özellikle annelerin, yenidoğanı etkileyebilecek hastalıkların nedenleri, sonuçları, tanı testleri ve tedavi seçenekleri hakkında doğru ve kapsamlı bilgilerle donatılması, yenidoğanın erken teşhis edilebilecek hastalıklarının gözden kaçırılma riskini azaltabilir. Ancak, yenidoğan tarama programlarına yönelik yeterli bilgilendirme olmaması, ailelerin bebeklerine tarama testlerinin uygulanmasına rıza göstermeme eğilimine yol açabilir[6].

Bu araştırma, annelerin yenidoğan tarama programları hakkındaki bilgi düzeylerini ve davranış tutumlarını incelemeyi amaçlamaktadır. Ayrıca, bu konudaki bilgi eksikliklerinin

belirlenmesi hedeflenmektedir. Verilen eğitim sonrasında bilgi düzeylerinde ve davranış tutumlarında ne tür değişikliklerin gözlendiğini belirlemek amacıyla yapılan araştırma, aynı zamanda verilen eğitimin annelerin endişe düzeylerini azaltıp azaltmadığını da değerlendirmektedir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Tarama Testlerinin Özellikleri

Tarama; belirti vermeyen hastalarda, hastalık tablosu ortaya çıkmadan önceki dönemde tanı amacıyla fizik muayene, laboratuvar ve radyolojik inceleme işlemlerinin yapılmasıdır[7,8]. Tarama programlarının hedefi, hastalıkların erken aşamalarında tespit edilerek hastalık yükünün ve ölüm oranlarının azaltılmasıdır.

Tarama testlerinin temel amacı, hastalığın belirtilerinin henüz ortaya çıkmadığı ve geri dönüşümsüz zararların meydana gelmediği aşamada hastalığın tespit edilmesidir. Tarama testleri ile tanısal testler arasındaki ayrımın iyi anlaşılması gerekmektedir. Tarama testleri, potansiyel sağlık sorunlarını belirleme ve bu konuda uyarıcı bir rol oynama amacı taşır; ancak tek başına hastalığın kesin varlığını tespit etme yeteneğine sahip değildir. Bu testler, şüpheli bir sağlık durumunun varlığını doğrulamak veya reddetmek için kesin tanısal testlerin gerekliliğini vurgular[7–9].

Hastalık nedenlerinin toplum tarafından yeterince bilinmediği ve anlaşılmadığı bölgelerde, koruyucu sağlık hizmetlerine olan ilgi ve talep düşüktür. Bu duruma karşılık, gelişmiş ülkelerde sağlık politikaları genellikle önleme ve korunmaya odaklanmaktadır[9,10].

Bir hastalığın erken taraması ve tedavisi kavramı temelde basittir; ancak etkin bir şekilde uygulanması, yani önceden tanımlanmamış hastalıklara tedavi başlanmasıyla birlikte, gereksinim duymayan bireylere zarar vermenin önlenmesi, zaman zaman son derece zor olabilir[11]. Bu amaçla 1968 yılında Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ)'nün tarama programına girecek hastalıklar için yayınladığı Wilson ve Jungner kriterleri[12] (Tablo 1) halen taramada altın standart olarak geçerliliğini korumakla beraber, üzerinden geçen 40 yıl boyunca yapılan araştırmalar sonucu klasik kriterlerde çeşitli uyarlamalar yapılmıştır[13]. (Tablo 2)

Tablo 1. Wilson ve Jungner Klasik Tarama Kriterleri[12]

1.Tarama yapılacak hastalık o toplumda sık görülen önemli bir sağlık sorunu olmalıdır.
2. Tanı koyulduğunda kabul edilebilir bir tedavisi olmalıdır.
3. Hastalığın kesin tanısı için doğrulayıcı testler olmalıdır.
4. Hastalığın erken tanıya yetecek kadar semptomsuz bir latent dönemi olmalıdır.

5. Tarama yöntemlerinin maliyeti düşük, hızlı, güvenilir, uygulanması kolay, geçerliliği, duyarlılığı ve özgünlüğü yüksek olmalıdır.
6. Test toplum tarafından kabul edilebilir olmalıdır.
7. Hastalığın doğal seyri yeterince anlaşılmış olmalıdır.
8. Kimlerin tedavi edileceği konusunda uzlaşılmış bir politika olmalıdır ve erken dönemde başlanan tedavi mortalite ve morbiditeyi azaltmalıdır.
9. Taramanın maliyeti düşük, yararı yüksek olmalıdır.
10. Toplumda yeni olgu bulma işi sürekli olmalıdır.

Tablo 2. Son 40 Yılda Öne Sürülen Tarama Kriterleri[13]

1. Tarama programı geçerliliği kabul edilmiş bir gereksinime yanıt vermelidir.
2. Taramanın hedefleri başlangıçta tanımlanmalıdır.
3. Tanımlanmış bir hedef kitle olmalıdır.
4. Tarama programının etkinliği konusunda bilimsel kanıt olmalıdır.
5. Tarama programı eğitim, test yapılması, klinik servisler ve program yönetimini kaynaştırmalıdır.
6.Taramanın potansiyel tehlikelerini azaltan mekanizmalarla beraber kalite güvencesi olmalıdır.
7. Program bilgilendirilmiş seçenek, gizlilik ve özerkliğe saygıyı garanti altına almalıdır.
8. Tüm hedef kitlenin taramadan eşit derecede yararlanabilmesi sağlanmalıdır.
9. Başlangıçtan itibaren programın değerlendirilmesi planlanmalıdır.
10. Taramanın toplam yararı zararından daha ağır basmalıdır.

2.2. Yenidoğan Tarama Programı

Yenidoğan tarama programları; toplumda yaygın olan, erken dönemde belirti göstermeyen, tedavi edilebilir ve tedavi edilmediği takdirde kalıcı sekellere neden olabilen hastalıkların erken tespit edilmesini ve böylece mortalite ve morbiditeyi önlemeyi sağlayan önemli bir halk sağlığı programıdır[11,14].

Tarama işlemi, çocuğun sağlığı ve gelişimi üzerindeki olası zararları en aza indirmek ve önlemek amacıyla olabildiğince erken bir şekilde gerçekleştirilmelidir[15].Taramalarda

kullanılan testler tanısal testler değildir ve şüpheli sonuçlar durumunda ek doğrulama testlerinin gerekliliğine işaret ederler; bu testler, etkilenmiş bebeklerin daha kapsamlı bir şekilde değerlendirilmesi için uyarıcı bilgiler sağlar[16,17].

Bu taramalar sayesinde, makroskobik belirti vermeyen, genellikle bir enzim ya da transport proteininin primer eksikliği ya da etkisizliği nedeni ile oluşan konjenital hastalıklar zamanında doğru şekilde tanınabilmekte, böylece yenidoğanların hastalıkların potansiyel etkilerinden korunması sağlanabilmektedir[6]. Kalıtsal metabolik hastalıkların büyük çoğunluğu otozomal resesif şekilde aktarıldığından, anne ve baba arasında akrabalık bulunması ve aile öyküsünde benzer yakınmalarla kaybedilen bir çocuğun bulunması durumunda mutlaka kalıtsal metabolik hastalıklar düşünülmelidir. Kalıtsal hastalıklarda, sadece anne-baba akrabalığı değil, aynı köyden olan aile bireylerinin varlığı dahi yönlendirici bir faktör olabilir[18]. Ülkemiz gibi, akraba evliliklerin bölgesel olarak hala yaygın olduğu toplumlarda, bazı hastalıkların taşıyıcılık oranı önemli ölçüde artmaktadır. Dolayısıyla taraması yapılan hastalıkların insidansı da dünya ortalamasından belirgin şekilde daha yüksektir[19]. (Tablo 3)

Yenidoğan taramalarının en önemli ve en eski bölümü metabolik hastalıklar için yapılan taramalardır[16]. Bu hastalıkların çoğu, yaşamın ilk iki haftası içerisinde ortaya çıkar ve erken tanı konulup tedaviye başlanmaması durumunda zekâ geriliği, büyüme-gelişme geriliği, metabolik asidoz, nöbet, koma, nörolojik bozukluklar, hatta ölüm gibi sonuçlar ortaya çıkabilir. Ancak, yaşamın ilk iki haftası içinde tarama programlarıyla erken tanı konulup diyet, hormon tedavisi veya diğer medikal müdahaleler uygulanması durumunda, bu çocuklar daha iyi bir yaşam kalitesine sahip olabilirler[11].

Tablo 3. Türkiye'de Taraması Yapılan Hastalıkların Dünya ile İnsidans Karşılaştırması[19]

Hastalık	**Türkiye**	**Dünya**
Fenilketonüri	1:5.049	1:15.000
Biotinidaz Eksikliği	1:11.000	1:60.000-75.000
Konjenital Hipotiroidi	1:1.847-2.736	1:2.000-4.000
Kistik Fibrozis	1:3.000	1:2.500-3.500

2.2.1. Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı

Yenidoğan taramaları, 1960'lı yıllarda önlenebilir mental retardasyon oranlarını azaltmak veya engellemek amacıyla başlamış olup, 1990'lı yıllarda teknik ilerlemeler ile bilimin ilerlemesi ve tıbbi bilginin artması, yenidoğan tarama programlarının genişletilmesine olanak sağlamıştır. Bu çerçevede, genişletilmiş yenidoğan tarama programı (GYTP) adı altında Tandem Kütle Spektrometrisi (MS/MS) yöntemi kullanılmaya başlanmıştır[20].

Tandem Kütle Spektrometrisi pahalı analitik bir cihaz olmasına rağmen test maliyeti uygun, 1 damla kandan 30'un üstünde hastalık taramasının mümkün olduğu bir tarama testidir. Son 15 yıl içerisinde yaygınlaşmış olan bu uygulama ile ulusal tarama programı içerisinde yer almayan hastalıklar da taranır hale gelmiştir. GYTP olarak tanımlanmakta olan bu program çerçevesinde Wilson-Jungner tarama kurallarına uymayan hastalıklar da taranmakta, çeşitli etik sorunlar nedeniyle ülkelerce farklı tarama listeleri oluşturulmaktadır[21].

2.3. Tarihçesi

Yenidoğan taramalarının ilk kez fenilketonüri (FKU) taraması ile başlamıştır. FKU hastalığı ilk kez 1934 yılında Norveç'te Folling tarafından tanımlanmıştır. Bickel tarafından 1954 yılında FKU'ya sahip hastaların diyetle tedavisi gündeme gelmiş, Centerwall tarafından 1957 yılında idrarda ferrik klorür testi ile yenidoğan taraması başlatılmıştır. Ancak bu testin güvenilir sonuç vermesi için bebeğin 6-8 haftalık olması gerekmekteydi, bu dönemde beyin hasarı başlamış olmaktaydı. Guthrie tarafından 1961 yılında, halen kullanılmakta olan bakteriyel inhibisyon yöntemi ile tarama geliştirilmiş, 1963 yılında Massachusetts'te ilk tarama programı başlatılmıştır[11]. Taranan hastalıklar 1970'ler ve 1980'lerde genişlemeye başlamış, 1990'larda ise özellikle tek bir örnekle pek çok hastalığın biyokimyasal olarak taranmasını sağlayan Tandem Kütle Spektrometrisinin kullanıma girmesi ile taranan hastalık sayısı hızla artmıştır[22,23]. Günümüzde 50'nin üzerinde hastalık taranabilmektedir[11,22–24].

Ulusal tarama programları, gelişmiş ülkelerin sağlık sistemlerine entegre edilmiştir. Bununla birlikte, hastalıkla ilgili mevcut tedavi seçenekleri, hastalığın yaygınlığı gibi

faktörler dikkate alındığında, tarama programına dahil edilen hastalık türleri uluslararası düzeyde çeşitlilik göstermektedir[25,26].

2.3.1. Türkiye'deki Yapılanması

Türkiye'de Fenilketonüri Tarama Programı 1987 yılında başlamış, 1993 yılında tüm Türkiye'ye yaygınlaştırılmıştır. Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ise Fenilketonüri taramasına Konjenital Hipotiroidi taramasının eklenmesi ile 25.12.2006 tarihinde başlatılmıştır. 2008 Ekim'de Biotinidaz eksikliği, Ocak 2015'ten itibaren ise Kistik Fibrozis taraması panele eklenmiştir. 2017 yılında Konjenital Adrenal Hiperplazisi pilot taraması 4 ilde başlatılmış 2022 yılında ise 81 ilde yaygınlaştırılmıştır. Tarama paneline 09.05.2022 tarihi itibariyle Spinal Müsküler Atrofi (SMA) eklenmiştir. İl genelindeki tüm sağlık birimlerinde Yenidoğan Tarama Programı için alınacak topuk kanları, İl Sağlık Müdürlüğünde toplanarak, Ankara ve İstanbul Tarama Laboratuvarlarına gönderilmektedir. Tarama laboratuarında her bir hastalık için çalışılan kan sonuçları Yenidoğan Tarama Programı web uygulaması üzerinden illere iletilmekte, tarama sonucu şüpheli çıkan bebekler ilgili kliniklere yönlendirilmektedir[27].

2.4. Yenidoğan Taramalarında Tespit Edilen Kalıtsal Hastalıklar

Konjenital metabolizma hastalıkları, vücudun biyokimyasal işlevlerindeki anormallikler nedeniyle ortaya çıkan, genellikle otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal hastalıklardır[1,6]. Bu hastalıklar, metabolik yolaklardaki enzim eksiklikleri, taşıyıcı molekül bozuklukları veya kofaktör aktivitesindeki değişiklikler sonucunda moleküler yapıda meydana gelen bozulmalarla ilişkilidir[19].

Bu hastalıkların bazıları, doğumdan sonra saatler ve günler içinde belirti göstermeye başlar. Bu belirtiler arasında emme isteksizliği, solunum güçlüğü, apne, hipotoni, kusma, dehidratasyon, letarji ve konvülziyon bulunmaktadır ve bu belirtiler enfeksiyonlar, sepsis, kalp yetersizliği ve intraventriküler kanama gibi durumlarla karıştırılabilir[28]. Erken tanı konulup tedaviye başlanmazsa, kısa dönemde metabolik asidoz, nöbetler, koma ve hatta ölüme neden olabilirken, uzun dönemde zeka geriliği ve büyüme-gelişme geriliği gibi çeşitli sekeller oluşabilir[11].

2.4.1. Fenilketonüri

Türkiye'de yenidoğan döneminde taranan ilk hastalık olan fenilketonüri[27], otozomal resesif bir metabolizma bozukluğudur. Türkiye, akraba evliliklerinin sık görülmesi nedeniyle 1/4500 oranı ile FKU hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir[29].

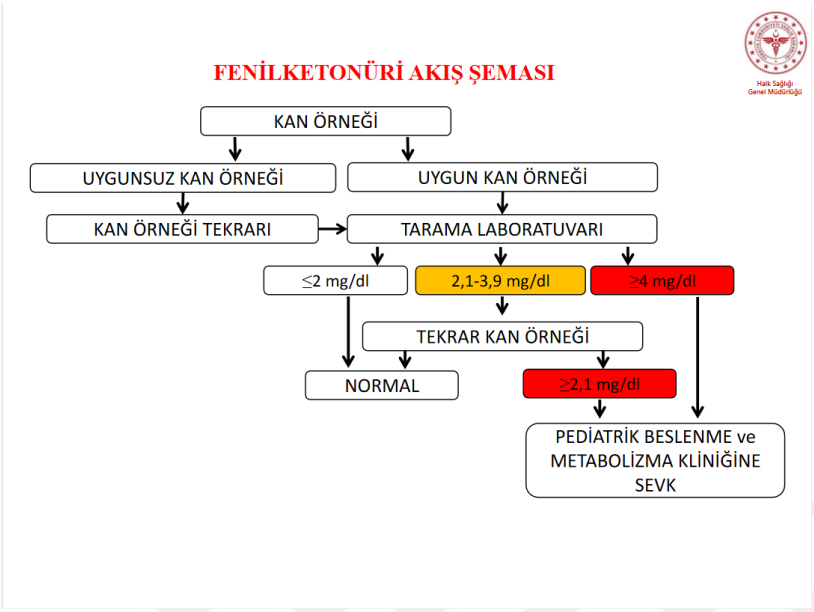
Klasik fenilketonüri (FKU), fenilalanin hidroksilaz enzimindeki eksiklikten kaynaklanır. Fenilalanin hidroksilaz, karaciğerde bulunan bir enzimdir ve temel bir amino asit olan fenilalaninin tirozine dönüşümünü katalizler. Bu reaksiyonun kofaktörleri arasında tetrahidrobiopterin (BH4), moleküler oksijen ve demir bulunur. Fenilalanin hidroksilazın eksikliği sonucunda kanda ve idrarda fenilalanin ile transaminasyon sonucu oluşan toksik metabolitlerin, fenil pirüvik asit, fenillaktik asit ve fenilasetik asit düzeyleri artar[19].

Fenilketonüri (FKU) olan bebekler, hayatlarının ilk birkaç ayında genellikle sağlıklı bebeklerden ayırt edilemezler. Bebek beslenmeye başladıktan sonra toksik metabolitlerin birikimiyle nörolojik gelişim olumsuz yönde etkilenmeye başlar. Hasta bebeklerde genellikle 5-6 aydan sonra gelişme geriliği belirginleşmeye başlar. Diğer akranları gibi oturma, yürüme ve konuşma gibi becerileri kazanamazlar. Beyin gelişimi yetersiz olduğundan mikrosefali meydana gelebilir. Ayrıca, çocuklar genellikle etrafla ilgisiz, hiperaktif hatta otistik davranışlar sergileyebilirler. Olguların %60'ında açık renkli saç, göz ve deri rengi gözlemlenir. Ayrıca, vücut sıvıları ve idrarlarında belirgin bir küf kokusu fark edilebilir[1,11].

FKU diyeti, doğal proteinlerden, vitaminlerden, minerallerden, düşük fenilalanin ve yüksek tirozin içeren bir diyet rejimidir[30,31]. Diyet mümkün olan en erken zamanda, tercihen doğumdan itibaren 3 hafta içinde başlatılmalıdır. Bu özel diyet, yaşam boyu sürdürülmelidir. Fenilalanin seviyeleri periyodik olarak izlenmeli ve uygun beyin gelişimi için belirli aralıklar arasında (60-360 µmol/L arasında) tutulmalıdır. Bebeklik döneminde fenilalanin seviyelerinin yüksek kalması durumunda, zeka geriliği kaçınılmaz bir sonuç olacaktır[19].

FKU' nun erken tanılanmasında topuk kanı örneği alma uygulaması T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Şube Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı Fenilketonüri Akış Şemasına uygun olarak yapılmalıdır (Şekil 1).

Şekil 1.Fenilketonüri Akış Şeması[27]



2.4.2. Konjenital Hipotiroidi

Konjenital hipotiroidi (KH), yenidoğan bebeklerde tiroid hormonu eksikliğine bağlı olarak ortaya çıkan bir klinik durumdur. KH, her 2000-4000 canlı doğumda bir görülür. Yenidoğan döneminde karşılaşılan en sık endokrinolojik problem konjenital hipotiroididir. Konjenital hipotiroidi, önlenebilir mental retardasyonun(zeka geriliğinin) en sık nedenlerinden biridir[32]. Altta yatan nedenler ve hastalık süresi açısından, kalıcı ve geçici KH olmak üzere iki ana alt gruba ayrılır. Kalıcı KH, tiroid bezinin gelişimsel bir anomalisi olan tiroid displazisi veya tiroid hormonu üretiminde bir defekt olan dishormonogenezis sonucunda ortaya çıkar ve tedavisi ömür boyu süren tiroid hormon replasmanını gerektirir[33].

Konjenital hipotiroidili bebeklerin çoğu doğumda belirti vermez. Erken tanı konulmadığı takdirde, mental retardasyon kaçınılmazdır. Tarama programları ile tanı konulan bebeklerde tedavi oldukça kolay ve etkilidir[34].

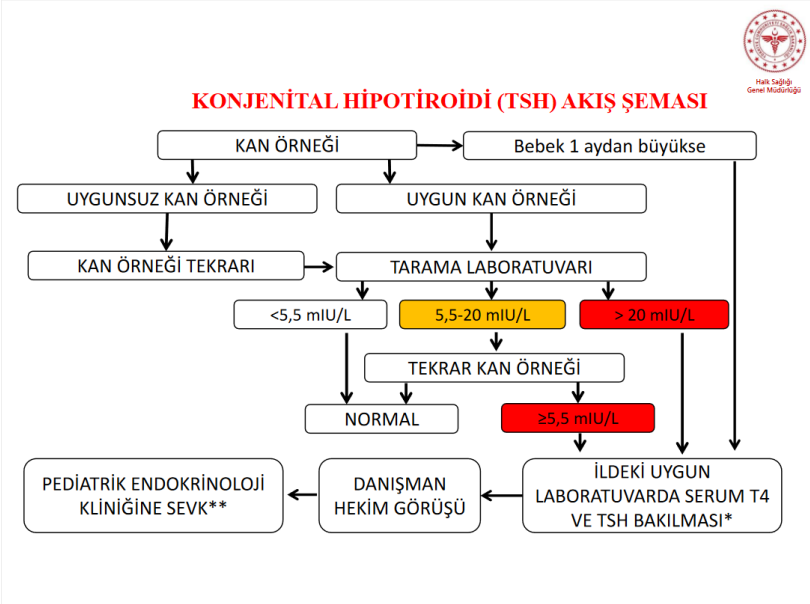
Tiroid hormonları, enerji metabolizması, termogenezis, büyüme, gelişme, kemik ve santral sinir sistemi gelişimi açısından kritik öneme sahiptir. Santral sinir sisteminde, tiroid hormonlarının nöron oluşumu, gliyojenesis, nöronal hücre göçü, kortikal tabaka oluşumu, dendrit ve akson büyümesi, sinaptogenez ve miyelinizasyon gibi önemli rolleri vardır.

Hipotiroidizm durumunda, neokorteksteki piramidal hücreler ve serebellumdaki Purkinje hücreleri özellikle etkilenir. Beyin gelişimi için tiroid hormonlarının hayati rolü nedeniyle, tiroid hormonlarının eksikliği durumunda geri dönüşü olmayan kognitif ve motor bozukluklar ortaya çıkabilir[35,36].

Tedavinin temel hedefi, uygun tiroid hormon replasmanının en erken aşamada başlatılmasıyla entelektüel gelişimin maksimum düzeyde sağlanması, normal büyüme ve gelişmenin desteklenmesi, normal veya normale yakın bir zeka ve zihinsel gelişimin elde edilmesidir[32]. Erken başlanan tedavinin IQ üzerindeki etkisi dramatiktir. İlk üç ayda tanı konulan vakaların ortalama IQ seviyesi %89, 3-6 ay arasında tanı konulan vakaların ortalama IQ seviyesi %71, 6 aydan sonra tanı konulan vakaların ise %54 olarak saptanmıştır. Bu değerler yenidoğan tarama testlerinin öneminin ve etkinliğinin en güzel göstergelerindendir[32].

KH' nın erken tanılanmasında topuk kanı örneği alma uygulaması T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Şube Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı Konjenital Hipotiroidi Akış Şemasına uygun olarak yapılmalıdır (Şekil 2).

Şekil 2. Konjenital Hipotiroidi Akış Şeması[27]



2.4.3. Biotinidaz Eksikliği

Biotinidaz eksikliği (BD), 1983 yılında Wolf ve meslektaşları tarafından tanımlanan, otozomal resesif geçişli, nadir görülen bir hastalıktır[37]. Dünya genelindeki görülme sıklığı yaklaşık olarak 1/60,000'dir. Akraba evliliklerinin yaygın olması nedeniyle, Türkiye ve Suudi Arabistan'ın biotinidaz eksikliğinin en sık görüldüğü ülkeler olduğu bildirilmiştir[1].

BD, toplumda sıkça karşılaşılması, klinik belirtilerin belirginleşmeden önce bir latent döneminin varlığı, bulguların spesifik olmaması sebebiyle tanının sıkça gözden kaçırılması, ortaya çıkan belirtilerin önemli bir kısmının geri dönüşümsüz olması ve bu belirtilerin erken tedavi ile önlenebilir olması gibi koşullar nedeniyle yenidoğan taraması için uygun hastalıklardan biridir. Ayrıca, tarama ve tanı testlerinin kolay uygulanabilir olması ve tedavinin etkin, ucuz ve ağız yoluyla uygulanabilir olması da bu hastalığı tarama programları için uygun kılar[38].

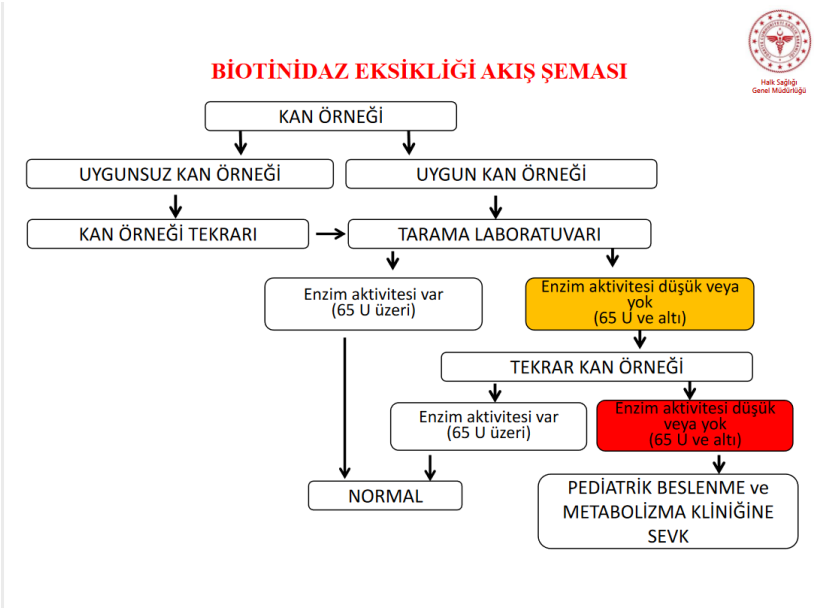
Biotinidaz, vücutta biotin döngüsü adı verilen bir reaksiyon zinciri içinde serbest biotin oluşum basamağı için gerekli bir enzimdir. Serbest biotin, glukoneogenez, yağ asidi sentezi ve çeşitli amino asitlerin katabolizmasında rol oynayan dört önemli karboksilaz enziminin koenzimidir. BD organizmada biotin döngüsünü bozarak metabolik asidoz, deri bulguları ve nörolojik belirtiler gibi değişik klinik ve laboratuvar bulgularının görüldüğü bir hastalık tablosuna yol açar[39–41].

Biotinidaz eksikliğinin klinik bulguları oldukça çeşitlidir. Bunun nedeni hastalardaki farklı düzeylerde enzim eksikliği olmasıdır. İlk bulgular yenidoğan döneminde başlayabileceği gibi adolesan döneme kadar da gecikebilir[42]. Erken teşhis konulmayan BD hastalarında, farklı zamanlarda ve çeşitli kombinasyonlarla nörolojik, dermatolojik, immünolojik ve oftalmolojik bulgular ortaya çıkabilir.[43,44] En yaygın semptomlar arasında hipotoni, grand mal ve miyoklonik nöbetler, ataksi ve gelişimsel gecikme yer almaktadır. Ayrıca işitme kaybı, konjonktivit ve optik atrofi birçok hastada gözlemlenebilir. Deri döküntüsü ve alopesi, hastalığın tanımlayıcı özellikleridir; ancak bunlar geç ortaya çıkabilir veya hiç görülmeyebilir[38,45].Geç tanı konulan hastalara tedavi başlansa bile psikomotor gerilik, işitme kaybı ve optik atrofi gibi nörolojik bulgular geriye dönmemektedir[42,46].

BD tanısı alan bebekler, erken dönemde başlanan düzenli biotin tedavisi ile sağlıklı bireyler olarak yaşamlarına devam edebilirler. Bulguların düzelmesi genellikle tedaviye başlama zamanıyla ilişkilidir[34]. Biotinidaz eksikliği olan tüm hastaların, yaş ve vücut ağırlığına bakılmaksızın, günlük 5-20 mg dozunda oral biotin ile tedavi edilmeleri önerilir. Bu tedavi, biotinidaz eksikliğinin tüm semptomlarını önlemede etkili olduğu gösterilmiştir[47].

BD' nin erken tanılanmasında topuk kanı örneği alma uygulaması T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Şube Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı Biotinidaz Eksikliği Akış Şemasına uygun olarak yapılmalıdır (Şekil 3).

Şekil 3. Biotinidaz Eksikliği Akış Şeması[27]



2.4.4. Kistik Fibrozis

Kistik fibrozis (KF), otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Ülkemizde, KF'in görülme sıklığı yaklaşık olarak 1/3000'dir[1].

KF, ekzokrin salgı bezlerindeki fonksiyon bozukluğu ile karakterize multisistemik tutulum gösteren bir hastalıktır. KF gen mutasyonu, klor iyonlarının taşınmasını etkileyerek solunum yolları epitelinde sodyum emilimini artırır ve sekresyonların viskozitesini artırır. Bu durum solunum yolları, pankreas ve safra kanallarının tıkanmasına neden olarak

enfeksiyonlara yatkınlığı artırır. Ayrıca, ter bezlerinde suyun emilimi bozulduğundan tuz kaybı artar[1].

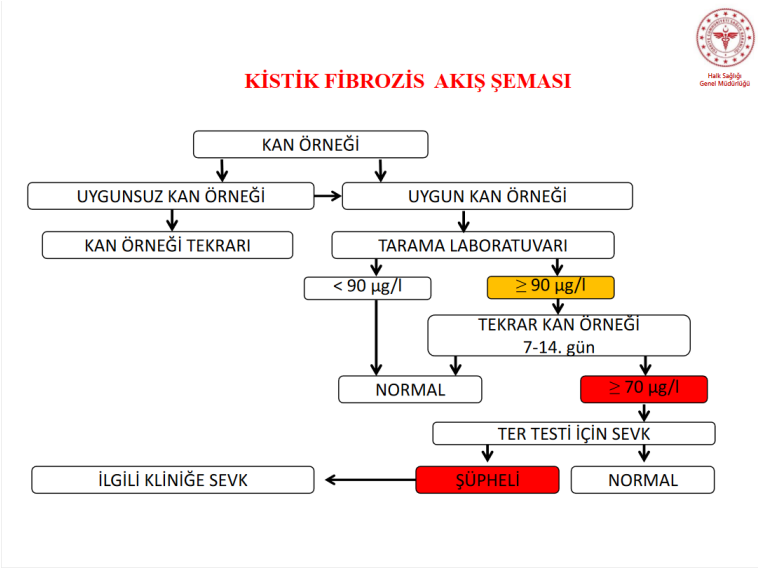
Solunum semptomları genellikle bebeklik döneminde başlar ve zamanla ilerler. Tekrarlayan kronik öksürük ilk belirtidir. Tekrarlayan ve ilerleyici akciğer enfeksiyonları kalıcı hasarlara yol açabilir. En ciddi komplikasyonu akciğer hasarıdır ve ölümlerin %90'ından fazlası akciğer tutulumuna bağlıdır[19]. Mekonyum tıkacı ile bağırsak obstrüksiyonları görülebilir ve rektal prolapsusa neden olabilir. Obstrüktif hepatit gelişebilir. Kronik steatore ve pankreas yetersizliğine bağlı emilim bozukluğu sonucunda büyüme-gelişme geriliği görülebilir. Yağda eriyen A, D, E, K vitaminlerinin eksikliklerine bağlı semptomlar görülebilir. Metabolik alkaloz ve ödem gelişebilir, kronik sinüzit, nazal polipler ve diyabet sıklığı yaşla birlikte artabilir. İnfertilite gelişebilir[48].

Gözlemsel birçok çalışmada da tarama programıyla KF teşhisi konulan bebeklerin ilerleyen dönemde daha iyi akciğer fonksiyonuna, daha az hastaneye yatış gereksinimine ve daha iyi büyüme çizgisine sahip olduğu belirtilmektedir. Bu nedenle, KF tarama testiyle klinik semptomlar ortaya çıkmadan tanı konması ve bu şekilde morbiditelerin azaltılması hedeflenmektedir[34].

Tedavi stratejileri arasında, akciğer sorunlarının etkin yönetimi önemlidir. Bu, fizik tedavi, egzersiz ve bronkodilatörler, mukolitikler ve dekonjestanlar gibi ilaçların kullanımını içerir. Bu tedbirler, akciğer hava yollarının mukusla tıkanmasını azaltarak solunum fonksiyonlarını iyileştirmeyi hedefler. Sigara maruziyetinin azaltılması ve yıllık grip aşılarının yapılması da tedavinin önemli bir parçasını oluşturur. Sindirim problemlerinin etkili bir şekilde yönetilmesi de tedavinin kritik bir bileşenidir. Bu, dengeli ve yüksek kalorili bir diyetin benimsenmesini, yağ oranı düşük ve protein açısından zengin gıdaların tüketilmesini içerir. Pankreas enzimleri, sindirimi desteklemek amacıyla tedaviye eklenebilir. A, D, E ve K vitaminlerinin takviye edilmesi önerilir. Lavmanlar ve mukolitik ajanlar, barsak tıkanıklıklarının tedavisinde kullanılabilir. Gen terapisi ve akciğer nakli, diğer tedavi seçenekleri olarak değerlendirilebilir. Bu yöntemler, hastalığın semptomlarını yönetmede veya ilerlemesini durdurmada etkili olabilir[1,48].

KF' nin erken tanılanmasında topuk kanı örneği alma uygulaması T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Şube Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı Kistik Fibrozis Akış Şemasına uygun olarak yapılmalıdır (Şekil 4).

Şekil 4. Kistik Fibrozis Akış Şeması[27]



2.4.5. Konjenital Adrenal Hiperplazi

Konjenital adrenal hiperplazi (KAH), adrenal kortekste kortizol sentezinde yer alan enzimlerden birinin genetik bir defekti sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Kortizol eksikliği genellikle aldosteron sentez defekti ile birlikte seyreder, bu nedenle olguların çoğunda her iki hormon eksikliği birlikte görülür. Erken tanı ve tedavi, mortalite ile fiziksel ve bilişsel morbiditeyi azaltır. KAH insidansı dünya çapında 1/5000 ila 1/15000 arasında değişir ve bölgesel, etnik farklılıklardan etkilenir[49].

KAH, klasik tuz kaybettiren form, basit virilizan form ve non-klasik veya geç başlangıçlı form olmak üzere üç ana klinik formda görülür. Klasik tuz kaybettiren form, en sık görülen ve genellikle yenidoğan döneminde ağır tuz kaybı ile karakterizedir. Kortizol eksikliğiyle birlikte aldosteron eksikliği de mevcuttur. Genellikle bebeklik döneminin ilk haftalarından sonra beslenme problemleri, kusma, ishal, huzursuzluk, kilo kaybı, hiponatremik dehidratasyon, asidoz ve halsizlik gibi belirtiler ortaya çıkar. Yenidoğan döneminde yaşanan adrenal kriz, elektrolit dengesizlikleri, hipoglisemik nöbetler ve şok durumuna bağlı olarak

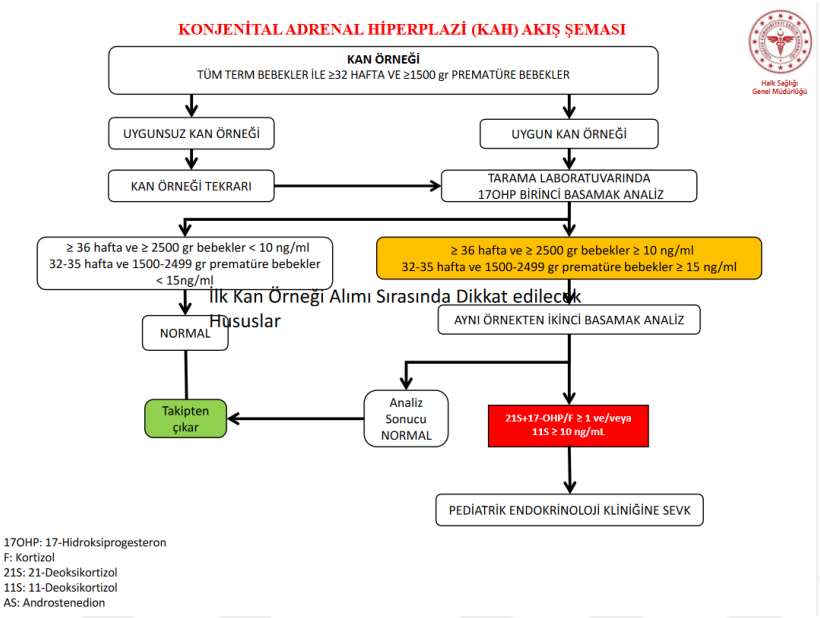
kalıcı beyin hasarı, bilişsel fonksiyon bozuklukları ve öğrenme güçlükleri gözlemlenir. Kız bebekler, iç genital yapıları normal olmasına rağmen, artan androjenlerin etkisiyle kuşkulu genital yapı ile doğarlar. Erkek bebekler kuşkulu genital yapı olmaması nedeniyle daha geç tanı alırlar. Basit virilizan form ise kortizol eksikliği ve androjen fazlalığına bağlı belirtilerle seyreder. Bu hastaların erken tanı almaması ve tedavi görmemesi durumunda, ilk 5 yıl içinde virilizasyon ilerler ve artan androjenlerin etkisiyle erken ergenlik belirtileri ortaya çıkar. Kemik yaşında ilerleme nedeniyle, büyüme plakları erken kapanır ve yetişkinlik döneminde boy kısalığı kaçınılmaz hale gelir. Non-klasik veya geç başlangıçlı formda, enzimde kısmi bir yetersizlik vardır ve genellikle erken pubarş, ileri kemik yaşı ve diğer hormonsal belirtiler görülür[49].

Yenidoğan KAH taraması, hayati risk taşıyan adrenal krizlerin önlenmesinde, ciddi virilize kız çocuklarının yanlış cinsiyet kimliğiyle büyütülmesinin engellenmesinde ve aşırı androjen üretimine bağlı boy kısalığı ve psikoseksüel bozuklukların gelişiminin önlenmesinde kritik bir rol oynamaktadır[49].

Tedavi, eksik olan hormonların yerine konması prensibine dayanır. Klasik tuz kaybettiren formda glukokortikoid ve mineralokortikoid kombinasyonu kullanılırken, basit virilizan formda genellikle tek başına glukokortikoid tedavisi yeterlidir. Yenidoğan KAH taraması, adrenal kriz öncesinde KAH hastalarının belirlenmesine ve özellikle erkek bebeklerin morbidite ve mortalitesinin azaltılmasına yardımcı olur[49].

KAH' ın erken tanılanmasında topuk kanı örneği alma uygulaması T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Şube Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı Konjenital Adrenal Hiperplazi Akış Şemasına uygun olarak yapılmalıdır (Şekil 5).

Şekil 5. Konjenital Adrenal Hiperplazi Akış Şeması[27]



2.4.6. Spinal Musküler Atrofi

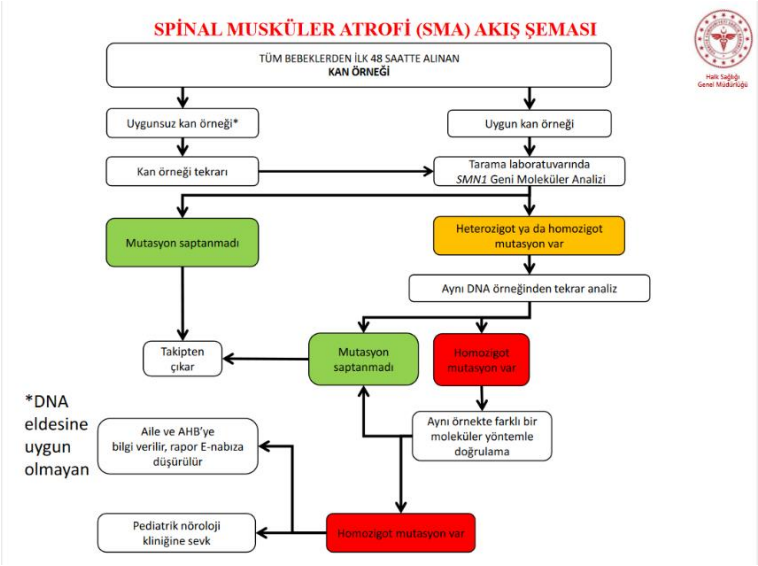
Spinal Musküler Atrofi (SMA), omuriliğin motor nöronlarında bulunan survival motor neuron (SMN1) genindeki delesyonlar veya mutasyonlar sonucu ortaya çıkan otozomal resesif bir nöromusküler hastalıktır. SMA, çocuk ölümlerinin en yaygın kalıtsal nedenlerinden biridir. SMA, başlangıç yaşı, motor gerilemenin şiddeti ve beklenen yaşam süresine göre beş farklı tip (0-IV) olarak sınıflandırılır. Prenatal başlangıçlı form olan tip 0 SMA'da yaygın motor ve duyu nöron kaybı ile birlikte perinatal ölüm gerçekleşir. Tip I SMA (Werding-Hoffmann hastalığı) en şiddetli form olup hastalar yardımsız oturamazlar ve 2 yaşından önce yaşamlarını kaybederler. Ara form olan tip II SMA'da (Intermediate form-subakut form) hastalar oturabilir fakat yürüyemezler, tip III SMA (Kugelberg Welander hastalığı) ise daha hafif klinikle seyreder ve hastalar yardımla yürüyebilirler ancak koşamazlar. Tip IV SMA erişkin başlangıçlı form olup genellikle 35 yaşından sonra bulgu verir. Hafif kas güçsüzlüğü, seğirme ve titreme ile seyreder, yaşam süresi normaldir, yutma ve solunum kasları nadiren etkilenir[50].

SMN bağımlı terapötik yaklaşımlar ancak presemptomatik olarak uygulandığında motor nöron fonksiyonları eski haline gelebilmektedir. Bu yüzden SMA hastalığına sahip bir bebekte, hastalık belirtileri ortaya çıkmadan önce en erken aşamada tedaviye başlanması son derece kritiktir. Tedavide, küçük moleküller, oligonükleotidler ve gen replasmanı gibi

yöntemlerle motor nöronlarda SMN seviyesini artırmak hedeflenir. Tedaviye yanıt bireysel farklılıklar gösterir. Tedaviye verilen cevabı, bebek için uygun tedavinin en erken dönemde başlanması belirler[50].

SMA' nın erken tanılanmasında topuk kanı örneği alma uygulaması T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Şube Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı Spinal Musküler Atrofi Akış Şemasına uygun olarak yapılmalıdır (Şekil 6).

Şekil 6. Spinal Musküler Atrofi Akış Şeması[27]



2.5. Kan Örneğinin Alınma Tekniği

2.5.1. Uygun Kan Örneğinin Alınması

İşlem öncesinde, ebeveynler uygun şekilde bilgilendirilmeli ve kan alınmasıyla ilgili işlemler hakkında detaylı açıklamalar yapılmalıdır. Kan alınması için hazırlanmış olan tarama kartı üzerindeki ebeveyn rıza beyan bölümü, kan alınacak bebekler için doldurulmalı ve ebeveynler tarafından imzalanmalıdır. Kan örneğinin alınacağı tarama kartı, kuru ve temiz bir alanda muhafaza edilmelidir. Ayrıca kartın deformasyon, güncellik ve son kullanma tarihi gibi önemli detaylar da kontrol edilmelidir[51].

Yenidoğan bebeklerden kan alımı için en uygun bölge topuktur. Topuk hafifçe ısıtılır ve kalp seviyesinden aşağıda tutulur. Topuk bölgesi uzunlamasına hayali çizgilerle üç eşit bölgeye ayrılmalı ve kan alımı için lateral kısımlar kullanılmalıdır. Topuk temizlenir,

ardından kuruması beklenir, lansetle delinir. Amacı, tek seferlik bir delme işlemi ile topuğun sıkılmadan bir büyük damla kan elde etmektir. Gelen ilk damla silinir ve ikinci damla, daha önceden hazırlanmış Guthrie kağıdının bir yüzüne, işaretlenmiş halka içine emdirilir. Topuk kâğıda değdirilmemeli, sadece kan damlası kağıda emdirilmelidir. Venöz kan örneği veya hematokrit tüpüne alınan örnekler, inceleme için uygun değildir. Kan alınırken doku sıkılmamalı ve EDTA'lı tüp kullanılmamalıdır. Kan örneğinin emdirileceği bölgelere elle dokunulmamalı ve emdirilen kanın hacmi ile emdirilme süresi dikkate alınmalıdır. Filtre kağıdında aynı noktadan üst üste kan emdirilmemeli, her iki yüzüne uygulanmamalı ve üzerinde çizik veya sıyrıklar olmamalıdır. Kart, uygun koşullarda analiz yapılacak merkeze iletildikten sonra oda sıcaklığında yatay olarak kurutulmalı ve laboratuvara 72 saatten önce gönderilmelidir. Kan örnekleri, yenidoğan bebeğin tanıtıcı bilgileriyle birlikte kaydedilmelidir. Kimlik bilgileri, kullanılan ilaçlar, beslenme durumu, transfüzyon uygulanıp uygulanmadığı özellikle belirtilmelidir[21].

2.5.1.1. Yalancı pozitiflik nedenleri:

- Düşük cut-off değerlerinin kullanılması,
- Prematürite,
- Total parenteral nutrisyonla beslenme,
- Vitamin C ve B12 eksiklikleri,
- Erken örnekleme süreci,
- İnek sütüyle beslenme sonucu protein yüklemesi,
- Karnitin, valproik asit, pivalik asit, benzoik asit ve orta zincirli trigliseritler gibi tedavilerin uygulanması,
- Kontrolsüz fenilketonüri, hipertiroidi nedeniyle propiltiourasil kullanımı, steroid alımı, B12 tedavisi uygulaması gibi maternal nedenler,
- Kontamine örnek alınması, örneğin ilk 24 saat içinde alınması, toplanma tekniği, kurutma yöntemi, saklama ve taşıma şekli, laboratuvar hataları gibi örneklemeye ilişkin hatalar[21].

2.5.1.2. Yalancı negatiflik nedenleri:

- Yüksek cut-off değerlerinin kullanılması,

- Hafif klinik formların varlığı,
- Prematürite,
- Yetersiz beslenme veya protein eksikliği,
- Kontaminasyon, yetersiz numune alınması, ısı ve alkolün etkisiyle denatürasyon gibi faktörler ve laboratuvar hataları gibi örnekleme hataları,
- Özellikle yağ asidi oksidasyon defektlerinde numunenin geç alınması,
- Özellikle galaktozemi ve hemoglobinopatilerde kan transfüzyonu negatif sonuçlara yol açabilir[21].

2.5.2. Tarama İçin Örnek Alım Zamanı

Tarama testi örnek alımı için uygun zaman hastalıklara göre değişebilmektedir. Tarama programlarının çoğu, belirli bir yaşta tek örnekleme odaklanırken, farklı tanısal belirleyicilerin farklı yaşlarda ortaya çıktığı göz önünde bulundurulmalıdır. FKU yaşamın 8. saatinde tespit edilebilir. KH'ı değerlendirdiğimiz TSH (tiroit stimülan hormon) ve KAH'ı değerlendirdiğimiz 17-OHP (17-hidroksiprogesteron) progesteron doğumdan sonra hızla artar ve ilk 24 saat içinde normale döner. Bu nedenle doğumdan sonraki ilk 24 saat içinde alınan kan örnekleri, KH ve KAH açısından genellikle yeniden test gerektirir. İdeal tarama zamanı genellikle doğumdan sonraki 3-5 gün arası olarak belirlenmiştir, ancak hastalar normal doğumlar için 24 saat, sezaryen doğumlar için 48-72 saat içinde taburcu edildiklerinden ve ailelerin ihmal etme riskini önlemek amacıyla hasta taburcu olmadan kanın alınması istendiğinden 36-72 saat arası tarama için önerilir[11].

2.5.2.1. Özel Durumlar

- Transfüzyon yapılan, parenteral beslenme uygulanan, diyaliz tedavisi gören, kortikosteroid, antibiyotik veya dopamin tedavisi alan bebeklerde örnek işlem öncesinde alınmalıdır.
- Hipertiroidizm nedeniyle propiltiourasil ile tedavi edilen annelerin bebeklerinde geçici hipotiroidizm gelişebilir ve bu durumda ilacın etkisi 7 ila 14 gün sürebilir. Bu nedenle, testin 2. haftada tekrarlanması önerilir.

- KAH tanılı annelerin bebeklerinde, 17-OHP testi yanıltıcı pozitif sonuçlar verebilir. Bu nedenle, testin doğumdan 3 ila 7 gün sonra gerçekleştirilmesi daha uygun olacaktır.
- Kontrolsüz FKU'lu annelerin bebeklerinde geçici hiperfenilalaninemi saptanabilir. Ancak, bebekte FKU yoksa, bu durumun genellikle 12-24 saat içinde normale dönmesi beklenir.
- Hamilelik sırasında steroid tedavisi gören annelerin bebeklerinde yenidoğanlarda KAH testleri yalancı pozitif sonuç verebilir. Bu etki, steroidin türüne ve dozuna bağlı olarak değişir ve genellikle yaklaşık 1-2 hafta sürer. Bu nedenle, testin 2 hafta sonra tekrarlanması önerilir.
- Prematüre bebeklerde (<32. gebelik haftası) ilk tarama örneği, doğumdan sonraki 48-72 saatler arasında alınmalıdır. Hastanede kalış süresi 14 günden uzunsa, taburcu olmadan önce veya 1 aydan uzunsa 1. ayda yeni bir örnek alınmalı ve test tekrarlanmalıdır. Prematüre bebeklerin düzeltilmiş yaşları terme ulaştığında da tarama testleri tekrarlanmalıdır.
- Diyaliz uygulananlarda 6, 30 ve 60. günlerde testler tekrarlanmalıdır[21].
- Yüksek iyot içeren solüsyonların kullanımı, mekonyum ileusu, hiperbilirubinemi, respiratuar distres sendromu (RDS), mekonyum aspirasyonu, karaciğer ve böbrek hastalığı, doğumda asfiksi, sepsis, ilaç kullanımı (özellikle betametazon ve deksametazon), venöz yolla kan alınmak zorunda kalınması gibi durumlar tarama sonuçlarını etkileyebilir ve bu nedenle numune kağıdına detaylı bir şekilde belirtilmelidir[51].

2.5.2.2. İkinci Kan Örneği Alınması Gereken Durumlar

Ülkemizde yenidoğan tarama programı politikası gereği, şu durumlarda ikinci bir kan örneği alınması gerekir:

- Topuk kanı ilk 24 saat içinde alınan bebekler,
- İntravenöz sıvı tedavisi alan bebeklerin ağızdan beslenmeye başlamasının ardından 24 saat geçtikten sonra,
- Prematüre bebeklerin doğumunu takip eden 10-15 gün içinde,

- Antibiyotik tedavisi alan bebeklerin ilacın kesilmesinden en az 48 saat sonra,
- Kan değişimi yapılan bebeklerin beslenmeyi izleyen 48-72 saat sonra,
- Transfüzyon alan bebeklerin son transfüzyondan 90 gün sonra[11].

2.5.3. Sonuçların İzlenmesi

Etkin bir yenidoğan tarama sistemi tarama kanının alınmasının yanı sıra sonuçların izlenmesi, tanının kesinleştirilmesi, uygun merkezlere yönlendirilerek tedavinin planlanması ve tarama sisteminin periyodik olarak değerlendirilerek programdaki ekip üyelerinin eğitimine odaklanan dört ek bileşene gereksinim duyar[52].

Topuk kanı alınmadan önce ailelere, normal sonuç durumunda geri bildirim yapılmayacağı ancak şüphe olduğunda yeniden örnek almak için bilgi verileceği ve tekrarlanan örneğin şüpheli çıkması durumunda ilgili kliniğe yönlendirilecekleri bilgisi verilmelidir. Tarama laboratuvarlarında elde edilen sonuçlar ilgili illere Yenidoğan Tarama Programı web sayfası aracılığıyla iletilmekte ve gerektiğinde ilgili birimlere sevk işlemi başlatılmaktadır. Şüpheli sonuçların ailelere anlatılması ve bebeğin değerlendirilmesi için uygun birimde yeni testlerin yapılması gerektiği vurgulanarak aile beyan formu doldurulmalı ve bakanlık tarafından belirlenen renk kodlarına göre ilgili kliniğe sevk işlemi yapılmalıdır[51].

2.6. Metabolik Olmayan Diğer Tarama Programları

2.6.1. İşitme Taraması

Ülkemizde her 1000 doğumda 2-3 bebekte ileri derecede işitme kaybı tespit edilmektedir. Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde yatan bebeklerde bu oranın arttığı belirtilmektedir. İşitme kaybı olan bebeklere erken tanı konulması, koklear implanttan fayda görecek bebeklerin tanınmasıyla ilgili yapılan araştırmalar, ilerleyen dönemde dil ve gelişimsel sonuçların daha olumlu olduğunu göstermektedir. Ulusal işitme tarama programları, önlenebilir işitme kaybına bağlı morbiditenin azaltılmasını hedeflemektedir. Neonatal işitme taraması için kullanılan testlerin ≥35 desibel işitme kaybını tespit edebilmesi ve 3 aylıktan küçük bebeklerde uygulanabilir olması gerekmektedir. Bu kriterlere uygun olarak, Otoakustik Emisyon (OAE) ve İşitsel Beyin Sapı Cevabı (ABR)

gibi testler tercih edilmektedir. Her iki kulağın da geçmesi gereken tarama testlerinde, OAE'nin ucuz, kolay ve hızlı olmasının yanı sıra çocuğun katılımını gerektirmemesi ve eğitimli olmayan kişiler tarafından uygulanabilmesi avantaj sağlamaktadır. Ancak <30 dB işitme kayıplarını tespit edememe ve ortam gürültüsünden etkilenebilme gibi dezavantajları bulunmaktadır. Bu nedenle, Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan genelgede, tüm bebeklerin ABR ile test edilmesi önerilmektedir. ABR, işitme sinirinden gelen işitsel uyarılmış potansiyeli göstererek işitme yolaklarının hasarını tespit edebilmektedir. Yenidoğan işitme taraması, işitme kaybı olan bebeklerin erken dönemde tanı almasını sağlayarak önemli bir rol oynamaktadır. İşitme kaybı, çeşitli risk faktörlerinin varlığında sıklığının artabileceği bir durumdur. Tüm yenidoğanların doğumdan sonraki ilk 12-24 saat içinde işitme taramasına alınması en uygun yöntem olarak kabul edilmektedir[34,53].

2.6.2. Görme Taraması

Kırmızı refle testi, yenidoğan muayenesinin vazgeçilmez bir parçasıdır ve görmeye dair potansiyel sorunların, özellikle katarakt, korneal opasite, retinablastom ve retina dekolmanı gibi durumların tespitinde kullanılır. Bu test, pupillaların uygun şekilde genişlemesi için karanlık bir ortamda gerçekleştirilir ve oftalmoskop kullanılarak yapılır. Oftalmoskop, bir pupillaya 30-45 cm mesafeden odaklanarak her göz ayrı ayrı incelenir; ardından her iki gözün simetrisi açısından 90 cm mesafeden birlikte değerlendirilir. Optik yolu bozabilecek veya engelleyecek her türlü faktör kırmızı reflede anormalliğe neden olur. Kırmızı refle her iki gözden yansıyor, renk, şiddet ve saydamlıkta eş değer ise test sonucu normal kabul edilir. Kırmızı refle içinde karanlık noktalar, azalmış kırmızı refle veya beyaz refle alınması, reflede asimetri olması bebeğin bir göz doktoruna yönlendirilmesi için endikasyon oluşturur[34,53].

2.6.3. Gelişimsel Kalça Displazisi

Gelişimsel kalça displazisi (GKD), fetal dönemde kalça bileşenlerinin normal gelişim göstermesine rağmen doğum sonrasında çeşitli nedenlerle yapısal anormalliklerin ortaya çıkmasıyla karakterize dinamik ve mekanik bir hastalıktır. GKD'nin görülme sıklığı toplumlar arasında değişiklik göstermekte olup, ülkemizde yaklaşık olarak %1-1,5 arasında olduğu rapor edilmektedir. Yenidoğan döneminde, Ortolani ve Barlow testleri, GKD'nin tanısında önemli bir role sahiptir. Ancak, fizik muayene tek başına tarama için yeterli

olmamaktadır. Ayrıca, ilk 3-6 haftada kalça ultrasonografisi ile değerlendirilmesi, ortopedist tarafından muayenesinin yapılması ve tedavi gereken olgulara erken ve uygun tedavinin başlatılması, GKD için yapılacak cerrahi müdahalelerin sayısını azaltmayı ve olası komplikasyonları en aza indirmeyi hedefler[34,53].

2.7. Etik Konular

Yenidoğan taramaları, halk sağlığı alanında önemli bir başarıdır. Ancak, birçok başarıda olduğu gibi, bu taramaların uygulanması aileler, toplum ve sağlık bakım sağlayıcıları için önemli etik ve yasal sorumlulukları da beraberinde getirmektedir[54,55].

2.7.1. Aydınlatılmış Onam

Aydınlatılmış onam, bireylere anlaşılır bilgiler sunularak alınan bir onamı ifade eder. Sağlık çalışanlarının, tarama testleri hakkında ebeveynlere gereken bilgiyi sağlayarak bilinçli kararlar almalarına yardımcı olmaları etik bir sorumluluktur. Avrupa Konseyi Bakanlar Komitesi ve Dünya Sağlık Örgütü, taramanın kişinin kendi karar verme hakkını ihlal etmemesi gerektiği görüşünü paylaşmaktadır. Bu nedenle, kişinin rızası olmadan tarama yapılmamalıdır. Bilgilendirilmiş onamın alınabilmesi için bireyin yasal olarak yetkin olması, serbest iradeyle karar vermesi ve tarama süreci hakkında anlayabileceği bir dilde bilgilendirilmesi gerekmektedir. Tarama yapılacak kişi bir çocuk ise, onay ebeveyne veya yasal vasiye aittir[7,56].

2.7.2. Psikososyal Etkiler ve Ailesel stres

Yenidoğan tarama testlerinin doğru ve güvenilir bir şekilde yapılmasında sağlık çalışanlarının yanı sıra ebeveynlerin ve özellikle annelerin de önemli bir rolü vardır. Doğum sonrası dönemde anneler hem fiziksel hem de duygusal ihtiyaçlarına boğulmuş durumdadırlar ve hastanede kalış süreleri genellikle kısıtlıdır[57]. Annelere tarama süreci, amacı ve faydaları hakkında bilgi verilmesi, psikososyal zararların azalmasına ve ihtiyaca yönelik davranışların geliştirilmesine yardımcı olur. Tıbbi müdahaleler genellikle anneyi endişelendirir ve bilgisizlik kaygıyı artırabilir. Araştırmalar, anne ve babaların yenidoğan müdahaleleri konusunda yeterli bilgiye sahip olmadığını ve eğitim ihtiyacı duyduğunu göstermektedir. Bilgi edinme, korku ve kaygıyı azaltırken kontrol duygusunu artırır ve problemlerle başa çıkma stratejilerini güçlendirir[4].

Annelerin tarama testleri hakkında bilgilendirilmesi, uygun iletişim ve eğitim tekniklerini içermelidir. Bilginin ayrıntılı olması, ancak anksiyeteyi artırmayacak şekilde olması gerekir. Araştırmalar, hamilelik döneminde annelerin bilgilendirilmesinin doğumdan sonraki bilgilendirmeden daha etkili olduğunu göstermektedir. Bu yüzden hamilelik dönemi eğitimlerine ağırlık vermek gerekir. Aileler, genellikle testlerin yapılma zamanı, sonuçların nasıl alınacağı ve yorumlanacağı konusunda bilgi almak istemektedirler[4].

Tarama, yalnızca bir laboratuvar işlemi ya da yasal bir prosedür olarak değil, hastalığın potansiyel zararlarını, taramanın faydalarını ve toplumun bu konuda eğitilmesini içeren bir süreç olarak görülmelidir. Özellikle anne adaylarının bebeğin taranmasının önemini anlaması ve bu hizmete katılımı önemlidir. Yenidoğan tarama testlerinin doğru uygulanması ve tarama programlarının başarısı, sağlık çalışanlarının üzerine önemli sorumluluklar yüklemektedir. Ebeveynlerin sağlıkla ilgili kararlar alabilme yeteneklerinin geliştirilmesi, yenidoğan tarama testleri ve programları hakkındaki görüşlerinin belirlenmesi, bilgilerinin artırılması ve tarama programlarına aktif katılımlarının sağlanması, sağlık çalışanlarının öncelikli sorumlulukları arasındadır[5,58].

3. GEREÇ VE YÖNTEMLER

3.1. Araştırma Modeli

Araştırmamız kesitsel-tanımlayıcı tipte bir anket çalışmasıdır. 15 Ocak – 15 Mart 2024 tarihleri arasında yapılmıştır. Araştırmanın evrenini Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde yatan anneler oluşturmaktadır. Örneklem seçilmemiş olup tüm katılımcılara ulaşılmaya çalışılmıştır. Çalışmaya gönüllülük esasına göre dahil olan 115 kadın katılmıştır. Çalışmaya dahil edilme kriterleri: Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde yatıyor olmak, 18 yaşından büyük olmak, okuma-yazma biliyor olmak; Dahil edilmeme kriterleri ise araştırmaya katılmaya gönüllü olmamak, iletişim problemi olması olarak belirlenmiştir.

3.2. Araştırmanın Uygulama Şekli ve Verilerin Toplanması

Araştırma anketi Google formlar üzerinden oluşturulmuş olup Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde katılımcılara yüz yüze uygulanmıştır.

Veri toplanması için oluşturulan ankette toplam 36 sorudan oluşan 6 bölüm bulunmaktadır.

İlk bölümde anket hakkında genel bilgilendirme ve katılım onayı bulunmaktadır.

İkinci bölümde sosyodemografik sorular yer almaktadır.

Üçüncü bölümde annelerin gebelikleri ile ilgili veriler ve yenidoğan tarama programları

ile taranan hastalıkları bilme durumları ile ilgili 7 soru bulunmaktadır.

Dördüncü bölümde yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin bilgi durumları hakkında 10 soru bulunmaktadır. Katılımcıların bu sorulara ‘’Evet-Hayır-Bilmiyorum’’ olarak cevaplandırmaları istenmiştir.

Beşinci bölümde araştırmacı tarafından tüm katılımcılara, T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından hazırlanan Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı rehberine dayalı eğitim verilmiştir.

Altıncı bölümde Türkçe geçerlik, güvenirlik çalışması 2020 yılında Erbay tarafından yapılmış 13 maddeden oluşan “Yenidoğan taramaları hakkında anne bilgi ve tutumları ölçeği’’ bulunmaktadır. Ölçeğin orijinalinde genel iç tutarlılık için Cronbach’s Alfa değeri 0,79 olarak bulunmuştur. Alt ölçeklerin iç tutarlılık güvenilirliğinde Cronbach’s Alfa değeri ise 0,83 ile 0,88 arasında değişmektedir.

Patricia Newcomb tarafından 30 madde olarak geliştirilen ölçek Erbay tarafından Türkçe geçerlik ve güvenirlik çalışması sonucunda 13 madde ile Türk toplumuna uygun, geçerli ve güvenilir olduğu bulunmuştur. Ölçek annelerin yenidoğan taramaları ile ilgili bilgi ve tutumlarını ölçmek için kullanılabilir.

Ölçeğin alt boyutları; 1. Alt boyut; “Yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin tutumu” dur. Bu alt boyutu ölçen maddeler 2, 4, 5, 7, 12, 13. maddelerdir. 2. Alt boyut; “Yenidoğan tarama testlerine ilişkin kavramlar” dır. Bu alt boyutu ölçen maddeler 8, 9, 10. maddelerdir. 3. Alt boyut; “Yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin bilgi durumu” dur. Bu alt boyutu ölçen maddeler 1, 3, 6, 11.maddelerdir.

Ölçeğin maddeleri 0 = kesinlikle katılıyorum, 1 = katılıyorum, 2 = emin değilim, 3 = katılmıyorum ve 4 = kesinlikle katılmıyorum derecelendirmesi ile 5’li likert tipindedir. Ölçekten alınan puan yükseldikçe annelerin bilgi ve tutumlarının azaldığı şeklinde yorumlanır. Ölçekten alınabilecek en yüksek puan “0”, en düşük puan ise “52”tir. Ölçekte çapraz soru bulunmamaktadır. Ölçek sadece metabolik taramaları kapsamakta, sadece metabolik taramalara ilişkin anne bilgi ve tutumlarını değerlendirmek için kullanılabilmektedir.

Çalışmada kullanılan anket formu ve ölçek kullanım izni ek olarak sunulmuştur. (Ek-1) (Ek-2)

3.3. Verilerin İstatistiksel Analizi

İstatistiksel değerlendirme IBM SPSS 20.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA) ile yapılmıştır. Normal dağılıma uygunluk Kolmogorov-Smirnov testi ile değerlendirilmiştir. Normal dağılım gösteren değişkenler ortalama±standart sapma, normal dağılım göstermeyen değişkenler medyan (25.-75. yüzdelik) olarak verilmiştir. Kategorik değişkenler frekans (yüzde) şeklinde ifade edilmiştir. Gruplar arasındaki farklılık normal dağılıma sahip olan değişkenler için bağımsız örneklem t testi ve tek-yönlü varyans analizi ile, normal dağılıma sahip olmayan değişkenler için Mann-Whitney U testi ve Kruskal-Wallis testi ile belirlenmiştir. Çoklu karşılaştırmalarda Tukey ve Dunn testleri kullanılmıştır. Nümerik değişkenler arasındaki ilişkiler Pearson ya da Spearman korelasyon analizi ile değerlendirilmiştir. Kategorik değişkenler arasındaki ilişkiler Ki-kare analizi belirlenmiştir. İki yönlü hipotezlerin testinde p& lt,0,05 istatistiksel önemlilik için yeterli kabul edilmiştir.

3.4. Etik Onay

Çalışmanın etik kurul onayı Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığı'ndan GOKAEK-2023/02.03 sayılı karar numarası ve 2023/370 proje numarası ile çalışmaya başlamadan önce alınmıştır. (Ek-3) Çalışma için gerekli izinler Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Başkanından araştırmanın klinikte yürütülebileceğine dair izin alınmıştır. (Ek-4)

4. BULGULAR

Çalışmamıza 115 kişi katılmıştır. Katılımcıların yaş ortalaması 29,77 (±5,42 SS) yıldır.

Katılımcıların 18'i (%15,7) ilkokul, 23'ü (%20) ortaokul, 40'ı (%34,8) lise, 19'u (%16,5) yüksekokul, 15'i (%13) üniversite düzeyinde eğitim almıştır. Katılımcıların 20'si (%17,4) çalışmakta iken, 95'i (%82,6) çalışmamaktadır. Gelir düzeylerine bakıldığında, 41'i (%35,7) geliri giderinden az, 64'ü (%55,7) geliri giderine eşittir ve 10'u (%8,7) geliri giderinden fazladır. Katılımcıların 17'si (%14,8) eşleriyle akraba ilişkisine sahipken, 98'i (%85,2) eşiyle akrabalık ilişkisine sahip değildir. 8'inde (%7) ailede kalıtsal bir hastalık bulunurken, 107'sinde (%93) bulunmamaktadır. (Tablo 4)

Tablo 4. Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri

	Kişi sayısı (n)	Oran (%)
Eğitim durumu		
İlkokul	18	15,7
Ortaokul	23	20
Lise	40	34,8
Yüksekokul	19	16,5
Üniversite	15	13
İş durumu		
Çalışıyor	20	17,4
Çalışmıyor	95	82,6
Aylık geliri		
Geliri giderinden az	41	35,7

Geliri giderine eşit	64	55,7
Geliri giderinden fazla	10	8,7
Eşi ile arasında akrabalık ilişkisi		
Evet	179	14,8
Hayır	81	85,2
Ailede kalıtsal hastalık durumu		
Var	8	7
Yok	107	93

Katılımcıların gebelikle ilgili verilerine göre, 28'i (%24,3) bir gebelik, 29'u (%25,2) iki gebelik, 34'ü (%29,6) üç gebelik ve 24'ü (%20,9) dört ve daha fazla gebelik geçirmiştir. 81'i (%70,4) hiç düşük yapmamışken, 26'sı (%22,6) bir düşük, 5'i (%4,3) iki düşük ve 3'ü (%2,6) üç düşük yapmıştır. Küretaj geçmişi açısından incelendiğinde, 104'ünde (%90,4) hiç küretaj öyküsü bulunmazken, 9'unda (%7,8) bir küretaj ve 2'sinde (%1,8) iki ve daha fazla küretaj öyküsü mevcuttur. Katılımcıların çocuk sayılarına bakıldığında, 39'unun (%33,6) bir çocuğu, 37'sinin (%32,2) iki çocuğu, 30'unun (%26,1) üç çocuğu ve 9'unun (%7,9) dört veya daha fazla çocuğu bulunmaktadır. Katılımcıların 112'si (%97,4) gebelik sürecinde düzenli kontrolleri olduğunu ifade ederken, 3'ü (%2,6) düzenli kontrollere gitmediğini belirtmiştir. Gebelik takibinin başlama zamanına ilişkin olarak, katılımcıların 106'sı (%92,2) gebeliğin ilk 3 ayında takibe başladığını, 8'i (%7) ise 3-6. aylar arasında takibe başladığını belirtmiştir. (Tablo 5)

Annelerin yenidoğan tarama programı ile taranan hastalıkları bilme durumuna baktığımızda; kalça çıkıklığını 97 kişi (%84,3), işitme problemlerini 100 kişi (%86,9), göz problemlerini 95 kişi (%82,6), fenilketonüriyi 7 kişi (%6), konjenital hipotiroidiyi 11 kişi (%9,5), biotinidaz eksikliğini 4 kişi (%3,4), kistik fibrozisi 8 kişi (%6,9) bildiğini belirtmiştir. (Tablo 5)

Tablo 5. Katılımcıların Gebelikleri ile İlgili Veriler ve Yenidoğan Tarama Programları ile Taranan Hastalıkları Bilme Durumları

	Kişi sayısı (n)	Oran (%)
Gebelik sayısı		
1	28	24,3
2	29	25,2
3	34	29,6
4 ve üzeri	24	20,9
Düşük sayısı		
0	81	70,4
1	26	22,6
2	5	4,3
3	3	2,6
Küretaj sayısı		
0	104	90,4
1	9	7,8
2 ve üzeri	2	1,8
Çocuk sayısı		
1	39	33,9
2	37	32,2
3	30	26,1
4 ve üzeri	9	7,9
Gebelikte düzenli kontrole gitme		
Evet	112	97,4
Hayır	3	2,6
Gebelik takibine başlama zamanı		
İlk 3 ayda	106	92,2
3-6 ay arasında	8	7
Yaptırmadım	1	0,9

Yenidoğan tarama programı ile taranan hastalıkları bilme durumları		
Kalça çıkıklığı	97	84,3
İşitme problemleri	100	86,9
Göz problemleri	95	82,6
Fenilketonüri	7	6
Konjenital hipotiroidi	11	9,5
Biotinidaz eksikliği	4	3,4
Kistik fibrozis	8	6,9

Annelerin gebelik sayıları ile kalça çıkıklığını, işitme problemlerini, göz problemlerini bilme durumları arasında ilişki saptandı. Gebelik sayıları arttıkça bu hastalıkları bilme durumları artıyor ($p<0,05$).

Annelerin gebelik sayıları ile kistik fibrozisi, fenilketonüriyi, konjenital hipotiroidiyi, biotinidaz eksikliğini bilme durumları arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı ($p>0,05$).

Annelerin gebelikte düzenli kontrole gitme durumları ve gebelik takibine başlama zamanları ile kalça çıkıklığını, işitme problemlerini, göz problemlerini, kistik fibrozisi, fenilketonüriyi, konjenital hipotiroidiyi, biotinidaz eksikliğini bilme durumları arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı ($p>0,05$).

Katılımcıların sosyodemografik özellikleri ve gebelikle ilgili verileri toplandıktan sonra, yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin bilgi durumları hakkında 10 soru yöneltilmiştir. Bu soruların ilk 9'u bilgi sorularını içerirken, 10. soru annelerin kişisel görüşlerini içermektedir. Katılımcılardan bu sorulara "Evet-Hayır-Bilmiyorum" şeklinde cevap vermeleri istenmiştir. Katılımcıların verdiği cevapların dağılımı Tablo 6'da gösterilmiştir.

Tablo 6. Katılımcıların Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Durumlarının Dağılımı

	EVET	HAYIR	BİLMİYORUM

	n	%	n	%	n	%
Akraba evliliği, kalıtsal geçişli bir hastalığın ortaya çıkmasına neden olabilir. (EVET)	93	80,9	3	2,6	19	16,5
Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte zekâ geriliğe sebep olabilir. (EVET)	79	68,7	4	3,5	32	27,8
Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilir. (EVET)	80	69,6	5	4,3	30	26,1
Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir. (EVET)	74	64,3	3	2,6	38	33
Topuk kanı alınması için bebeğin beslenmeye başlanması gerekir. (EVET)	58	50,4	12	10,4	45	39,1
Topuk kanı alınması için en uygun zaman bebek beslenmeye başladıktan sonraki 3. ve 5. Günler arasıdır. (EVET)	67	58,3	5	4,3	43	37,4
Hasta bebeklerde erken tedaviye başlanmazsa hastalık bulguları şiddetlenir. (EVET)	83	72,2	3	2,6	29	25,2
Erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller. (EVET)	101	87,8	2	1,7	12	10,4
Her yenidoğan bebeğe ilk bir ay içinde, işitme tarama testi yapılmalıdır. (EVET)	106	92,2	0	0	9	7,8

Katılımcıların yenidoğan tarama testlerine ilişkin bilgi durumları değerlendirildiğinde, her doğru yanıta 1 puan, yanlış yanıtlara ve “bilmiyorum" yanıtlarına 0 puan verilerek

"Bilgi Puanı" hesaplanmıştır. Katılımcıların Bilgi Puanları 0 ile 9 arasında değişmiştir. Mean değeri 6,43 (±1,97 SS), median değeri 7,00 olarak bulunmuştur. (Tablo 7)

Tablo 7. Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Puanı

	Median	**Mean**	**Standart Sapma (SS)**	**Minimum**	**Maksimum**	**25 Per**	**75 Per**
Bilgi Puanı	7,00	6,43	1,97	,00	9,00	5,00	8,00

Bilgi puanı ile yaş arasında pozitif yönde bir ilişki tespit edilmiştir, yaşın artmasıyla bilgi puanlarında artış gözlenmiştir ($p<0,05$).

Bilgi puanı ile eğitim seviyeleri arasında ortaokul ve lise düzeyleri arasında anlamlı bir fark bulunmuştur. Ortaokul seviyesinin median değeri, lise seviyesinin median değerinden düşüktür ($p<0,05$). (Tablo 8)

Tablo 8. Eğitim düzeyi ile Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Puanı Karşılaştırması

	Bilgi Puanı		
	Median	**25 Percentile**	**75 Percentile**
İlkokul	5,50	3,00	8,25
Ortaokul	6,00	4,00	7,00
Lise	8,00	6,00	8,00
Yüksekokul	7,00	5,00	9,00
Üniversite	7,00	6,00	7,0
P	0,008		

Bilgi puanı ile annelerin çalışma durumları ve ailelerin gelir düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$).

Bilgi puanı ile annelerin gebelik sayıları ve çocuk sayıları arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$).

Bilgi puanı ile annelerin kalça çıkıklığı, işitme problemleri, göz problemleri, fenilketonüri, konjenital hipotiroidi ve biotinidaz eksikliği hakkındaki bilgi düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanmıştır. Bilgi puanı arttıkça, bu hastalıkları bilme durumları da artmaktadır ($p<0,05$). (Tablo 9)

Tablo 9. Yenidoğan Tarama Programları ile Taranan Hastalıkları Bilme Durumları ile Yenidoğan Tarama Testlerine İlişkin Bilgi Puanı Karşılaştırması

	Bilgi Puanı						
	Bilenler			**Bilmeyenler**			
	Median	**25 Per**	**75 Per**	**Median**	**25 Per**	**75 Per**	**P**
Kalça çıkıklığı	7,00	5,50	8,00	6,00	4,75	7,00	0,019
İşitme problemleri	7,00	6,00	8,00	5,00	4,00	7,00	0,011
Göz problemleri	7,00	6,00	8,00	6,00	5,00	7,00	0,022
Fenilketonüri	8,00	8,00	9,00	6,00	5,00	8,00	0,019
Konjenital hipotiroidi	8,00	7,00	9,00	6,00	5,00	8,00	0,009
Biotinidaz eksikliği	8,50	8,00	9,00	6,00	5,00	8,00	0,017

Yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin bilgi durumları anketi yapıldıktan sonra araştırmacı tarafından tüm katılımcılara eğitim verilmiştir. Eğitim sonrasında 13 maddeden oluşan "Yenidoğan taramaları hakkında anne bilgi ve tutumları ölçeği'' uygulanmıştır. Ölçeğin alt boyutları şu şekildedir: Yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin tutumu, Yenidoğan tarama testlerine ilişkin kavramlar, Yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin bilgi durumu. Elde edilen puanların yükselmesi, annelerin bilgi ve tutumlarının azaldığı şeklinde yorumlanır.

Yenidoğan taramaları hakkında anne bilgi ve tutumları ölçeğinin toplam puan ortalaması 16,98 (±5,83 SS) olarak belirlenmiştir. En düşük puan 13, en yüksek puan ise 40 olarak tespit edilmiştir. "Anne tutumu" alt boyutunun ortalama puanı 7,29 (±2,68 SS) olup, en

düşük puan 6, en yüksek puan ise 19 olarak kaydedilmiştir. "Kavramlar" alt boyutundaki ortalama puan ise 5,05 (±2,70 SS) olarak hesaplanmıştır, en düşük puan 3 iken en yüksek puan 15 olarak gözlemlenmiştir. "Bilgi durumu" alt boyutunun ortalama puanı ise 4,63 (±1,60 SS) olup, en düşük puan 4, en yüksek puan ise 14 olarak belirlenmiştir. (Tablo 10)

Tablo 10. Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeği ve Alt Boyutlarının Toplam Puan Ortalamaları

	Median	**Mean**	**Standart Sapma**	**Minimum**	**Maksimum**	**25 Per**	**75 Per**
Anne tutumu	6,00	7,29	2,68	6,00	19,00	6,00	7,00
Kavramlar	4,00	5,05	2,70	3,00	15,00	3,00	6,00
Bilgi durumu	4,00	4,63	1,60	4,00	14,00	4,00	4,00
Toplam puan	15,00	16,98	5,83	13,00	40,00	13,00	19,00

Bilgi puanı ile ölçek toplam puanı ve ölçek alt boyutları olan anne tutumu, kavramlar, bilgi durumu ile negatif yönde ilişki saptandı. Bilgi puanı arttıkça ölçek toplam ve alt boyut puanları azalıyor ($p<0,05$).

Ölçek toplam puanı ile alt boyutlardan anne tutumu, kavramlar ve bilgi durumu arasında pozitif yönde bir ilişki saptandı ($p<0,05$).

Ölçek toplam puanı, alt boyutlarından anne tutumu ve bilgi durumu ile yaş arasında anlamlı bir ilişki tespit edilmedi ($p>0,05$).

Ölçek alt boyutlarından kavramlar ile yaş arasında negatif yönde bir ilişki belirlendi. Yaş arttıkça alınan puan düşmektedir ($p<0,05$).

Ölçek toplam puanı ve alt boyutlarından kavramlar ile eğitim seviyeleri arasında anlamlı bir ilişki tespit edilmedi ($p>0,05$).

Ölçek alt boyutlarından anne tutumu ile eğitim seviyeleri arasında ilkokul ile yüksekokul ve ilkokul ile üniversite arasında anlamlı farklar bulundu. İlkokul median değeri yüksekokul ve üniversite median değerlerinden yüksek çıkmıştır ($p<0,05$).

Ölçek alt boyutlarından bilgi durumu ile eğitim seviyeleri arasında ilkokul ile lise ve ilkokul ile yüksekokul arasında anlamlı farklar bulundu. İlkokul median değeri lise ve yüksekokul median değerlerinden yüksek çıkmıştır ($p<0,05$). (Tablo 11)

Ölçek toplam puanı ve alt boyutlarının annelerin çalışma durumları, ailelerin gelir düzeyleri ve annelerin eşleri ile akrabalık ilişkisine sahip olmaları arasında anlamlı bir ilişki tespit edilmemiştir ($p>0,05$).

Ölçek toplam puanı ile alt boyutlarının annelerin gebelik sayıları, düşük sayıları ve çocuk sayıları ile ilişkisi bulunmamıştır ($p>0,05$).

Ölçek toplam puanı ile alt boyutlarının, annelerin kalça çıkıklığı, işitme problemleri, göz problemleri, fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biotinidaz eksikliği gibi hastalıkları bilme durumları arasında anlamlı bir ilişki tespit edilmemiştir ($p>0,05$).

Tablo 11. Eğitim Düzeyi ile Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeği ve Alt Boyutlarının Toplam Puan Ortalamalarının Karşılaştırılması

	Toplam			**Anne Tutumu**		
	Median	**25 Per**	**75 Per**	**Median**	**25 Per**	**75 Per**
İlkokul	18,50	13,75	31,50	7,00	6,00	14,25
Ortaokul	15,00	13,00	19,00	6,00	6,00	7,00
Lise	15,00	13,00	17,75	6,00	6,00	8,00
Yüksekokul	14,00	13,00	16,00	6,00	6,00	6,00
Üniversite	15,00	13,00	16,00	6,00	6,00	6,00
P	0,118			0,003		
	Kavramlar			**Bilgi Durumu**		
	Median	**25 Per**	**75 Per**	**Median**	**25 Per**	**75 Per**
İlkokul	5,50	3,00	9,00	4,50	4,00	9,00
Ortaokul	4,00	3,00	9,00	4,00	4,00	5,00

Lise	3,50	3,00	5,00	4,00	4,00	4,00
Yüksekokul	4,00	3,00	5,00	4,00	4,00	4,00
Üniversite	4,00	3,00	5,00	4,00	4,00	4,00
P	0,391			0,002		

"Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." sorusuna doğru yanıt verenlerin eğitim düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır (p>0,05). "Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." sorusuna doğru yanıt verenlerin yaşları arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır (p>0,05).

Eğitim öncesinde, "Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." ifadesine doğru cevap veren katılımcı sayısı 74 (%64,3) iken, eğitim sonrasında, "Yenidoğan tarama testi, ciddi bazı kalıtsal hastalıkları olan bebekleri ortaya çıkarabilir/tanımlayabilir." ifadesine katıldığını belirten kişi sayısı 105 (%91,3)'tir. "Bütün bebeklere doğduklarında genetik test yapılmalıdır." ifadesine katıldığını belirten toplam kişi sayısı ise 112 (%97,3) olmuştur.

"Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." ifadesine katılımcıların 97'si (%84,3) hayır, 13'ü (%11,3) evet, 5'i (%4,3) bilmiyorum yanıtını vermiştir.

"Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." ifadesine verilen cevaplar ile eğitim düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı (p>0,05).

"Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." ifadesine verilen cevaplar ile eşi ile akrabalık ilişkisinin varlığı arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı (p>0,05).

"Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." ifadesine evet yanıtını veren 13 kişinin 2'si "Yenidoğan tarama testinin, bebeğim ve benim için hiçbir riski yoktur." ifadesine katılmadığını belirtmiştir.

“Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır.” ifadesine evet ve bilmiyorum yanıtını veren 18 kişinin 17’si eğitim sonrasında “Bütün bebeklere doğduklarında genetik test yapılmalıdır.” ifadesine katıldığını belirtmiştir. Ayrıca, aynı grup içerisinde 14 kişi eğitim sonrasında “Bebeğimin adını ve diğer bilgilerini gizli tutacakları konusunda laboratuvarda çalışan sağlık personeline güveniyorum.” ifadesine katıldığını belirtmiştir.

“Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte zekâ geriliğe sebep olabilir.” ifadesine bilmiyorum cevabını veren 32 kişinin 15’i “Hasta bebeklerde erken tedaviye başlanmazsa hastalık bulguları şiddetlenir.” ifadesine de bilmiyorum yanıtını vermiştir. Ayrıca, aynı grup içerisinde “Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilir.” ifadesine bilmiyorum cevabını veren 30 kişinin 12’si “Erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller.” ifadesine de bilmiyorum yanıtını vermiştir.

5. TARTIŞMA

Yirminci yüzyılın en önemli tıp gelişmelerinden biri olarak kabul edilen yenidoğan taramaları, kalıtsal hastalıklardan etkilenen bebeklerin erken teşhisinde ve tedavisinde çığır açmıştır. Bu programlar sayesinde, presemptomal konjenital hastalıkların yönetimi mümkün hale gelmiş ve neonatal mortalite ve morbidite oranlarında önemli bir düşüş sağlanmıştır[59,60].

Yenidoğanların başlıca bakım verenleri olan annelerin yenidoğan taramaları hakkındaki tutumlarını ve bilgilerini belirlemenin, yenidoğan taramasıyla ilgili sağlık hedeflerinin olumlu bir şekilde gerçekleşmesine katkı sağlaması beklenmektedir[61]. Annelerin, yenidoğan taramaları kapsamında yapılan testlerin bebeklere niçin yapıldığını bilmesi, hem anne kaygısını azaltmak hem de annenin kendini daha yeterli hissetmesini sağlamak için kritik önem taşı[62]. Yapılan çalışmalarda annelerin tarama testleri konusunda bilgi düzeyleri arttıkça anksiyetelerinin azaldığı görülmüştür[63,64]. Bu çalışmanın temel amacı, yenidoğan taramaları hakkında annelerin tutum ve bilgi seviyelerini kapsamlı bir şekilde değerlendirmek ve eğitim programlarının bu alandaki bilgi ve tutum değişimine olan etkisini incelemektir.

Çalışmamızda, "Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." sorusuna doğru cevap veren katılımcıların oranı %64,3'tür. Büyük (2014) tarafından yapılan bir çalışmada, annelerin bebeklerine yapılan topuk kanı alma işleminin neden yapıldığını bilme durumlarının oldukça düşük olduğu bulunmuştur (%22). Aynı çalışmada, annelerin eğitim seviyeleri ve yaşları ile bebeklerinden topuk

kanının neden alındığını bilme durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır ($p>0,05$). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde, "Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." sorusuna doğru cevap verenler ile eğitim seviyeleri ve yaşları arasında anlamlı bir ilişki bulunmamıştır ($p>0,05$)[4].

Evcili ve arkadaşlarının 2016 yılında gerçekleştirdiği benzer bir çalışmada katılımcıların %48,7'si ilkokul ve altında bir eğitim seviyesine, %51,3'ü ise ortaokul ve üzerinde bir eğitim seviyesine sahipken, kendi çalışmamızda katılımcıların %15,7'si ilkokul düzeyinde, %84,3'ü ise ortaokul ve üzerinde bir eğitim seviyesine sahiptir. Çalışmamızda "Akraba evliliği, kalıtsal geçişli bir hastalığın ortaya çıkmasına neden olabilir." sorusuna doğru cevap verenlerin oranı %80,9 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında aynı soruya katılımcıların %56'sı doğru yanıt vermiştir. "Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte zekâ geriliğine sebep olabilir." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %68,7 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında %51,3 oranında doğru yanıtlanmıştır. "Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilir." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %69,6 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında doğru yanıt oranı %42'dir. "Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %64,3 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında %48 oranında doğru yanıt verilmiştir. "Topuk kanı alınması için bebeğin beslenmeye başlanması gerekir." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %50,4 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında bu oran %40,2'dir. "Topuk kanı alınması için en uygun zaman bebek beslenmeye başladıktan sonraki 3. ve 5. günler arasıdır." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %58,3 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında bu oran %16,1'dir. "Hasta bebeklerde erken tedaviye başlanmazsa hastalık bulguları şiddetlenir." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %72,2 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında %19,3 oranında doğru yanıt verilmiştir. "Erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %87,8 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında %31,2 oranında doğru yanıt verilmiştir. "Her yenidoğan bebeğe ilk bir ay içinde, işitme tarama testi yapılmalıdır." sorusuna bizim çalışmamızda doğru cevap verenlerin oranı %92,2 iken Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında bu oran %39,9'dur. Çalışmamızda doğru cevapların daha

yüksek oranda verilmesi, katılımcıların eğitim düzeyindeki farklılıklardan, sosyal medyanın yaygınlaşması ve bilgilere erişimin kolaylaşmasından, ayrıca hastalıklara dair farkındalığın artmasından kaynaklanmış olabilir[5].

"Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." ifadesine çalışmamızda katılımcıların %11,3'ü evet, %84,3'ü hayır, %4,3'ü bilmiyorum yanıtını vermiştir. Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında ise katılımcıların %38,2'si katılıyorum, %12,2'si katılmıyorum, %49,7'si kararsızım yanıtını vermiştir. Bu fark, annelerin eğitim seviyelerindeki farklılıktan kaynaklanmış olabilir. Aynı çalışmada annenin eğitim durumu ve eşi ile arasında akraba evliliği durumunun annelerin yenidoğan tarama testlerinin uygulanmasının ebeveyn kararına bırakılmasına ilişkin görüşleri arasında istatistiksel olarak önemli fark bulunamamıştır ($p>0,05$). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde annelerin eğitim durumları ve eşi ile akraba evliliği durumunun "Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." Sorusuna verdikleri yanıtlar ile anlamlı bir ilişkisi bulunamadı ($p>0,05$)[5].

Çalışmamızda, "Yenidoğan taramasıyla ilgili bilmem gereken her şeyi anladım." ifadesine katılımcıların %85,2'si kesinlikle katılıyorum, %11,3'ü katılıyorum yanıtını verirken, Evcili ve arkadaşlarının çalışmasında katılımcıların yenidoğan tarama testlerine ilişkin bilgilerini yeterli bulma durumuna %38,2'si yeterli, %51,4'ü kısmen yeterli cevabını vermiştir. Bu farkın, annelerin eğitim sonrasında yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgi düzeylerindeki artıştan kaynaklandığı düşünülmektedir[5].

Evcili ve arkadaşlarının 2016 yılında yaptıkları ön test-son test çalışmasında, "Fenilketonüri, kalıtsal geçişli bir hastalıktır." ifadesine eğitim öncesinde doğru cevap verme oranı %42,2 olarak belirlenmiştir. Ancak, bizim çalışmamızda fenilketonüri hastalığını bilen kişi oranı %6,08'dir. Aynı çalışmada, "Akraba evliliği fenilketonürinin ortaya çıkmasında etkilidir." ifadesine eğitim öncesinde doğru cevap verme oranı %45,3 olarak tespit edilmiştir. Bizim çalışmamızda ise "Akraba evliliği, kalıtsal geçişli bir hastalığın ortaya çıkmasına neden olabilir." ifadesine doğru cevap verenlerin oranı %80,9'dur. Aynı çalışmada, "Fenilketonüri, bebekte geri dönüşümsüz beyin hasarı bırakır." ifadesine eğitim öncesinde doğru cevap verme oranı %39,4 olarak rapor edilmiştir. Bizim çalışmamızda ise "Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte zekâ geriliğine sebep olabilir." ifadesine doğru cevap verenlerin oranı %69,7'dir. "Topuk kanı alınması

için en uygun zaman bebek beslenmeye başladıktan sonraki 3. ve 5. günler arasıdır." ifadesine aynı çalışmada eğitim öncesinde doğru cevap verme oranı %53,4 iken, bizim çalışmamızda benzer şekilde %58,3 olarak belirlenmiştir. "Her yenidoğan bebeğe ilk bir ay içinde, işitme tarama testi yapılmalıdır." ifadesine aynı çalışmada eğitim öncesinde doğru cevap verme oranı %75,4 iken, bizim çalışmamızda bu oran %92,2 olarak saptanmıştır. Aynı çalışmada, eğitim öncesinde çalışan annelerin yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgi düzeylerinin çalışmayanlardan daha yüksek olduğu belirlenmiştir (P<0,05). Ancak, bizim çalışmamızda bilgi puanı ile annelerin çalışıp çalışmama durumları arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır (p>0,05)[6].

Erbay ve Yıldız'ın 2020'de yaptığı Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeği geçerlik-güvenirlik çalışmasında, yenidoğan tarama programları ile taranan hastalıkları bilmeye yönelik oranlar incelendiğinde, kalça çıkıklığı %79,1, işitme problemleri %76,8, göz problemleri %65,9, fenilketonüri %8,6, konjenital hipotiroidi %7,3, biotinidaz eksikliği %5 ve kistik fibrozisi %18,2 oranında bilindiği belirlenmiştir. Bu çalışmaya kıyasla, kendi çalışmamızda ise kalça çıkıklığı %84,3, işitme problemleri %86,9, göz problemleri %82,6, fenilketonüri %6, konjenital hipotiroidi %9,5, biotinidaz eksikliği %3,4 ve kistik fibrozisi %6,9 oranında bilindiği gözlemlenmiştir[65].

Erbay ve Yıldız'ın çalışmasında yenidoğan tarama programları hakkında anne bilgi ve tutumları ölçeği toplam ve alt boyut puan ortalamalarına bakıldığında toplam puan ortalaması 31,32 iken, bizim çalışmamızda toplam puan ortalaması 16,98 olarak belirlenmiştir. Alt boyutlardan anne tutumu ortalama puanı Erbay ve Yıldız'ın çalışmasında 12,41 iken, bizim çalışmamızda ise 7,29 olarak tespit edilmiştir. Alt boyutlardan kavramlar ortalama puanı Erbay ve Yıldız'ın çalışmasında 7,96 iken, bizim çalışmamızda ise 5,05 olarak bulunmuştur. Alt boyutlardan bilgi durumu ortalama puanı ise Erbay ve Yıldız'ın çalışmasında 10,95 iken, bizim çalışmamızda 4,63 olarak belirlenmiştir. Bu farklılığın, ölçeğin uygulanmadan önce verilen eğitimin etkisiyle ortaya çıktığı düşünülmektedir. Erbay ve Yıldız'ın çalışmasında anne eğitim durumu ile ölçek alt boyutlarından bilgi durumu arasında anlamlı bir ilişki saptanmıştır (p<0,05). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde eğitim seviyelerinden ilkokul ile yüksekokul arasında ve ilkokul ile lise arasında alt boyutlardan bilgi durumu puan ortalaması arasında anlamlı bir fark bulunmuştur. İlkokul mezunu olanların ölçek ortalaması yüksekokul mezunu olanlara ve lise mezunu olanlara göre anlamlı derecede daha yüksektir (p<0,05). Bizim çalışmamızda ayrıca eğitim

seviyelerinden ilkokul ile yüksekokul arasında ve ilkokul ile üniversite arasında alt boyutlardan anne tutumu puan ortalaması açısından anlamlı bir fark bulunmuştur ($p<0,05$). İlkokul mezunu olanların ölçek ortalaması yüksekokul mezunu olanlara ve üniversite mezunu olanlara göre anlamlı derecede daha yüksektir. Erbay ve Yıldız'ın çalışmasında anne çalışma durumu ile alt boyutlardan kavramlar puan ortalaması bakımından anlamlı bir fark bulunmuştur ($p<0,05$). Bizim çalışmamızda ise ölçek toplam puanı ile alt boyutlardan anne tutumu, kavramlar ve bilgi durumunun annelerin çalışıp çalışmama durumları ile ilişkisi saptanmamıştır ($p>0,05$)[65].

Bakırlıoğlu ve Çetinkaya'nın 2022'de yaptıkları benzer çalışmada yenidoğan tarama programları hakkında anne bilgi ve tutumları ölçeği toplam ve alt boyut puan ortalamalarına bakıldığında toplam puan ortalaması 19,94 olarak bulunmuştur. Alt boyutlardan anne tutumu ortalama puanı 7,04, kavramlar ortalama puanı 5,45, bilgi durumu ortalama puanı ise 7,44 olarak tespit edilmiştir. Bizim çalışmamızda toplam puan ve alt boyutlardan bilgi durumu puan ortalaması daha düşük çıkmıştır, diğer ortalama puanları ise benzer çıkmıştır. Bu puan farkının, ölçeğin uygulanmadan önce verilen eğitimin etkisiyle ortaya çıktığı düşünülmektedir. Bakırlıoğlu ve Çetinkaya'nın çalışmasında ölçek toplam puanı ve alt boyutlardan kavramların annelerin yaşı ile anlamlı bir ilişkisi olduğu saptanmıştır ($p<0,05$). Anne yaşı arttıkça toplam puanın kavramlar ortalama puanının azaldığı bulunmuştur. Bizim çalışmamızda ise yaş ile toplam puan arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Ancak yaş ile alt boyutlardan kavramlar arasında anlamlı bir ilişki görülmüştür ($p<0,05$). Yaş arttıkça alınan puanın düştüğü gözlemlenmiştir. Bakırlıoğlu ve Çetinkaya'nın çalışmasında ölçek toplam puanı ile anne tutumu, kavramlar ve annelerin bilgi durumu alt boyutları arasında pozitif yönde ilişkinin olduğu belirlenmiştir ($p<0,05$). Bizim çalışmamızda da ölçek toplam puanı ile alt boyutlardan anne tutumu, kavramlar ve bilgi durumu arasında pozitif yönde ilişki saptanmıştır ($p<0,05$)[66].

Kadiroğlu ve arkadaşlarının 2023 yılındaki benzer bir çalışmasında yenidoğan taramaları kapsamında topuk kanı alınmadan önce bebeğin beslenmiş olması gerektiğini bilmeyenlerin oranı %37,8 olarak tespit edilmiştir. Katılımcıların %96,6'sı işitme taramasının, %72'si göz taramasının, %84,3'ü ise kalça çıkıklığı taramasının yapıldığını bilmektedir. Bizim çalışmamızla bu oranlar açısından ciddi bir farklılık gözlenmemiştir. Aynı çalışmada, katılımcıların %16,2'si topuk kanı alınmasına yönelik korkularının

olduğunu belirtmiştir. Bizim çalışmamızda ise "Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır." sorusuna evet ve bilmiyorum yanıtlarını verenlerin oranı da benzer şekilde %15,6 olarak belirlenmiştir[61].

Kadiroğlu ve arkadaşlarının çalışmasında yenidoğan tarama programlarına ilişkin anne bilgi ve tutumları ölçeği toplam ve alt boyut puan ortalamaları incelendiğinde, toplam puan ortalaması 17,93 olarak belirlenmiştir. Alt boyutlardan anne tutumu ortalama puanı 6,74, kavramlar ortalama puanı 5,45 ve bilgi durumu ortalama puanı 5,74'tür. Bu sonuçlar, bizim çalışmamızın sonuçlarına benzerlik göstermektedir. Aynı çalışmada, ilkokul mezunu olan annelerin ölçek toplam puanı ve anne tutumu alt boyutu puan ortalamalarının, ortaokul mezunu annelerin puanlarından daha yüksek olduğu bulunmuştur. Üç veya daha fazla çocuğu olan annelerin ölçek toplam puanı ve alt boyutlar puan ortalamalarının, bir çocuğu olan annelerinkinden daha yüksek olduğu belirlenmiştir. Çalışmayan annelerin anne tutumu puan ortalamalarının, çalışan annelere göre daha düşük olduğu saptanmıştır. Ayrıca, hamilelik sırasında düzenli kontrolleri olan annelerin ölçek toplam puanı ve anne tutumu alt boyutu puan ortalamalarının, düzenli takip edilmeyen annelerinkinden daha düşük olduğu gözlemlenmiştir. Akraba evliliği olan annelerin bilgi durumuna ilişkin puan ortalamalarının, akraba evliliği olmayanlara göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir ($p<0,05$). Bizim çalışmamızda ise annelerin çocuk sayısı ile ölçek puanları arasında anlamlı bir ilişki tespit edilmemiştir. Annelerin çalışma durumları ile ölçek puanları arasında da anlamlı bir ilişki bulunmamıştır. Annelerin eşleri ile akrabalık ilişkisine sahip olmaları ile ölçek puanları arasında da anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$)[61].

Fitzgerald ve arkadaşlarının 2016'da İrlanda'da gerçekleştirdiği bir çalışmada, "NBS (newborn bloodspot screening), ciddi kalıtsal hastalıkları tarama testleri yapar." ifadesine doğru yanıt verenlerin oranı %61,4 olarak belirlenmiştir. Benzer şekilde, kendi çalışmamızda "Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir." sorusuna doğru yanıt verenlerin oranı %64,3 olarak tespit edilmiştir. "Yenidoğan tarama testi, ciddi bazı kalıtsal hastalıkları olan bebekleri ortaya çıkarabilir/tanımlayabilir." ifadesine ise verilen eğitim sonrasında doğru yanıt verenlerin oranı %91,3 olarak kaydedilmiştir. Bu durum, verilen eğitimin yenidoğan tarama testlerinin neden yapıldığına dair bilgi düzeyini artırmada etkili olduğunu göstermektedir. Aynı çalışmada, "NBS hakkında bilmem gereken her şeyi anlıyorum." ifadesine katılanların oranı %33,5 iken, kendi çalışmamızda bu ifadeye katılanların oranı %96,5'tir.

Bu önemli fark, annelerin eğitim sonrasında bilgi düzeylerinden memnun olduklarına işaret etmektedir. "NBS, bebekte hissedilen rahatsızlığa rağmen yapılmalıdır." ifadesine katılanların oranı %77,8 iken, kendi çalışmamızda aynı ifadeye katılanların oranı %93 olarak belirlenmiştir. Fitzgerald ve arkadaşlarının çalışmasında, ilk kez doğum yapanların ve daha düşük eğitim düzeyine sahip olanların NBS hakkında yetersiz bilgi sahibi oldukları bulunmuştur ($p<0,05$)[67].

Kasem ve arkadaşlarının 2022'de Ürdün'de yaptığı bir çalışmada "Erken teşhis ile mükemmel bir iyileşme şansı vardır ve yenidoğan ömür boyu sürecek engellerden korunarak normal bir yaşam sürebilir." ifadesine doğru yanıt verenlerin oranı %62,1 iken, bizim çalışmamızda "Hasta bebeklerde erken tedaviye başlanmazsa hastalık bulguları şiddetlenir." ifadesine doğru yanıt verenlerin oranı %72,2 ve "Erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller." ifadesine doğru yanıt verenlerin oranı %87,8'dir. Kasem ve arkadaşlarının çalışmasında annelerin bilgi düzeyleri ile tutumları arasında orta düzeyde pozitif bir ilişki saptanmış ($p<0,05$). Anne yaşının, eğitim seviyesinin ya da çocuk sayısının yenidoğan tarama programları ile ilgili anne tutumunda etkili faktörler olmadığı sonucuna ulaşılmış ($p>0,05$). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde anne tutumu ile ölçek toplam puanı ve bilgi durumu arasında pozitif yönde ilişki saptandı ($p<0,05$)[68].

Newcomb ve ekibinin 2013 yılında Teksas'ta gerçekleştirdiği benzer bir çalışmada, "Yenidoğan taramasındaki bazı testler genetik testlerdir." ifadesine katılımcıların %52,1'inin katıldığını belirtmiştir. "Yenidoğan taraması testi için alınan kan örneklerinin neler olduğunu biliyorum." ifadesine katılanların oranı %40,9, "Bebeğimin yenidoğan tarama testi normal değil ise, benim DNA'mda bir sorun olabilir." ifadesine katılanların oranı %31,8, "Bebeğimin yenidoğan tarama testi normal değil ise, bebeğimin babasının DNA'sında bir sorun olabilir." ifadesine katılanların oranı %28,6'dır. Bizim çalışmamızda ise "Genetik testlerin bebeğim ya da benim için hiçbir riski yoktur." ifadesine katılanların oranı %92,2, "Bütün bebeklere doğduklarında genetik test yapılmalıdır." ifadesine katılanların oranı %97,3, "Bebeğimin yenidoğan tarama testi normal değil ise, benim DNA'mda bir sorun olabilir." ifadesine katılanların oranı %78,3, "Bebeğimin yenidoğan tarama testi normal değil ise, bebeğimin babasının DNA'sında bir sorun olabilir." ise %77,4'tür. Bu değer farklılıklarının, sağlanan eğitimin ardından annelerin genetik hastalıkların temelini anlama düzeyini artırması ve genetik testlere yönelik önyargılarını azaltmasında yarar sağladığını düşünmekteyiz. Newcomb ve ekibinin çalışmasında

katılımcıların çoğunluğu, NBS'nin belirli ciddi bozuklukları olan bebekleri tanımlayabileceğine katıldığını belirtmiş, üçte biri ise emin olmadığını belirtmiştir. Daha fazla eğitimli kadınların, NBS'deki bazı testlerin genetik testler olduğunu kabul etme olasılığının biraz daha yüksek olduğu bulunmuştur. Sağlık alanında çalışma veya hastanenin hemşiresinden NBS hakkında bilgi edinmenin, yenidoğan topuk kanı alımına aşina olmayı önemli ölçüde etkilediği bulunmuştur ($p<0,05$) Benzer şekilde bizim çalışmamız da verilen eğitimin yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi düzeyini artırdığını ve olumlu tutumların gelişimine katkı sağladığını göstermektedir[57].

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde yatan annelerin yenidoğan taramaları hakkında bilgi düzeyleri ve davranış tutumlarının saptanmasını hedefleyip, annelerin yenidoğan taramalarına dair farkındalıklarının ve bilgi düzeyinin arttırılmasını amaçladığımız çalışmada elde ettiğimiz sonuçları şöyle sıralayabiliriz;

Yenidoğan tarama programı kapsamında taranan hastalıkların bilinirlik oranları değerlendirildiğinde, katılımcıların kalça çıkıklığını %84,3, işitme problemlerini %86,9, göz problemlerini %82,6, fenilketonüriyi %6, konjenital hipotiroidiyi %9,5, biotinidaz eksikliğini %3,4, kistik fibrozisi %6,9 oranında bildiği görülmüştür.

Özellikle fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis gibi hastalıkların erken tanısı ve tedaviye başlanması durumunda ciddi mortalite ve morbidite risklerinin azaltılabileceği bilinmektedir. Ancak, bu hastalıkların bilinirlik oranlarının oldukça düşük olduğu tespit edilmiştir. Bu durum, halk sağlığı açısından önemli bir farkındalık ve bilinçlendirme gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Yenidoğan tarama programı hakkında bilgi düzeyi yaş ve eğitim düzeyi ile artmaktadır. Çoğu katılımcı yenidoğan tarama testlerinin uygulanmasının önemli olduğunu ve tüm bebeklere doğumda genetik test yapılması gerektiğini düşünmektedir.

Çalışmamızda katılımcıların önemli bir kısmının “Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır.” ifadesine katılmadığı

görülmüştür. Bu bulgu, toplumda yenidoğan tarama programlarının önemine dair bilincin yüksek olduğunu ve bu programların tüm bebekler için uygulanması gerektiğine dair bir inanç olduğunu göstermektedir. Ancak, olumsuz görüşte olan katılımcıların da var olması, yenidoğan tarama programlarına yönelik bazı çekincelerin ve endişelerin mevcut olduğunu da göstermektedir. Bu endişelerin kaynağını anlamak ve gidermek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç duyulmaktadır. Ayrıca, katılımcılara istedikleri gibi soru sorma fırsatının verilmesi ve eğitimlerin artırılması gerekmektedir.

Ölçek toplam puanı ile alt boyutlardan anne tutumu, kavramlar ve bilgi durumu arasında pozitif yönde ilişki saptandı.

Ölçek alt boyutlarından kavramlar ile yaş arasında negatif yönde ilişki saptandı. Yaş arttıkça alınan puan düşmektedir. Bu da yaş arttıkça kavramlara dair bilgi düzeyinin arttığını göstermektedir.

Çalışmamızda, yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgi ve tutumları değerlendirmek için kullanılan ölçeğin toplam puan ortalaması ve alt boyutlardan bilgi durumu puan ortalaması, aynı ölçeği kullanan diğer çalışmalarla karşılaştırıldığında daha düşük bulunmuştur. Buna karşın, anne tutumu ve kavramlar alt boyutları arasında anlamlı bir fark gözlemlenmemiştir. Bu bulgular ışığında, verilen eğitimin annelerin yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgi düzeyini artırmada etkili olduğunu, ancak tutum ve inançlarını önemli ölçüde etkilemediğini söyleyebiliriz.

Yenidoğan tarama programı hakkında bilgi düzeyinin yüksek olması annelerin programın uygulanmasına olan desteğini artırabilir. Annelerin yenidoğan tarama programı hakkında bilgi düzeyini artırmak için gebelik öncesi ve gebelik döneminde farkındalık çalışmalarının yapılması önerilmektedir.

ÖZET

Amaç: Yenidoğan tarama programları; toplumda yaygın olan, erken dönemde belirti göstermeyen, tedavi edilebilir ve tedavi edilmediği takdirde kalıcı sekellere neden olabilen hastalıkların erken tespit edilmesini ve böylece mortalite ve morbiditeyi önlemeyi sağlayan önemli bir halk sağlığı programıdır. Bu çalışma, annelerin yenidoğan tarama programları hakkındaki bilgi düzeylerini ve davranış tutumlarını incelemeyi amaçlamaktadır. Ayrıca, bu konudaki bilgi eksikliklerinin belirlenmesi hedeflenmektedir. Verilen eğitim sonrasında bilgi düzeylerinde ve davranış tutumlarında ne tür değişikliklerin gözlendiğini belirlemek amacıyla yapılan araştırma, aynı zamanda verilen eğitimin annelerin endişe düzeylerini azaltıp azaltmadığını da değerlendirmektedir.

Yöntem: Araştırma, 15 Ocak – 15 Mart 2024 tarihleri arasında Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde yatan 115 anne üzerinde kesitsel-tanımlayıcı tipte bir anket çalışması olarak gerçekleştirilmiştir. Veriler, araştırmacılar tarafından yüz yüze uygulanan bir anket ile toplanmıştır. Ankette, sosyodemografik bilgilerin yanı sıra, annelerin gebelikleri ile ilgili veriler ve yenidoğan tarama programları ile taranan hastalıkları bilme durumları ile ilgili 7 soru, yenidoğan tarama testlerine ilişkin annelerin görüşleri hakkında 10 soru bulunmaktadır. Ayrıca, katılımcılara T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından hazırlanan Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı rehberine dayalı eğitim verilmiştir. Eğitim sonrasında katılımcılara 13 maddelik "Yenidoğan taramaları hakkında

anne bilgi ve tutumları ölçeği" uygulanmıştır. Çalışmanın istatistiksel analizleri IBM SPSS 20.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA) paket programı ile yapılmıştır.

Bulgular: Katılımcıların yaş ortalaması 29,77 (±5,42 SS) olarak belirlenmiştir. Yenidoğan tarama programı kapsamında taranan hastalıkların bilinirlik oranlarına göre, katılımcıların çoğunluğunun kalça çıkıklığı (%84,3), işitme problemleri (%86,9) ve göz problemleri (%82,6) gibi hastalıkları bildiği görülmüştür. Ancak, fenilketonüri (%6), konjenital hipotiroidi (%9,5), biotinidaz eksikliği (%3,4) ve kistik fibrozis (%6,9) gibi hastalıkların bilinirlik oranları oldukça düşüktür. Tüm katılımcıların 9 puanlık testten aldıkları yenidoğan tarama testlerine ilişkin bilgi puanı ortalaması 6,43 (±1,97 SS) olarak belirlenmiştir. Yaş ve eğitim düzeyi arttıkça bilgi puanında artış saptanmıştır. Yenidoğan taramaları hakkında anne bilgi ve tutumları ölçeği toplam puan ortalaması 16,98 (±5,83 SS) olarak bulunmuştur; Ölçek toplam puanı ile alt boyutlardan bilgi durumu puan ortalamalarının, benzer çalışmalardan daha düşük olduğu saptanmıştır. Verilen eğitimin annelerin bilgi düzeyini artırmada etkili olduğu belirlenmiştir.

Sonuç: Çalışmada, katılımcıların çoğunluğunun yenidoğan tarama testlerinin önemli olduğuna ve tarama testlerinin yapılma kararının ebeveynlere bırakılmaması gerektiğine inandığı belirlenmiştir. Bu, toplumun yenidoğan tarama programlarına yüksek düzeyde bilinçli olduğunu göstermektedir. Ancak, bazı katılımcıların olumsuz görüşlere sahip olması, yenidoğan tarama programlarına ilişkin çekincelerin ve endişelerin olduğunu göstermektedir. Annelerin yenidoğan tarama programları hakkındaki bilgi düzeylerinin artırılması ve bu konudaki endişelerinin giderilmesi için daha fazla eğitim ve farkındalık çalışmalarının yapılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan tarama testi, anne bilgisi, anne tutumu, eğitim

ABSTRACT

Objective: Newborn screening programs are an essential public health program that aims to detect early-onset, treatable diseases that are prevalent in the community, do not show symptoms in the early period, and can cause permanent sequelae if not treated. This study aims to investigate the level of knowledge and behavioral attitudes of mothers regarding newborn screening programs. In addition, it is aimed to determine the information deficiencies in this regard. The study, which was conducted to determine what kind of changes are observed in the level of knowledge and behavioral attitudes after the training given, also evaluates whether the training given reduces the anxiety level of mothers.

Methods: The study was conducted as a cross-sectional descriptive survey on 115 mothers who were hospitalized in the Obstetrics Department of Kocaeli University Hospital Gynecology and Obstetrics AD between January 15 - March 15, 2024. Data were collected using a face-to-face questionnaire applied by the researchers. In addition to sociodemographic information, the questionnaire included 7 questions about the mothers' pregnancies and their knowledge of diseases screened with newborn screening programs, and 10 questions about the mothers' opinions on newborn screening tests. In addition, the participants were given training based on the Newborn Metabolic and Endocrine Disease Screening Program Guide prepared by the Ministry of Health, Public Health General Directorate of the Republic of Turkey. After the training, the 13-item "Newborn Screening Knowledge and Attitude Scale for Mothers" was applied to the participants. The statistical

analyzes of the study were carried out using the IBM SPSS 20.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA) package program.

Results: The average age of the participants was determined as 29.77 (±5.42 SD). In terms of the awareness rates of the diseases screened within the scope of the newborn screening program, it was observed that the majority of the participants were aware of diseases such as hip dysplasia (%84.3), hearing problems (%86.9) and eye problems (%82.6). However, the awareness rates of diseases such as phenylketonuria (%6), congenital hypothyroidism (%9.5), biotinidase deficiency (%3.4) and cystic fibrosis (%6.9) were quite low. The average score of the newborn screening tests related to the 9-point test taken by all participants was determined as 6.43 (±1.97 SD). An increase in the score was observed with increasing age and education level. The total score average of the Newborn Screening Knowledge and Attitude Scale for Mothers was found to be 16.98 (±5.83 SD); It was determined that the total score and information status score averages of the sub-dimensions were lower than similar studies. However, it was determined that the training given was effective in increasing the level of knowledge of the mothers.

Conclusion: The study found that the majority of the participants believed that newborn screening tests are important and that the decision to perform screening tests should not be left to the parents. This shows that the society is highly aware of newborn screening programs. However, the fact that some participants have negative opinions indicates that there are concerns and worries about newborn screening programs. More education and awareness campaigns are needed to increase the level of knowledge of mothers about newborn screening programs and to address their concerns in this regard.

Key Words: Newborn screening test, maternal knowledge, maternal attitude, education

EKLER

Ek-1: Çalışmada Kullanılan Anket Formu

Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde Yatan Annelerin Yenidoğan Taramaları Hakkında Bilgi Düzeyleri ve Davranış Tutumları

1.AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU

Değerli katılımcı;

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalında ‘’Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde Yatan Annelerin Yenidoğan Taramaları Hakkında Bilgi Düzeyleri ve Davranış Tutumları’’ isimli bilimsel bir araştırma çalışması yürütülmektedir.

Bu veri toplama formunun amacı Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde yatan annelerin, ihmal edilmesi durumunda ciddi morbidite sebebi olan yenidoğan taramaları hakkındaki bilgi düzeylerinin belirlenmesi, bilgi düzeylerinin davranış tutumlarına etkisinin araştırılması ve eğitim ihtiyaçlarının belirlenmesidir.

Veri toplama formunun tamamlanması ortalama 5 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. Araştırmadan elde edilen sonuçlan talep etmeniz durumunda herhangi bir ücret talep etmeksizin sizlere bildireceğiz.

Araştırmamızın herhangi öngördüğümüz bir dezavantajı ve riski bulunmamaktadır.

Bilgi eksikliği saptanan katılımcılara katılım sonunda konu hakkında sözlü bilgilendirme yapılacaktır.

Aşağıdaki onay kutucuğunu işaretlediğinizde, gönüllü olarak araştırmaya katıldığınızı onaylamış olacaksınız. Verdiğiniz cevaplarla çalışmaya katkılarınızdan dolayı teşekkür ederiz.

Dr. Semiha Büşra GÖNÜLAL

Prof. Dr. Tuncay Müge ALVUR

Çalışmaya kendi isteğimle katılmayı kabul ediyorum.

□Evet

2. SOSYODEMOGRAFİK ÖZELLİKLER

1.Yaşınız?...

2.Eğitim durumunuz

□İlkokul □Ortaokul □Lise □Yüksekokul □Üniversite □Yüksek lisans ve üzeri

3.İş durumunuz

□Çalışıyor □Çalışmıyor

4.Aylık geliriniz

□Geliri giderinden az □Geliri giderine eşit □Geliri giderinden fazla

5.Eşinizle aranızda akrabalık akrabalık ilişkisi var mı?

□Evet □Hayır

6. Ailede kalıtsal hastalık var mı?

□Var □Yok □Bilmiyorum

3.ANNELERİN GEBELİKLERİ İLE İLGİLİ VERİLER VE YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMLARI İLE TARANAN HASTALIKLARI BİLME DURUMLARI

1.Gebelik sayısı?...

2.Düşük sayısı?...

3.Küretaj sayısı?...

4.Çocuk sayısı?...

5.Gebelikte düzenli kontrole gitme

□Evet □Hayır

6.Gebelik takibine başlama zamanı

□Yaptırmadım □İlk 3 ayda □3-6 ay arasında

7.Yenidoğan tarama programları ile taranan hastalıkları bilme durumları (Birden fazla seçenek işaretleyebilirsiniz)

□Kalça çıkıklığı □İşitme problemleri □Göz problemleri □Kistik fibrozis □Diyabet □Kalp rahatsızlığı □Down sendromu □Otizm □Fenilketonüri □Hipotiroidi □Biotinidaz eksikliği □Astım □Bilmiyorum

4.YENİDOĞAN TARAMA TESTLERİNE İLİŞKİN ANNELERİN BİLGİ DURUMLARI

1.Akraba evliliği, kalıtsal geçişli bir hastalığın ortaya çıkmasına neden olabilir. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

2.Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte zekâ geriliğe sebep olabilir. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

3.Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilir. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

4.Bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile kalıtsal geçişli hastalıkların tanısı konulabilir. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

5.Topuk kanı alınması için bebeğin beslenmeye başlanması gerekir. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

6.Topuk kanı alınması için en uygun zaman bebek beslenmeye başladıktan sonraki 3. ve 5. Günler arasıdır. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

7.Hasta bebeklerde erken tedaviye başlanmazsa hastalık bulguları şiddetlenir. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

8.Erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

9.Her yenidoğan bebeğe ilk bir ay içinde, işitme tarama testi yapılmalıdır. (EVET)

□Evet □Hayır □Bilmiyorum

10.Yenidoğanlara tarama testlerinin uygulanıp uygulanmaması ebeveyn kararına bırakılmalıdır.

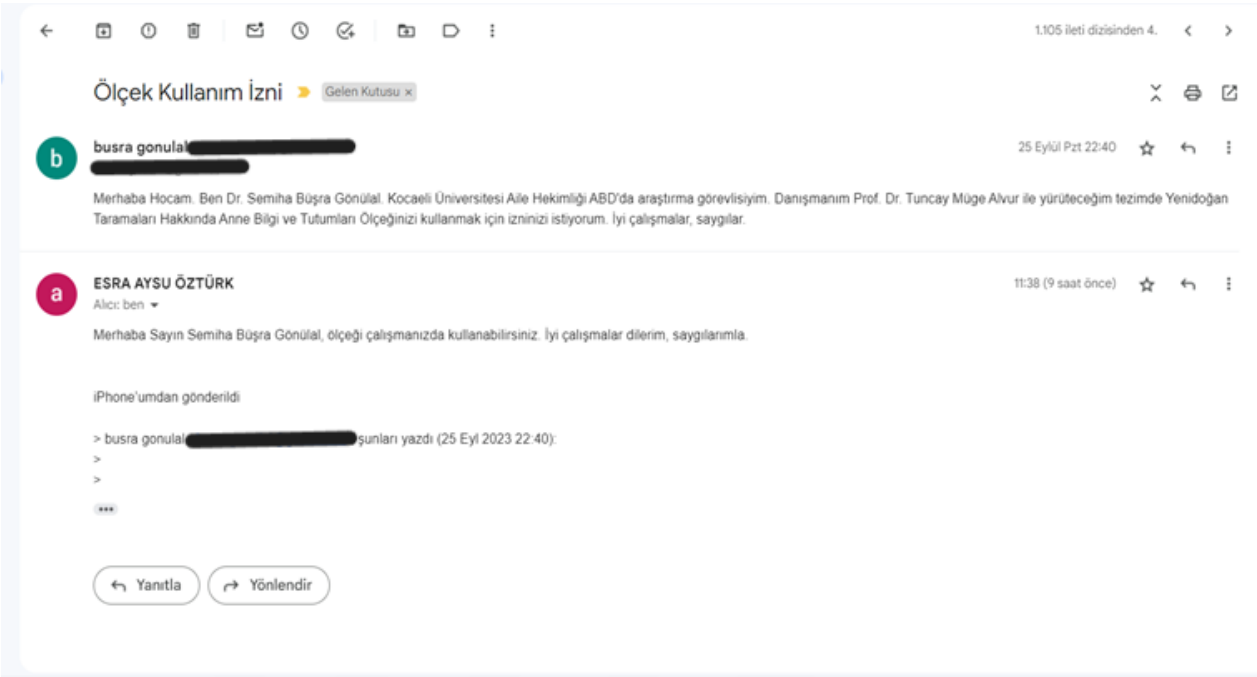
□Evet □Hayır □Bilmiyorum

5.YENİDOĞAN TARAMALARI HAKKINDA ANNE BİLGİ VE TUTUMLARI ÖLÇEĞİ

	Kesinlikle Katılıyorum	Katılıyorum	Kararsızım	Katılmıyorum	Kesinlikle Katılmıyorum
1.Yenidoğan taramasıyla ilgili bilmem gereken her şeyi anladım.					
2.Yenidoğan tarama testinin, bebeğim ve benim için hiçbir riski yoktur.					
3.Bebeğimin tarama için alınan kan örneklerinde herhangi bir anormal sonuç bulunursa sonuçları alacağım.					
4.Yenidoğan tarama testi, bebeğimin hissettiği rahatsızlığa (ağlama gibi) rağmen yapılmalıdır.					
5.Genetik testlerin bebeğim ya da benim için hiçbir riski yoktur.					
6.Yenidoğan tarama testi, ciddi bazı kalıtsal hastalıkları olan bebekleri ortaya çıkarabilir/tanımlayabilir.					
7. Bütün bebeklere doğduklarında genetik test yapılmalıdır.					
8. Bebeğimin yenidoğan tarama testi normal değil ise, bebeğimin babasının DNA'sında bir sorun olabilir.					

9. Bebeğimin yenidoğan tarama testi normal değil ise, benim DNA'mda bir sorun olabilir.					
10. Yenidoğan tarama testinin sonuçlarının normal olmaması, bebeğimin genetik bir hastalığı olduğu anlamına gelir.					
11. Yenidoğan taraması testi için alınan kan örneklerinin neler olduğunu biliyorum.					
12. Bebeğimin adını ve diğer bilgilerini gizli tutacakları konusunda laboratuvarda çalışan sağlık personeline güveniyorum.					
13. Sağlık Bakanlığının yenidoğan taramasında alınan kan örneklerini, Ulusal sağlık istatistiklerini oluşturması için kullanması iyi bir yoldur.					

Ek-2: Ölçek Kullanım İzni



1.105 ileti dizisinden 4.

Ölçek Kullanım İzni Gelen Kutusu ×

b busra gonula[redacted] 25 Eylül Pzt 22:40

Merhaba Hocam. Ben Dr. Semiha Büşra Gönülal. Kocaeli Üniversitesi Aile Hekimliği ABD'da araştırma görevlisiyim. Danışmanım Prof. Dr. Tuncay Müge Alvur ile yürüteceğim tezimde Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeğinizi kullanmak için izninizi istiyorum. İyi çalışmalar, saygılar.

a ESRA AYSU ÖZTÜRK 11:38 (9 saat önce)

Alıcı: ben

Merhaba Sayın Semiha Büşra Gönülal, ölçeği çalışmanızda kullanabilirsiniz. İyi çalışmalar dilerim, saygılarımla.

iPhone'umdan gönderildi

> busra gonula[redacted]şunları yazdı (25 Eyl 2023 22:40):
>
>

Yanıtla Yönlendir

Ek-3: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurul Başkanlığından Alınan Yazılı İzin Belgesi

T.C.
KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ REKTÖRLÜĞÜ
Tıp Fakültesi Dekanlığı

Sayı : E-80418770-020-518306
Konu : Etik kurul başvurunuz hk.

Sayın Prof.Dr. Tuncay Müge ALVUR

GOKAEK-2023/02.03 GOKAEK 30 Kasım 2023 tarihli toplantısında görüşülen, **Prof. Dr. Tuncay Müge ALVUR** sorumluluğunda yürütülmesi planlanan **2023/370** proje numaralı "Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Doğum ve Hastalıkları Obstetri Servisinde Yatan Annelerin Yenidoğan Taramaları Hakkında Bilgi Düzeyleri ve Davranış Tutumları" başlıklı proje değerlendirilmiş, aşağıdaki düzeltme/değişikliklerin yapılmasının ardından yeniden değerlendirilmesine karar verilmişti: (1) Araştırma başlığı düzeltilmelidir. (2) Gönüllülerin karşılaşacağı riskler belirtilmelidir. (3) Bilgi düzeyi değerlendirileceğinden bilgi eksikliği saptanan katılımcılara veya tüm katılımcılara katılım sonunda verilecek konu hakkında bir bilgilendirme formu hazırlanmalı veya sözlü bilgilendirme yapılacağı taahhüt edilmelidir. (4) Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Bşk.'dan araştırmanın klinikte yürütülebileceğine dair izin alınmalıdır. Sorumlu araştırmacı tarafından 08.12.2023 tarih ve E-81271493-100-513777 sayılı dilekçeyle gönderilen düzeltme metnine göre gerekli düzenlemelerin yapıldığı görülmüş, 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. Nurettin Özgür DOĞAN
Öğretim Üyesi

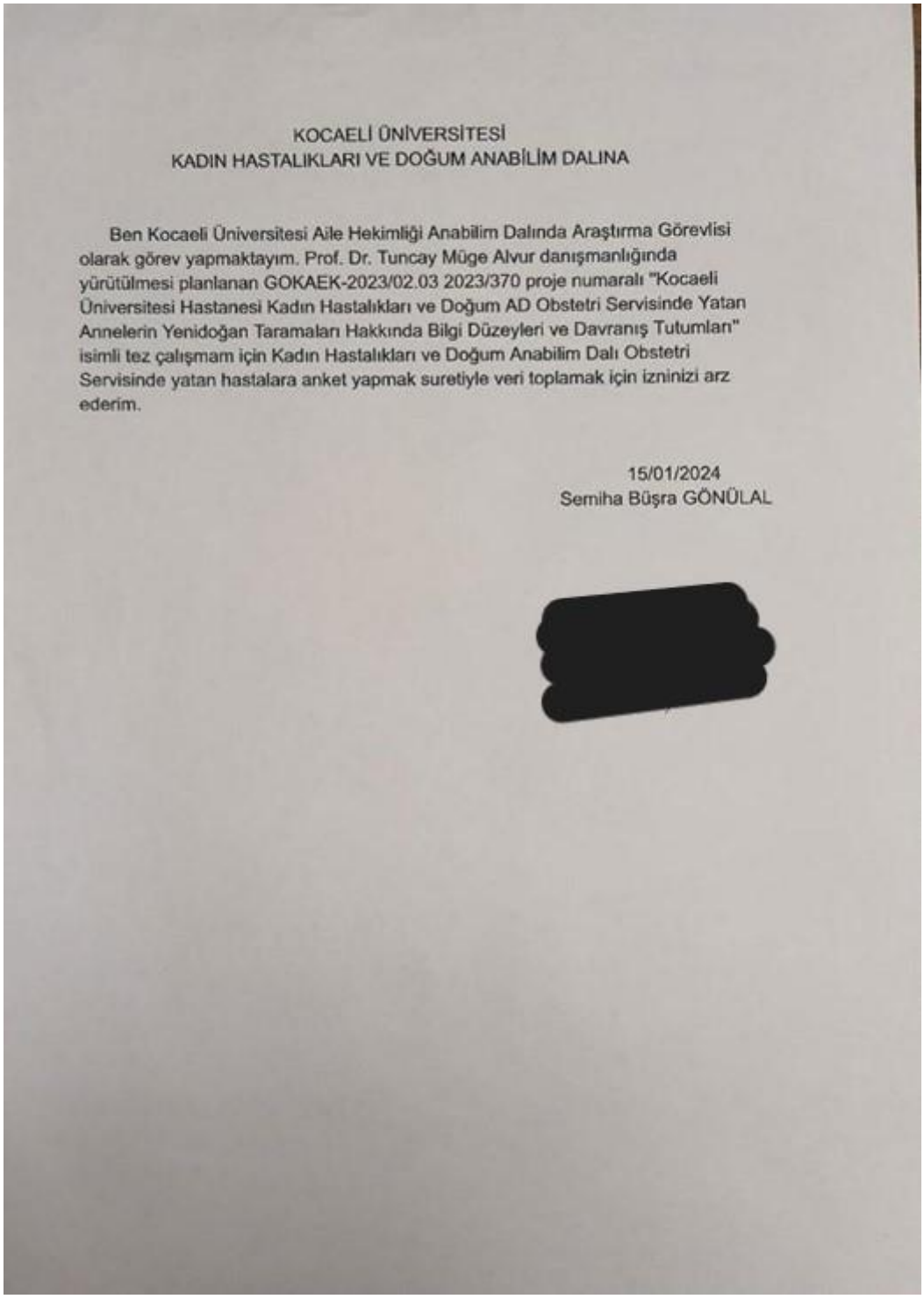
EK :
Karar formu

Belge Doğrulama Adresi :https://turkiye.gov.tr/kocaeli-universitesi-ebys

Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi 41380 Umuttepe / KOCAELİ
Tel:90 262 303 70 04 Faks:90 262 303 70 03
E-Posta :tipdek@kocaeli.edu.tr Elektronik Ağ :http://tip.kocaeli.edu.tr/
Kep Adresi: kocaeliuniversitesi@hs01.kep.tr

Bilgi için: Ayşegül Poyraz
Bilgisayar İşletmeni
Telefon No: 3037450

Ek-4: Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Başkanından Araştırmanın Klinikte Yürütülebileceğine Dair Alınan Yazılı İzin Belgesi



KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ANABİLİM DALINA

Ben Kocaeli Üniversitesi Aile Hekimliği Anabilim Dalında Araştırma Görevlisi olarak görev yapmaktayım. Prof. Dr. Tuncay Müge Alvur danışmanlığında yürütülmesi planlanan GOKAEK-2023/02.03 2023/370 proje numaralı "Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD Obstetri Servisinde Yatan Annelerin Yenidoğan Taramaları Hakkında Bilgi Düzeyleri ve Davranış Tutumları" isimli tez çalışmam için Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Obstetri Servisinde yatan hastalara anket yapmak suretiyle veri toplamak için izninizi arz ederim.

15/01/2024
Semiha Büşra GÖNÜLAL

KAYNAKÇA

1. Icke S, Genc R. Topuk kanı örneği ile yapılan ulusal yenidoğan tarama testleri ve önemi newborn screening tests that are carried out with heel lance and their importance. *J Pediatr Res*. 2016;4. doi:10.4274/jpr.22932

2. Lüders A, Blankenstein O, Brockow I, et al. Neonatal Screening for Congenital Metabolic and Endocrine Disorders. *Dtsch Ärztebl Int*. 2021;118(7):101-108. doi:10.3238/arztebl.m2021.0009

3. Bakirlioğlu B, ÇetiNkaya B. Yenidoğan Tarama Programı Hakkında Annelerin Bilgi ve Tutumlarına Etki Eden Faktörlerin Değerlendirilmesi. *Ordu Üniversitesi Hemşire Çalışmaları Derg*. 2023;6(2):311-318. doi:10.38108/ouhcd.1073792

4. Büyük ET. Annelerin Bebeklerine Yapılan Topuk Kanı Alma İşlemi Hakkındaki Bilgileri. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilim Derg*. 2014;3(3):883-891.

5. Evcili F, Cesur B, Yurtsal B, Nurdan K. Annelerin yenidoğan tarama testlerine ilişkin görüşlerinin ve tarama programlarına katılma durumlarının belirlenmesi. *Mersin Üniversitesi Sağlık Bilim Derg*. 2017;10(1):25-35.

6. Evcili F, Demirel G, Yurtsal ZB, YILMAZ EA. Yenidoğan tarama testleri eğitiminin annelerin bilgi düzeyine etkisi. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilim Derg*. 2017;6(1):80-86.

7. Coşkun T. Yenidoğanlarda konjenital metabolik hastalıkların taranması. *Katkı Derg*. 2003;Cilt 25:541-554.

8. Coşkun Turgay. Yenidoğanlarda metabolik hastalık taramaları. Katkı dergisi. *Katkı Derg 1 Baskı*. 2000;Cilt 21:151-162.

9. Yılmaz G. Çocuklukta tarama testleri. Klinik Pediatri. *Klin Pediatri 1 Baskı*. 2008;3:22-24.

10. Yalçın SS YY. Y Sağlam çocuk merkezlerinde taramalar. Katkı Dergisi. *Katkı Derg 1 Baskı*. 2000;Cilt 21:194.

11. Bakar FT. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması. *Türkiye Klin Pediatri Derg*. 2012;21(4):212-223.

12. Wilson JMG, Jungner G, Organization WH. Principles and practice of screening for disease. Published online 1968. Accessed March 16, 2024. https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/37650/WHO_PHP_34.pdf

13. Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ*. 2008;86(4):317-319.

14. Gökçay U, Beyazova U. *İlk Beş Yaşta Çocuk Sağlığı Izlemi*. Nobel Tıp Kitabevleri; 2017.

15. Wright SJ, Ulph F, Dharni N, Payne K. Eliciting preferences for information provision in newborn bloodspot screening programs. *Value Health*. 2017;20(4):651-661.

16. ERDİM L, Sevil İ. Yenidoğan tarama testlerinde örnek alınması ve gönderilmesinde hemşirelerin sorumlulukları/taking samples and sending in newborn screening tests and responsibilities of nurses. *Sağlık Bilim Ve Meslekleri Derg*. 2018;5(1):102-106.

17. Tluczek A, De Luca JM. Newborn screening policy and practice issues for nurses. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs*. 2013;42(6):718-729.

18. Bittles AH, Black ML. Consanguineous Marriage and Human Evolution. *Annu Rev Anthropol*. 2010;39(1):193-207. doi:10.1146/annurev.anthro.012809.105051

19. Ayyıldız H. YENİ DOĞAN TARAMALARI ve HASTALIKLARI. In: ; 2019:89-103.

20. Therrell BL, Johnson A, Williams D. Status of newborn screening programs in the United States. *Pediatrics*. 2006;117(Supplement_3):S212-S252.

21. Uslu HS, Zubarioglu AU, Bulbul A. Selective Metabolic Screening from a Neonatology Perspective. *J Acad Res Med*. 2015;5(2):39-46. doi:10.5152/jarem.2015.755

22. Schulze A, Lindner M, Kohlmuller D, Olgemöller K, Mayatepek E, Hoffmann GF. Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome, and implications. *Pediatrics*. 2003;111(6):1399-1406.

23. Deborah Barbouth MD, Ana Morales MS CGC, Villalba R. Expanded newborn screening: an update for pediatricians. *Pediatr Ann*. 2009;38(8):431.

24. Bodamer OA, Hoffmann GF, Lindner M. Expanded newborn screening in Europe 2007. *J Inherit Metab Dis*. 2007;30(4):439-444.

25. Padilla CD, Therrell BL, Region WG of the APS for HG on CNSE in the AP. Consolidating newborn screening efforts in the Asia Pacific region: networking and shared education. *J Community Genet*. 2012;3:35-45.

26. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, et al. Current status of newborn screening worldwide: 2015. *Semin Perinatol*. 2015;39(3):171-187. doi:10.1053/j.semperi.2015.03.002

27. Tezel B. YENİDOĞAN METABOLİK ve ENDOKRİN TARAMA PROGRAMI. Published online 2022. [Https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/ntp.html, Yayınlanma tarihi: 09.05.2022, Erişim tarihi: 17.03.2024]

28. Ertuğrul T. Neyzi O. *Doğumsal Metab Hastalık Yaklaşım Pediatri*. 2002;1:651-655.

29. Kircali B. EBE/HEMŞİRELERİN TOPUK KANI ALMA UYGULAMALARININ DEĞERLENDİRİLMESİ. Published online 2017.

30. Strisciuglio P, Concolino D. New strategies for the treatment of phenylketonuria (PKU). *Metabolites*. 2014;4(4):1007-1017.

31. Yazgan U. Fenilketonüri: 1-7 Haziran Fenilketonüri haftası. *Eczacı*. 2003;4:23.

32. Ali A, ÇAKMAK A, KARAZEYBEK H. Konjenital hipotiroidizm. *Güncel Pediatri*. 2007;5(2):70-76.

33. Haspolat Y. Konjenital Hipotiroidi Tanısıyla Takip Edilen Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özellikleri,. 2019;17:412-423.

34. OVALI F. Yenidoğan taramaları. *Klin Tıp Pediatri Derg*. 2019;11(4):193-199.

35. Bernal J, Guadaño-Ferraz A, Morte B. Perspectives in the Study of Thyroid Hormone Action on Brain Development and Function. *Thyroid*. 2003;13(11):1005-1012. doi:10.1089/105072503770867174

36. Oppenheimer JH, Schwartz HL. Molecular basis of thyroid hormone-dependent brain development. *Endocr Rev*. 1997;18(4):462-475.

37. Wolf B. Biotinidase: its role in biotinidase deficiency and biotin metabolism. *J Nutr Biochem*. 2005;16(7):441-445.

38. Wolf B. Biotinidase deficiency:"if you have to have an inherited metabolic disease, this is the one to have." *Genet Med*. 2012;14(6):565-575.

39. Gulati S, Passi GR, Kumar A, Kabra M, Kalra V, Verma IC. Biotinidase deficiency—A treatable entity. *Indian J Pediatr*. 2000;67(6):464-466. doi:10.1007/BF02859471

40. Wolf B. Biotinidase deficiency: New directions and practical concerns. *Curr Treat Options Neurol*. 2003;5(4):321-328. doi:10.1007/s11940-003-0038-4

41. Behrman RE. Nelson textbook of pediatrics. Published online 2004. Accessed May 4, 2024. https://biblioteca.uazuay.edu.ec/buscar/item/74737

42. Weber P, Scholl S, Baumgartner ER. Outcome in patients with profound biotinidase deficiency: relevance of newborn screening. *Dev Med Child Neurol*. 2004;46(7):481-484.

43. Salbert BA, Pellock JM, Wolf B. Characterization of seizures associated with biotinidase deficiency. *Neurology*. 1993;43(7):1351-1351. doi:10.1212/WNL.43.7.1351

44. Wolf B, Heard GS, Weissbecker KA, McVoy JRS, Grier RE, Leshner RT. Biotinidase deficiency: Initial clinical features and rapid diagnosis. *Ann Neurol*. 1985;18(5):614-617. doi:10.1002/ana.410180517

45. Wastell HJ, Bartlett K, Dale G, Shein A. Biotinidase deficiency: a survey of 10 cases. *Arch Dis Child*. 1988;63(10):1244-1249.

46. Ramaekers VT, Suormala TM, Brab M, Duran R, Heimann G, Baumgartner ER. A biotinidase Km variant causing late onset bilateral optic neuropathy. *Arch Dis Child*. 1992;67(1):115-119.

47. Jay AM, Conway RL, Feldman GL, Nahhas F, Spencer L, Wolf B. Outcomes of individuals with profound and partial biotinidase deficiency ascertained by newborn screening in Michigan over 25 years. *Genet Med*. 2015;17(3):205-209.

48. Üstü Y, Uğurlu M. Ulusal Erken Tanı ve Tarama Programı: Kistik Fibrozis. *Ank Med J*. 2016;16(2). doi:10.17098/amj.69012

49. Yeşilkaya E, Sarı E. Yenidoğan konjenital adrenal hiperplazi taraması: TAF Preventive Medicine Bulletin. *TAF Prev Med Bull*. 2016;15(1):51-57. doi:10.5455/pmb.1-1439135663

50. Saracaloğlu A, Demiryürek AT. Spinal musküler atrofi (SMA) tedavisinde yeni yaklaşımlar ve onaylı ilaçlar. Published online 2021. Accessed March 22, 2024. https://acikerisim.uludag.edu.tr/handle/11452/26752

51. Bayrak R, Ünsal A. Yenidoğan Topuk Kanı Taraması İşlem Basamakları ve Görev Alan Sağlık Çalışanları. *Türkiye Sağlık Bilim Ve Araştırmaları Derg*. 2022;5(2):60-68. doi:10.51536/tusbad.1024146

52. Lloyd-Puryear MA, Tonniges T, van Dyck PC, et al. American Academy of Pediatrics Newborn Screening Task Force recommendations: how far have we come? *Pediatrics*. 2006;117(Supplement_3):S194-S211.

53. Altunhan H, FH Y. Yenidoğanın değerlendirilmesi ve yenidoğan taramaları. *Turk Klin J Fam Med-Spec Top*. 2018;9(1):28-32.

54. Green NS, Dolan SM, Murray TH. Newborn Screening: Complexities in Universal Genetic Testing. *Am J Public Health*. 2006;96(11):1955-1959. doi:10.2105/AJPH.2005.070300

55. Krisberg K. Newborn screening heads off health problems early. *Nation's Health*. 2006;37.

56. Tunçbilek E. Genetik taramalar ve etik. *Katkı Derg*. 2000;21:469-471.

57. Newcomb P, True B, Walsh J, Dyson M, Lockwood S, Douglas B. Maternal attitudes and knowledge about newborn screening. *MCN Am J Matern Nurs*. 2013;38(5):289-294.

58. Özalp İ. Yenidoğanda fenilketonüri ve Hiperfenilalaninemilerin taranması. *Katkı Pediatri Derg*. 2000;21:176-177.

59. Guthrie R. The origin of newborn screening. *Screen J Int Soc Neonatal Screen*. 1992;1:5-15.

60. Wilcken B, Wiley V. Newborn screening. *Pathology (Phila)*. 2008;40(2):104-115. doi:10.1080/00313020701813743

61. Kadiroğlu T, Altay G, Akay G, Can Bayrak Ç. Identification of maternal attitudes and knowledge about newborn screenings: a Turkey sample. *J Community Genet*. 2023;14(6):555-564. doi:10.1007/s12687-023-00659-7

62. Little CM, Lewis JA. Newborn screening. *Newborn Infant Nurs Rev*. 2008;8(1):3-9.

63. Kemper AR, Fant KE, Clark SJ. Informing Parents About Newborn Screening. *Public Health Nurs*. 2005;22(4):332-338. doi:10.1111/j.0737-1209.2005.220408.x

64. Davis TC, Humiston SG, Arnold CL, et al. Recommendations for effective newborn screening communication: results of focus groups with parents, providers, and experts. *Pediatrics*. 2006;117(Supplement_3):S326-S340.

65. Erbay EA. *Yenidoğan Taramaları Hakkında Anne Bilgi ve Tutumları Ölçeği Türkçe Geçerlik ve Güvenirlik Çalışması*. Gülhane Sağlık Bilimleri Enstitüsü; 2020.

66. Bakirlioğlu B, ÇetiNkaya B. Yenidoğan Tarama Programı Hakkında Annelerin Bilgi ve Tutumlarına Etki Eden Faktörlerin Değerlendirilmesi. *Ordu Üniversitesi Hemşire Çalışmaları Derg*. 2023;6(2):311-318. doi:10.38108/ouhcd.1073792

67. Fitzgerald C, Heery E, Conneally N, Linnane B, George S, Fitzpatrick P. An evaluation of pregnant women's knowledge and attitudes about newborn bloodspot screening. *Midwifery*. 2017;45:21-27. doi:10.1016/j.midw.2016.11.007

68. Kasem A, Razeq NMA, Abuhammad S, Alkhazali H. Mothers' knowledge and attitudes about newborn screening in Jordan. *J Community Genet*. 2022;13(2):215-225. doi:10.1007/s12687-021-00572-x