



## ÇOCUK BESLENME VE METABOLİZMA DERNEĞİ

23.08.2024

TC Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü'ne

T.C. Kars Aile Mahkemesinin 20.08. 2024 tarih ve 2024/455 Esas no ve 2024/368 Karar numarasına sahip ve yenidoğan tarama programı çerçevesinde topuk kanı alınmamasına ilişkin dava kararını içeren belgeye istinaden Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği'nin hazırladığı dilekçe altta sunulmuştur.

Dünya Sağlık Örgütü'nün Bildirgesi'nde de yer aldığı gibi, tüm çocukların ideal akıl, beden ve ruh sağlığı potansiyellerine ulaşabilmeleri evrensel bir hak ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı'nın temel hedefleri arasında ilk sırada yer alan bir maddedir. Çocukluk çağında koruyucu sağlık hizmetleri arasında; beslenme, aşılama ve büyüme ve gelişmenin izlemi ile aynı öneme sahip bir başka başlık da yenidoğan tarama programıdır. Yenidoğan tarama programı amacıyla topuk kanı alınması evrensel bir koruyucu sağlık hizmetidir. Amacı yenidoğanlarda ölümcül veya sekel bırakabilecek, önlenemez, erken tanı ve tedavi yapılmadığında bebeklerin sağlığını doğrudan tehdit etmesinin yanı sıra aile ve topluma da ciddi yükler getirebilecek hastalıkları herhangi bir hastalık bulgusu veya geriye dönüşümsüz hasar ortaya çıkmadan önce tespit edilmesidir. Genetik orijine sahip hastalıkların yaklaşık % 88'inin ilk bulgularını erken çocukluk çağında verdiği bilinmektedir. Bu bilgiler ve veriler ışığında hazırlanmış genişletilmiş yenidoğan tarama programı sayıları her gün artan birçok ülkede güncel olarak uygulanmaktadır. Çocuk Metabolizma Bilim Dalı bünyesinde tanı, tedavi ve izlemi süren ve 1900'ü aşan kalıtsal metabolik hastalıktan 2 tanesi de "Fenilketonüri taraması-2006 yılı ve Biotinidaz Enzim Eksikliği taraması-2008 yılı" ülkemizde yenidoğan tarama programına alınmıştır. Dünya'da 1/5000 oranı ile fenilketonürinin en sık görüldüğü ülke Türkiye'dir. Doğu Anadolu Bölgesinden geç tanı alan biotinidaz enzim eksikliği nedeniyle işitme kaybı olan çok sayıda bebek bildirilmektedir. Erken tanı alıp tedavi edilmediğinde

Fenilketonüri; geriye dönüşümsüz psikomotor retardasyon ve davranış sorunları (Otizm) ile biyotinidaz enzim eksikliği görme ve işitme kayıpları, immün yetmezlik, ağır cilt sorunları, denge bozukluğu, metabolik asidoz ve koma ile ölümcül veya ağır sekellerle seyrettiği iyi bilinen kalıtsal metabolik hastalıklardır. Tarama metodunun geçerliliği ve güvenilirliği için alanında uzmanlaşmış çok sayıda deneyimli hekimin uzlaşısı gerekmektedir. Bu konuda Dünya Sağlık Örgütü tarafından ülkelere yönelik özel öneriler sunulmamaktadır. Hastalıkların sıklığına göre bu kararı sağlık otoriteleri vermektedir. Çekinik olarak kalıtıldıklarından akraba evliliğinin yoğun olduğu ülkemizin daha da önemli bir sorunudur. Topuk kanı taraması ile her yıl yaklaşık 1200 yenidoğanın fenilketonüri ve biyotinidaz enzim eksikliği tanısı alarak erken dönemde tedavilerine başlanması kalıcı hasarları önlemiştir. Ülkemizde kamu ve özelde tüm sağlık kuruluşlarında ücretsiz olarak topuk kanı alınmaktadır. Ayrıca, hem fenilketonüri hem de biyotinidaz enzim eksikliğinin tedavileri de ücretsiz olarak sağlanmaktadır. Bu tedaviler herhangi bir tartışmaya mahal vermeyecek şekilde sayısız ulusal ve uluslararası makalede de gösterilmiş olduğu üzere hali hazırda onlarca yıldır tanıli hastalara uygulanan, hiçbir yan etkisinin olmadığı ispatlı yöntemlerdir.

Ayrıca, bugüne kadar kamuoyuna yansımış topuk kanı bilgilendirme/ret formunda ebeveyn için “İlgili hukuki ve cezai tüm sorumluluğu kabul ediyorum” ibaresinin bulunmasına rağmen tarama retti veren aileler için hiçbir idari veya cezai yaptırımında bulunulmaması tarama retlerinin sayısının artmasına neden olabilecek bir durumdur. Tarama yapılmadığı/yapılmadığı zaman ilgili aile hekimine ceza puanı ve maaş kesintisi uygulanmaktadır. Birbiriyle ciddi oranda çelişen ve hekim mağduriyetine neden olan bu uygulamaların için de düzenleme getirilmesi gereklidir.

Evrensel kabul görmüş, bilimsel temelleri sağlam ve ülkemizde sağlık otoritesinin öngördüğü koruyucu sağlık hizmetlerin vazgeçilemez bir parçası olan yenidoğan tarama programı çerçevesinde topuk kanı alınmasının, konuyla ilgili hiçbir yetkinliği olmayan, bilimsel temel göstermeden, hurafelerle hareket eden bir hukuk insanı tarafından engellenmeye çalışılması kabul edilemez vahim bir durumdur. Bu tür uygulamalar akla ve bilime aykırı olmaları dışında bireyin geleceğini ve toplumun sağlığını onarılması mümkün olmayacak şekilde tehdit etmekte ve kötü örnek teşkil etmektedir.

Yenidoğan tarama programının gerekliliđi, zorunluđu ve retti durumunda ortaya çıkacak kanıtlı sonuçların bilimsel veriler ve çıktıları ile sadece konunun uzmanları tarafından tekrarlayan şekilde kamuoyu ile paylaşılması, kamu spotları hazırlanması, aile sađlıđı merkezlerinde bilgilendirici afiř ve brořür gibi yazılı materyallerin bulunması ve okunmalarının sađlanması çok önemlidir. Aksi takdirde dođacak sorunların ve cezai süreçlerin önüne geçilemeyecek ve toplum sađlıđı ile ülkemizin sađlık çıktıları çok olumsuz yönde etkilenecektir. Dernek olarak bu konuda inisiyatif ve görev almaya hazır olduđumuzu bildirmek isteriz.

## **ÇOCUK BESLENME VE METABOLİZMA DERNEĐİ**

**Dr. H. Neslihan Önenli Mungan**

**Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneđi**

**Adres: Konutkent Mah. 3035 Cadde Dıř Kapı No:74-A**

**İç Kapı No:47 Çankaya/Ankara/Türkiye**

**E-posta: cbmdsekreter@gmail.com**

### **KAYNAKLAR**

- 1- Ozalp I, Cořkun T, Tokatli A et al. Newborn PKU screening in Turkey: at present and organization for future. Turk. J. Pediatr. 2001; 43: 97-101.
- 2- Cořkun T, Çoker M, Mungan NÖ, Özel HG, Sivri HS. Recommendations on phenylketonuria in Turkey. Turk. J. Pediatr. 2022; 64: 413-434.
- 3- Haytođlu, Zeliha et al. "Neurological Assessment of 38 Late-Diagnosed Children With Classic Phenylketonuria". Cukurova Medical Journal, vol. 41, no. 1, 2016, pp. 21-27, doi:10.17826/cutf.156292.

- 4- Wilson JMG, Jungner G (1968) Principles and practice of screening for disease. WHO, Geneva.  
<http://www.who.int/bulletin/volumes/86/4/07-050112BP.pdf>.
- 5- Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Dery V (2008) Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ* 86(4):317–319. doi:10.2471/BLT.07.050112.
- 6- van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: Diagnosis and treatment. *Orphanet J. Rare Dis.* 2017; 12: 162.
- 7- Lord J, Thomason MJ, Littlejohns P, Chalmers RA, Bain MD, Addison GM, et al. Secondary analysis of economic data: a review of cost-benefit studies of neonatal screening for phenylketonuria. *J Epidemiol Community Health.* 1999;53(3):179–186.