

1 HAZİRAN

ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ (2022)

Yenidoğan Tarama Programı, yenidoğan bebeklerde önlenebilen, geri dönüşümsüz hasarlar oluşmasına neden olan hastalıkların erken tanı ve tedavisini sağlayabilmek amacıyla belirli hastalıkların taranmasıdır. Yenidoğan tarama programı ile fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, kistik fibrozis, biyotinidaz eksikliği, konjenital adrenal hiperplazi ve spinal musküler atrofi taranmaktadır. Fenilketonüri Tarama Programı 1987 yılında başlamış, 1993 yılında tüm Türkiye'ye yaygınlaştırılmıştır. Yenidoğan tarama programına 2006 yılında konjenital hipotiroidi, 2008'de biyotinidaz eksikliği, 2015'te Kistik Fibrozis eklenmiştir. Konjenital adrenal hiperplazi taraması 2017 yılında başlamış, 2020 yılında Türkiye geneline yaygınlaştırılmış, en son 2022 yılında spinal musküler atrofi programa eklenmiştir.¹

Fenilketonüri yüksek fenilalanin konsantrasyonları nedeniyle beyin fonksiyon bozukluğunun gelişebildiği, otozomal resesif (çekinik) geçişli bir fenilalanin metabolizması bozukluğudur. Bu beyin fonksiyon bozukluğu tedavi edilmezse ciddi zihinsel yetersizlik, epilepsi (sara) ve davranış sorunları ile sonuçlanır. Prevalans dünya çapında değişiklik göstermekte ve ortalama 10.000 yenidoğanda bir görülmektedir. Erken tanı, yenidoğan taramasına dayanır. Tedaviye erken başlanıp devam edilirse, bazı alt optimal nörobilişsel işlevlerle ortalama olarak zeka normal sınırlar içinde kalmaktadır. Türkiye'de FKÜ prevalansının %0,0167 ve insidansının 1/3.500-4.000 canlı doğum olduğu bildirilmiştir. Türkiye'de dünya ortalamasına göre fenilketonüri sıklığının fazla olması akraba evliliğinin sık olmasına bağlanmaktadır. Türkiye'de her dört evlilikten birinin akraba evliliği olduğu bildirilmektedir.^{2,3}

Günümüzde de FKÜ'li hastalarda tedavinin temelini fenilalanin kısıtlı diyet ile kan fenilalanin düzeyinin düşürülmesi oluşturmaktadır. Beyin hasarının önlenmesi için tıbbi beslenme tedavisinin erken başlaması, iyi metabolik kontrol ve uzun süreli tedavinin gerekli olduğu belirtilmektedir. Tıbbi beslenme tedavisinde hedef, sinirsel işlev ve davranışların kötüleşmesinden birincil derecede sorumlu olan kan ve beyin dokusunda ani ve süregelen yüksek fenilalanin düzeylerini engellemektir. Prognoz ve sonuç tanı ve tedavinin başlangıcına büyük ölçüde bağlıdır, ancak mutasyon türünün de önemli olduğu belirtilmektedir. Tedavinin

¹ [Internet] Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalıklar Tarama Programı (NTP) Erişim Adresi: https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidogan_tarama_programi.html Erişim tarihi:30.05.2022

²[Internet] Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü, Nadir Hastalıklar Raporu, 13 Eylül 2019, İstanbul. Erişim Adresi: https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/nadir_hastaliklar_raporu.pdf Erişim tarihi:30.05.2022

³ van Spronsen, F. J., Blau, N., Harding, C., Burlina, A., Longo, N., & Bosch, A. M. (2021). Phenylketonuria. Nature Reviews Disease Primers, 7(1), 1-19.

Bu doküman Dr. Duygu Kavaklı tarafından Prof. Dr. Banu Çakır ve Uzm. Dr. Ahmet Sertçelik danışmanlığında 31.05.2022 tarihinde hazırlanmıştır.

Bu bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik vb. ortamlarda kullanılması önerilmektedir:
Kavaklı D, Sertçelik A, Çakır B, HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi-(2021/2022-57)
[Internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/> Erişim Tarihi:30.5.2022.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI
TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2021/2022-57)

birakılması, yaşamın ileleyen dönemlerinde nörolojik performansı bozabilmektedir. Bu nedenle yaşam boyu tedavi önerilmektedir.⁴

Fenilketonürde en çarpıcı bulgu olan zeka geriliği ve diğer nörolojik sorunlar, yaşamın ilk günlerinde başlayan tıbbi beslenme tedavisi ile önlenabilmektedir. Yenidoğan Tarama Programı ile hiçbir bebek atlanmaksızın erken tanı konulabilmekte, yaşamın ilk 21. gününden önce tedaviye başlanabilmektedir. Erken tanı ve tedavi için topuk kanı oldukça önemlidir.

Fenilketonüri tanısına yönelik bebeğin doğumundan ve emzirilmesinden 48-72 saat sonra özel filtre kağıtları ile topuk kanı örneklerinin alınması gerekmektedir. Toplanan kan örnekleri Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğünün Yenidoğan Tarama Laboratuvarları'nda incelenmektedir. Topuk kanı sonucuna göre hastalığın varlığından şüphelenildiği durumda, fenilketonüri açısından doğrulama testi yapılmakta; tanısı kesinleşen hastalar, yaşadıkları bölgede bulunan Çocuk Hastalıkları Beslenme ve Metabolizma Kliniklerine sevk edilerek, uygun tedaviyi almaları sağlanmaktadır.⁵

⁴ . Küçükcasap T. Türkiye'de Fenilketonüri Hastalığında Tanı, Tedavi, İzlem ve Uygulamaların Saptanması. Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2013.

⁵ Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TÜSEB), Evlilik Öncesi ve Yenidoğan Taramaları Mevcut Durum ve Genişletme Modelleri, 2018.

https://www.tuseb.gov.tr/tacese/uploads/genel/files/yayinlar/raporlar/evlilik_onesi_ve_yenidogan_taramalari_mevcut_durum_ve_genisletme_modelleri.pdf Erişim:30.05.2022

Bu döküman Dr. Duygu Kavaklı tarafından Prof. Dr. Banu Çakır ve Uzm. Dr. Ahmet Sertçelik danışmanlığında 31.05.2022 tarihinde hazırlanmıştır.

Bu bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik vb. ortamlarda kullanılması önerilmektedir:
Kavaklı D, Sertçelik A, Çakır B, HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi-(2021/2022-57)
[Internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/> Erişim Tarihi:30.5.2022.