

AİLE BİLGİ BEYANI

Yenidoğan bebeklere uygulanan tarama testi sonucunda bebeğimde **SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ** testinin pozitif çıktığı ve bebeğimin en kısa zamanda değerlendirmeye ihtiyacı olduğu konusunda bilgilendirildim.

Hastalık ile ilgili tarafıma verilen bilgilendirmeyi dinledim/okudum. Bebeğimle ilgili değerlendirmenin yapılabileceği Merkezler/Hastaneler konusunda bilgi aldım.

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

Anne ya da Babanın

TCKN:

Adı Soyadı:

İmzası:

Bilgilendirmeyi Yapan Hekimin

Adı Soyadı:

İmzası:

TCKN: Türkiye Cumhuriyeti Kimlik Numarası

Bu bölüm sağlık kuruluşunda kalacaktır

-1-

“SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ YENİDOĞAN TARAMA TESTİ” POZİTİF SAPTANAN BEBEKLER İLE İLGİLİ BİLGİLENDİRME

Yenidoğan tarama testi sonuçlarının anlamı nedir?

Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu doğuştan kalıtsal hastalıklar ve endokrinolojik hastalıkların araştırılması için topuk kanı alınmaktadır. Genel olarak tarama testi sonuçlarının herhangi bir durum için pozitif olması, bebeğinizin kesin olarak hasta olduğu anlamına gelmeyebilir. Tarama testi pozitif olan bebeklere ilgili alan uzmanı değerlendirmesi sonrası hastalığa yönelik daha ileri değerlendirme yapılması gerekebilir.

Bebeğinizin tarama testi sonucunda ‘Spinal musküler atrofi’ testi pozitif bulunmuştur.

BEBEĞİNİZİN ACİLEN ÇOCUK NÖROLOJİ UZMANI TARAFINDAN DEĞERLENDİRİLMESİ GEREKMEKTEDİR.

İlde sorumlu Çocuk, Ergen, Kadın ve Üreme Sağlığı (ÇEKÜS) Birimi personeli, ilk randevunuzu almak üzere tarafınızla iletişime geçerek, size bilgi verecektir.

İlk hastane başvurunuzdan sonra ilgili uzmanlık alanlarındaki hekimlerden ve tıbbi genetik alanında çalışan uzmanlarda hastalık konusunda ayrıntılı bilgi alabilir, tedavi ve izlem konusunda güncel yaklaşım ve seçenekleri öğrenebilirsiniz.

Bu bölüm aileye verilecektir

-1-

Spinal musküler atrofi (SMA) nedir?

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

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

SMA hastalığı ile doğan bir bebeğin, en erken dönemde, bebek henüz hastalık belirti ve bulgularını göstermeden tedavi edilmesi çok önemlidir.

Son yıllarda gelişen tedavi seçenekleri ile SMA hastalığının doğal gidişi değişmiş olmakla birlikte, yapılan tüm çalışmalar, tanı alan hastaların uzun dönem takip ve tedavilerinin gerekliliğine, tedaviye verilen yanıtın ise bireysel farklılıklar gösterdiğine işaret etmektedir.

Tedaviye verilen cevabı; bebek için uygun tedavinin, olası en erken dönemde başlanması belirler. Bu süreç ve uzun dönem izlem, aile ve hekimlerin iş birliği ve uyum içinde çalışmasını gerektirir.