

KAMUOYUNA AÇIK MEKTUP

Günümüzde tedavi edici hekimlik özendirilmektedir, ancak hekimliğin temeli koruyucu hekimliktir. Aşılama, tarama ve benzeri uygulamalar çağımızdaki en önemli koruyucu hekimlik eylemleridir. Tanımlanmış popülasyonda, hastalıkların belirti-bulgu vermeden belirlenmesi olarak tanımlanabilecek taramada aranacak hastalığın üç özelliği olmalıdır :

- 1-Tedavi edilebilir olmalıdır
- 2- Tedavi edilmediği takdirde yaratacağı işlevsel bozukluk ağır olmalıdır.
- 3- Hastalık belirti-bulgu vermeden belirleneceği için hastalık delili olacak bir laboratuvar sonucu elde edilmelidir.

Bu özelliği barındıran, yani taranabilecek pek çok hastalık vardır. Bu hastalıklardan hangisinin/ hangilerinin taranması gerektiğini ise hastalıkların o toplumdaki görülme sıklığı belirler.

Ülkemizde 1970-1980li yıllarda hastanelere getirilen zeka özürlü çocukların oldukça önemli yüzdesinin **FENİLKETONÜRİ** tanısı alması üzerine Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Metabolizma Bölümü Başkanı **Prof. Dr. İmran ÖZALP** TÜBİTAK destekli bir proje ile hastalığın ülkemizdeki görülme sıklığını belirlemiş, o güne kadar Dünyada bildirilmiş en yüksek sıklığın Türkiye’de olduğu belirlemiştir. Sağlık Bakanlığına sunulan raporda ülkemizde fenilketonüri hastalığının yenidoğanlarda taranmasının şart olduğu belirtilmiştir.

Fenilketonüri kalıtsal metabolik bir hastalıktır, anne babanın taşıyıcı olması halinde her gebelikte ¼ ihtimal ile hasta, ¼ ihtimalle sağlam, 2/4 ihtimalle taşıyıcı bebek doğacaktır. Anne-baba akrabalığının yüksek sıklıkta olduğu ülkemizde, çekinik genle taşınan diğer hastalıklar gibi, fenilketonüri de yüksek sıklıkta beklenir. Ancak rakamlar hastalığın olağandan daha yüksek sıklıkta olduğunu, hastalığın dünyada en sık görüldüğü ülkenin Türkiye olduğunu ortaya koymuştur.

Fenilketonüri ile doğan bebekler bir protein yapıtaşını metabolize edemezler. Anne karnında iken anne tarafından korunan bebek doğumu takiben beslenmeye başlanınca metabolize edilemeyen bu protein yapıtaşı yani fenilalanin, kanda artmaya başlar. Beyin dokusuna zarar veren bu protein yapıtaşının giderek artışı beynin geriye dönüşümsüz harabiyetine yol açar. Bu olay klinikte bebeğin zeka ve motor gelişimindeki geriliğinin nedenidir. **İki ayın sonunda anneyi tanıması gereken bebek anneyi tanımaz, baş-boyun kontrolü yapamaz.** İlk belirtilerden sonra tanı alıp tedavi başlanmazsa sonuçta çocuğun kendi öz bakımını dahi yapamayacak kadar ağır zihinsel özürlü olması kaçınılmazdır. Yarıdan fazla hasta çocuğun anne babaya göre açık saç, açık ten, açık göz rengi olduğu, hastalığın kolay tanımlanmasını sağlayacak özel kokunun varlığı gibi tanıda yardımcı olabilecek ipuçları çoğu kez farkedilemez ve hasta bebek geriye dönüşümsüz ağır beyin hasarına uğrar. Bazı vakalarda otistik davranışlar, bazılarında hiperaktivite, tekrarlayan anlamsız hareketler görülebilir. Oysa doğumu takiben 48-72 saat beslendikten sonra topuktan alınacak bir damla kanda fenilalanin dediğimiz protein yapı taşının yüksek bulunması ile hastalık, beyin hasarı yapmadan tanımlanır ve bebek hastalığa özel üretilmiş, vücutta metabolize olamayan, kanda giderek artan fenilalanin içermeyen diyet ürünleri ile beslendiği takdirde beyin korunacak ve kişi tamamen normal zekaya kavuşacaktır. 25 Aralık 2006 tarihine kadar Hacettepe Üniversitesi ve Fenilketonüri Çocukları Tarama ve Koruma Derneği desteği ile yürütülen tarama, bu tarihten itibaren giderek artan sayıda hastalığın tarandığı, Sağlık Bakanlığı tarafından yürütülen ULUSAL YENİDOĞAN TARAMASI'na dönmüştür.

Dođal seyrinde sađlıđı ciddi etkileyecek, erken tanımlandıđı takdirde yapacađı tm olumsuzlukların geliřmesini nlenebilecek tedavisi olan **konjenital hipotiroidi, biyotinidaz enzim eksikliđi, konjenital adrenal hiperplazi, kistik fibrosis ve spinal muskler atrofi (SMA) taraması**nı kapsayan ulusal tarama programının, lkemizde dođan her bebeđe gecikilmeden uygulaması řarttır.

Hal byle iken 20.08.2024 tarihinde Kars Aile Mahkemesi Hakimi Muhammet KOÇ'un **TRK MİLLETİ ADINA(!)** verdiđi kararda "Anne - Babanın velayet hakkının dođası geređi topuk kanı vermeme zgrlđne sahip olmaları dođal hukukun geređi olduđuna, Topuk kanı almanın ocuđun Anayasa ile korunan yařam ve sađlık hakkı zerinde yapacađı olumlu sonularının tıbbi otoritelerce ispatlanmamıř olması ve olası bir teřhis ve tedavinin de tıp otoritelerince hala tartıřmalı olması (Alternatif tıp uzmanı Aidin Salih'in topuk kanı almanın ocuđa yapılacak en byk ktlklerden olduđunu zetle eserlerinde ifade etmiř ve benzer tespitler pek ok STK tarafından inceleme konusu edilmiřtir.),velev ki topuk kanı ile otizmlili olduđu tespit edilse dahi otizmin erken tedavisi diye bir tedavi řeklinin olmaması veya dođmuř ocuđun akraba evliliđinin nne nasıl geeceđi izah edilemeyeceđinden, topuk kanı almanın esasen topluma veya toplum sađlıđına da hizmet eden bir yanının olmaması ve WHO'nun (Dnya Sađlık rgt) gdlendirmesi ile neonatal tarama adı altında ne iin yaptđı/yaptırdđı belli olmayan bir uygulama olması nedeniyle ve hegamonik bir dikte ile ye lkelere dikte edilen bir uygulama olması nedeniyle talebin reddine karar verilerek..." demektedir.

"...topuk kanı ile otizmlili olduđu tespit edilse dahi otizmin erken tedavisi diye bir tedavi řeklinin olmaması veya dođmuř ocuđun akraba evliliđinin nne nasıl geeceđi izah edilemeyeceđinden, topuk kanı almanın esasen topluma veya toplum sađlıđına da hizmet eden bir yanının olmaması...." ifadelerinden karar yetkisi olan kiřinin durumu kavrayamadđını gstermektedir. Yenidođan taraması ile aranan otizm deđildir, fenilketonride yenidođan dneminde saptanıp tedavi uygulanamayan hastalarda, diđer bulgulara ek olarak otistik bulgular da olabilir. Taramada ama hastalıđı belirti bulgu vermeden saptayıp, tedavi bařlamak olduđuna gre, tedavi olan hastada zihinsel gerilik olmayacađı gibi otistik davranıřlarda geliřmeyecek, ocuk mr boyu uygulanacak diyet tedavisi ile sađlıklı kiřilerden farklı olmayacaktır.

Ailenin hasta ocuđunun yenidođan dneminde saptanıp tedavi olması yanı sıra, bu vakadan elde edilen genetik bilgi ile annenin daha sonraki gebeliklerinde anne karnında tanı řansı da yaratılacaktır. Karar metninde yer alan **"dođmuř ocuđun akraba evliliđinin nne nasıl geeceđi izah edilemeyeceđinden"** ifadesi karar mercinin konuya ne kadar uzak olduđunu, gerekli en az bilgilendirmeyi dahi almadđının delilidir.

Bir hakimin bilmediđi bir konuda, hem de **TRK MİLLETİ ADINA** karar verirken kiřisel tercihlerini kullanması, bilirkiři grř almadan, stelik bilimsel olmayan, asla kabul edilemeyecek grřlere dayanarak, gelecek nesillerin geleceđini olumsuz etkileyecek, emsal oluřturarak pek ok ocuđun hayatını karartacak bir karar oluřturması kabul edilemez, **insanlık suudur**.

Kamuoyuna sayđı ile duyurulur. 26 Ađustos 2024.

Prof. Dr. İmran ZALP

Hacettepe niversitesi Tıp Fakltesi Emekli đretim yesi

Fenilketonrili ocukları Tarama ve Koruma Derneđi Kurucu Bařkanı

Fenilketonri ve Diđer Kalıtsal Metabolik Hastalıklı ocuklar Vakfı (METVAK) kurucu Bařkanı