

YENİDOĞAN TARAMASI İÇİN TEMEL İLKELER

EURORDIS Bildirisi

Ocak 2021

eurordis.org/newbornscreening

İÇERİKLER



YENİDOĞAN TARAMASI İÇİN TEMEL İLKELER.....	3
1 Giriş	4
2 EYLEM ÇAĞIRISI	6
TEMEL BİLGİLER.....	8
Tarama, yenidoğana ve aileye mümkün olduğunca geniş çapta yardımcı olacak seçenekleri belirlemelidir. Yani, tarama, tedavi edilebilir hastalıklar da dahil olmak üzere, önlenabilir hastalıkları tespit etmelidir.	8
YT (Yenidoğan Taraması), açıkça tanımlanmış rollere, sorumluluklara, hesap verebilirliğe ve iletişim yollarına sahip bir sistem olarak organize edilmeli, ulusal sağlık sistemine dahil edilmeli ve daha geniş bakım yolunun bir parçası olarak eyleme geçirilebilir durumların daha erken teşhisi için bir mekanizma olarak kabul edilmelidir.	9
YT ile tanı konulan yenidoğanın ailesine ulusal sağlık yetkilileri tarafından psikolojik, sosyal ve ekonomik destek sağlanmalıdır.	10
Tüm paydaşlar YT sürecinin farklı aşamalarına dahil edilmelidir.	10
YT programlarının genişletilmesi için şeffaf ve sağlam bir yönetime ihtiyaç vardır. Her ülke/bölge, hangi koşulların YT programı kapsamına alınacağına karar vermek için tüm paydaşları içeren, açıkça tanımlanmış, şeffaf, bağımsız, tarafsız ve kanıta dayalı bir sürece sahip olmalıdır.	10
YT programlarının yönetimi açık, kapsamlı, şeffaf ve ulusal makamlara karşı hesap verebilir olmalıdır.	11
Hastalıkların YT programlarına dahil edilmesine/dışlanmasına ilişkin değerlendirme süreci, sağlık ekonomisi kanıtlarını yansıtan ancak sadece sağlık ekonomisi tarafından belirlenmeyen mevcut en iyi kanıtlara dayanmalıdır.	11
Nadir hastalıklar ve tüm YT süreci hakkında tüm paydaşların bilgilendirilmesi ve eğitilmesi, YT programlarının geniş ve adil bir şekilde uygulanması için gereklidir.	12
Süreç boyunca kaliteyi garanti altına almak için zamanlama, örnek toplama yöntemleri, takip ve ebeveynlerle paylaşılan bilgileri ele alan Avrupa çapında standartlara ihtiyaç vardır.	12
Kan numuneleri, kalite kontrol ve araştırma amacıyla ulusal biyobankalarda saklanmalı ve veri erişimi için uygun önlemlerin yanı sıra veri koruma ve mahremiyet için sağlam güvenceler sağlanmalıdır.	12
ERN'ye bağlı merkezler, farklı sağlık sistemlerinin bakım yollarına entegre edilmeli ve YT politikalarına ilişkin tavsiyelerin sağlanmasında tercihli ortaklar olarak değerlendirilmelidir.	13

YENİDOĞAN TARAMASI İÇİN TEMEL İLKELER

1. Tarama, yenidoğana ve aileye mümkün olduğunca geniş çapta yardımcı olacak seçenekleri belirlemelidir. Yani, tarama, tedavi edilebilir hastalıklar da dahil olmak üzere, önlenebilir hastalıkları tespit etmelidir.
2. YT (Yenidoğan Taraması), açıkça tanımlanmış rollere, sorumluluklara, hesap verebilirliğe ve iletişim yollarına sahip bir sistem olarak organize edilmeli, ulusal sağlık sistemine dahil edilmeli ve daha geniş bakım yolunun bir parçası olarak eyleme geçirilebilir durumların daha erken teşhisi için bir mekanizma olarak kabul edilmelidir.
3. YT ile tanı konulan yenidoğanın ailesine yetkili ulusal sağlık otoriteleri tarafından psikolojik, sosyal ve ekonomik destek sağlanmalıdır.
4. Tüm paydaşlar YT sürecinin farklı aşamalarına dahil edilmelidir.
5. YT programlarının genişletilmesi için şeffaf ve sağlam bir yönetime ihtiyaç vardır. Her ülke/bölge, hangi koşulların YT programı kapsamına alınacağına karar vermek için tüm paydaşları içeren, açıkça tanımlanmış, şeffaf, bağımsız, tarafsız ve kanıta dayalı bir sürece sahip olmalıdır.
6. YT programlarının yönetimi açık, kapsamlı, şeffaf ve ulusal makamlara karşı hesap verebilir olmalıdır.
7. Hastalıkların YT programlarına dahil edilmesine/dışlanmasına ilişkin değerlendirme süreci, sağlık ekonomisi kanıtlarını yansıtan ancak sadece sağlık ekonomisi tarafından belirlenmeyen mevcut en iyi kanıtlara dayanmalıdır.
8. Nadir hastalıklar ve tüm YT süreci hakkında tüm paydaşların bilgilendirilmesi ve eğitilmesi, YT programlarının geniş ve adil bir şekilde uygulanması için gereklidir.
9. Süreç boyunca tekdüzelik ve kaliteyi garanti altına almak için zamanlama, örnek toplama yöntemleri, takip ve ebeveynlerle paylaşılan bilgileri ele alan Avrupa çapında standartlara ihtiyaç vardır.
10. Kan numuneleri araştırma amacıyla ulusal biyobankalarda saklanmalı ve bu sırada veri koruma ve veri erişimi için uygun güvenceler sağlanmalıdır.
11. ERN'ye bağlı merkezler, farklı sağlık sistemlerinin bakım yollarına entegre edilmeli ve YT politikalarına ilişkin tavsiyelerin sağlanmasında tercihli ortaklar olarak değerlendirilmelidir.

1 Giriş

Çocuğun ulaşılabilir en yüksek sağlık standardından yararlanma hakkı, küresel düzeyde oluşturulmuş ve tanınan insan hakları çerçevesinde kutsal kabul edilmiştir. Birleşmiş Milletler, İnsan Hakları Evrensel Beyannamesi'nde "çocukluğun özel bakım ve yardıma hakkı olduğunu" ilan etmiştir. Özellikle [BM Çocuk Hakları Sözleşmesi](#) "her çocuğun doğuştan yaşama hakkına sahip olduğunu" kabul etmektedir (Md. 6) ve devletler "hiçbir çocuğun bu tür sağlık hizmetlerine erişim hakkından mahrum bırakılmamasını sağlamak için çaba gösterirler" ve "bu hakkın tam olarak uygulanmasını takip ederler ... bebek ve çocuk ölümlerini azaltmak için; ... koruyucu sağlık hizmetlerini geliştirmek için" (Madde 24)¹.

Dünya Sağlık Örgütü, kısa süre önce yayınladığı [Sağlık Tesislerinde](#)² Küçük ve Hasta Yenidoğanlara Yönelik Bakım Kalitesinin İyileştirilmesi Standartlarında, yenidoğanların haklarına saygı gösterilmesi, korunması ve ayrımcılık yapılmaksızın yerine getirilmesi, bakım, nakil ve takip sırasında her zaman ve her ortamda saygınlığın korunması gerektiğini hatırlatmıştır.

Sağlık Hakkı Özel Raportörü (OHCHR) Dainius Puras, her çocuğun yaşama, hayatta kalma ve erken çocukluk dönemindeki olumsuzluklardan korunma hakkına sahip olduğunu ayrıca nadir hastalıkları olan çocukların da kaliteli tedavi, bakım ve destek hakkına sahip oldukları için ayrımcılığa uğramamaları gerektiğini hatırlatmıştır (Dainius Puras (2017) [The Right to Health and Rare Diseases](#))³



¹<https://www.ohchr.org/en/professionalinterest/pages/crc.aspx>

²World Health Organization. Standards for Improving the Quality of Care for Small and Sick Newborns in Health Facilities. 2 September 2020 <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

³<http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rdi/2.Puras%20Presentation-%20Rare%20diseases.pptx>

Nadir hastalıkların %72'sinin genetik kökenli olduğu ve nadir hastalıkların neredeyse %70'inin sadece pediatrik başlangıçlı olduğu tahmin edilmektedir (%88'e kadar pediatrik başlangıçlı olabilirken, %18'i bebeklik-çocukluk dönemini içeren değişken bir başlangıca sahiptir)⁴ . Kronik ve ilerleyici olabilen birçok nadir hastalık için belirtiler doğumda veya erken çocukluk döneminde görülebilir. Yenidoğanların belirli bozukluklar açısından taranması, çocukların yaşam kalitesinin iyileştirilmesine gerçek bir katkı sağlayabilir. Halk sağlığı ortamlarındaki geleneksel Yenidoğan Tarama (YT) programları, erken teşhisin geri dönüşü olmayan sağlık hasarlarını önlemeye yardımcı olduğu tedavi edilebilir koşullara sahip yenidoğanları tespit etmeyi amaçlamaktadır. Tarama, ağır ve nadir hastalıkların mümkün olduğunca erken teşhis edilmesi yoluyla hastalıkların önlenmesini, böylece uygun şekilde tedavi edilebilmesini, daha iyi yönetilebilmesini ve hatta iyileştirilebilmesini sağlar. Ayrıca hastalara ve ailelere geleceklerini planlamaları için fırsatlar sunar.

Ülkeler içinde ve ülkeler arasında YT'nin nasıl yürütüldüğü ve YT programlarının kapsamı konusunda belirgin farklılıklar vardır. Ayrıca, sağlık hizmetlerine ve ailelere sosyal, ekonomik ve psikolojik desteğe yönelik farklı yaklaşımlar da dahil olmak üzere, Avrupa genelinde pozitif tarama sonuçlarında çarpıcı farklılıklar içeren uygulamalar vardır.

AB'nin halk sağlığı alanındaki faaliyetlerinin, YT de dahil olmak üzere sağlık hizmetleri ve tıbbi bakımın organizasyonu ve sunumunda Üye Devletlerin yetki ve sorumluluklarına ve yetki ikamesi ilkesine saygı göstermesi gerekmektedir. AB Konseyi ve nadir görülen hastalıklara ilişkin eski Uzmanlar Komitesi, ulusal yeterlilikler korunurken AB düzeyinde koordineli eylem önermiştir.⁵

Bu tavsiyeye rağmen EURORDIS Yenidoğan Tarama Çalışma Grubu (aşağıya bakınız), o zamandan beri AB düzeyinde herhangi bir işbirliği eylemi gerçekleştirilmediğini kabul etmektedir. Günümüzde, tarama tekniklerinin ilerlemesi ve çok daha geniş bir bebek nüfusuna ulaşma imkanının artması, mevcut durumun gözden geçirilmesini zorunlu kılmaktadır. Halihazırda, AB ülkelerindeki YT politikaları ve programları arasında, yenidoğanların erken desteklenmesi ve yaşam kalitelerini artırma fırsatları üzerinde önemli farklılıklar mevcuttur.

Bu doğrultuda EURORDIS, politika tartışmalarını ve YT tarama programlarının geliştirilmesini çerçevelemek amacıyla **ulusal düzeyde benimsenebilecek 11 temel ilkeyi tanımlamak üzere Yenidoğan Tarama Çalışma Grubu'nu kurmuştur**. Bu belge, Çalışma Grubu tarafından kapsamı belirlenen, farklı paydaş gruplarıyla yapılan istişareler sonrasında daha da geliştirilen ilkeleri açıklamakta¹ ve istişare edilen nadir hastalık tanımlı hastaların YT programlarına ilişkin görüşlerini sunmaktadır.



⁴Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020) doi:10.1038/s41431-019-0508-0

⁵The Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases, recommends that the Member States “Gather national expertise on rare diseases and support the pooling of that expertise with European counterparts in order to support: the development of European guidelines on diagnostic tests or population screening, while respecting national decisions and competences”. Moreover, the EU Committee of Experts on Rare Diseases identified areas where collaboration between MS would have an added value and respect the principle of subsidiarity (Newborn Screening in Europe: Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration, July 2013).

[EURORDIS Yenidoğan Tarama Çalışma Grubu](#), Wilson ve Jungner kriterlerini kapsamlı bir şekilde yeniden gözden geçirmenin, YT için işe yarayan ve tek tip olarak uygulanabilen uyumlu kriterler bulmanın tam zamanı olduğuna inanmaktadır.

Bu ilkelere, AB genelinde tüm yenidoğanların mümkün olduğunca YT programlarından yararlanmasını sağlamak için hem AB hem de Üye Devletler düzeyinde gerekli olan politikaların geliştirilmesini ve temel ilkelerin geniş çapta benimsenmesini destekleyen bir Eylem Çağrısı eşlik etmektedir. Böylece Avrupa çapında var olan eşitsizlikler ele alınmış olacaktır.

2 Eylem Çağrısı

YT'nin faydası ve hastalıkların önlenmesi, tedavisi ve bakımı üzerine olan önemli katkısı, AB'deki tüm yenidoğanların mümkün olduğunca programdan yararlanmasını ve Avrupa'da mevcut olan büyük eşitsizliklerin ele alınmasını gerektirmektedir. YT programları AB Üye Devletleri arasında önemli farklılıklar göstermektedir ve ortak bir yaklaşımın olmaması ülkeler ve hastalıklar arasında önemli eşitsizliklere neden bulunmaktadır.



EURORDIS YT Çalışma Grubu, AB'nin 2030 yılına kadar kendi topraklarında Evrensel Sağlık Kapsamına ulaşma taahhüdü ve Eylül 2019'da kabul edilen BM Evrensel Sağlık Kapsamı Siyasi Deklarasyonu doğrultusunda, insan haklarının uygulanmasını sağlamak, nadir bir hastalıkla doğan yenidoğanlar için en yüksek sağlık standardına ulaşmak ve yenidoğanların yaşamları üzerinde olumlu bir etki sağlamak için yeterli YT politikalarının uygulamaya konulması ve coğrafi Avrupa genelinde YT'ye tutarlı yaklaşımlar getirilmesi çağrısında bulunmaktadır.

Bu nedenle EURORDIS, YT Çalışma Grubu, Ulusal İttifaklar Konseyi, Avrupa Federasyonları Konseyi ve tüm üyeleriyle birlikte çağrıda bulunmaktadır:

1) Üye Devletlerin temsilcileri, ilgili uzmanlar ve paydaşlardan oluşan AB düzeyinde bir uzman çalışma grubunun oluşturulması ve yerellik ilkesine saygı göstererek katma değer sağlayacağı alanlarda AB düzeyinde işbirliğinin hayata geçirilmesi, örn:

- Nadir hastalıklar için YT konusunda bilgi ve en iyi uygulamaların paylaşılması;
- zamanında karar verilmesini ve uygun pilot çalışmaların tasarlanmasını sağlayacak yeni tedaviler için ufuk taraması yapılması;
- YT programlarına belirli hastalıkların dahil edilmesi amacıyla pilot çalışmalardan veya saha denemelerinden elde edilen etkililik ilgili kanıtların ve doğal geçmiş verilerinin toplanması;
- yeni teknolojiler böyle bir değerlendirmeye izin verdiğinde, YT için yeni tekliflerin değerlendirilmesinin AB düzeyinde sağlık teknolojisi değerlendirmesine (STD) emanet edilmesi;
- hastalık panellerinin genişletilmesi için kriterlerin ve mekanizmaların belirlenmesi ve üzerinde bir konsensusa varılması, örneğin;
- profesyonellerin eğitimi ve yetiştirilmesi, aileler ve genel olarak vatandaşlarla iletişim vb. konularda kılavuzların tanımlanması ve
- AB Nadir Hastalıklar Uzmanlar Komitesi'nin 2013 tarihli Görüşünde² halihazırda tanımlandığı üzere işbirliğine yönelik diğer alanlar.

Çalışma Grubu, komitenin koordinasyonu ve ev sahipliği için Avrupa Komisyonu Ortak Araştırma Merkezini veya diğer AB düzeyindeki kurum veya kuruluşları (ECDC, Avrupa Hastalık Önleme ve Kontrol Merkezi dahil) görevlendirmenin mümkün olup olmadığını araştıracaktır.

2) Ayrıca, ilgili AB kurum ve kuruluşları ile AB Üye Devletlerini, bu Eylem Çağrısında yer alan Temel İlkelerin benimsenmesini teşvik etmeye çağırıyoruz:

- Avrupa Komisyonu'na sağlığın teşviki, önlenmesi ve bulaşıcı olmayan hastalıkların yönetimi alanındaki faaliyetler konusunda danışmanlık yapan ana komite olan **Sağlığın Teşviki ve Önlenmesi Yönlendirme Grubu (SGPP)**, bu ilkeleri kullanarak YT programlarını diğer Üye Devletlere yaygınlaştırmak amacıyla pilot uygulama yapmak isteyen birkaç Üye Devlet ile en iyi uygulama işbirliğini başlatmak. Sonuç olarak SGPP, AB Üye Devletlerine YT programlarının geliştirilmesi ve uygulanması için destek olarak bu ilkeleri dikkate almalarını tavsiye edebilir;
- Avrupa Komisyonu, SGPP'nin tavsiyeleri ışığında, genişletilmiş kanıtlarla desteklenen en iyi uygulama olarak Temel İlkeleri onaylamak ve bunların ulusal ve Avrupa düzeyinde benimsenmesini tavsiye etmek suretiyle bu çabayı desteklemelidir;
- **Üye Devletlerin hükümetleri**, ulusal/bölgesel düzeylerde YT programlarının ve politikalarının geliştirilmesi ve uygulanması için bu ilkelerin benimsenmesini dikkate almalıdır;



3) Çalışma Grubu ayrıca **Avrupa Parlamentosu**'na şu çağrıda bulunur:

Avrupa çapında uyumlu YT programları tasarlamayı ve Avrupa'daki YT uygulamalarında mevcut boşlukları doldurmayı amaçlayan girişimleri desteklemek; ve bu amaçla örneğin Parlamento soruları yoluyla Screen4Rare tarafından teşvik edilen eylem çağrısı doğrultusunda diğer AB üyesi ülkelerin kurumları üzerinde etki oluşturmaya devam etmek

TEMEL BİLGİLER

1

Tarama, yenidoğana ve aileye mümkün olduğunca geniş çapta yardımcı olacak seçenekleri belirlemelidir. Yani, tarama, tedavi edilebilir hastalıklar da dahil olmak üzere, önlenabilir hastalıkları tespit etmelidir.

Halk sağlığı ortamlarındaki geleneksel YT programları, erken teşhisin geri dönüşü olmayan sağlık hasarlarını önlemeye yardımcı olduğu tedavi edilebilir koşullara sahip bebekleri tespit etmeyi amaçlamaktadır. Tanımlanan bireye sağlanan faydaya odaklanması, YT'nin faydalarına erişim için dar bir kapsam yaratmaktadır. Hastaları ve ebeveynleri de kapsayan daha geniş bir yardım paketine erişilebilir olmalıdır. Uygulanabilir koşullar arasında (1) erken müdahalelerin yenidoğan için sağlık avantajı sağladığı koşullar, (2) erken teşhisin uzun teşhis sürecini önlediği koşullar ve (3) ebeveynlerin sonraki gebeliklerde uygun üreme seçeneklerine sahip olacağı koşullar yer almaktadır (ayrıca bkz. ilke 3):



- Hastalar açısından bakıldığında, tedavi edilemeyen ancak eyleme geçirilebilen hastalıklar için YT'nin yararı, hastalığın uygun şekilde yönetilmesi ve böylece yenidoğan için sağlık ve sosyal sonuçların iyileştirilmesi olasılığında yatmaktadır. Bir tedavi ya da iyileştirme olmasa bile erken teşhis, birden fazla bileşeni ele alan ve entegre tıbbi ve sosyal bakıma erişimi kolaylaştıran bakım stratejilerine yol açabilir. Sağlık ve sosyal faydalar arasında, örneğin, hastalığın tanıya dayalı yönetimine dayalı daha iyi bakım sağlanması, komorbiditelerin önlenmesi, sosyal bakım ve desteğe erişimin kolaylaştırılması, yaşam kalitesinin ve potansiyel olarak yaşam süresinin artırılması ve sonuçta topluma daha iyi entegrasyon yer almaktadır.
- Ebeveynler ve aile üyeleri açısından bakıldığında, uzun teşhis süreçlerinden kaçınmak ve ebeveynler (sağlık hizmetleri ve eğitim tesislerinin yakınında yaşayan) ve diğer aile üyeleri için bilinçli üreme seçimi ve uygulanabilir yaşam tarzı kararlarına izin vermek için sonraki gebelikler için artan risk hakkında bilgi sahibi olmak da tedavi edilemeyen ancak uygulanabilir durumlar için taramanın ilgili faydaları olabilir⁶. Son olarak, daha geniş bir toplumsal perspektiften bakıldığında, teşhis konmuş bireylerden oluşan bir havuza sahip olmak, doğal bir geçmişe ve çalışmalar için bir kohorta sahip olma olasılığı sağlaması açısından araştırmayı teşvik

⁶<https://www.healthcouncil.nl/documents/advisory-reports/2020/09/30/screening-early-in-life-for-untreatable-conditions>

edeceğinden, eyleme geçirilebilir hastalıklar için tarama yapılması araştırmaya erişimi destekleyecektir.

- 2** YT (Yenidoğan Taraması), açıkça tanımlanmış rollere, sorumluluklara, hesap verebilirliğe ve iletişim yollarına sahip bir sistem olarak organize edilmeli, ulusal sağlık sistemine dahil edilmeli ve daha kapsamlı bakım yolunun bir parçası olarak eyleme geçirilebilir durumların daha erken teşhisi için bir mekanizma olarak kabul edilmelidir.

Sistem, tarama yolunun tüm aşamalarında ve tarama platformunun tüm unsurlarında tam olarak tanımlanması gereken birden fazla bileşene sahiptir. Yolun ve platformun işlevini, kalitesini ve entegrasyonunu sağlamak için tek bir ulusal hesap verebilirlik noktasına ihtiyaç vardır. Yenidoğan kan taramasının, işitme kaybı, kalp anomali ve gelişimsel kalça displazisi taramasını da içerebilecek kapsamlı bir YT programına dahil edilmesi gerekmektedir.



YT yolunun aşamaları arasında ebeveynlerin bilgilendirilmesi ve eğitilmesi, numunenin alınması, YT pozitif olan yenidoğanların uygun şekilde sevk edilmesi, tanı ve müdahaleler yer almaktadır. Her aşamanın uygun şekilde planlanması ve performans yönetiminin yapılması (düzenli denetimler dahil) gerekmektedir.

Tarama platformlarının aşağıdaki unsurları içermesi gerekir:

- **Halka yönelik farkındalık kampanyaları, gebelik öncesi eğitim ve her gebelik sırasında bilgilendirme.**
- **Doğum yerlerine erişim ya da doğum sonrası dönemde ziyaret veya klinikler aracılığıyla yeni doğan nüfusun kapsamlı ele alınması ve erişim.** Numunelerin teslimatı ve nakliye kalitesi için standartlar belirlenmelidir. Hamile kadınlar veya yenidoğanlarla görüşen tüm klinik personel, görevleriyle ilgili ve düzenli olarak güncellenen özel bir eğitime sahip olmalıdır. Yetersiz testler ve pozitif taramalarla ilgilenmek de dahil olmak üzere testlerin yapılması ve sonuçların takip edilmesi için uygun personele ihtiyaç vardır.
- **Yeni doğan tarama laboratuvarları, hedef nüfusun detaylı bir şekilde kapsanması için ortaklık kurmalıdır.** Yanlış pozitif tarama risklerinden kaçınmak için optimize edilmiş kullanılan yöntemlerin istikrarını sağlamak için ulusal düzeyde tanımlanmalı ve akredite edilmelidirler.
- **Doğrulayıcı tanı testleri için akredite laboratuvarlar.**
- **Pozitif yenidoğanların takibi için taranan hastalıklara yönelik klinik merkezler, ulusal uzmanlık merkezleri ağının üyeleri olmalıdırlar. YT ile tanı konulan tüm yenidoğanlara kapsamlı tedavi/bakım ve/veya destek sağlanmalıdır.**

Tarama platformunun her bir unsurunun yeterli kaynaklara, yeterli eğitime, standartlaştırılmış ve akredite edilmiş prosedürlere ve uluslararası standartları karşılayan bir kalite programına sahip olması gerekir. Sistemin düzgün işleyebilmesi için tutarlı olması, her bir unsurun diğer unsurlarla iletişim kurması ve sistemin gözetiminin sorunsuz yönetilmesi gerekir.

Bir YT programı önemli miktarda değerli veri üretecektir. Nadir hastalıklar topluluğu için bu verilerin kullanılması önemlidir. Veriler, tarama programlarının düzenli olarak gözden geçirilmesini ve iyileştirilmesini kolaylaştırmak için kullanılmalıdır. Veriler, araştırmaları desteklemek ve sağlık hizmeti içinde planlamayı kolaylaştırmak için uygun şekilde dışarıda paylaşılmalıdır. Bu verilerin toplanması ve kullanılması için bilgilendirilmiş rıza sürece dahil edilmelidir (Bkz. ilke 10).

3 YT ile tanı konulan yenidoğanın ailesine yetkili ulusal sağlık yetkilileri tarafından psikolojik, sosyal ve ekonomik destek sağlanmalıdır.

Tarama testi sırasında, hem ilk tarama testi hem de doğrulayıcı test sonuçlarının ardından aileler için psikolojik destek planlanmalıdır. YT ile tanı konulan yenidoğanın ebeveynleri sonuçlar, hastalık, olası tedavi imkanları, bakım ve spesifik hastalık için uzmanlık merkezleri hakkında hızlı bir şekilde bilgilendirilmelidir. Ayrıca, teşhisin teyit edildiği andan itibaren, ilgili hasta örgütleri hakkında bilgi de dahil olmak üzere psikolojik, ekonomik ve sosyal destek almalıdırlar.

4 Tüm paydaşlar YT sürecinin farklı aşamalarına dahil edilmelidir.

Hastalar, hasta savunucuları, halk, hastaneler, sağlık çalışanları, araştırmacılar, ERN'ler, biyobankalar, ulusal makamlar ve AB Devletleri dahil olmak üzere tüm paydaşlar YT sürecine dahil edilmeli ve yenidoğan sürecin merkezi olarak kabul edilmelidir. Hastalar ve hasta savunucuları, kararın sonucundan en çok etkilenen grup oldukları için karar alma sürecinde bir role/girdiye sahip olmalıdırlar.

AB Üye Devletleri, kısa vadede bu hastaların sağlığının iyileştirilmesine yönelik verimlilik ve etkinlik arayışıyla YT süreçlerini koordine edecek planlar geliştirmelidir. YT tüm yenidoğanlar için uygulandığından, neonatologlar ve primer bakım verenler ve diğer meslek örgütleri de paydaş olarak dahil edilmelidir. Kapsamlı bir program, sağlıklı yenidoğanların ve yanlış pozitif yenidoğanların ailelerini de paydaş olarak görmeli ve onlara da takip ve destek sağlamalıdır.

5 YT programlarının genişletilmesi için şeffaf ve sağlam bir yönetime ihtiyaç vardır. Her ülke/bölge, hangi koşulların YT programı kapsamına alınacağına karar vermek için tüm paydaşları içeren, açıkça tanımlanmış, şeffaf, bağımsız, tarafsız ve kanıta dayalı bir sürece sahip olmalıdır.

Tüm sağlık hizmeti sunumları, kaynakların kullanımına ilişkin hâsıla ve maliyet dengesini içerir. YT ile ilgili kararlardan tek bir kurumun sorumlu olması gerekmektedir. Dengeli bir karar alınabilmesi için bu kuruluşun tüm paydaşlarını sürece dahil etmesi gerekmektedir; bu katılım hem karar alma hem de kanıt sağlama süreçlerinde olmalıdır. Bir durumu tarama programına dahil etme/hariç tutma kriterleri, ilgili nadir hastalık topluluğunun bakış açısına ve bilimsel kanıtlara göre verilmelidir - tüm kanıtlar uluslararası düzeyde geçerli olmalıdır.

Tüm paydaşları içeren karar alma organları, ulusal YT programına yeni bir hastalık eklemekten önce teknik, mali ve etik hususları (duyarlılık, testin özgüllüğü, STD, taşıyıcılık durumunun raporlanması) tartışmalıdır. Süreç, reddedilen tekliflerin, gelecekteki bir başvurunun başarılı olması için doldurulması gereken kanıt boşluklarının net bir açıklamasını dahil eden önlemleri içermelidir. Bu gereklilikler, nadir hastalık dünyasındaki kanıt zorluklarının gerçekliğiyle orantılı olmalı ve mantıksız veya imkânsız olmamalıdır. Reddedilen teklifler, eksik kanıtlar toplandıktan sonra değerlendirme sürecine hızlı bir şekilde yeniden girebilmelidir (ve bir döngünün tamamlanmasını beklemek zorunda kalmamalıdır). Hasta ve ebeveyn perspektifinden bakıldığında, tarama sürecine Avrupa genelinde eşit erişim olması tercih edilir. YT programlarına dahil edilen hastalıklar, bir bölgede yüksek oranda yaygın olduğu bilinen

ve diğerlerinde neredeyse hiç bulunmayan hastalıklar dışında, tercihen her ülkede aynı olmalıdır (bir Avrupa YT programı).

6 YT programlarının yönetimi açık, kapsamlı, şeffaf ve ulusal makamlara karşı hesap verebilir olmalıdır.

YT programlarının yönetimi ulusal bir yetkiden kaynaklanmalı ve bir Ulusal Koordinasyon Merkezinde somutlaştırılmalıdır. Gerekli standartların ve faaliyetlerin uygulanmasını izlemek için üye devletler düzeyinde Ulusal Koordinasyon Merkezlerinin kurulması sağlanmalıdır.

Hem programa yeni hastalıkların eklenmesi/çıkarılması gibi politika kararlarında hem de programın yürütülmesinde, her ülkedeki YT programının yönetim yapısındaki şeffaflık artırılmalıdır. Hastalar ve aileleri, nadir hastalık uzmanları ve etik kurul temsilcileri, vatandaşlar veya sağlık sigortası şirketleri gibi ulusal düzeydeki diğer ilgili paydaşlarla birlikte, yönetim yapılarına ve kendi durumlarına yönelik YT programlarının potansiyel genişlemesine ilişkin tartışmalara dahil edilmelidir.

Her Üye Devlet, YT'nin tüm yenidoğanlara bir sağlık hakkı olarak tanınması amacıyla, yetkili yönetim düzeyine bağlı olarak, ulusal bir yasa veya eşdeğer bağlayıcı mevzuat yoluyla süreci düzenlemeli ve ebeveynlerin vazgeçme olasılığını muhafaza etmelidir. Testin tüm yeni doğanlara ücretsiz olarak yapılabilmesi için YT'ye özel devlet fonları tahsis edilmelidir. Son olarak, ulusal koordinasyon merkezleri, Eylem Çağrısında belirtildiği üzere AB düzeyindeki komite ile bağlantılı olmalıdır.

7 Hastalıkların YT programlarına dahil edilmesine/dışlanmasına ilişkin değerlendirme süreci, sağlık ekonomisi kanıtlarını yansıtan ancak sadece sağlık ekonomisi tarafından belirlenmeyen mevcut en iyi kanıtlara dayanmalıdır.

YT yöntemlerinin ulusal programlara dahil edilmesine ilişkin değerlendirme süreci için ortak kılavuzlar geliştirmek üzere YT politikaları ve uygulamaları her bir Üye Devlet tarafından analiz edilmelidir. YT programlarının değerlendirilmesinden sorumlu komitelerde, hasta dernekleri ve özellikle tartışılacak koşullarla ilgili profesyonel uzmanlar asgari düzeyde temsil edilmelidir. Maliyet-etkililik, hastalar ve aileleri için mali, psikolojik ve toplumsal yük açısından büyük önem taşıyan ek sonuçlar ve vaka çalışmaları da dahil olmak üzere kapsamlı bir sağlık ekonomisi analizine entegre edilmeli ve geç teşhis konulması ile doğumda veya kısa bir süre sonra teşhis konulması arasındaki etkinin karşılaştırmalı modellemesi yapılmalıdır. Bir hastalığın diğer Üye Devletlerde halihazırda uygulanmakta olan YT programlarına dahil edilmesinin etkinliğini belirlemek ve özellikle maliyet-etkinlik çalışması yapmanın mümkün olmayabileceği düşük ve orta gelirli ülkeler için değerlendirmeleri paylaşmak üzere bir mekanizma oluşturulmalıdır.



8

Nadir hastalıklar ve tüm YT süreci hakkında tüm paydaşların bilgilendirilmesi ve eğitilmesi, YT programlarının geniş ve adil bir şekilde uygulanması için gereklidir.

Kamu tarafından finanse edilen farkındalık kampanyaları aracılığıyla YT'nin yaygınlaştırılması/iyileştirilmesi/eşit erişim ihtiyacı hakkında bilgi yayma ve halk arasında erken teşhisin hayat değiştirici etkisi konusunda farkındalık yaratma faaliyetleri yürütülmelidir. YT sürecine dahil olan tüm sağlık çalışanları (jinekologlar, hemşireler, ebeler, genetik danışmanlar, neonatologlar, pediatristler, klinik genetik uzmanları ve pratisyen hekimler/ilk basamak hekimleri dahil) eğitilmelidir. Eğitim; belirsizlikleri, istisnaları, ihmalleri, YT testinin ve tanı sonrası algoritmanın geliştirilmesine etkisini yansıtacak şekilde tasarlanmalıdır. YT ile tanı konulan yenidoğanların ebeveynlerinin eğitimi için takip protokolleri oluşturulmalıdır.

Yasa koyuculara, sağlık ve sosyal bakım bütçeleri üzerindeki değerin ve olumlu sonuçların altını çizmek için en iyi uygulamalardan elde edilen rakamlarla ilgili olarak YT'nin önemi konusunda tavsiyelerde bulunulmalıdır. Ayrıca, geliştirilmekte olan tedaviler hakkında bilgi sahibi olmak ve pazar iznine yakın tedavileri olan hastalıklar için zamanında karar alınmasını sağlamak için endüstrilerle etkileşimde bulunmalıdırlar. Ayrıca, Avrupa ve ulusal yetkili makamlar, finanse edilen özel projeler veya çağrılar yoluyla bilgi sağlamaları için hasta örgütlerini desteklemeli ve YT konusunda farkındalık yaratan tüm paydaşlar arasında bağlantılar oluşturmalarıdır.

9

Süreç boyunca kaliteyi garanti altına almak için zamanlama, örnek toplama yöntemleri, takip ve ebeveynlerle paylaşılan bilgileri ele alan Avrupa çapında standartlara ihtiyaç vardır.

Her Üye Devlet, testin uygulanma zamanı, ailelerin bilgilendirilmesi, kan örneklerinin toplanması, tarama merkezine gönderilmesi, örneklerin işlenmesi, ikinci bir doğrulama testinin gerekli olması halinde yenidoğanın ailesinin geri çağırılması, gerektiğinde acil yatış sağlanması, teşhisin doğrulanması ve sonucun aileye bildirilmesi dahil olmak üzere YT'de yer alan farklı adımların ve prosedürlerin kalitesi ve uygulanmasında belirli bir düzeyde tutarlılığı garanti etmek için standartlar sağlamalıdır. Bu standartlar, kalite güvencesi, kalite kontrol prosedürleri ve düzenli akreditasyon yoluyla uygun şekilde izlenmeli, raporlanmalı ve uygulanmalıdır.

Laboratuvarın faaliyetlerine uygun prosedürlerin uygulanması/yerine getirilmesi ve uluslararası geçerliliği olan standartlara göre tesislerin ve yöntemlerin belgelendirilmesi süreci YT'de özellikle önemlidir. Sağlık çalışanları özelleştirilmiş eğitim kurslarına katılmalıdır; ayrıca YT ile hastalık tespit edilen tüm yenidoğanların sistemli takibinin yapılabilmesi için kayıt oluşturulmalıdır.

10

Kan numuneleri, kalite kontrol ve araştırma amacıyla ulusal biyobankalarda saklanmalı ve veri erişimi için uygun önlemlerin yanı sıra veri koruma ve mahremiyet için sağlam güvenceler sağlanmalıdır.

Birçok ülkede, tarama testleri yapıldıktan sonra kurutulmuş kan numuneleri saklanmaktadır. Depolamanın amacı öncelikle kalite kontrol amaçlıdır ancak depolanan numuneler araştırma amacıyla da kullanılabilir. Saklanan numuneler, YT ve sağlık hizmetlerinin iyileştirilmesine yönelik gelecekteki çalışmalar için kullanılabilir. Ebeveynler, saklama ve numunelerin gelecekteki potansiyel araştırma çalışmaları için kullanılma olasılığı konusunda açıkça bilgilendirilmelidir. Ebeveynlerden bilgilendirilmiş onam yoluyla katılmaları istenmelidir.



Topuk kanı kartlarının toplanması, Avrupa biyobanka altyapıları ile işbirliği içinde organize edilebilir. Kurutulmuş kan numunesi koleksiyonlarının saklanması ve bunlara erişim, verilerin ikincil kullanımı için uygun önlemleri alan biyobankalarda kullanılan teknoloji üzerine inşa edilebilir. Yetişkin yaşa ulaşıldığında erişim hakkı ebeveyninden ilgili bireye veya yasal vasiye devredilmelidir.

Her bir Üye Devlet, verilere

erişim için uygun standartların ve protokollerin (Genel Veri Koruma Yönetmeliği ve ilgili olması halinde diğer ulusal mevzuatlarla uyumlu) takip edilmesini sağlamaktan ve veri paylaşım çerçevesini ve altyapısını oluşturmaktan sorumlu olmalıdır.

11 ERN'ye bağlı merkezler, farklı sağlık sistemlerinin bakım yollarına entegre edilmeli ve YT politikalarına ilişkin tavsiyelerin sağlanmasında ortaklar olarak değerlendirilmelidir.

Avrupa genelinde YT programlarındaki eşitsizliği önlemek için ERN'ye bağlı uzmanlık merkezleri, uzman görüşü yoluyla Ulusal Sağlık Sistemleri genelinde YT yönetmeliğinin geliştirilmesine dahil olmalıdır; böylece AB ülkeleri genelinde YT'ye erişim fırsatı, nerede doğduklarından bağımsız olarak her kişi için aynı olacaktır. ERN'ler bünyelerinde farklı geçmişlere sahip hasta ve klinisyenleri barındırdıklarından, etik, yasal ve coğrafi kısıtlamaları göz önünde bulunduracak YT kılavuzlarının geliştirilmesi için ideal bir düşünce kuruluşudur.

Tüm pozitif vakaların ERN kayıtlarına kaydedilmesi ve takip edilmesi, güncel epidemiyolojik veriler ve tedavi ve müdahalelerin etkisine ilişkin gözetim ve takip de dahil olmak üzere diğer bilgi türleriyle zengin bir bilgi birikimi elde edilmesini sağlayabilir.

YENİDOĞAN TARAMASI İÇİN TEMEL İLKELER

Ocak 2021 | eurordis.org/newbornscreening

"Vizyonumuz, Avrupa'da, doğdukları ülke ne olursa olsun, nadir görülen bir hastalığı olan hiçbir yenidoğan ailesini tanı, bakım ve tedavi konusunda belirsizlik içinde bırakmayan bütüncül yenidoğan tarama programlarıdır."



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union



Haziran 2020 ile Aralık 2020 arasında Ulusal İttifaklar Konseyi, Avrupa Federasyonları Konseyi, EURORDIS Şirketler Yuvarlak Masası Çalıştayı katılımcıları ve EURORDIS üyeleri dahil olmak üzere çeşitli istişare turları gerçekleştirilmiştir. İlkeler ve eylem çağrısı üzerinde oylama yoluyla yapılan istişarenin yanı sıra, katılımcılar yazılı ve sözlü geri bildirimde bulunmaya davet edilmiş ve belge her istişareden sonra paydaşlar tarafından sağlanan girdi ve görüşler dikkate alınarak uygun şekilde düzenlenmiştir.

Çeviri ekibi

1.Prof. Dr. Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (NADİR), Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı +90 505 249 95

2.Doç. Dr. Engin Köse

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

3.Uzm. Dr. Merve Koç Yekedüz

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

4.Cennet Onay

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Öğrenci Topluluğu (NADİRAN), Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi 3.sınıf Türkçe Tıp öğrencisi

5.Taha Türkcan

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Öğrenci Topluluğu (NADİRAN), Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi 3.sınıf Türkçe Tıp öğrencisi

6.Batuhan Kazancı

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Öğrenci Topluluğu (NADİRAN), Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi 3.sınıf Türkçe Tıp öğrencisi

7.Gülce Nil Arslan

Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Öğrenci Topluluğu (NADİRAN), Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi 3.sınıf Türkçe Tıp öğrencisi