

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 fenilketonüri 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 $\frac{1}{4}$ ihtimal ile hasta, $\frac{1}{4}$ ihtimalle sağlam, $\frac{2}{4}$ 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 Yenidoğan Taraması’na dönmüştür.

Doğal seyirinde sağlığı ciddi etkileyecek, erken tanımlandığı takdirde yapacağı tüm olumsuzlukların gelişmesini önlenebilecek tedavisi olan konjenital hipotiroidi, biyotinidaz enzim eksikliği, konjenital adrenal hiperplazi, kistik fibrosis ve spinal kaslar atrofi (SMA)

taramasını kapsayan ulusal tarama programının, ülkemizde doğan her bebeğe gecikilmeden uygulaması şarttır.

Hal böyle iken 20.08.2024 tarihinde Kars Aile Mahkemesi Hakimi Muhammet Koç'un Türk Milleti Adına(!) verdiği kararda *“anne - babanın velayet hakkının doğası gereği topuk kanı vermeme özgürlüğüne sahip olmaları doğal hukukun gereği olduğuna, Topuk kanı almanın çocuğun Anayasa ile korunan yaşam ve sağlık hakkı üzerinde yapacağı olumlu sonuçlarının tıbbi otoritelerce ispatlanmamış olması ve olası bir teşhis ve tedavinin de tıp otoritelerince hala tartışmalı olması (Alternatif tıp uzmanı Aidin Salih'in topuk kanı almanın çocuğa yapılacak en büyük kötülüklerden olduğunu özetle eserlerinde ifade etmiş ve benzer tespitler pek çok STK tarafından inceleme konusu edilmiştir.),velev ki topuk kanı ile otizmlili olduğu tespit edilse dahi otizmin erken tedavisi diye bir tedavi şeklinin olmaması veya doğmuş çocuğun akraba evliliğinin önüne nasıl geçeceği izah edilemeyeceğinden, topuk kanı almanın esasen topluma veya toplum sağlığına da hizmet eden bir yanının olmaması ve WHO'nun (Dünya Sağlık Örgütü) güdülendirmesi ile neonatal tarama adı altında ne için yaptığı/yaptırıldığı belli olmayan bir uygulama olması nedeniyle ve hegamonik bir dikte ile üye ülkelere dikte edilen bir uygulama olması nedeniyle talebin reddine karar verilerek...”* demektedir.

“....topuk kanı ile otizmlili olduğu tespit edilse dahi otizmin erken tedavisi diye bir tedavi şeklinin olmaması veya doğmuş çocuğun akraba evliliğinin önüne nasıl geçeceği izah edilemeyeceğinden, topuk kanı almanın esasen topluma veya toplum sağlığına da hizmet eden bir yanının olmaması.....” ifadelerinden karar yetkisi olan kişinin durumu kavrayamadığını göstermektedir. Yenidoğan taraması ile aranan otizm değildir, fenilketonüride yenidoğan döneminde saptanıp tedavi uygulanamayan hastalarda, diğer bulgulara ek olarak otistik bulgular da olabilir. Taramada amaç hastalığı belirti bulgu vermeden saptayıp, tedavi başlamak olduğuna göre, tedavi olan hastada zihinsel gerilik olmayacağı gibi otistik davranışlarda gelişmeyecek, çocuk ömür boyu uygulanacak diyet tedavisi ile sağlıklı kişilerden farklı olmayacaktır.

Ailenin hasta çocuğunun yenidoğan döneminde saptanıp tedavi olması yanısıra, bu vakadan elde edilen genetik bilgi ile annenin daha sonraki gebeliklerinde anne karnında tanı şansı da yaratılacaktır. Karar metninde yer alan *“doğmuş çocuğun akraba evliliğinin önüne nasıl geçeceği izah edilemeyeceğinden”* ifadesi karar mercinin konuya ne kadar uzak olduğunu, gerekli en az bilgilendirmeyi dahi almadığının delilidir.

Bir hakimın bilmediği bir konuda, hem de Türk Milleti Adına karar verirken kişisel tercihlerini kullanması, bilirkişi görüşü almadan, üstelik bilimsel olmayan, asla kabul edilemeyecek görüşlere dayanarak, gelecek nesillerin geleceğini olumsuz etkileyecek, emsal oluşturarak pek çok çocuğun hayatını karartacak bir karar oluşturması kabul edilemez, insanlık suçudur.

Kamuoyuna saygı ile duyurulur.

Prof. Dr. İmran ÖZALP

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Emekli Öğretim Üyesi

Fenilketonürlili Çocukları Tarama ve Koruma Derneği Kurucu Başkanı

Fenilketonüri ve Diğer Kalıtsal Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı (METVAK) kurucu Başkanı