

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Asistanlarının Metabolik Hastalıklar Hakkında Farkındalığı

Awareness in Pediatrics Residents About Inborn Errors of Metabolism

Halil Tuna AKAR^{1 A,B,C,D,E,F,G}, Pelin SAĞER^{2 C,D,E,F}, Harun Yıldız^{1 C,D,E,F},

Selen Has Özhan^{1 C,D,E,F}, Asburce Olgaç^{1 B,D,E,F,G}, Mustafa Kılıç^{1 B,D,E,F,G}

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

ÖZ

Amaç: Kalıtsal metabolik hastalıklar, çocuk sağlığını tehdit eden önemli bir hastalık grubunu oluşturur. Çalışmamız, çocuk sağlığı ve hastalıkları asistanlarının metabolik hastalıklar hakkında farkındalığını artırmalarının kritik rolüne odaklanmaktadır. Bu hastalıkların inceliklerini anlamak, erken uyarı işaretlerini tanımak, uygun bakım sağlamak ve etkilenen çocuklar için daha iyi bir yaşam kalitesi sağlama açısından büyük önem taşır. Çalışmamız, T.C.S.B. Ankara Etlik Şehir Hastanesi Pediatri Asistanları temel alınarak gerçekleştirilmiş olup, pediatri asistanlarının metabolik hastalıklar hakkındaki farkındalığını değerlendirmeyi amaçlamıştır.

Yöntem: Çalışma, 6 aylık bir süreçte online anket yöntemiyle gerçekleştirilmiştir. Katılımcılar, yaş, cinsiyet, eğitim durumu, pediatri asistanlığında geçirdikleri süre, metabolik hastalıkları kliniği deneyimi gibi demografik bilgileri sağlamış ve metabolik hastalıklarla ilgili algıları, yönetim ve görüşleri değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 112 katılımcı dahil olmuş, çoğunluğunu kadınlar oluşturmuştur. Katılımcıların yaş ortalaması 28.48'dir. Katılımcıların çoğu Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde pediatri asistanlığı yapmaktadır ve çoğunluğu yüz yüze pediatri stajı almıştır. Ayrıca, katılımcıların büyük bir kısmı meslek hayatlarının herhangi bir evresinde kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan bir hastayı değerlendirmiş veya tartışmıştır. Asistanlık yılları ve metabolik hastalık bilgisi arasında puan bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır ($p < 0.001$).

Sonuç: Metabolik hastalıkların farkındalığı, erken tanı ve tedavi için kritik bir öneme sahiptir. Çalışmanın sonuçları, pediatri asistanlarının eğitim programlarının ve klinik deneyimlerinin metabolik hastalıkların tanınması ve yönetimi konusundaki yeterliliklerini artırmak için değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. Ayrıca, pediatri asistanlarının bu konuda daha fazla eğitim almak istediklerini belirtmeleri, eğitim programlarının gözden geçirilmesini teşvik etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kalıtsal metabolik hastalıklar, Pediatri eğitimi, Yenidoğan taraması.

ABSTRACT

Objective: Hereditary metabolic diseases constitute an important group of diseases that threaten children's health. Our study focuses on the critical role of increasing pediatric residents' awareness of metabolic diseases. Understanding the intricacies of these diseases is crucial to recognizing early warning signs, providing appropriate care, and ensuring a better quality of life for affected children. Our study, T.C.S.B. It was conducted based on Ankara Etlik City Hospital Pediatric Assistants and aims to evaluate the awareness of pediatric assistants about metabolic diseases.

Method: The study was conducted using the online survey method over a 6-month period. Participants provided demographic information such as age, gender, educational status, time spent as a pediatric assistant, and metabolic diseases clinic experience, and their perceptions, management, and opinions regarding metabolic diseases were evaluated.

Results: 112 participants were included in the study, the majority of whom were women. The average age of the participants is 28.48. Most of the participants are pediatric assistants at Ankara Etlik City Hospital and the majority of them have received a face-to-face pediatric internship. Additionally, the majority of participants had evaluated or discussed a patient with a

Sorumlu Yazar: Halil Tuna AKAR

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye.

akarhaliltuna@gmail.com

Geliş Tarihi: 01.02.2024 – Kabul Tarihi: 01.09.2024

*Çalışma 9-11 Kasım 2023'te Ankara Pediatri Kongresi'nde sözel bildiri olarak sunulmuştur.

Yazar Katkıları: A) Fikir/Kavram, B) Tasarım, C) Veri Toplama ve/veya İşleme, D) Analiz ve/veya Yorum, E) Literatür Taraması, F) Makale Yazımı, G) Eleştirel İnceleme

diagnosis of inherited metabolic disease at some point in their professional lives. A statistically significant difference was found between the years of residency and metabolic disease knowledge in terms of score ($p<0.001$).

Conclusion: Awareness of metabolic diseases is of critical importance for early diagnosis and treatment. The results of the study indicate that the educational programs and clinical experiences of pediatric residents should be evaluated to increase their competence in the recognition and management of metabolic diseases. Additionally, pediatric assistants' stated that they want to receive more training on this subject encourages the review of training programs.

Key words: Inborn errors of metabolism, Pediatric training, Newborn screening.

1. GİRİŞ

Çocuk sağlığı, büyük öneme sahip bir konudur ve en genç neslin refahı, dünya genelindeki toplumların ortak sorumluluğudur. Çocuklar yalnızca geleceğin değil aynı zamanda toplumumuzun en savunmasız üyeleridir (1). Çocuk sağlığını tehdit eden kritik hastalık gruplarından biri de kalıtsal metabolik hastalıklardır (2). Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) vücuttaki biyokimyasal süreçlerin genetik değişiklikler sonucu bozulması ile ortaya çıkan hastalıklar olarak tanımlanır (3). Bu hastalıkların çoğu nadir ya da aşırı nadir olsa da tanımlanmış 1000'in üzerinde kalıtsal metabolik hastalık olması nedeniyle toplam insidansları yüksek olabilmektedir. Özünde bir halk sağlığı sorunu olan kalıtsal metabolik hastalıklar sıklıkla pediatrik yaşta görülmektedir (4).

Bu çalışma, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları asistanlarının, çocuklardaki metabolik hastalıkların farkındalığını ve anlayışını artırma konusundaki kilit rolüne odaklanmaktadır. Metabolik hastalıklar geniş bir yelpazeyi kapsar ve her yaş grubunda görülebilir (5-7). Bu koşulların inceliklerini anlamak, erken uyarı işaretlerini tanımlamak, uygun bakım sağlamak ve etkilenen çocuklar için daha iyi bir yaşam kalitesi sağlamada kritik bir öneme sahiptir (8).

Çalışmaları sırasında, geleceğin pediatri hekimlerine genellikle bir hastayı değerlendirirken nadir görülen bir tanıyı değil, yaygın bir tanıyı göz önünde bulundurmaları gerektiği öğretilir. Sonuç olarak, çoğu hekim meslek yaşamlarının bir noktasında nadir görülen bir kalıtsal metabolik teşhisi veya tedavisiyle karşı karşıya kalacak olsa da, birçoğu belirli bir metabolik bir hastayla asla karşılaşamayacaklarını varsayar. Bu nedenle pediatri hekimlerinin farkındalığı erken tanı ve tedavi için önem arz etmektedir (9).

Bu çalışma, metabolik hastalıkların ana bileşenlerine, çocuk sağlığı üzerindeki etkilerine ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları asistanlarının metabolik hastalıkların farkındalığını artırmanın önemine odaklanmıştır. Bu sağlık profesyonellerini, metabolik hastalıkları tanıma, yönetme ve ebeveynleri ve bakıcıları metabolik hastalıklar hakkında eğitme konusunda bilgi ve araçlarla donatarak, çocuklarımızın sağlığını ve refahını iyileştirme yolunda önemli adımlar atabilmek mümkün olacaktır (10).

Bu çalışmanın amacı ülkemizin en büyük pediatri kliniklerinden biri olan Ankara Etlik Şehir Hastanesi Pediatri Asistanlarını temel alarak genel pediatri asistan toplumunda kalıtsal metabolik hastalıklar hakkındaki farkındalığını değerlendirmektir.

2. GEREÇ VE YÖNTEMLER

Online anket ile 01.01.2023 tarihinden itibaren 6 aylık süreç içerisinde; Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde ve diğer kliniklerde pediatri asistanlık eğitimine devam eden ve bir kalıtsal metabolik hastalığı olmayan kişilerin yaş, cinsiyet, eğitim durumu, pediatri asistanlığında geçirdiği süre, metabolizma hastalıkları kliniğini yapıp yapmadığı gibi demografik verileri, katılımcıların kalıtsal metabolik hastalıklarla ilgilili algıları, KMH yönetimi ve ilgili görüşleri

değerlendirildi. Bu çalışma için T.C.S.B. Ankara Etlik Şehir Hastanesi Girişimsel Olmayan Kinik Araştırmalar Etik Kurulunun onayı alındı (14.06.2023, Karar No:AEŞH-EK1-2023-087). Tüm istatistiksel analizler 'SPSS for Windows v22.0' programı kullanılarak yapıldı. Kişilerin demografik özellikleri arasındaki ilişkiler belirtilirken frekans gibi tanımlayıcı istatistikler kullanıldı. Nitel veriler arasındaki ilişkiler için ki-kare testi kullanıldı. *p* değerinin 0.05'in altında olması istatistiksel anlamlılık olarak kabul edildi.

3. BULGULAR

Tablo 1. Katılımcıların Demografik Bilgileri.

	Sayı	%*
Cinsiyet (n=112)		
Kadın	78	69.6
Erkek	34	30.4
Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde Çalışma Durumu (n=112)		
Evet	52	46.4
Hayır	60	53.6
Katılımcıların eğitim aldıkları pediatri klinikleri		
Ankara Etlik Şehir Hastanesi	52	46.4
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi	18	16.1
Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi	9	8
Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi	9	8
Ankara Bilkent Şehir Hastanesi	8	7.1
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi	5	4.5
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi	3	2.7
Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi	3	2.7
Ankara Dr.Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi	2	1.8
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	1	0.9
İstanbul Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi	1	0.9
Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi	1	0.9
Pediatri Asistanlığının Kaçınıcı Yılında Olduğu (n=112)		
1. Yıl	37	33.0
2. Yıl	16	14.3
3. Yıl	20	17.9
4. Yıl	39	34.8
Medeni Hali (n=112)		
Evli	46	41.1
Diğer	66	58.9
Ailede Metabolik Hastalık Durumu (n=112)		
Var	1	0.9
Yok	111	99.1

*Sütun Yüzdesi

Çalışmaya toplamda 117 kişi katıldı. Beş katılımcının pediatri uzmanı olduğunun anlaşılması üzerine çalışmadan dışlandı. Toplam 112 katılımcı istatistik incelemelerine alındı. Katılımcıların %69.6'sını (78 kişi) kadınlar ve %30.4'ünü (34 kişi) erkeklerin oluşturduğu görüldü. Araştırmaya katılanların yaş ortalaması 28.48 ± 2.43 , ortancası 28 (24-41) yıl olarak bulundu. Araştırmaya katılanların puan ortalaması 225.55 ± 24.45 , ortancası 227 (150-270) puan olarak bulundu. Yine katılımcıların %46.4'ünün Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde pediatri asistanlığı yaptığı görüldü. Katılımcıların %93.8'inin yüz yüze pediatri stajı aldığı saptandı. Tıp eğitimi içerisinde çocuk metabolizma teorik dersi alma oranı %76.8 idi. Katılımcıların

%93.8'inin meslek hayatlarının herhangi bir evresinde kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan bir hastayı değerlendirme şansına sahip oldukları görüldü. Katılımcıların %98.2'sinin sahada aktif ve bağımsız çocuk hekimliğine başlamadan önce sık görülen metabolik hastalıklarla ilgili meslek içi eğitim alma isteği olduğu saptandı. Katılımcıların demografik bulguları, eğitim ile ilgili bilgi ve görüşleri Tablo 1 ve Tablo 2'de özetlendi.

Tablo 2. Katılımcıların Eğitim Bilgileri.

	Sayı	%*
Yüz Yüze Pediatri Stajı Alma Durumu (n=112)		
Evet	105	93.8
Hayır	7	6.2
Eğitim Alınan Tıp Fakültesinde Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Bulunma Durumu		
Evet	65	58.0
Hayır	47	42.0
Tıp Eğitiminde Çocuk Metabolizma Teorik Dersi Alma Durumu (n=112)		
Evet	86	76.8
Hayır	26	23.2
Asistanlık Esnasında Çocuk Metabolizma Rotasyonu Yapma Durumu (n=112)		
Evet	28	25.0
Hayır	84	75.0
Meslek Hayatında Kalıtsal Metabolik Hastalık Tanısı Olan Hasta Değerlendirme/Tartışma Durumu (n=112)		
Evet	105	93.8
Hayır	7	6.2
Sahada Aktif Hekimliğe Başlamadan Önce Sık Görülen Metabolik Hastalıklarla İlgili Meslek İçi Eğitim Alma İsteme Durumu (n=112)		
Evet	110	98.2
Hayır	2	1.8

Katılımcı hekimlerin yenidoğan tarama testlerinin ebeveyn kararına bırakılması hakkındaki düşüncesi sorgulandığında, %2.7 (üç katılımcı) "ebeveyn kararına bırakılmalı" derken, %93.7'si (109 katılımcı) bu fikre karşı olduğunu ifade ettiği görüldü. Yine ulusal yenidoğan taramasında taranan metabolik hastalıkların sayısının yeterli olup olmadığı hakkındaki düşünce sorgulandığında, %86.6 (97 katılımcı) "arttırılmalı" derken, %13.4'ü (15 katılımcı) mevcut düzeyin yeterli olduğunu ifade etti. Katılımcıların %91.1'i (102 kişi) Metabolik hastalıklar için evlilik önce tarama yapılmasını desteklediği saptandı. Katılımcı hekimlerin görüşleri Tablo 3'te özetlendi.

Tablo 3. Katılımcıların Kalıtsal Metabolik Hastalıklar Hakkındaki Görüşleri.

Ulusal Yenidoğan Taramasındaki Metabolik Hastalıklar Hakkındaki Düşünce Durumu (n=112)		
Arttırılmalı	97	86.6
Yeterli	15	13.4
Metabolik Hastalıklar İçin Evlilik Önce Tarama Yapılması Hakkındaki Düşünce Durumu (n=112)		
Yapılmalı	102	91.1
Yapılmamalı/Fikrim Yok	10	8.9
Yenidoğan Tarama Testlerinin Ebeveyn Kararına Bırakılması Hakkındaki Düşüncesi (n=112)		

Ebeveyn Kararına Bırakılmalı	3	2.7
Ebeveyn Kararına Bırakılmamalı	109	93.7

*Sütun Yüzdesi

Tablo 4. Asistanlık Yılı ve Metabolik Hastalık Eğitimi Durumu İle Kalıtsal Metabolik Hastalık Bilgi Testi Puantajı Arasındaki İlişki.

			N	Puan Ortanca (Min-Max)	P
Asistanlık Yılı	1. Yıl		37	216 (150-246)	<0.001^a
	2. Yıl		16	226 (202-258)	
	3. Yıl		20	232 (180-268)	
	4. Yıl		39	246 (170-270)	
Tıp Eğitiminde Çocuk Metabolizma Teorik Dersi Alma Durumu	Evet		86	228 (150-270)	0.871^b
	Hayır		26	226 (160-260)	
Asistanlık Esnasında Çocuk Metabolizma Rotasyonu Yapma Durumu	Evet		28	246 (200-270)	0.008^b
	Hayır		84	226 (150-268)	

^a Kruskal-Wallis Testi, ^b Mann-Whitney U Testi

Katılımcı hekimlerin kalıtsal metabolik hastalıklar hakkındaki bilgilerini değerlendirmek amacıyla çoktan seçmeli bir test uygulandı. (Ek 1). Bu testin toplam puanı 300 puan olarak değerlendirildi. Asistanlığın 1. yılında olanların puan ortancası 216 (150-246), 2. Yılında olanların 226 (202-258), 3. Yılında olanların 232 (180-268), 4. Yılında olanların 246 (170-270) puan olarak bulundu. Asistanlık yılları arasında puan bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p < 0.001$). Yapılan ikili karşılaştırmada bu 1. Yıl ile 4. Yıl asistanlarının puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulundu ($p < 0.001$). Asistanlığı esnasında çocuk metabolizma rotasyonu yapan asistanların puan ortancası 246 (200-270), yapmayanların puan ortancası 226 (150-268) puan idi. Çocuk metabolizma rotasyonu yapan ve yapmayan asistanlar arasında puan bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı. ($p = 0.008$).

4. TARTIŞMA

Çalışmamız, pediatri asistanlarının kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) konusundaki farkındalık düzeylerini araştırarak, bu konuda eğitimin ve klinik deneyimlerin kritik rolünü vurgulamaktadır. KMH'ler, genetik temelli nadir hastalıklar olup, çoğu zaman erken çocukluk döneminde klinik belirtilerle ortaya çıkar ve zamanında tanı konulmadığında ciddi sağlık sorunlarına yol açabilir (11). Bu nedenle, sağlık profesyonellerinin, özellikle pediatri asistanlarının, KMH'leri tanıma ve yönetme konusundaki yetkinlikleri büyük önem taşımaktadır.

Çalışmamız, metabolizma rotasyon eğitimi almış pediatri asistanlarının, almayanlara göre daha yüksek bilgi düzeyine sahip olduğunu göstermektedir. Bu, klinik rotasyonların, KMH farkındalığını artırmadaki rolünü açıkça ortaya koymaktadır. Destino ve ark.'nın çalışması, pediatri eğitim programlarına dâhil edilen rotasyonların ve klinik uygulamaların, pediatri asistanlarının nadir hastalıklar konusunda daha bilinçli hale gelmelerini sağladığını vurgulamaktadır (12).

Çalışmamızda tıp eğitimlerinin herhangi bir alanında kalıtsal metabolik hastalıkları açısından teorik eğitim alan katılımcıların bilgi ve farkındalık düzeylerinin almayan katılımcılarla benzer olduğu görülmüştür. Ancak sonuç istatistiksel olarak anlamlı

bulunmamıştır. Bu durum katılımcı sayısının kısıtlı olması ile açıklanabilir. Bütüncül bir gözle bakıldığında tıp eğitiminde metabolik hastalıklar ile ilgili temel bilgiler ve sık görülen metabolik hastalıkların çekirdek eğitim kapsamına alınması kalıtsal metabolik hastalıkların mezuniyet öncesi ve sonrası ve sürekli eğitim kapsamına alınması, hekimlerin ve sağlık çalışanlarının farkındalığını artırmak, kalıtsal metabolik hastalıkların erken tanı ve tedavisinin sağlanmasında en önemli basamağı arz edecektir. Özellikle geleceğin pediatri uzmanları arasında farkındalığı arttırmak bu sürece katkı sağlayacaktır.

Çalışmamız Türkiye’de bu konuya değinen ilk çalışma olması nedeniyle dikkat çekmektedir. KMH başta olmak üzere diğer nadir hastalıklar için de farkındalık çalışmalarının yapılması ülke genelinde de farkındalığı artıracaktır. Çalışmamızda elde edilen bulgular, pediatri asistanlarının önemli bir kısmının KMH tanısı almış hastalarla klinik deneyime sahip olduğunu göstermektedir. Bu bulgu, pediatri asistanlarının, nadir de olsa KMH vakalarıyla karşılaşma olasılıklarının yüksek olduğunu ve bu hastalıkların tanınması konusunda yeterli bilgiye sahip olmalarının gerektiğini ortaya koymaktadır. Pediatri asistanlarının çocuk metabolizma teorik dersi alma durumu incelendiğinde, katılımcıların %76.8’i bu dersi almıştır. Bununla birlikte, pediatri asistanlarının önemli bir kısmının daha fazla eğitim almak istediği tespit edilmiştir. Bu talep, mevcut eğitim programlarının KMH’yi tanıma ve yönetme konusunda yetersiz kaldığını düşündürmektedir. Bu bağlamda, tıp eğitim müfredatının gözden geçirilmesi ve klinik uygulama sürecinde KMH’nin daha fazla yer alması gerekmektedir.

Çalışmamız, pediatri asistanlarının metabolik hastalıklar konusundaki farkındalığını artırmanın erken tanı ve etkili tedavi süreçlerinde kritik bir rol oynadığını vurgulamaktadır. Literatürde de, metabolik hastalıkların tanınması ve yönetimi için eğitimin kritik öneme sahip olduğu sıkça vurgulanmıştır (13). Tablo 4’te görüldüğü üzere, çocuk metabolizma rotasyonu yapan asistanların bilgi puanları istatistiksel olarak daha yüksek çıkarken, teorik dersler alanlar ile almayanlar arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır. Bu durum, olguları aktif olarak görüp takip etmenin, teorik derslerden daha faydalı olabileceğini düşündürmektedir; ancak teorik ve pratik eğitimin etkinliği arasındaki bu farkın, eğitim sürecinin yapısına ve bireysel öğrenme tercihlerine bağlı olarak değişebileceği unutulmamalıdır. Literatürde de benzer şekilde, klinik uygulamalar ve rotasyonların pediatri asistanlarının nadir hastalıklar konusunda farkındalıklarını ve yönetim becerilerini geliştirdiği belirtilmiştir (12). Bu bulgular, eğitim programlarının gözden geçirilerek, klinik deneyimlerin artırılmasının ve uygulamalı eğitimlerin öneminin vurgulanması gerektiğini ortaya koymaktadır.

Metabolik hastalıklarla ilgili olarak, katılımcıların çoğunluğu meslek hayatlarında kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan hastaları değerlendirmiş veya tartışmıştır. Bu, pediatri asistanlarının bu hastalıkların tanısına ve yönetimine daha fazla katılım göstermelerinin, hastalara erken müdahale ve uygun bakım sağlama açısından olumlu bir etki yaratabileceğini göstermektedir (14, 15).

5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Sonuç olarak, pediatri asistanlarının metabolik hastalıklarla ilgili farkındalığı ve eğitimi, çocukların sağlığı ve yaşam kalitesi açısından kritik bir rol oynamaktadır. Bu bulgular, pediatri asistanlarının eğitim programlarının ve klinik deneyimlerinin, metabolik hastalıkların tanınması ve yönetimi konusundaki yeterliliklerini artırmak için değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir.

Araştırmanın Etik Yönü

Bu çalışma için T.C.S.B. Ankara Etlik Şehir Hastanesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulunun onayı alındı (14.06.2023, Karar No:AEŞH-EK1-2023-087).

Çıkar Çatışması

Yazarlar arasında çıkar çatışması yoktur.

KAYNAKLAR

1. Fyfe-Johnson, A. L., Hazlehurst, M. F., Perrins, S. P., Bratman, G. N., Thomas, R., Garrett, K. A., et al. (2021). Nature and children's health: a systematic review. *Pediatrics*, 148(4).
2. Zafar, F. (2021). Spectrum of IEM in children who presented as neurodevelopmental delay in Children's Hospital, Multan. *Journal of the Neurological Sciences*, 429.
3. Ferreira, C. R., van Karnebeek, C. D., Vockley, J., & Blau, N. (2019). A proposed nosology of inborn errors of metabolism. *Genetics in medicine*, 21(1), 102-6.
4. Lund, A., Wibrand, F., Skogstrand, K., Cohen, A., Christensen, M., Jäpelt, R. B., et al. (2020). Danish expanded newborn screening is a successful preventive public health programme. *Dan Med J*, 67(1), A06190341.
5. Arnold, G. L. (2018). Inborn errors of metabolism in the 21st century: past to present. *Annals of translational medicine*, 6(24).
6. Sirrs, S., Hollak, C., Merkel, M., Sechi, A., Glamuzina, E., Janssen, M., et al. (2016). The frequencies of different inborn errors of metabolism in adult metabolic centres: report from the SSIEM Adult Metabolic Physicians Group. *JIMD Reports, Volume 27*, 85-91.
7. Hismi, B. (2021). Erişkin başlangıçlı kalıtsal metabolik hastalıklar: tek merkez deneyimi. *Pamukkale Medical Journal*, 14(3), 692-705.
8. Witalis, E., Mikołuc, B., Car, H., Sawicka-Powierza, J., Starostecka, E., & Gizewska, M. (2018). The quality of life of people with rare inborn errors of metabolism and their caregivers. *Pediatrics Polska-Polish Journal of Paediatrics*, 93(2), 148-52.
9. Leão, L. L., & Aguiar, M. J. B. d. (2008). Newborn screening: what pediatricians should know. *Jornal de pediatria*, 84, S80-S90.
10. Alqrache, A., Mostafa, M. M., Alqahtani, M. S., & Atta, H. M. (2020). Knowledge and awareness of metabolic inborn errors among male and female students at King Abdulaziz University–Rabigh. *The Egyptian Journal of Medical Education*, 4, 1-5.
11. Ezgu, F. (2016). Inborn errors of metabolism. *Advances in clinical chemistry*, 73, 195-250.
12. Destino, L. A., Kahana, M., & Patel, S. J. (2016). Engaging pediatric resident physicians in quality improvement through resident-led morbidity and mortality conferences. *The Joint Commission Journal on Quality and Patient Safety*, 42(3), 99-AP4.

13. Forsyth, R., Mu, W., Gibson, L., Serwint, J. R., Shilkofski, N., & Bodurtha, J. (2020). A structured genetics rotation for pediatric residents: an important educational opportunity. *Genetics in Medicine*, 22(4), 793-6.
14. Gold, N. B., Kritzer, A., Weiner, D. L., & Michelson, K. A. (2021). Emergency laboratory evaluations for patients with inborn errors of metabolism. *Pediatric Emergency Care*, 37(12), e1154-e9.
15. Magdy, R. M., Abd-Elkhalek, H. S., Bakheet, M. A., & Mohamed, M. M. (2022). Selective screening for inborn errors of metabolism by tandem mass spectrometry at Sohag University Hospital, Egypt. *Archives de Pédiatrie*, 29(1), 36-43.

EKLER**Ek 1****Kalıtsal Metabolik Hastalık Bilgi Düzeyi Anketi****1. Ülkemizde kalıtsal metabolik hastalıklarının insidansı 1:4000-5000'dir.****10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Evet

Hayır

Fikrim yok

2. Metabolik hastalıklar için tanısal incelemelerde hangi biyolojik örnekler kullanılır**10 puan***Uygun olanların tümünü işaretleyin.*

Kan (serum veya plazma)

İdrar

Fibroblast

Gaita

Saç/ tırnak

3. Ülkemizde ulusal yenidoğan taramasında kan örneği aşağıdaki seçeneklerden hangisine alınır?**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Heparinli kan tüpü EDTA'lı kan tüpü

Sodyum sitratlı kan tüpü

Guthrie kağıdı

Jelli Serum ayırma tüpü

4. Kalıtsal metabolik hastalıkların en sık görülen kalıtım paterni aşağıdakilerden hangisidir?**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Otozomal dominant Otozomal resesif X'e bağlı dominant X'e bağlı resesif

De-novo

Diğer:

5. Metabolik hastalıklar yaşamın hangi döneminde bulgu verir?**12 puan***Uygun olanların tümünü işaretleyin.*

Yenidoğan

Okul öncesi çocuğu

Okul çağı çocukluk dönemi

Adölesans

Genç erişkinlik

Yaşlılık

6. Aşağıda verilen hangi belirti/bulgularla gelen hastalarda metabolik hastalık düşünülebilir?**26 puan***Uygun olanların tümünü işaretleyin.*

Büyüme geriliği

Gelişme geriliği

Nöbet

Hipoglisemi

Asidoz

Makrosefali

Ensefalopati/bilinç bulanıklığı

Sepsis

Katarakt

Görme kaybı

İşitme kaybı

Kas güçsüzlüğü

Kalp yetmezliği

7. Entoksikasyon tip metabolik hastalıklarda açlık, katabolizma, ateş, infeksiyon veya besin metabolik krizi başlatır

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

8. Enerji metabolizması bozukluklarında enerjiyi çok kullanan organlar daha çok etkilenir ve bu organların tutulumu ile klinik tablo ortaya çıkar (Hepatomegali, Myopati, kardiyomyopati, optik atrofi, ani ölüm)

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

9. Kompleks molekül metabolizması / organel disfonksiyonu bozukluklarında 10 puan

Genellikle semptomlar kalıcı, ilerleyicidir

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

10. Kompleks molekül metabolizması / organel disfonksiyonu bozukları pek çok sistemi (iskelet, kalp, beyin, göz) etkileyebilir.

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

11. Kalıtsal metabolizma hastalıkları akut ensefalopati tablosu ile prezente olabilir.

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

12. Çoklu sistem tutulumu olan hastalarda dismorfik bulguların varlığı kalıtsal metabolizma hastalıklarının varlığını dışlar

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

13. Tüm metabolik hastalıklar yalnızca akut dekompanzasyon tablosu ile açığa çıkar

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

14. Belirli gıdalardan kaçınma (protein içeriği/meyve-meyve şekeri) kalıtsal metabolik hastalık işareti olabilir.

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

15. Hiç bir kalıtsal metabolik hastalığın tedavisi yoktur.

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

16. Kalıtsal metabolik hastalık şüphesi olan hastalarda tanı genetik olarak kesinleşene kadar tedavi girişimi yapılmaması esastır

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

17. Türkiye'de Ulusal Yenidoğan taraması ile ilgili doğru olanları işaretleyin**10 puan***Uygun olanların tümünü işaretleyin.*

Tüm metabolik hastalıklar taranır

Hayatın 15.gününde tarama başlar

Ulusal yenidoğan taraması ücretsizdir

Yenidoğan taraması sadece il merkezlerinde yapılır

18. Aşağıda verilen hangi hastalıklar ulusal yenidoğan tarama programı kapsamında taranır?**10 puan***Uygun olanların tümünü işaretleyin.*

Fenilketonüri

Biotinidaz eksikliği

Kistik fibrozis

Hipotiroidi

Yağ asidi oksidasyon defektleri

Organik asidemiler

Kobalamin metabolizma bozuklukları

Konjenital glikozilasyon defektleri

Wilson Hastalığı

Konjenital Hemokromatozis

19. Metabolik hastalıklar yaşam boyu süren kronik hastalıklardır**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Doğru

Yanlış

20. Türkiye'de en sık görülen kalıtsal metabolik hastalık aşağıdakilerden hangisidir?**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Fenilketonüri

Propionik asidemi

Mukopolisakkaridoz Tip VII

Pompe Hastalığı

Arjininaz eksikliği

21. Türkiye'de kalıtsal metabolik hastalıklar için ulusal kayıt sistemi mevcuttur.**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin*

Evet

Hayır

Fikrim yok

22. Ülkemizde 2018 TNSA verilerine göre akraba evliliği oranı yüzde kaçtır?**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

7%

10%

16%

19%

23%

23. Ülkemizde her eğitim merkezinde (Tıp Fakültesi/Eğitim Araştırma Hastanesi/Şehir Hastanesi/Enstitü) Çocuk Metabolizma Hastalığı Kliniği Mevcuttur.**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Doğru

Yanlış

Fikrim yok

24. Akraba evliliği, kalıtsal metabolik hastalıkların ortaya çıkma riskini arttırır**10 puan***Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.*

Evet

Hayır

Fikrim yok

25. Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilir.

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

Fikrim yok

26. Entoksikasyon tipi metabolik hastalıklarda erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller.

10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Evet

Hayır

27. Ülkemizde ulusal yenidoğan taraması için hangi merkezlerde kapiller kan numunesi alınabilir?

12 puan

Uygun olanların tümünü işaretleyin.

Aile sağlığı merkezleri

Devlet Hastaneleri

Özel Hastaneler

Eğitim ve Araştırma Hastaneleri

Üniversite Hastaneleri

28. Ülkemizde yenidoğan tarama programı devlet tarafından sosyal güvencesi bakılmaksızın tüm yenidoğanlara ücretsiz uygulanır.

Evet

Hayır

Fikrim yok