

Pedriatri Hemşirelerinin Konjenital Adrenal Hiperplazi Farkındalığı: Nitel Bir Araştırma

Semra SÖNGÜT*

*Öğretim Görevlisi, Hitit Üniversitesi İskilip Meslek Yüksekokulu, Çorum, ORCID: 0000-0003-1952-7980

ÖZET

Bu araştırma; Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH)'de erken tanı ve tedavinin oldukça önemli olduğu göz önünde bulundurularak pediatri hemşirelerinin konu ile ilgili farkındalığının artırılması ve düzenlenmesi planlanan eğitimlere temel oluşturması amacıyla yapılmıştır. 2020-2021 yılında yapılan bu araştırma, fenomenolojik yönteminin kullanıldığı nitel araştırmadır. Araştırmada amaçlı örneklem metoduna göre çalışma grubu seçilmiş olup, çalışma grubunu toplam 9 pediatri hemşiresi oluşturmuştur. Veriler araştırmacılar tarafından literatür bilgisi doğrultusunda hazırlanan tanıtıcı bilgi formu ve pediatri hemşirelerinin KAH ile ilgili bilgi düzeylerini sorgulayan açık uçlu sorulardan oluşan görüşme formu kullanılarak elde edilmiştir. Elde edilen veriler içerik analizi yöntemine göre kodlanarak analiz edilmiştir. Araştırmadaki katılımcıların yaş ortalaması 30,66'dır. Araştırmadaki katılımcıların 6'sının öncesinde konu ile ilgili eğitim almadığı görülmüştür. Katılımcılar, KAH'nin kalıtsal bir hastalık olduğunu ve bu hastalıkta aldosteron ve kortizol üretiminin olmadığını bildirmiştir. Araştırmadaki katılımcıların tamamı KAH'nin komorbiditesi ile ilişkili yöneltilen soruya "KAH'ye sıvı-elektrolit dengesizliği eşlik eder" yanıtını vermiştir. Pediatri hemşirelerinin KAH farkındalığının bulunduğu, konu ile ilgili bilgileri olmasına rağmen eşlik eden sorunlar ile semptomları ayırt etme konusunda yeterli olmadıkları görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: adrenogenital sendrom, konjenital adrenal hiperplazi, pediatri hemşiresi

Congenital Adrenal Hyperplasia Awareness of Pediatric Nurses: A Qualitative Research

ABSTRACT

Considering that early diagnosis and treatment is very important in CAH, this study aims to increase the awareness of pediatric nurses and to form the basis for the trainings planned to be organized. This phenomenological study is a qualitative research conducted in 2020-2021. The study group was selected according to the purposeful sampling method, and the study group consisted a total of 9 pediatric nurses. The data were obtained using an introductory information form prepared by the researchers in line with the literature and an interview form consisting of open-ended questions investigating the knowledge levels of pediatric nurses about CAH. The obtained data were analyzed by coding according to the content analysis method. The average age of the participants in the study is 30.66. It was observed that 6 of the participants in the study did not receive training on the subject before. Participants reported that CAH is a hereditary disease and there is no aldosterone and cortisol production in this disease. All of the participants in the study answered the question posed about the comorbidity of CAH, "CAH is accompanied by fluid-electrolyte imbalance". It has been observed that pediatric nurses have awareness of CAH, and although they have knowledge about the subject, they are not knowledgeable enough to distinguish between accompanying problems and symptoms.

Key Words: adrenogenital syndrome, congenital adrenal hyperplasia, pediatric nurse

Sorumlu yazar: karacaoglu_semra@hotmail.com

Geliş tarihi: 13.03.2021

Kabul tarihi: 07.04.2021

Atıf için: Söngüt, S. (2021). Pediatri hemşirelerinin konjenital adrenal hiperplazi farkındalığı: Nitel bir araştırma. KAEÜ Sađl. Bil. Derg. 2021, 1(2), 73-81.

GİRİŞ

Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH), adrenal korteksteki kortikosteroid sentezinde rol alan genlerde oluşan mutasyonlar sonucunda adrenal bezlerde hiperplaziye yol açan otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalık olup (El-Maouche, Arlt & Merke, 2017) *adrenogenital sendrom* olarak da adlandırılmaktadır (Törüner & Büyükgöneç, 2017). Prenatal dönemden başlayarak testosteron dahil adrenal hormonların aşırı yüksek olması ile karakterize ve bir enzim eksikliği (genellikle 21 hidrosilaz) sonucu gelişmektedir (Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Derneği, 2019). KAH nadir görülen, yaşamı tehdit eden, erkekleri ve kızları eşit derecede etkileyen endokrin bir hastalıktır (Fleming, Riper & Knafl, 2017). Yaşam boyu sorunlara yol açan mortalite ve morbiditesi yüksek olan KAH, 21-hidrosilaz (21-OH) enzim eksikliğinin düzeyine göre klasik ve non-klasik olarak sınıflandırılmaktadır. Klasik form ise tuz kaybettiren ve basit virilizan olmak üzere iki alt kategoriye ayrılmaktadır (Speiser ve ark., 2018). Klasik tuz kaybettiren forma sahip hastalarda adrenal yetmezlik (Glukokortikoid ve Mineralokortikoid eksikliğine bağlı), dehidratasyon (tuz kaybına bağlı), hiponatremi ve şok görülmekteyken, yenidoğan döneminde tanı konulmazsa fatal sonuçlara neden olmaktadır. Basit virilizan formda Glukokortikoid sentezi azalmış fakat yeterli aldosteron sentezi bulunmaktadır. Non-klasik tipte ise hafif azalmış enzim aktivitesine bağlı olarak semptomlar yenidoğan döneminde hafif seyretmekte olup, bulgular daha ileri yaşta ortaya çıkmaktadır. Ayrıca Non-klasik fenotipe sahip olgularda dış genital yapıları doğaldır. Bu hastalar sıklıkla geç çocukluk döneminde, hiperandrojenemi bulgularıyla başvurmaktadır (Falhammar, Wedell & Nordenstrom, 2015; Speiser ve ark., 2018; Yıldız ve ark., 2019).

Klasik KAH'li hastalar anne karnında aşırı androjen maruziyetine bağlı doğumdan itibaren ve yaşamın ilk aylarında hastalıkla ilişkili semptomlar göstermektedir. Erkeklerde testosteron düzeyleri normal olup, genital değişiklikler gözlenmezken kızlarda prenatal dönemden itibaren artmış androjen maruziyeti nedeniyle ambigus genitelya oluşmaktadır (Gilban, Alves & Beserra, 2014; Kocaman, Özmerdivenli, Yektaş, Bolu & Erdoğan, 2017). KAH'li kız çocuklarında; erkek çocuklara özgü davranışlar, oyunlarda karşı cinsiyetten arkadaş edinmeye yönelim, kız oyuncaklarından çok araba ve top gibi karşı cinse ait oyuncak seçimleri görülebilmektedir. Cinsiyet rolü ve davranışlarda bu farklılıklar görülse de ergenlikte cinsel kimlik gelişimi açısından KAH'li kızların çoğunda biyolojik cinsiyetleri ile uyumlu yönde cinsel kimlik gelişimi olmaktadır (Kocaman ve ark., 2017).

Konjenital adrenal hiperplazi çocuklarda en sık görülen primer adrenal yetmezlik sebebidir. KAH' nin en yaygın formu 21-OH enzim eksikliğidir ve tüm vakalarının yaklaşık % 90- 95'ini oluşturmaktadır. Klasik 21-OH'si olan bebeklerin yaklaşık %75'i hastalığın şiddetli tuz kaybı formuna sahip olup, acil bir şekilde tanı konularak tedavi edilmezse, erken bebeklik döneminde şok, hiponatremi ve hiperkalemiden kaynaklı ölüme neden olabilmektedir (Bereket, 2019).

KAH dünyada 1:10.000-1:18.000 sıklıkta görülmektedir (Miranda, Paiva, Madureira, Mendonca & Bachege, 2020). Prevelansı etnisite ve coğrafyaya göre değişmekte olup, en yüksek oranların Yupik eskimolarda 1/282 (Miranda ve ark., 2020) ve La Reunion Adasında 1/2100 olduğu belirtilmektedir. ABD'de en yüksek oran Yerli Amerikalılarda görülürken, beyazlarda bu sıklığın 1:15 000 olduğu bildirilmektedir (Milyani, Al-Agha & Al-Zanbagi, 2018). Bu oran Japonlar'da 1/21000, Çin'de ise 1/28000'dir (Çilsaat, 2018). Türkiye'de yapılan bir pilot çalışmada ise 38,935 yenidoğan test edilmiştir. Taranan nüfusta klasik 21-OHD görülme sıklığının 1: 7,787 oranıyla oldukça yüksek olduğu bildirilmiştir (Güran ve ark., 2019). Güran ve diğerleri tarafından 2020'de 241.083 yenidoğanın test edildiği çalışmada ise klasik 21-OHD görülme sıklığının 1/15067 olduğu belirtilmiştir. 20 çocukta KAH tanısı konmuş, tanı alanların 16'sı (%80) klasik 21- hidrosilaz eksikliğine bağlı KAH iken; bunların 12'si (%75) tuz kaybettiren, 4'ü (%25) basit virilizan, geri kalan 4'ü (%20) 11-beta hidrosilaz eksikliğine sahip olduğu bildirilmiştir (Güran ve ark., 2020). Ülkemizde akraba evliliğinin yaygın olmasına bağlı KAH prevalansının yüksek olduğu düşünülmektedir (Bereket, 2019).

Erken tanının hayat kurtarıcı olması nedeniyle günümüzde Sağlık Bakanlığı, Yenidoğan Tarama Programları'na Konjenital Adrenal Hiperplazi Taramasını eklemiştir. Özellikle kuşku genitelyanın görülmediği erkek çocuklarda, ciddi tuz kaybına bağlı gelişebilecek akut adrenal kriz ve mortalitenin

önüne geçebilmek hedeflenmiştir. KAH’de erken tanı ve tedavinin oldukça önemli olduğu göz önünde bulundurulduğunda, bu çalışma ile pediatri hemşirelerinin farkındalığını arttırmak amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

01 Ekim- 31 Aralık 2021 tarihlerinde yapılan bu çalışmada nitel araştırma modeli kullanılmıştır. Nitel araştırmalar bir olguyu katılımcıların bakış açılarından görebilmeyi ve onların bakış açısına ait aşamaları ortaya koymayı, detaylı veri toplamayı amaçlayan bir araştırma modelidir. Araştırma sonuçlarının geçerlik ve güvenilirliği açısından verilerin olabildiğince ayrıntılı ve doğrudan sunulması önem taşımaktadır (Creswell, 2007). Nitel araştırma modelinde pek çok desen bulunmakla birlikte bu çalışmada pediatri hemşirelerinin KAH farkındalığını arttırmaya ilişkin bilgilerini belirlemek amaçlandığı için fenomenolojik (olgubilim) desen kullanılmıştır.

Bu araştırmanın örneklemini 9 pediatri hemşiresi oluşturmuştur. Amaçlı örneklem metoduyla çalışma grubu seçimindeki problemleri (Knight, Nolan, Lloyd, Arbaugh, Edmondson & Whitney, 2013) en aza indirebilmek amacıyla pediatri hemşirelerinin çalışmaya gönüllü olarak katılmak istemeleri ve araştırmacıların kolayca ulaşılabilirliğine uygunluk gibi kriterler dikkate alınmıştır.

Veriler, araştırmacılar tarafından literatür bilgisi doğrultusunda hazırlanan tanıtıcı bilgi formu ve pediatri hemşirelerinin KAH ile ilgili bilgi düzeylerini sorgulayan açık uçlu sorulardan oluşan görüşme formu kullanılarak elde edilmiştir. “Konjenital Adrenal Hiperplazi ile ilgili bir eğitim aldınız mı?”, “Konjenital Adrenal Hiperplazi’ye eşlik eden sorunlar nelerdir?”, “Konjenital Adrenal Hiperplazi’de belirti bulgular nelerdir?”, “Konjenital Adrenal Hiperplazi’de hemşirelik girişimlerine 3 örnek yazar mısınız” vb. sorular anket sorularına örnektir.

Veri analizine başlamadan önce katılımcıların cevap kağıtları 1’den 9’a kadar numaralandırılmıştır. Elde edilen veriler içerik analizi yöntemine göre değerlendirilmiş olup, konu ile ilişkili kodlar elde edilmiştir. Bu kodlar pediatri hemşirelerinin KAH ile ilgili eğitim almış olmaları ve bilgi düzeyleri, genel semptomları, eşlik eden sorunları ve hemşirelik girişimlerini kapsamaktadır.

Araştırmada, araştırma sonuçlarının geçerliğini sağlamak amacıyla; (a) Verilerin kodlanması ve veri analiz sürecinin detaylı bir şekilde açıklanması (Hruschka, Schwartz, St.John, Picone-Decaro, Jenkins & Carey, 2004) (b) Araştırmada elde edilen kategorilere her biri için onu en iyi temsil ettiği varsayılan pediatri hemşirelerinin görüşlerinden örnekler seçilmesi olmak üzere (Yıldırım & Şimşek, 2011) iki süreç gerçekleştirilmiştir.

Araştırmanın güvenilirliği için, iki araştırmacının kodları ve kodlara ilişkin kategorileri karşılaştırılmıştır. Araştırmacıların kullandıkları kodların tutarlılığı “Görüş birliği” ve “Görüş ayrılığı” na göre belirlenmiş olup, KAH ile ilgili ifadeleri için aynı kodu kullandıkları durumlar görüş birliği, farklı kodu kullandıkları durumlar ise görüş ayrılığı olarak kabul edilmiştir. Bu şekilde yapılan veri analizinin güvenilirliği; $[Görüş\ birliği / (Görüş\ birliği + Görüş\ ayrılığı) \times 100]$ formülü kullanılarak hesaplanmıştır (Miles & Huberman, 1994). Kodlayıcılar arasındaki ortalama güvenilirlik %90 olarak bulunmuştur.

BULGULAR

Araştırmadaki katılımcıların yaş ortalamalarının 30.6 olduğu belirlenmiş olup, yaş aralığının 25 ile 40 arasında değiştiği görülmüştür. Çalışmadaki katılımcıların %88.9’u kadın, %11.1’i erkektir. Araştırmada yer alan katılımcıların %66,7’sinin lisans, %33.3’ünün yüksek lisans mezunu olduğu saptanmış olup, meslekte çalışma yılı ortalamalarının 8 olduğu belirlenmiştir (Min:2; Max: 17; Tablo 1).

Tablo 1. Hemşirelerin Tanıtıcı Özellikleri

Özellikler	n	%
Yaş	Ort: 30,66 (Min:25; Max:40)	
Cinsiyet		
Kadın	8	88,9
Erkek	1	11,1
Eğitim Durumu		
Lisans	6	66,7
Yüksek Lisans	3	33,3
Meslekte Çalışma Yılı	Ort: 8 (Min:2; Max:17)	
TOPLAM	9	100

Tablo 2’de katılımcıların KAH ile ilgili bilgilerine ait bulgular verilmektedir. Katılımcılardan 3’ünün lisans dönemlerinde KAH ile ilgili eğitim aldığı, 6’sının ise eğitim almadığı belirlenmiştir. Araştırmadaki katılımcıların KAH ile ilgili bilgi düzeyleri incelendiğinde; kalıtsal bir hastalık (n=9), böbrek üstü bezlerin hiperplazisi (n=1), aldosteron ve kortizol üretimin olmaması (n=7), hiperandrojenemi (n=3), çocuklarda tuz ve elektrolit kaybı (n=5), kız çocuklarında ambigus genitelya (n=5), yetişkin dönemde kısa boy (n=3), kız çocuklarında cerrahi müdahale gereksinimi (n=1), erken tanı ve tedavi yapılmadığında mortaliteye neden olması (n=4) olmak üzere toplam 38 kod görülmüştür.

Araştırmadaki katılımcıların KAH’ye eşlik eden sorunlara ilişkin bulguları incelendiğinde; hipoglisemi (n=3), sıvı elektrolit dengesizliği (n=9), cinsiyet anomalilikleri (n=4), kusma (n=2), ani bebek ölümleri (n=3), hiperglisemi (n=1), emme güçlüğü (n=2), kilo kaybı (n=2), zeka geriliği (n=2) ve psikolojik problemler (n=1) olmak üzere toplam 29 kod saptanmıştır (Tablo 2).

Çalışmadaki katılımcıların KAH semptomlarına ilişkin bulguları incelendiğinde; hiponatremi (n=4), hipoglisemi (n=4), kipokalemi (n=1), kusma (n=2), ishal (n=1), kız çocuklarda hipertrofik klitoris (n=3), kız çocuklarda aşırı kıllanma (n=4), erkek çocuklarda büyük penis ve skrotum (n=3), hızlı büyüme (n=3), puberte prekoks (n=2), kız çocuklarda infertilite (n=2) olmak üzere toplam 29 kod belirlenmiştir (Tablo 2).

Katılımcıların KAH’de yenidoğan tarama programına ilişkin bilgi düzeyleri incelendiğinde; 2019 yılında tarama programına eklenmiştir (n=2), 2018 yılından beri tarama programı içerisinde değerlendirilmektedir (n=6), KAH’nin Gutrie kağıdına alınan topuk kanı ile taraması yapılmaktadır (n=3), Prenatal dönemde başlayan erken teşhis ve tedaviyle özellikle ani çocuk ölümlerinin önüne geçilebileceği ve tedavileri ile bu çocukların sağlıklı yetişkin olmaları amaçlanmıştır (n=2) olmak üzere toplam 13 kod tespit edilmiştir.

Araştırmadaki katılımcıların KAH’ye yönelik hemşirelik girişimlerine verdikleri yanıtlar incelendiğinde; kan şekeri takibi (n=3), vital bulguların takibi (n=2), sıvı-elektrolit takibi (n=5), ailelere psikolojik destek (n=4), çocuk ve ailenin bilgilendirilmesi (n=6), büyüme ve gelişmenin takibi (n=1), beden imajında bozulma (n=1), toplumun genetik taramaların önemi ile ilgili bilgilendirilmesi (n=1), deri bütünlüğünde bozulma riski (n=1), anksiyetenin azaltılması (n=1) olmak üzere toplam 25 kod tespit edilmiştir (Tablo 2).

Tablo 2. Katılımcıların KAH İle İlgili Bilgilerine Ait Bulgular

Kategoriler	Kodlar	n
KAH ile ilgili eğitim alma durumları	Eğitim aldım (Lisans Eğitiminde)	3
	Eğitim almadım	6
	Toplam	9
KAH ile ilgili bilgi düzeyleri	Kalıtsal bir hastalıktır	9
	Böbrek üstü bezlerde hiperplazi vardır.	1
	Hastalıkta aldosteron ve kortizol üretimi yoktur	7
	Hiperandrojenemi vardır	3

	Çocuklarda tuz ve elektrolit kaybı vardır	5
	Kız çocuklarında ambigus genitelya görülür	5
	Yetişkin dönemde kısa boy görülür	3
	Kız çocukları cerrahi müdahaleye ihtiyaç duyabilir.	1
	Erken tanı ve tedavi yapılmadığında ölümcüldür.	4
	Toplam	38
KAH'ye eşlik eden sorunlar	Hipoglisemi	3
	Sıvı elektrolit dengesizliği	9
	Cinsiyet anomalilikleri	4
	Kusma	2
	Ani bebek ölümleri	3
	Hiperglisemi	1
	Emme güçlüğü	2
	Kilo kaybı	2
	Zeka geriliği	2
	Psikolojik problemler	1
	Toplam	29
KAH semptomları	Hiponatremi	4
	Hipoglisemi	4
	Hipokalemi	1
	Kusma	2
	İshal	1
	Kız çocuklarda hipertrofik klitoris	3
	Kız çocuklarında aşırı kıllanma	4
	Erkek çocuklarda büyük penis ve skrotum	3
	Hızlı büyüme	3
	Puberte prekoks	2
Kız çocuklarda infertilite	2	
	Toplam	29
Yenidoğan tarama programına ilişkin bilgi düzeyleri	2019 yılında tarama programına eklenmiştir	2
	2018 yılından beri tarama programı içerisinde değerlendirilmektedir	6
	KAH'nin Gutrie kağıdına alınan topuk kanı ile taraması yapılmaktadır	3
	Prenatal dönemde başlayan erken teşhis ve tedaviyle özellikle ani çocuk ölümlerinin önüne geçilebilir.	2
	Toplam	13
KAH'ye yönelik hemşirelik girişimleri	Kan şekeri takibi	3
	Vital bulguların takibi	2
	Sıvı-elektrolit takibi	5
	Ailelere psikolojik destek	4
	Çocuk ve ailesin bilgilendirilmesi	6
	Büyüme ve gelişmenin takibi	1
	Beden imajında bozulma	1
	Toplumun genetik taramaların önemi ile ilgili bilgilendirilmesi	1
	Deri bütünlüğünde bozulma riski	1
Anksiyetenin azaltılması	1	
	Toplam	25

TARTIŞMA

KAH, adrenal korteksteki kortizol üretimi için gerekli olan enzimlerden birinin yokluğu veya eksikliğinin neden olduğu bir hastalıktır (Hockenberry, Wilson & Rodgers, 2017). Steroid sentezinde gerekli enzimlerden birinin aktivitesinde azalma, negatif geribildirim etki ile ACTH salgılanmasında artışa neden olmaktadır. Artan ACTH, adrenal kortekste hiperplaziye ve sonuçta enzim bloğundan önceki kortizol öncül maddenin ve yetersiz olan enzim aktivitesine bağımlı olmayan diğer adrenal steroidlerin aşırı artışına yol açmaktadır (Mallappa ve ark., 2018). Özellikle KAH'li kız bebeklerin dış genital organlarının virilizasyonunu ve sonraki sosyal stigmatizasyon riskini engelleyecek erken tedaviyi başlatmak (Speiser ve ark., 2018) gerekmektedir. Bu nedenle yenidoğan döneminde bebekle ilk etkileşim içerisinde olan pediatri hemşirelerinin, KAH hakkında bilgi düzeylerinin ve farkındalıklarının artırılması önem taşımaktadır.

Konjenital Adrenal Hiperplazi çocuk ve ailesi için psikolojik, fizyolojik ve sosyal problemlere neden olmaktadır. Bu problemler, hastaların yaşam kalitesinin olumsuz etkilenmesine neden olmakta ve bakım gereksinimlerini arttırmaktadır. Bu nedenle, pediatri hemşireleri konjenital anomalisi olan çocuk ve ailesinin gereksinimlerini belirlemelidir. Pediatri hemşireleri belirlenen gereksinimlere yönelik hemşirelik bakımını planlamalı, değerlendirmeli, çocuğa ve ailesine hastalık ve tedavisi hakkında bilgi vermelidir (Şirin, Kestel, Bilsin, Binay, Yardımcı & Başbakkal, 2014). Pediatri hemşirelerinin KAH tanısı alan yenidoğan ve çocuklara bakım verebilmeleri için konu ile ilgili eğitim sürecinden geçmeleri önem taşımaktadır. Bu çalışmada 3 kişinin lisans döneminde eğitim aldığı, 6 kişinin eğitim almadığı görülmüştür (Tablo 2). Bunun nedeninin hemşirelik müfredatlarında ve ders içeriklerinde farklılıklar olmasından kaynaklı olabileceği düşünülmektedir.

Konjenital adrenal hiperplazi, kalıtsal bir hastalık olup, eksik olan enzime göre değişen derecelerde kortizol veya aldosteron eksikliği ortaya çıkmakta ve androjenlerin aşırı artışına bağlı olarak ambigus genitelya görünümü oluşmaktadır (Fechner, 2018). Özellikle yenidoğan döneminde ağır tuz kaybettiren formdaki hastaların tanı alamadan kaybedildikleri bildirilmekte olup, bu olguların yaşadıkları adrenal kriz, elektrolit dengesizlikleri ve hipoglisemik ataklar bilişsel fonksiyonlarını olumsuz etkilemektedir (Jameson, De Groot & Kretser, 2016). Çalışmada KAH ile ilgili pediatri hemşirelerinden 9'u kalıtsal bir hastalıktır, 7'si hastalıkta aldosteron ve kortizol üretimi yoktur, 5'i çocuklarda tuz ve elektrolit kaybı vardır, 5'i kız çocuklarda ambigus genitelya görülür ve 4'ü erken tanı ve tedavi yapılmadığında mortaliteye neden olur yanıtlarını vermiştir (Tablo 2). Bu çalışmada elde edilen bulguların literatür ile uyumlu olması, pediatri hemşirelerinin lisans dönemlerinde KAH ile ilgili eğitim almasında karşılaştıkları vakalar sonucunda KAH farkındalıklarının olduğunu göstermektedir.

Konjenital adrenal hiperplazi kendisine bağlı veya tedaviye sekonder olarak çocukluk çağında boy kısalığı, insülin direnci, obezite, cushing sendromu, hipertansiyon, puberte prekoks, psikolojik problemler olmak üzere birçok sorun gelişimine neden olmaktadır (Ünsal, 2019). Pijnenburg-Kleizen ve diğerleri, (2012) çalışmalarında, tedavi almayan semptomatik non-klasik KAH'li çocuklarda hafif androjen maruziyetinin büyüme hızlarında değişikliğe neden olduğunu ancak kemik gelişimindeki etkisinin daha belirgin görüldüğünü, bu nedenle çocukluk çağında hafif artmış androjenlerin kemik maturasyonu üzerinde daha güçlü bir etkisi olduğunu bildirmiştir. Williams ve diğerleri, (2010) çalışmalarında, non-klasik KAH hastalarında insülin direncinin daha yüksek bulunması nedeniyle prenatal dönemde başlayan hiperandrojeneminin, insülin direnci gelişiminde, yaşam boyu glukokortikoid tedavisi alınmasına oranla daha etkili olduğunu belirtmiştir. Bu çalışmada KAH'ye eşlik eden sorunlara pediatri hemşirelerinden 9'unun sıvı-elektrolit dengesizliği, 4'ünün cinsiyet anomalisi, 3'ünün hipoglisemi ve ani bebek ölümleri yanıtlarını verdiği belirlenmiştir (Tablo 2). Bulguların literatür ile uyumlu olmadığının görülmesi, pediatri hemşirelerinin eşlik eden sorunlar ile KAH semptomlarını ayırt etmekte yeterli olmadığı çıkarımını yaptırmaktadır. Bu bağlamda hemşirelerin KAH ile ilgili genel bilgileri bulunmasına rağmen konu ile ilgili eğitim verilmesinin gerekliliği gündeme gelmektedir.

Yenidoğan döneminde kuşkulu genital görünüm, erkek bebekte skrotal hiperpigmentasyon ve tuz kaybı belirtileri KAH'yi düşündürmektedir. Adrenal kriz ortalama yaşamın 2. haftasından sonra ortaya çıkmakta; kusma, ishal ve dehidratasyon gibi klinik bulgularla birlikte hiponatremi, hiperpotasemi ve hipoglisemi gibi laboratuvar bulguları görülmektedir (Karaman, 2020; Podgórski, Aebisher, Stompor, Podgórska & Mazur, 2018). Çalışmada KAH semptomlarına pediatri hemşirelerinden 4'ü hiponatremi,

hipoglisemi, kız çocuklarında aşırı kıllanma, 3'ü kız çocuklarda hipertrofik klitoris, erkek çocuklarda büyük penis ve skrotum, hızlı büyüme yanıtlarının verildiği saptanmıştır (Tablo 2). Elde edilen bulguların literatür ile uyumlu olduğunun belirlenmesi, pediatri hemşirelerinin KAH tanılı yenidoğanları erken dönemde tanılayabileceği ve bakım verebileceği yorumunu yaptırmaktadır.

Erken tanının hayat kurtarıcı olması nedeniyle günümüzde 36 ülkede ve 17 ülkenin bazı bölgelerinde KAH yenidoğan taraması yapılmaktadır (Miranda ve ark., 2020). Ülkemizde Sağlık Bakanlığı ile birlikte Ulusal Konjenital Adrenal Hiperplazi Yenidoğan Taraması; 2017 yılında pilot olarak 4 ilde (Konya, Kayseri, Samsun, Adana) başlatılmıştır. 2018 yılında KAH taraması 14 ilde, 2019 yılında ise 22 ilde genişletilmiş pilot çalışma olarak sürdürülmeye devam etmektedir (Sağlık Bakanlığı, 2017). Bu çalışmada pediatri hemşirelerinden 6'sı KAH'nin 2018 yılında tarama programına eklendiğini belirtirken 2'si 2019 yılında programa dahil olduğunu bildirmiştir (Tablo 2). Bu bulgunun literatür ile uyumlu olmasına rağmen farklı tarihler belirtilmiş olmasının tarama programının 2017 yılından itibaren genişletilerek devam etmesinden kaynaklandığını düşündürmektedir.

Hemşirelik bakımında amaç, hastalığın erken dönemde saptanması, KAH ve tedavisi hakkında ailenin bilgilendirilmesi, duygusal destek sağlanması, çocuğun ameliyat öncesi ve sonrası bakımın yapılmasıdır (Hockenberry ve ark., 2017; Törüner & Büyükgönenc, 2017). Pediatri hemşiresi eğitici, danışmanlık ve savunuculuk rolünü üstlenerek; ebeveynlerin duygusal gereksinimlerini ve çocuğun klinik ihtiyaçlarını değerlendirmelidir. Hemşire-hasta ilişkisinde, ebeveynlere yas süreçlerinde duygusal destek vermek ve ailelerin bilgilendirilmelerini sağlamak önem taşımaktadır (Mitchell, 2018). Araştırmada pediatri hemşirelerinden 6'sının çocuk ve ailesinin bilgilendirilmesi, 5'inin sıvı-elektrolit takibi yapılması ve 4'ünün ailelere psikolojik destek verilmesi yanıtlarını verdiği görülmüş olup (Tablo 2), literatür ile uyumlu olduğu saptanmıştır. Bu bulgu pediatri hemşirelerinin KAH tanılı olgularla karşılaşarak çocuk ve ailelerine bakım verme deneyimlerinin olduğunu düşündürmektedir. Ayrıca çalışmadaki katılımcıların KAH ile ilgili eğitim alma durumları göz önünde bulundurulduğunda, çoğunluğun eğitim almamasına rağmen hemşirelik girişimlerinin literatür ile uyumlu olmasının belirlenmesi, pediatri hemşirelerinin üniversite eğitimi sonrasında da araştırma yaptıkları ve bilgilerini arttırmaya yönelik girişimlerde buldukları yorumunu yaptırmaktadır.

SONUÇ VE ÖNERİLER

Sonuç olarak; pediatri hemşirelerinin KAH farkındalığının bulunduğu, konu ile ilgili bilgileri bulunmasına rağmen eşlik eden sorunlar ile semptomları ayırt etme konusunda yeterli olmadıkları görülmüştür. KAH'de erken tanı ve tedavi ile yenidoğan mortalitesinin önüne geçilebilmektedir. Pediatri hemşirelerinin KAH'li olgulara ilk bakım veren sağlık çalışanları arasında olduğu düşünüldüğünde, hemşirelere konu ile ilgili eğitim verilmesi önerilmektedir. Ayrıca hemşirelik lisans eğitimi müfredatlarının ve ders içeriklerinin standardize edilmesinin önemi gündeme gelmektedir.

YAZAR KATKI ORANI

Fikir- SS, Tasarım- SS, Kaynaklar, Malzemeler- SS, Veri Toplanması- SS, Verilerin analizi- SS, Literatür Taraması- SS, Yazıyı Yazan- SS, Eleştirel İnceleme- SS.

ÇIKAR ÇATIŞMASI

Yazarla diğer kişi ya da kurumlar arasında herhangi bir çıkar çatışması bulunmamaktadır.

KAYNAKLAR

Bereket, A. (2019). Editorial: Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Turkey. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, 11(1), 1-3.

Creswell, J.W. (2007). *Qualitative inquiry & research design: Choosing among five traditions*. California: SAGE.

Çilsaat, G. (2018). *Konjenital adrenal hiperplazi tanılı olguların klinik bulguları ile moleküler analiz sonuçları arasındaki ilişkinin irdelenmesi*. (Uzmanlık Tezi). İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul.

El-Maouche, D., Arlt, W., & Merke, D.P. (2017). Congenital adrenal hyperplasia, *Lancet*, 390, 2194-10.

- Falhammar, H., Wedell, A., & Nordenstrom, A. (2015). Biochemical and genetic diagnosis of 21-hydroxylase deficiency, *Endocrine*, 50, 306-14.
- Fechner, Y. (2018). Disorders of the adrenal gland. In C. Gleason, SE. Juul (Eds), *Avery's Diseases of the newborn*. (pp. 1351-1364). Philadelphia: Elseiver.
- Fleming, L., Riper, M.V., & Knafl, K. (2017). Management of childhood congenital adrenal hyperplasia-An Integrative Review of the Literature, *Journal of Pediatric Health Care*, 31(5), 560-77.
- Gilban, D.L.S., Alves, P.A.G.J., & Beserra, I.C.R. (2017). Health related quality of life of children and adolescents with congenital adrenal hyperplasia in Brazil, *Health Qual Life Outcomes*, 12, 107.
- Güran, T., Tezel, B., Gürbüz, F., Eklioğlu, B.S., Hatipoğlu, N., ... & Darendeliler, F. (2019). Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Turkey: A pilot study with 38,935 Infants, *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, 11(1), 13-23.
- Güran, T., Tezel, B., Çakır, M., Akıncı, A., Orbak, Z., ... & Darendeliler, F. (2020). Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Turkey: Outcomes of extended pilot study in 241,083 infants, *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, 12(3), 287-94.
- Hockenberry, M.J., Wilson, D., & Rodgers, C.C. (2017). *Wong's essentials of pediatric nursing* (Tenth ed.). Canada: Elsevier.
- Hruschka, D.J., Schwartz, D., St.John, D.C., Picone-Decaro, E., Jenkins, R.A., Carey, J.W. (2004). Reliability in coding open-ended data: Lessons learned from HIV behavioral research, *Field Methods*, 16(3), 307-331.
- Jameson, J.L., De Groot, L.J., Kretser, D.M. (2016). *Endocrinology: Adult & pediatric vol. II*. (7th edit. 1785–1930). Philadelphia: Elsevier.
- Karaman, D. (2020). Konjenital adrenal hiperplazi tanılı hastaların yaşam kalitelerinin belirlenmesi, sağlıklı kardeşleri ile karşılaştırılması, bu durumun aileler üzerindeki etkisinin sorgulanması (Uzmanlık Tezi). Kocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi. Kocaeli.
- Knight, S.L., Nolan, J., Lloyd, G., Arbaugh, F., Edmondson, J., & Whitney, A. (2013). Quality teacher education research: How do we know it when we see it?, *Journal of Teacher Education*, 64(2), 114-116.
- Kocaman, G.M., Özmerdivenli, R., Yektaş, Ç., Bolu, S., Erdoğan, A. (2017). Konjenital adrenal hiperplazisi olan çocuk ve ergenlerde otistik özellikler ve 2D:4D parmak oranlarının ilişkisi, *Anadolu Psikiyatri Dergisi*, 18(4), 395-403.
- Mallappa, A., Nella, A.A., Sinaii, N., Rao, H., Gounden, V., Perritt, A.F., ... Merke, D.P.(2018). Long-term use of continuous subcutaneous hydrocortisone infusion therapy in patients with congenital adrenal hyperplasia, *Clinical Endocrinology*, 89(4), 399-407.
- Miles, M.B., & Huberman, A.M. (1994). *Qualitative data analysis: An expanded source book* (2nd ed.). Thousand Oaks, California: SAGE.
- Milyani, A.A., Al-Agha, A.E., & Al-Zanbagi, M. (2018). Initial presentations and associated clinical findings in patients with classical congenital adrenal hyperplasia, *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 31(6), 671-673.
- Miranda, M.C., Paiva Haddad, L.B., Madureira, G., Mendonca, B.B.D., Bachege, T.A.S.S. (2020). Adverse outcomes and economic burden of congenital adrenal hyperplasia late diagnosis in the newborn screening absence, *Journal of the Endocrine Society*, 4(2), 1-13.
- Mitchellhill, I. (2018). *Nursing management of congenital adrenal hyperplasia (CAH): Education, management and use of multi-media technology*, *Endocrine Abstracts*, 56, N3.1.
- Pijnenburg-Kleizen, K.J., Borm, G.F., Otten, B.J., Schott, D.A, van den Akker, E.L., Stokvis-Brantsma, W.H., ... Claahsen-van der Grinten, H.L. (2012). Absence of clinically relevant growth acceleration in untreated children with non-classical congenital adrenal hyperplasia, *Horm Res Paediatr*, 77(3), 164-169.

Podgórski, R., Aebisher, D., Stompor, M., Podgórska, D., & Mazur, A. (2018). Congenital adrenal hyperplasia: clinical symptoms and diagnostic methods, *Acta Biochimica Polonica*, 65(1), 25-33.

Speiser, P.W., Arlt, W., Auchus, R., Baskin, L.S., Conway, G.S., Merke, D.P., ... White, P.C. (2018). Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: An endocrine society clinical practice guideline, *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 103(11), 4043–4088.

Şirin, Ş., Kestel, T., Bilsin, E., Binay, Ş., Yardımcı, F., & Başbakkal, Z. (2014). Case presentation; nursing care of child with ambiguous genitalia, omphalocele and congenital adrenal hyperplasia, 4. Ege Pediatri Hemşireliği Kongresi Bildiri Özetleri, İzmir, 10-13 Haziran 2014.

Türkiye Endokrinoloji ve Metabolizma Derneği (TEMED) (2019). *Konjenital adrenal hiperplazi. In Adrenal ve Gonadal Hastalıklar Kılavuzu* (pp. 87-95). Ankara: Miki Matbaacılık.

Törüner, E.K., & Büyükgönceç, L. (2017). *Çocuk Sağlığı Temel Hemşirelik Yaklaşımları*. Ankara: Ankara Nobel Kitabevleri.

Ünsal, N. (2019). *21 hidrosilaz eksikliğine bağlı klasik konjenital adrenal hiperplazi tanılı olguların retrospektif olarak değerlendirilmesi* (Tıpta Uzmanlık Tezi). Erişim: Yükseköğretim Kurumu Tez merkezi. (ID: 584799).

Williams, R.M., Deeb, A., Ong, K.K., Bich, W., Murgatroyd, P.R., Hughes, I.A., Acerini, C.L. (2010). Insulin sensitivity and body composition in children with classical and nonclassical congenital adrenal hyperplasia, *Clin Endocrinol (Oxf)*, 72(2), 155-60.

Yıldırım, A., & Şimşek, H. (2011). *Sosyal bilimlerde Nitel Araştırma Yöntemleri*. Ankara: Seçkin Yayıncılık.

Yıldız, M., Önal, H., Aydın, B., Gezdirici, A., Akgün, A., Güleç, E.Y., ... Adal, E. (2019). Konjenital adrenal hiperplazi olgularımızın enzim eksikliği açısından dağılımı: yüz kırk beş hasta ile tek merkez deneyimi, *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*, 11(3), 201-206.

Sağlık Bakanlığı (2017). https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidogan_tarama_programi.html Erişim Tarihi: 03.01.2021.