



UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

NEUGEBORENENSCHREIBUNG HEIDELBERG



EBEVEYN BİLGİLERİ

Saygıdeğer Velilerimiz,

Çocuğunuzun doğumunu bekliyorsunuz ya da yeni doğmuş olabilir. Çocuğunuz için her şeyin en iyisini diliyoruz. Çoğu çocuk sağlıklı doğar ve öyle kalır. Bununla birlikte, yenidoğanlarda hiçbir dış belirti göstermeyen nadir doğumsal hastalıklar vardır. Hastalık tedavi edilmezse çocuk ciddi şekilde engelli olabilir. Bu nedenle, Almanya'daki tüm yeni doğan bebeklerin yaşamlarının ilk birkaç gününde önemli erken teşhis testlerinden (yenidoğan taraması) geçirilmesi önerilmektedir. Yenidoğan taramasına katılım gönüllülük esasına dayanır. Çocuğunuza bu muayenelerin yapılabilmesi için onay formunu imzalamanız gerekmektedir (en azından yasal vasilerden birinin imzası gereklidir).

Konjenital metabolizma bozuklukları, hormonal, hematolojik, immün ve nöromusküler bozukluklar için yenidoğan taraması

Tedavi edilmediği takdirde, nadir görülen doğuştan metabolik hastalıklar, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromusküler bozukluklar organ hasarına, fiziksel veya zihinsel bozukluğa, ciddi enfeksiyonlara ve hatta ölüme yol açabilir. Çoğu durumda, bu koşulların erken tespiti, ilaç olarak, bir diyet uygulayarak veya diğer özel önlemleri uygulayarak hastalığın sonuçlarını önlemeyi veya hafifletmeyi mümkün kılar. Tarama prosedürü ideal olarak yaşamın ikinci veya üçüncü gününde, birkaç damla kan alınarak ve daha sonra bir tarama laboratuvarına gönderilen bir filtre kağıdı kartına yerleştirilerek gerçekleştirilir. Muayenenin tam prosedürü ve münferit hastalıklar sayfa 2'de açıklanmıştır.

Kistik fibrozis için yenidoğan taraması (Kistik fibrozis)

Doğuştan metabolizma bozuklukları, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromusküler bozukluklar için yenidoğan taramasının yanı sıra, aynı kan örneğinde çocuğunuz için kistik fibrozis için yenidoğan tarama testi yaptırma seçeneğiniz vardır.

Kistik fibrozisli çocukların akciğerlerinde ve diğer organlarında yapışkan mukus oluşur. Bu da kalıcı iltihaplanmaya yol açar. Sonuç olarak, çocuklar genellikle düşük kilolu olmakta ve tam büyüme potansiyellerine ulaşmamaktadır.

Ağır vakalarda, akciğer fonksiyonları önemli ölçüde bozulabilir. Bu muayenenin amacı, kistik fibrozisin erken teşhisi, böylece tedavinin mümkün olan en kısa sürede başlatılabilmesi ve böylece etkilenen çocukların yaşam kalitesinin ve yaşam beklentisinin iyileştirilmesidir. Genetik Tanı Yasası'nın yasal gereklilikleri uyarınca, kistik fibrozis için yeni doğan taraması yapılmadan önce bir doktorun ayrıntılı bilgi vermesi gerekmektedir.

Tüm testler tamamlandıktan sonra, çocuğunuzun kan lekesi örneği yasal gerekliliklere uygun olarak üç ay boyunca saklanacak ve ardından imha edilecektir.

Heidelberg Üniversite Hastanesi
Çocuk ve Ergen Tıbbi Merkezi
Dietmar Hopp Metabolizma Merkezi
Yenidoğan taraması
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Telefon: 06221 56-8278; -8475
www.neugeborenen-schreibung.uni-hd.de



DOĞUŞTAN GELEN METABOLİK, HORMONAL, HEMATOLOJİK, BAĞIŞIKLIK VE NÖROMÜSKÜLER BOZUKLUKLAR İÇİN YENİDOĞAN TARAMASI

Yenidoğanlarda dış belirtilerle henüz tanınamayan nadir doğumsal metabolik hastalıklar, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromüsküler bozukluklar vardır. Bunlar yaklaşık olarak her 1.000 yenidoğandan birinde görülür. Bu koşullar tedavi edilmezse organ hasarına, fiziksel veya zihinsel bozukluğa, ciddi enfeksiyonlara ve hatta ölüme yol açabilir. Bu hastalıkları tespit etmek için, yenidoğan taraması olarak bilinen bir kan testi, 50 yılı aşkın bir süredir önleyici bir tıbbi prosedür olarak tüm yenidoğanlara önerilmektedir. Geçtiğimiz birkaç yıl içinde bu testler daha da geliştirilerek daha fazla tedavi edilebilir hastalığın yenidoğan taramasının bir parçası haline getirilmesi sağlanmıştır.

Yenidoğan taraması neden yapılır?

Bu doğuştan metabolik, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromüsküler bozukluklar zamanında tespit edilmelidir. Çoğu durumda, doğuştan gelen bir hastalığın sonuçları, doğumdan sonra mümkün olan en kısa sürede başlatılan erken tedavi ile önlenilebilir veya hafifletilebilir.

Muayene ne zaman ve nasıl yapılır?

Yaşamın ikinci ila üçüncü gününde (doğumdan sonraki 37. ila 72. saat), en geç çocuğunuzun U2 olarak bilinen ikinci önleyici tıbbi kontrolünden sonra, birkaç damla kan (damardan veya topuktan) bir filtre kağıdı kartına konur ve kuruduktan sonra hemen tarama laboratuvarına gönderilir. Oraya varıldığında, numuneler özel, son derece hassas inceleme yöntemleriyle derhal analiz edilecektir. Muayene masrafları sağlık sigortası tarafından karşılanmaktadır.

Hangi hastalıklar ve durumlar için tarama yapılır?

Federal Doktorlar ve Sağlık Sigortası Kurumları Ortak Komitesi'nin (G-BA) bağlayıcı bir yönergesi, kan lekesi örneğinin hangi hastalıklar için test edilebileceğini belirlemektedir. Listede 13 metabolik bozukluk, iki hormonal bozukluk, ağır kombine immün yetmezlik (SCID), orak hücre hastalığı (SCD) ve spinal müsküler atrofi (SMA) yer almaktadır. Bu hastalıkların sonuçları ve belirtileri aşağıda ayrıntılı olarak açıklanmaktadır.

Toplamda her 1000 yeni doğandan biri bu hastalıklardan birinden etkilenmektedir. Etkilenen ailelerin çoğunluğu daha önce böyle bir durumla hiç karşılaşmamıştı. Etkilenen çocuklar doğumda tamamen sağlıklı görünmektedir, bu nedenle yenidoğan taraması zihinsel ve fiziksel gelişimdeki bozuklukları önlemenin tek yoludur. Yalnızca bu incelemeyi aileyle ilgili risklere ilişkin herhangi bir sonuç çıkarılamaz.

Test sonuçları hakkında kim bilgilendirilecek?

Test sonuçlarının anormal çıkması durumunda sizinle derhal iletişime geçilecektir. Bu nedenle, çocuğun doğumundan sonraki ilk birkaç gün boyunca sizinle iletişime geçilebilecek telefon numaranızı ve adresinizi test kartında belirtmelisiniz. Lütfen iletişim bilgilerinizin çocuğunuzun kanıyla birlikte kurutulmuş kan lekesi kartında doğru ve açıkça okunabilir olduğundan emin olun. Etkilenen yenidoğanların erken teşhisi ve tedavisi ancak ilgili tüm tarafların - ebeveynler, klinik veya çocuk doktoru ve tarama laboratuvarı - test sonuçlarının zamanında alınabilmesi ve kontrol edilebilmesi için gecikmeden işbirliği yapmasıyla mümkündür.

Önemli olarak değerlendirilmeyen test sonuçları sadece talep üzerine size verilecektir. Laboratuvarımızın iletişim bilgilerinizi çocuğunuzun sarı muayene kitapçığında da bulabilirsiniz.

Test sonucu ne anlama geliyor?

Yenidoğan taramasının sonucu tıbbi bir tanı değildir: incelenen hedef hastalıklar büyük ölçüde dışlanmalı veya başka tıbbi muayenelerle doğrulanmalıdır. Her hedef hastalık için farklı muayeneler gereklidir, örneğin tekrarlanan testler. Bununla birlikte, kan örneğinin zamanlaması uygun değilse veya karttaki kan miktarı yetersizse yenidoğan taramasının tekrarlanması da gerekebilir.

Bu hastalıklar tedavi edilebilir mi?

Bahsedilen tüm metabolik hastalıklar, immün yetmezlikler, orak hücre hastalığı, endokrin ve nöromüsküler bozukluklar doğuştan gelir ve bu nedenle çoğu durumda tedavi edilemez. Ayrıca, zamanında tedavi, tüm tıbbi durumlarda hastalığın sonuçlarını tamamen önleyemez. Ancak çoğu vakada hızlı tedavi, etkilenen çocuğun normal gelişimini sağlar. Tedavi, özel bir diyet, belirli ilaçların uygulanmasının yanı sıra ebeveynlere önleyici tedbirlerin nasıl uygulanacağı konusunda danışmanlık ve eğitim verilmesini içerir. Metabolizma ve hormon uzmanları (endokrinologlar), hematologlar, pediatrik nörologlar veya bağışıklık sistemi bozuklukları uzmanları, şüpheli veya gerçek hastalık durumlarında tavsiye ve bakım için hazırdir.

Genetik Tanı Yasası'nın 2010 yılında yürürlüğe girmesinden bu yana Robert Koch Enstitüsü Genetik Tanı Komisyonu (GEKO) genetik hastalıklar için yeni kitlesel taramaları değerlendirmektedir. Genetik Tanı Komisyonu'nun GEKO kılavuzu, tirozinemi tip I, ağır kombine immün yetmezlik (SCID), orak hücre hastalığı ve spinal müsküler atrofinin (SMA) erken teşhisi için tarama testlerinin kullanılmasını onaylamıştır.

HEDEF HASTALIKLAR

Adrenogenital sendrom

Adrenal kortikal defekte baęlı endokrin bozukluk: kızlarda erkekleşme, hayatı tehdit eden tuz kaybı krizleri nedeniyle ölümcül olabilir. Hormonlarla tedavi, iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/15.000 yenidoęan).

Akçaaęaç şurubu idrar hastalığı

Amino asitlerin parçalanmasında kusur: zihinsel bozukluk, koma, potansiyel olarak ölümcül. Özel bir diyet içeren tedavi, genellikle iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/180.000 yenidoęan).

Biyotinidaz eksikliği

Biotin vitamininin anormal metabolizması: cilt lezyonları, metabolik krizler, zihinsel bozukluk, potansiyel olarak ölümcül. Biotin uygulaması ile tedavi, çok iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/28.000 yenidoęan).

Karnitin metabolizması kusurları

Yaę asitlerinin kusurlu metabolizması: metabolik krizler, koma, potansiyel olarak ölümcül. Özel bir diyet içeren tedavi, çok iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/600.000 yenidoęan).

Galaktozemi

Bir laktoz bileşenin (galaktoz) kusurlu metabolizması: göz merceęinin bulanıklaşması, fiziksel ve zihinsel bozukluk, karacięer yetmezliği, potansiyel olarak ölümcül. Özel bir diyet içeren tedavi, genellikle iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/77.000 yenidoęan).

Glutarik asidüri tip I

Amino asitlerin parçalanmasında kusur: kalıcı hareket bozukluğu ile birlikte ani metabolik kriz. Özel bir diyet içeren tedavi, genellikle iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/140.000 yenidoęan).

Hipotiroidizm

Konjenital hipotiroidizm: Zihinsel ve fiziksel gelişimde ciddi bozulma. Hormon uygulaması ile tedavi, çok iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/3.000 yeni doğan).

İzovalerik asidemi

Amino asitlerin parçalanmasında kusur: zihinsel bozukluk, koma, potansiyel olarak ölümcül. Özel bir diyet içeren tedavi, çok iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/90.000 yenidoęan).

LCHAD, VLCAD eksikliği

Uzun zincirli yaę asitlerinin kusurlu metabolizması: metabolik krizler, koma, kas ve kalp kası yetmezliği, potansiyel olarak ölümcül. Özel bir diyet, açlık evrelerinden kaçınmayı içeren tedavi, genellikle iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/80.000 yenidoęan).

MCAD eksikliği

Yaę asitlerinin enerjiye dönüştürülmesi açısından kusur: hipoglisemi, koma, potansiyel olarak ölümcül. Açlık evrelerinden kaçınarak tedavi, çok iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/10.000 yenidoęan).

Fenilketonüri

Fenilalanin amino asidinin metabolizmasındaki bozukluk: tedavi edilmezse zihinsel bozukluęa yol açar. Özel bir diyetle dayalı başarılı tedavi, çok iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/10.000 yenidoęan).

Tirozinemi tip I

Tirozin amino asidinin parçalanmasının bozulması, yaşamın ilk günlerinden itibaren tedavi edilmediğinde sarılık ve kanama eğiliminde artış, böbrek fonksiyonlarında bozulma ve nörolojik krizlerle birlikte ciddi karacięer bozukluęuna yol açabilir. İlaç (Nitisinone) ve protein kısıtlı diyetle dayalı tedavi, iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/135.000 yenidoęan).

Aęır kombine immün yetmezlik (SCID)

Baęışıklık savunmasının tamamen yokluğu: bebeklik döneminde başlayan bulaşıcı komplikasyonlarla birlikte enfeksiyonlara karşı yüksek duyarlılık. Sıkı hijyenik önlemlerle tedavi. Kemik ilięi veya kök hücre transplantasyonu ile tedavi, enzim replasman tedavisi. Emzirmekten, canlı aşılardan veya tedavi edilmemiş kan ürünlerinin transfüzyonundan kaçınmak. Tedavi edilmedięi takdirde, etkilenen çocukların çoęu bir ila iki yıl içinde ölmektedir (görölme sıklığı: yaklaşık 1/32.500 yenidoęan).

Orak hücre hastalığı (SCD)

Kırmızı kan hücrelerinin deformasyonu (orak hücreler) anemiye, kan viskozitesinin artmasına ve organlara giden oksijen miktarının azalmasına neden olur. Uzun süreli organ hasarı. Beyin enfarktüsü, böbrek yetmezliği, dalak enfarktüsü, sepsis ve anemi gibi akut komplikasyonlar. Tedavi yaklaşımı, hasta danışmanlığı ve davranışsal önlemlere ilişkin talimatları, enfeksiyon profilaksisini (örn. aşılar), hidroksiüre uygulamasını, gerekirse kan naklini ve bazı durumlarda ek tedavi yaklaşımı olarak kök hücre naklini içerir. Tedavi edilmediğinde, yaşamın üçüncü ayından itibaren semptomlar ortaya çıkabilir (görölme sıklığı: yaklaşık 1/6.000 yenidoęan).

Spinal müsküler atrofi (SMA)

Belirli bir proteinin (hayatta kalma motor nöron (SMN) proteini) eksikliği, motor becerilerde azalma ve akcięer fonksiyonlarında bozulma ile ilişkili ilerleyici kas güçsüzlüęüne yol açar. Tedavi ilaç temelli ve semptomatiktir (fizyoterapi, rehabilitasyon, ortopedi, psikoloji). İnfantil SMA'lı (en yaygın ve en aęır form) çocuklarda hastalığın ilk belirtileri altı aylıkken ortaya çıkar. Tedavi edilmedięi takdirde bu çocuklar bir ila iki yıl içinde ölmektedir (görölme sıklığı: yaklaşık 1/6.700 yenidoęan).

KİSTİK FİBROZİS İÇİN YENİDOĞAN TARAMASI

Doğuştan metabolik hastalıklar, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromüsküler bozukluklar için yenidoğan taramasının yanı sıra, çocuğunuzun kistik fibrozis taramasını da yaptırmanız önerilecektir. Bu muayenenin amacı, kistik fibrozisin erken evrede teşhis edilerek tedaviye mümkün olan en kısa sürede başlanabilmesi ve böylece kistik fibrozisli çocukların yaşam kalitesinin ve yaşam beklentisinin iyileştirilmesidir. Kistik fibrozis taraması Genetik Tanı Yasası'nın özel düzenlemelerine tabidir. Aşağıdaki bilgiler, doktorunuzla yapacağınızı konsültasyona hazırlanmanıza yardımcı olmayı amaçlamaktadır.

Kistik fibrozis nedir?

Kistik fibrozis, yaklaşık 3.300 çocuktan birini etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. CFTR geni olarak adlandırılan genetik mutasyon, salgı bezi hücrelerinde tuz değişiminin bozulmasına yol açar. Bu da solunum yollarında ve diğer organlarda yapışkan mukus oluşumunu uyarak kalıcı iltihaplanmaya neden olur. Semptomların şiddeti genetik mutasyonun türüne bağlı olarak değişebilir. Sıklıkla pankreasın işlevi kısıtlanır. Sonuç olarak, etkilenen çocuklar genellikle düşük kilolu olmakta ve tam büyüme potansiyellerine ulaşamamaktadır. Ciddi vakalarda, tekrarlayan şiddetli pnömoni atakları önemli akciğer fonksiyon bozukluğuna neden olabilir.

Kistik fibrozis nasıl tedavi edilebilir?

Şu anda kistik fibrozis için iyileştirici bir tedavi bulunmamaktadır. Bununla birlikte, hastalığın semptomları çeşitli terapötik yaklaşımlarla iyileştirilebilir veya hafifletilebilir, böylece kistik fibrozisli hastaların yaşam beklentisi sürekli olarak artmaktadır. Kistik fibrozis tedavisi inhalasyon terapisi ve fizyoterapi, yüksek kalorili beslenme ve ilaç tedavisini içerir. Ayrıca, uzman kistik fibrozis kliniklerinde düzenli kontroller, erken değişikliklere karşı bile tedavinin zamanında başlatılabilmesini sağlamak için gereklidir.

Kistik fibrozis taraması neden önemlidir?

Kistik fibrozis taraması Genetik Tanı Yasası'nın özel düzenlemelerine tabidir. Tedaviye erken bir aşamada başlanırsa, etkilenen çocukların fiziksel gelişimi iyileştirilebilir. Böylece daha uzun ve sağlıklı bir yaşam potansiyeli de artar.

Kistik fibrozis taraması nasıl yapılır?

Kistik fibrozis taraması için ek kan örneği gerekmez. Kistik fibrozis taraması, çocuğunuzda doğuştan metabolik hastalıklar, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromüsküler bozukluklar için yenidoğan taraması için alınan kan örneğiyle aynı zamanda ve aynı kan örneğinden yapılır.

Prosedür, birkaç damla kanın (damar veya topuktan) bir filtre kağıdı kartına yerleştirilmesini ve bir tarama laboratuvarına gönderilmesini içerir. Burada ilk olarak immünoreaktif tripsin (IRT) enzimi belirlenir. Sonuç yüksek bir değere işaret ediyorsa, aynı kan örneği üzerinde pankreatitle ilişkili protein (PAP) için ikinci bir inceleme yapılır. İkinci test sonucunun da anormal çıkması durumunda, kistik fibrozis en sık görülen genetik mutasyonları belirlemek için aynı örnek üzerinde bir DNA testi (genetik test) yapılır. Bir veya iki gen mutasyonu bulunursa, tarama sonucu daha ileri inceleme gerektirir.

Ancak ilk test sonucu (IRT) yüksek derecede anormal çıkarsa, sadece tarama sonucunun doğrulanması gerekir ve başka test yapılmaz. Tüm test adımları, sonuçların mümkün olan en yüksek doğruluk ve güvenilirliğini sağlamak için birleştirilmiştir. Çok nadir durumlarda, bir çocukta kistik fibrozisin mevcut olması ancak bu erken tarama testi ile tespit edilememesi hala mümkündür. Genetik Tanı Yasası'nın yasal gereklilikleri uyarınca, yeni doğan çocuğunuzda kistik fibrozis taraması yapılmadan önce bir doktorun konuyu sizinle görüşmesi zorunludur. Doğumda bir ebe veya doğum hemşiresi varsa, çocuğunuzda kistik fibrozis taraması dört haftalık olana kadar bir doktor tarafından (örneğin U2 muayenesinin bir parçası olarak) yapılabilir. Bu durumda, ek bir kan örneği alınması gerekir. Kistik fibrozis taramasının aksine, doğuştan metabolik hastalıklar, hormonal, hematolojik, bağışıklık ve nöromüsküler bozukluklar için yenidoğan taraması ideal olarak yaşamın 37 ila 72. saatleri arasında yapılmalıdır, çünkü kistik fibrozis taramasının aksine, test edilen hastalıkların çoğu için tedaviye hemen başlanması çok önemlidir.

Çocuğunuzun kan örneği testten sonra üç ay boyunca saklanacak ve daha sonra imha edilecektir.

Tarama sonucu hakkında sizi kim bilgilendirecek ve takip prosedürü nedir?

Laboratuvar, bulguların başka bir işlem gerektirip gerektirmediğini 14 gün içinde size bildirecektir. Sonuç normale, açıkça talep etmediğiniz sürece herhangi bir bilgi verilmeyecektir. İleri tetkik gerektiren sonuçlarda, doktorunuz sizi çocuğunuzla birlikte takip muayenesi yaptırabileceğiniz uzman bir kuruma yönlendirecektir. Daha ileri tanısal inceleme gerektiren bir sonuç, çocuğunuzun kistik fibrozis olduğu anlamına gelmez. Sonuçları ileri tanı inceleme gerektiren her beş çocuktan yalnızca biri gerçekten kistik fibrozis hastasıdır. Bununla birlikte, genetik yatkınlık olarak adlandırılan olasılık artar. Genetik taşıyıcılar sağlıklıdır, ancak bu özelliği yavrularına aktarabilirler. Durum ne olursa olsun, bu sonucun önemi hakkında tam olarak bilgilendirilebilmeniz için size genetik danışmanlık sunulacaktır. Kistik Fibrozis Merkezi'ndeki ilk adım, genellikle ter testi olmak üzere doğrulayıcı bir muayenedir ve sonraki tüm adımlar sizinle görüşülür. Ter testi güvenli ve ağrısızdır ve çocuğunuza herhangi bir yük getirmez. Sonuçlar incelemeden hemen sonra size bildirilecektir. Daha fazla araştırma yapılması gerekebilir.

Çocuğunuz için son sözü siz söylersiniz.

Kistik fibrozis taramasına katılım gönüllülük esasına dayanmaktadır. Muayene masrafları yasal sağlık sigortası tarafından karşılanır. Muayene sonuçları tıbbi gizliliğe tabidir ve izniniz olmadan üçüncü şahıslara aktarılamaz. Test sonuçlarının anormal çıkması durumunda sizinle derhal iletişime geçilecektir. Bu nedenle, çocuğun doğumundan sonraki ilk birkaç gün boyunca sizinle iletişime geçilebilecek telefon numaranızı ve adresinizi test kartında belirtmelisiniz. Kistik fibrozis taraması için verdiğiniz onayı istediğiniz zaman geri çekme hakkına sahipsiniz. Kistik fibrozis taraması lehinde veya aleyhinde bir karar, kapsamlı ve bilinçli bir değerlendirmeden sonra verilmelidir. Endişelerinizi her zaman doktorlarla görüşebilirsiniz. Kistik fibrozis için bu genetik tarama Robert Koch Enstitüsü Genetik Teşhis Komisyonu tarafından onaylanmıştır.

VERİ TOPLAMA / İŞLEME

Yasal vasilerin iletişim bilgileri ve yeni doğanların sağlık verilerine ilişkin kişisel veriler, Çocuk Direktifi (G-BA) uyarınca genişletilmiş yeni doğan taramasının gerçekleştirilmesi amacıyla Madde 9 uyarınca işlenir. 9 para. 2 lit. a GDPR. Faturalama, laboratuvar hizmetlerinin belgelendirilmesi ve kalite güvencesi gibi ek işleme amaçları Madde 9'a uygun olarak gerçekleştirilir. 9 para. 2 lit. b GDPR. Tarama testi için alınan kan örneğinin yanı sıra test kartında şu bilgiler yer alır: çocuğunuzun adı (örneğin doğru atanmasını sağlamak için), doğum bilgileri (geçerliliği veya tıbbi doğrulamayı değerlendirmek için) ve adınız ve iletişim bilgileriniz (anormal bulgular durumunda sizinle iletişime geçmek, test sonuçlarını göndermek, faturalama ve hatırlatma yönetimi için). Yukarıda belirtilen tüm verileri içeren test kartı, genişletilmiş yenidoğan taramasını ve/veya kistik fibrozis taramasını gerçekleştiren anlaşmalı laboratuvara gönderilir. Test kartındaki veriler işlenir ve laboratuvarın BT sisteminde saklanır. Muayene sonuçları, 10 yıllık bir süre boyunca takma adla saklanan tıbbi bulgulardır. Kan kalıntısı bulunan test kartları, işlemin tamamlanmasından üç ay sonra imha edilir. Verileriniz ve çocuğunuzun verileri belirtilen amaçlar dışında işlenmeyecek ve yetkisiz üçüncü taraflara ifşa edilmeyecektir.

Aşağıdakiler veri korumadan bağımsız olarak sorumludur:

- bilgi, veri toplama, onay alma için kadın doğum uzmanınız
- Alıcı olarak, yenidoğan taramasını gerçekleştirmek üzere görevlendirilen laboratuvar, bulguların aktarılması, iletişim ve hatırlatma yönetimi
- anormal bulgular olması durumunda, netleştirme teşhisinin uygulanması için seçtiğiniz uzman bir kurum
- ve muhtemelen çocuğunuzun bakımı ile ilgilenen doktor

Siz ve çocuğunuz hakkında saklanan kişisel veriler hakkında herhangi bir veri denetleyicisinden bilgi talep etme hakkına sahipsiniz. Ayrıca yanlış verilerin düzeltilmesini veya işlemin kısıtlanmasını talep edebilirsiniz. Yenidoğan taramasıyla ilgili veri korumasına ilişkin sorularınız veya endişeleriniz için lütfen iletişime geçin:

Heidelberg Üniversite Hastanesi (UKHD)
Çocuk ve Ergen Tıbbi Merkezi
Dietmar Hopp Metabolizma Merkezi
Yenidoğan taraması
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg
Telefon: 06221 56-8278, -8475
Faks: 06221 56-4069
E-posta: neugeborenencreening@uni-hd.de
Web: www.ukhd.de/ngs

veya gizli olarak Heidelberg Üniversite Hastanesi'nin veri koruma görevlisine iletebilirsiniz:

E-posta: datenschutz@med.uni-heidelberg.de

Kişisel verilerinizin işlenmesinin veri koruma yasasını ihlal ettiğini düşünüyorsanız, bir veri koruma denetim makamına şikayette bulunma hakkına da sahipsiniz. Heidelberg Üniversite Hastanesi için sorumlu veri koruma denetim makamı şudur:

Baden-Württemberg Eyaleti Veri Koruma ve Bilgi Özgürlüğü Komiseri (Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit)
Posta adresi: Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
Königsstraße 10a, 70173 Stuttgart, Almanya
Telefon: 0711 615541-0
Faks: 0711 615541-15
E-posta: poststelle@lfdi.bwl.de
İnternet: www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de

Veri koruma ile ilgili endişeleriniz bilgi, veri toplama, onay, bakım veya netleştirme teşhisi ile ilgiliyse, lütfen sizden sorumlu kişiyle iletişime geçin.

Cayma hakkı

Genişletilmiş yenidoğan taraması ve kistik fibrozis taraması gönüllülük esasına dayanmaktadır. Bu teklifleri kabul etmek zorunda değilsiniz ve bunları istediğiniz zaman tamamen veya kısmen gelecek için geçerli olmak üzere iptal edebilirsiniz. Halihazırda gerçekleşmiş olan veri işleminin yasallığı iptalden etkilenmez. Lütfen iptalinizi yukarıda belirtilen Dietmar Hopp Metabolik Merkezi (UKHD) - Yenidoğan Taraması iletişim bilgilerine gönderin.

YENİDOĞAN TARAMASI İÇİN ONAY BEYANI

Çocuğun adı: _____

Doğum tarihi: _____
(veya yapışkanlı etiket)

Konjenital metabolik hastalıklar, hormonal, immün, hematolojik, nöromusküler bozukluklar ve kistik fibrozis için yenidoğan taraması hakkında ayrıntılı olarak bilgilendirildim/bilgilendirildik. Yeni doğan taramasının münferit bölümlerinin reddedilmesi durumunda çocuğum/çocuğumuz için olası olumsuz sonuçlar hakkında bilgilendirildim/bilgilendirildik.

Onayım/onayımız, yukarıda belirtilen hedef hastalıklar için genişletilmiş yenidoğan taramasının ve/veya kistik fibrozis taramasının yapılmasını kapsamaktadır. Onay her durumda şunları içerir:

- ✓ Test kartının (iletişim bilgileri, doğum verileri ve kan örneği) yenidoğan taramasının gerçekleştirilmesi amacıyla kadın doğum uzmanınızdan anlaşmalı laboratuvara aktarılması.
- ✓ daha fazla inceleme gerektiren bir test sonucu olması durumunda: hatırlatma yönetimi de dahil olmak üzere daha fazla inceleme için ikinci bir test kartı/ikinci kan örneği talep etmek üzere laboratuvar ile sizin aranızda iletişim kurulması.
- ✓ anormal bir test sonucu durumunda: laboratuvar ile sizin aranızda, daha ileri prosedürler hakkında bilgi vermek ve teşhis araştırması için uzman bir kurum seçmek amacıyla kurulan iletişimin yanı sıra
 - test sonuçlarının ve iletişim bilgilerinizin, teşhis araştırması için zamanında ve kolay bir şekilde randevu alınması amacıyla seçilen uzman kuruluşa aktarılması.
 - tarama sırasında çocuğunuzun hala hastanede olması koşuluyla, tıbbi bakımın koordineli bir şekilde sağlanması amacıyla test sonuçlarının laboratuvardan hastanede ilgili hekime aktarılması.
 - Açıklayıcı muayeneye katılmamanız durumunda hatırlatma yönetimi amacıyla laboratuvar ile sizin aranızda iletişim kurulması.
 - Kalite güvencesi amacıyla açıklayıcı muayene sonuçlarının uzman kurumdan laboratuvara aktarılması.

Rıza

Bu amaca yönelik her türlü veri aktarımı ve üçüncü taraf bağlantıları da dahil olmak üzere aşağıdaki incelemelerin yapılmasına izin veriyorum/veriyoruz (lütfen uygun kutuyu işaretleyin):

- Listelenen hedef hastalıklar için yenidoğan taraması (sayfa 3)
- Kistik fibrozis taraması (sayfa 5)

Onay **gönüllülük** esasına dayanır ve herhangi bir gerekçe gösterilmeksizin her zaman reddedilebilir veya geri çekilebilir. Veri koruma hakkında daha fazla bilgiyi sayfa 6'da bulabilirsiniz.

Tarih, blok harflerle isimler, Madde 9 uyarınca yasal vasilerin imzaları. 9 para. 2 lit. a GDPR (en az bir yasal vasi)

Tarih, blok harflerle isim, § 8 paragrafına uygun olarak bilgi veren doktorun imzası. 1 GenD

Bu onay beyanı numuneyi gönderen kişide kalır.

Yenidoğan taramasına rıza gösterilmesi veya tarama programının bir bölümünün reddedilmesi, yenidoğan taraması için filtre kağıdı kartında öngörülen alanlara not edilmelidir.