

Evlilik Öncesi Kişilerin SMA Taşıyıcılığı Taraması Hakkında Bilgi, Tutum ve Davranışları

Knowledge, Attitudes, and Behaviors of Pre-Married People About SMA Carrier Screening

Muhammet Şahin¹, Sibel Tunç Karaman², Okcan Basat³

Atf/Cite as: Şahin M, Tunç Karaman S, Basat O. Evlilik öncesi kişilerin SMA taşıyıcılığı taraması hakkında bilgi, tutum ve davranışları. Türk Aile Hek Derg. 2024;28(1):11-17.

Öz

Amaç: Spinal Musküler Atrofi (SMA), ağır seyirli bir kalıtsal nöromusküler hastalıktır. Ülkemizde Aralık 2021 itibarıyla evlilik öncesi SMA taşıyıcılığı taraması programı başlamıştır. Bu çalışmanın amacı, evlilik öncesi SMA taşıyıcılığı taraması hakkında bilgi, tutum ve davranışların değerlendirilmesidir.

Yöntem: Bu kesitsel çalışma; üçüncü basamak bir hastanenin Aile Hekimliği Polikliniği'ne Haziran-Eylül 2022 tarihleri arasında evlilik raporu için gerekli tetkikleri yaptırmak amacıyla başvuran her iki cinsiyetten gönüllüler ile gerçekleştirildi. Katılımcıların sosyodemografik ve tıbbi özellikleri, SMA hastalığı ve taşıyıcılık taramasına yönelik tutumları ve bilgi düzeyleri tarafımızca hazırlanan Veri Toplama Formu kullanılarak sorgulandı. SMA'ya yönelik bilgi düzeyini ölçen sorulara verilen cevaplardan elde edilen puanlar 100'lük puanlama sistemine çevrilerek toplam puan elde edildi. Anlamlılık $p < 0.05$ düzeyinde değerlendirildi.

Bulgular: Bu çalışma yaş ortalaması $28,16 \pm 5,54$ (min:18-max:54) olan ve %54,5'i (n=84) erkek olan 154 kişi ile gerçekleştirildi. %46,8'i (n=72) üniversite mezunu idi. %87'si (n=134) SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak istemekteydi. Katılımcıların SMA hakkında bilgi düzeyleri %31,2'sinde (n=48) düşük, %24,7'sinde (n=38) yüksekti. Kadınların SMA hakkında bilgisi erkeklerden anlamlı şekilde yüksekti ($p=0.038$). Daha önce SMA hakkında bilgi alanların yüksek SMA bilgisi düzeylerine sahip olma oranı almayanlardan fazla idi ($p=0.012$). Daha önce bilgi aldığını ifade edenlerin %55,2'si (n=32) sosyal medyadan, %36,2'si (n=21) ise doktor/sağlık çalışanından bilgi almıştı.

Sonuç: Katılımcıların çoğunluğu SMA hakkında orta-yüksek düzeyde bilgiye sahip olup taşıyıcılık taraması yaptırmak istemekteydi. Ancak %31,2'sinin bilgisi düşük düzeydeydi. SMA hakkında bilgi alanların bilgi düzeyinin daha yüksek olması, özellikle taramaların yapıldığı birinci basamakta sağlık profesyonellerinin SMA hakkında bilgi düzeylerinin artırılması gerektiğini göstermektedir.

Anahtar kelimeler: Bilgi, Davranış, Spinal Musküler Atrofi, Tarama, Tutum

ABSTRACT

Objective: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a severe hereditary neuromuscular disease. As of December 2021, premarital SMA carrier screening program has begun in our country. The aim of this study is to evaluate knowledge, attitudes and behaviors about premarital SMA carrier screening.

Methods: This cross-sectional study was conducted with volunteers of both genders who applied to Family Medicine Outpatient Clinic of a tertiary hospital between June and September 2022, to have the necessary examinations for the marriage report. The sociodemographic and medical characteristics of the participants, their attitudes towards SMA disease and carrier screening, and their knowledge levels were questioned using the Data Collection Form prepared by us. The scores obtained from the answers given to the questions measuring the level of knowledge about the SMA were converted into a 100-point scoring system and the total score was obtained. Significance was evaluated at the $p < 0.05$ level.

Results: This study was conducted with 154 people, whose average age was 28.16 ± 5.54 (min:18-max:54) and 54.5% (n=84) of whom were male. 6.8% (n=72) were university graduates. 87% (n=134) wanted to be screened for SMA carriage. The knowledge level of the participants about SMA was low in 31.2% (n=48) and high in 24.7% (n=38). The SMA knowledge of women was significantly higher than men ($p=0.038$). Those who had received information about SMA before had a higher level of SMA knowledge than those who did not. ($p=0.012$). Of those who stated that they had received information before, 55.2% (n=32) received information from social media, 36.2% (n=21) from doctor/health professionals.

Conclusion: The majority of participants had a medium-high level of knowledge about SMA and wanted to undergo carrier screening. However, the knowledge of 31.2% was at a low level. The fact that the knowledge of those who receive information about SMA is higher indicates that the knowledge level of health professionals about SMA should be increased, especially in primary care where screening is performed.

Keywords: Attitude, Behavior, Knowledge, Screening, Spinal Muscular Atrophy

Telif hakkı © 2024 Türkiye Aile Hekimleri Uzmanlık Derneği.

Bu dergide yayımlanan bütün makaleler Creative Commons 4.0 Uluslararası Lisansı (CC-BY) ile lisanslanmıştır.

Copyright © 2024 Turkish Association of Family Physicians.

Licensed by Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY)

Received/Geliş: 08.05.2023

Accepted/Kabul: 30.01.2024

Publication date: 31.03.2024

Corresponding Author:

S. Tunç Karaman

ORCID: 0000-0003-1833-8758

Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Aile Hekimliği Kliniği,
İstanbul, Türkiye

✉ drsibeltunc@hotmail.com

M. Şahin

ORCID: 0009-0007-0389-3974

Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Aile Hekimliği Kliniği,
İstanbul, Türkiye

O. Basat

ORCID: 0000-0002-5222-9136

Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Aile Hekimliği Kliniği,
İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Spinal Musküler Atrofi (SMA), survival motor nöron (SMN) geninde mutasyona bağlı spinal kord alfa motor nöronlarında dejenerasyon gelişimi sonucu ortaya çıkan kalıtsal bir nöromusküler hastalıktır. Ekstremitelerde simetrik proksimal kas güçsüzlüğü ve atrofi ve hipotoni gibi bulgular ile karakterizedir.^[1]

Prenatal ve infantil başlangıçlı tiplerin (SMA Tip 0 ve Tip 1), geç başlangıçlı olanlara (SMA Tip 2, Tip 3 ve Tip 4) nazaran daha şiddetli seyrettiği bilinmektedir. Spinal Musküler Atrofi; yaklaşık 10000 canlı doğumda 1 görülmektedir.^[2] Taşıyıcılık sıklığı ise dünya genelinde 1/50 ila 1/100 arasında bildirilmiştir.^[3] Ülkemizde SMA görülme sıklığı ve taşıyıcılık oranları net olarak bilinmemekle birlikte, yıllık yeni vaka sayısının 130-180 arasında olduğu tahmin edilmektedir.^[4] Semptomların kötüleşmesini önleyen terapötik yaklaşımlar bulunsa da, tamamen tedavi edici değildir.^[5]

Önemli bir morbidite ve mortalite sebebi olması ve taşıyıcılığın sık görülmesi sebebiyle pek çok ülkede SMA'ya yönelik koruyucu ve önleyici sağlık politikaları geliştirilmiştir.^[6-9] Ülkemizde de SMA'ya yönelik hem yenidoğan hem de taşıyıcılık taraması yapılmaktadır. Topuk kanı örneğinde gen mutasyonu saptanan bebekler takip ve tedavi amacıyla üst basamağa sevk edilmektedir. Aralık 2021'de başlatılan evlilik öncesi tarama programı ile taşıyıcı çiftlerin saptanarak bilinçlendirilmesi amaçlanmaktadır. Taşıyıcılığa yönelik tarama; halen evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlere ve yenidoğan taramasında hastalık tanısı alan bebeklerin ebeveynlerine de uygulanabilmektedir.^[4,10]

Tarama programları ile ilgili bireysel ve toplumsal SMA farkındalığını artırmaya yönelik çalışmalar büyük önem taşımaktadır. Mevcut sınırlı literatürde, toplumda genel olarak SMA'ya yönelik bilgilerin yetersiz olduğu ancak tarama programları konusunda olumlu görüşlere sahip olduğu gösterilmiştir.^[11-13] Ancak bugünkü bilgilerimizle ülkemizde SMA taşıyıcılığı taraması hakkında bilgi, tutum ve davranışlarını inceleyen bir çalışmaya rastlanılmamıştır. Bu çalışmada, kişilerin evlilik öncesi SMA hastalığı ve taşıyıcılık taramaları hakkında bilgi, tutum ve davranışlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ ve YÖNTEM

Bu kesitsel çalışma; 23 Haziran-15 Eylül 2022 tarihleri arasında üçüncü basamak bir hastanenin Aile Hekimliği Polikliniği'ne evlilik raporu için gerekli olan kan tetkikleri ve akciğer görüntülemesi gibi tetkikleri yaptırmak amacıyla başvuran 18 yaş ve üzeri her iki cinsiyetten gönüllüler ile gerçekleştirildi. 18 yaş altı olanlar, iletişim kurmaya engel durumu olanlar (işitme ve konuşma bozuklukları, bilişsel fonksiyon bozuklukları) ve okuryazarlığı olmayanlar çalışma dışında bırakıldı.

Çalışma evreninden basit tesadüfi örnekleme yöntemi ile yapılan örneklem genişliği hesaplamasına göre $\alpha=0.05$ düzeyinde %95 güç aralığında, SMA taşıyıcılığı sıklığı 1/50 ve görülüş sıklığına göre yapılmak istenen \pm sapma 0.05 olduğu ve evrenin bilinmediği durumlarda gerekli değerler formülde yerine konulduğunda çalışmaya alınması gereken minimum kişi sayısı 30 bulundu.

Katılımcılar detaylı olarak bilgilendirildikten sonra sözlü ve yazılı onayları alındı. Tüm prosedürler Helsinki deklarasyonuna uygun olarak yürütüldü. Çalışma; yerel etik kuruldan alınan onay ile gerçekleştirildi (Tarih:22.06.2022, No:101).

Veri Toplama Araçları

Verileri elde etmede tarafımızca literatürden faydalanılarak hazırlanan ve 3 bölümden oluşan bir Veri Toplama Formu kullanıldı. Formun ilk bölümünde katılımcıların kendisinin ve eş adayının çeşitli sosyodemografik karakteristikleri (yaş, cinsiyet, eğitim ve çalışma durumu) ve tıbbi öyküsüne yönelik sorgulama yapıldı. İkinci bölümde katılımcıların kendisinin ve eş adayının SMA'ya yönelik tutum ve davranışları sorgulandı. Üçüncü bölümde ise katılımcıların SMA'ya yönelik bilgi düzeyi tarafımızca literatürden faydalanılarak hazırlanan 21 soruluk bir ölçek kullanılarak değerlendirildi. Katılımcılardan her madde için "doğru", "yanlış" veya "bilmiyorum" şıklarından kendisi için en uygun olanı işaretlemeleri istendi. Her madde için verilen doğru yanıtlar 1 puan, yanlış cevaplar 0 puan olarak puanlandırıldı. Elde edilen toplam puan 100'lük puanlama sistemine çevrilerek değerlendirildi. Toplam puanların 25., 50. ve 75. persentil değerlerine göre bilgi düzeyleri "düşük", "orta" ve "yüksek" olarak sınıflandırıldı. Ölçeğin Cronbach's alpha katsayısı 0.906 bulundu.

İstatistiksel Analiz

Çalışmadan elde edilen verilerin istatistiksel analizlerinde IBM SPSS Statistics 22 programı kullanıldı. Parametreler normal dağılıma uygunluk açısından Kolmogorov-Smirnov ve Shapiro Wilks testleri ile değerlendirilmiş olup normal dağılım göstermedikleri saptandı. Tanımlayıcı istatistiksel metodların (ortalama, standart sapma, frekans) yanısıra niteliksel verilerin karşılaştırılmasında ise Ki-Kare testi, Fisher's Exact Ki-Kare testi, Fisher Freeman Halton Exact Ki-kare testi ve Continuity (Yates) Düzeltmesi kullanıldı. Cinsiyete göre SMA puanı karşılaştırmasında Mann Whitney U testi kullanıldı. Anlamlılık $p < 0,05$ düzeyinde değerlendirildi.

BULGULAR

Bu çalışma; yaşları 18 ile 54 arasında değişmekte (ort: $28,16 \pm 5,54$) olan 154 kişi ile gerçekleştirildi. Katılımcıların eş adaylarının yaş ortalaması $27,52 \pm 5,03$ yıl (min:18-max:47) idi. Katılımcıların %46,8'i (n=72) üniversite mezunu idi. %37,7'si (n=58) daha önce SMA

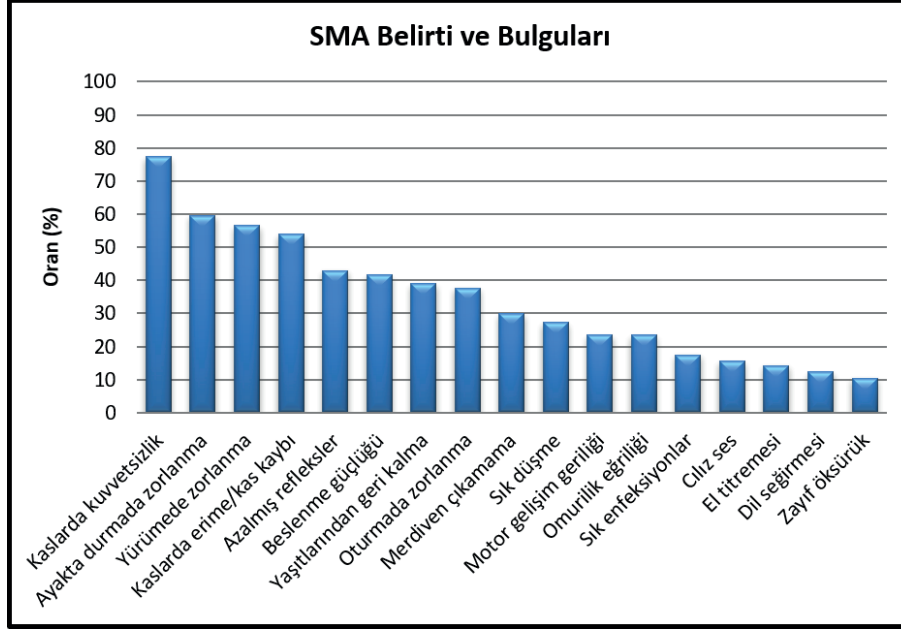
hastalığı ve taşıyıcılık taraması hakkında bilgi aldığını, %87'si (n=134) SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak istediğini ifade etti. Soruları cevaplayan kişilere ve eş adaylarına ait çeşitli değişkenlerin dağılımı Tablo 1'de verilmiştir.

Katılımcılar tarafından bilinen SMA semptomu sayısı 0 ile 17 arasında değişmekte olup, ortalama $5,82 \pm 4,51$ idi. SMA hastalığının belirti ve bulgularının bilinme oranlarının dağılımı Şekil 1'de görülmektedir.

SMA ile ilgili bilgi düzeyi sorularına verilen cevapların dağılımı Tablo 2'de sunulmuştur. SMA ile ilgili bilgi düzeyini değerlendiren sorulara verilen cevaplardan elde edilen puanlar 100'lük puanlama sistemine çevrildi. Elde edilen toplam puan 0 ile 100 arasında değişmekte olup, ortalaması $45,05 \pm 24,96$ idi. Toplam puanların 25., 50. ve 75. persentil değerlerine göre bilgi düzeyleri "düşük", "orta" ve "yüksek" olarak sınıflandırıldı. Katılımcıların SMA bilgisi düzeylerinin dağılımı Tablo 3'te verilmiştir.

Tablo 1. Katılımcıların ve eşlerinin sosyodemografik özelliklerinin ve SMA ile ilgili çeşitli değişkenlerinin dağılımı

		Kendisinin		Eşinin	
		n	%	n	%
Cinsiyet	Kadın	70	45,5	84	54,5
	Erkek	84	54,5	70	45,5
Yaş	<30	104	67,5	116	75,3
	≥30	50	32,5	38	24,7
Eğitim durumu	Okuryazar	1	0,6		
	İlkokul	8	5,2	8	5,2
	Ortaokul	15	9,7	20	13
	Lise	58	37,7	57	37
	Üniversite	72	46,8	69	44,8
Çalışma durumu	Çalışmıyor-Emekli	18	11,7	30	19,5
	Çalışıyor	136	88,3	124	80,5
Gelir durumu	Gelir giderden az	22	14,3	41	26,6
	Gelir gidere denk	89	57,8	78	50,6
	Gelir giderden fazla	43	27,9	35	22,7
Akrabalık durumu	Yok	142	92,2		
	Var	12	7,8		
Tarama yaptırmak isteme durumu	İstiyor	134	87	129	83,8
	İstemiyor	14	9,1	15	9,7
	Kararsız	6	3,9	10	6,5
Tarama yaptırmak istememe nedeni	Yeterli bilgi sahibi olmama	7	35	8	32
	Sonucun evlilik kararını değiştirmeyecek olması	13	65	17	68
SMA hakkında bilgi alma durumu	Evet	58	37,7		
	Hayır	96	62,3		
Bilgi alınan kaynaklar (n=58)	Doktor/sağlık çalışanı	21	36,2		
	Akraba/tanıdıklar	5	8,6		
	Yazılı/görsel basın	26	44,8		
	Sosyal medya	32	55,2		



Şekil 1. SMA hastalığının belirti ve bulgularının bilinme oranlarının dağılımı

Tablo 2. SMA ile ilgili bilgi düzeyi sorularına verilen cevapların dağılımı

	Doğru n (%)	Yanlış n (%)	Bilmiyor n (%)
SMA; genetik geçişli ağır bir hastalıktır.	116 (%75,3)	7 (%4,5)	31 (%20,1)
SMA'nın bulgularının ortaya çıkma zamanı ve ağırlık derecesine göre farklı tipleri bulunmaktadır.	72 (%46,8)	11 (%7,1)	71 (%46,1)
SMA'da vücutta iki taraflı olarak kas güçsüzlüğü olur	94 (%61)	7 (%4,5)	53 (%34,4)
SMA hastalarının yutma fonksiyonu etkilenir.	67 (%43,5)	14 (%9,1)	73 (%47,4)
SMA hastalarının nefes alma fonksiyonu etkilenebilir ve oksijen desteği almaları gerekebilir.	110 (%71,4)	5 (%3,2)	39 (%25,3)
SMA hastalarının zekaları etkilenmez.	33 (%21,4)	41 (%26,6)	80 (%51,9)
SMA hastalarının görme duyası etkilenmez.	42 (%27,3)	25 (%16,2)	87 (%56,5)
SMA hastalarının işitme duyası etkilenmez.	38 (%24,7)	24 (%15,6)	92 (%59,7)
SMA hastalarında duyu kaybı olmaz.	32 (%20,8)	31 (%20,1)	91 (%59,1)
SMA tanısı koymak için; tıbbi öykü ve detaylı muayene önemlidir.	100 (%64,9)	11 (%7,1)	43 (%27,9)
SMA tanısı koymak için; ek laboratuvar tetkikleri ve radyolojik görüntüleme yapmak gerekebilir.	82 (%53,2)	10 (%6,5)	62 (%40,3)
SMA tanısı koymak için; sinir ve kas ölçümü yapılır.	66 (%42,9)	9 (%5,8)	79 (%51,3)
SMA tanısı koymak için şüpheli genlerin incelendiği genetik analiz yapılır.	85 (%55,2)	6 (%3,9)	63 (%40,9)
SMA; tedavi seçenekleri olan bir hastalıktır.	82 (%53,2)	14 (%9,1)	58 (%37,7)
SMA hastalarında şikayetlere yönelik rahatlatıcı tedaviler yapılmaktadır.	73 (%47,4)	12 (%7,8)	69 (%44,8)
SMA taşıyıcılığı toplumda sık görülür.	36 (%23,4)	45 (%29,2)	73 (%47,4)
SMA taşıyıcılığı evliliğe engel değildir.	65 (%42,2)	23 (%14,9)	66 (%42,9)
SMA taşıyıcılığı çocuk sahibi olmaya engel değildir.	68 (%44,2)	22 (%14,3)	64 (%41,6)
Taşıyıcı çiftler sağlıklı bebek sahibi olabilirler.	52 (%33,8)	21 (%13,6)	81 (%52,6)
Taşıyıcı çiftlerin bebeklerinde SMA hastalığı görülebilir.	78 (%50,6)	9 (%5,8)	67 (%43,5)
Taşıyıcı çiftlerin bebekleri de hastalığı taşıyıcı olabilir.	66 (%42,9)	7 (%4,5)	81 (%52,6)

Veriler sayı (yüzde) değerleri ile sunulmuştur.

Eğitim durumları arasında SMA hastalığı ve taşıyıcılık taraması hakkında bilgi almış olma durumu açısından anlamlı farklılık vardı ($p=0.025$). Ortaokul mezunlarının bilgi alma oranları (%13,3), ilkököl (%50) ve lise (%50) mezunlarından anlamlı şekilde düşüktü. İlkokul mezunu katılımcıların %75'i, ortaokul mezunu katılımcıların %93,3'ü, lise mezunu olanların %91,4'ü ve üniversite mezunu olanların %83,3'ü SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak istemekte idi. Ancak bu sonuçlar istatistiksel olarak anlamlı farklılık oluşturmadı (Tablo 4).

Tablo 3. SMA ile ilgili bilgi düzeyi sorularına verilen cevaplardan elde edilen puanlar

	Min-Max (Medyan)	Ort±SS
SMA Hakkında Bilgi Puanı	0-100 (47,6)	45,05±24,96
Bilgi düzeyi	n	%
Düşük	48	31,2
Orta	68	44,2
Yüksek	38	24,7

Veriler Min-Max (ortanca), ortalama ve standart sapma değerleri ile sunulmuştur.

Tablo 4. Sosyodemografik özelliklere göre daha önce SMA hastalığı ve taşıyıcılık taraması hakkında bilgi alma durumunun değerlendirilmesi

		Daha önce SMA hakkında bilgi alma durumu			Tarama yaptırmak isteme durumu			p
		Evet	Hayır	p	Evet	Hayır	Kararsız	
		n (%)	n (%)		n (%)	n (%)	n (%)	
Yaş (yıl)	<30	39 (%37,5)	65 (%62,5)	¹ 1,000	88 (%84,6)	11 (%10,6)	5 (%4,8)	³ 0,478
	≥30	19 (%38)	31 (%62)		46 (%92)	3 (%6)	1 (%2)	
Cinsiyet	Kadın	21 (%30)	49 (%70)	² 0,073	58 (%82,9)	9 (%12,9)	3 (%4,3)	³ 0,314
	Erkek	37 (%44)	47 (%56)		76 (%90,5)	5 (%6)	3 (%3,6)	
Eğitim durumu	İlkokul	4 (%50)	4 (%50)	³ 0,025*	6 (%75)	2 (%25)	0 (%0)	² 0,475
	Ortaokul	2 (%13,3)	13 (%86,7)		14 (%93,3)	1 (%6,7)	0 (%0)	
	Lise	29 (%50)	29 (%50)		53 (%91,4)	3 (%5,2)	2 (%3,4)	
	Üniversite	23 (%31,9)	49 (%68,1)		60 (%83,3)	8 (%11,1)	4 (%5,6)	
Akrabalık	Var	4 (%33,3)	8 (%66,7)	⁴ 1,000	11 (%91,7)	0 (%0)	1 (%8,3)	³ 0,317
	Yok	54 (%38)	88 (%62)		123 (%86,6)	14 (%9,9)	5 (%3,5)	

¹Continuity (yates) düzeltmesi, ²Ki-kare test, ³Fisher Freeman Halton Exact test, ⁴Fisher's Exact test, *p<0.05
Not: Okuryazar 1 kişi karşılaştırma dışında bırakılmıştır.

Eşi ile akrabalığı olmayanlar anlamlı derecede yüksek SMA bilgi düzeyine sahipti (p=0.013). Daha önce SMA hakkında bilgi almış olanların SMA bilgisi düzeylerinin yüksek olma oranı (%31), bilgi almayanlardan (%20,8) anlamlı düzeyde yüksekti (p=0.012). SMA taraması yaptırmak istemeyen katılımcıların bilgisinin yüksek olma oranı (%50) da anlamlı düzeyde yüksek bulundu (p=0.005). SMA bilgisi düzeyleri açısından cinsiyetler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık yoktu (Tablo 5). Ancak kadınların SMA bilgisi puanı erkeklerinkinden anlamlı düzeyde yüksekti (p=0.038).

TARTIŞMA

Evlilik öncesi SMA hastalığı ve taşıyıcılık taramaları hakkında bilgi, tutum ve davranışların değerlendirildiği bu çalışmada katılımcıların büyük çoğunluğunun SMA hakkında orta-yüksek düzeyde bilgiye sahip olduğu ve SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak istediği saptandı. Ancak yine de %31,2'sinin SMA hakkında bilgi düzeyi düşüktü. Kadınların ve daha önce SMA hakkında bilgi alanların SMA bilgisi daha fazla idi.

Tablo 5. Sosyodemografik özelliklere göre SMA hakkında bilgi düzeyinin değerlendirilmesi

		SMA hakkında bilgi düzeyi			p
		Düşük	Orta	Yüksek	
		n (%)	n (%)	n (%)	
Yaş (yıl)	<30	33 (%31,7)	47 (%45,2)	24 (%23,1)	¹ 0,802
	≥30	15 (%30)	21 (%42)	14 (%28)	
Cinsiyet	Kadın	18 (%25,7)	31 (%44,3)	21 (%30)	¹ 0,259
	Erkek	30 (%35,7)	37 (%44)	17 (%20,2)	
Eğitim durumu	İlkokul	3 (%37,5)	3 (%37,5)	2 (%25)	¹ 0,147
	Ortaokul	6 (%40)	7 (%46,7)	2 (%13,3)	
	Lise	15 (%25,9)	33 (%56,9)	10 (%17,2)	
	Üniversite	24 (%33,3)	24 (%33,3)	24 (%33,3)	
Gelir durumu	Gelir giderden az	8 (%36,4)	10 (%45,5)	4 (%18,2)	¹ 0,252
	Gelir gidere denk	28 (%31,5)	43 (%48,3)	18 (%20,2)	
	Gelir giderden fazla	12 (%27,9)	15 (%34,9)	16 (%37,2)	
Kronik hastalık	Yok	44 (%30,6)	63 (%43,8)	37 (%25,7)	² 0,592
	Var	4 (%40)	5 (%50)	1 (%10)	
Akrabalık	Var	2 (%16,7)	10 (%83,3)	0 (%0)	² 0,013*
	Yok	46 (%32,4)	58 (%40,8)	38 (%26,8)	
SMA hakkında bilgi alma	Evet	10 (%17,2)	30 (%51,7)	18 (%31)	¹ 0,012*
	Hayır	38 (%39,6)	38 (%39,6)	20 (%20,8)	
Tarama yaptıрма	İstiyor	39 (%29,1)	65 (%48,5)	30 (%22,4)	³ 0,005*
	İstemiyor	4 (%28,6)	3 (%21,4)	7 (%50)	
	Kararsız	5 (%83,3)	0 (%0)	1 (%16,7)	

¹ Ki-kare test, ²Fisher Freeman Halton Exact test, ³Fisher's Exact test, *p<0.05
Not: Okuryazar 1 kişi karşılaştırma dışında bırakılmıştır.

Önlenebilir bir halk sağlığı sorunu olan SMA'ya yönelik farkındalık çalışmaları ve tarama programları büyük önem taşımaktadır.^[4] Bugünkü bilgilerimiz mevcut literatür SMA taşıyıcılığı taramaları hakkında farkındalığın değerlendirilmesi açısından kısıtlıdır.^[11-13] Bu nedenle bulgularımız genişletilmiş taşıyıcılık taraması konusunda yapılan bazı çalışmaların sonuçları ile de karşılaştırılmıştır.^[14-19]

SMA taramasına yönelik tutumların incelendiği bir çalışmada gebelerin taramalara karşı olumlu tutum içinde oldukları gözlenmiş olup taramaların ücretsiz olması halinde tamamına yakını taramayı yaptıracığını ifade etmiştir. SMA taramasının reddedilmesinin temel nedeni ise ailede genetik hastalık öyküsü olmaması olarak belirtilmiştir.^[11] Yakınlarında veya kendisinde SMA olan ve olmayan kişilerin dahil edildiği bir çalışmada SMA taşıyıcılığı taramasına yönelik olumlu tutuma sahip olduğu gösterilmiştir.^[13] 2019 yılında Almanya'da yapılan bir çalışmada genişletilmiş taşıyıcılık taraması yaptırmak istemeyenlerin oranı %27,6 bulunmuştur. Test yaptırmak istemeyenler sıklıkla test sonucunun çocuk sahibi olma kararını değiştirmeyeceğini belirtmiştir.^[14]

Bizim çalışmamızda da katılımcıların çoğunluğu SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak istemekteydi. Literatüre benzer şekilde tarama yaptırmak istememe nedeni çoğunlukla sonucun evlilik kararını değiştirmeyecek olması idi. Kişilerin taşıyıcılık taramalarının evliliğe ve sağlıklı çocuk sahibi olmaya engel olmadığı yönünde bilinçlendirilmeleri gerekmektedir. Bu hususta özellikle tarama programının yürütüldüğü birinci basamaktaki sağlık çalışanlarına büyük sorumluluk düşmektedir.

Li ve ark.'nın çalışmasında gebelerde SMA hakkında bilgisi daha çok olanların tarama yaptırmayı daha çok istedikleri gösterilmiştir.^[11] Pereire ve ark., genişletilmiş genetik taşıyıcılık taraması hakkında daha önce bilgi alanların oranını %47,9 olarak bildirmiştir.^[15] Al-Shroby ve ark., evlilik öncesi tarama hakkında bilgi sahibi olma oranını oldukça yüksek bulmuştur.^[16] Birinci basamakta gerçekleştirilen bir çalışmada da, katılımcıların %89,3'ü evlilik öncesi tarama testi hakkında bilgiye sahip olduğunu bildirmiştir.^[17]

Bizim çalışmamızda ise katılımcıların yalnızca %37,7'si daha önce SMA hakkında bilgi almıştı. Bununla birlikte daha önce SMA hakkında bilgi aldığını ifade edenlerin bilgi düzeyleri daha yüksek bulundu. Bilgiye

erişimde farklı kaynaklar kullanılabilmesi göz önünde bulundurularak tüm bilgi kaynaklarının etkili bir şekilde kullanılması sağlanmalıdır.

Al-Shroby ve ark., 18 yaş üstü kişilerde evlilik öncesi tarama programı ile ilgili farkındalık düzeyini anlamlı şekilde daha yüksek bulmuştur.^[16] Wood ve ark. ise SMA taraması yaptırmayı kabul edenlerle etmeyenlerin yaşları arasında istatistiksel anlamlı farklılık bulmamıştır.^[18] Bizim çalışmamızda da Wood ve ark.'na benzer şekilde SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak isteme ve bilgi düzeyi ile yaş arasında anlamlı farklılık saptanmadı. Yapılan çalışmalarda yaş gruplarının farklı dağılımı farklı sonuçlara sebep olabilmektedir.

Yapılan çalışmalarda evlilik öncesi tarama konusunda kadınların bilgi düzeyinin daha yüksek olduğu gösterilmiştir.^[16,19] Bizim çalışmamızda da kadınların SMA hakkında bilgisi daha fazlaydı. SMA'lı çocuğa sahip annelerin artan sorumluluk ile daha çok etkileneceklerine yönelik duyulan endişelerin kadınlarda daha yüksek farkındalığa sebep olabileceği düşünülmüştür.

Yapılan çalışmalarda sosyoekonomik seviyesi daha iyi olan kişilerde evlilik öncesi tarama tarama testi yaptırmak oranlarının ve bilgi düzeylerinin daha yüksek olduğu görülmüştür.^[14,16] Bizim çalışmamızda ise tüm eğitim seviyelerinde tarama yaptırmak isteme oranının ve gelir düzeyi yüksek olanlarda SMA bilgisinin daha yüksek olduğu görüldü, ancak istatistiksel olarak anlamlı değildi. Sosyoekonomik düzey iyileştikçe bilgi ve iletişim araçlarına erişim kolaylığı sayesinde SMA hakkında bilgi düzeyleri artabilmektedir.

Çalışmamızın ana kısıtlılığı; tek merkezli olması ve az sayıda katılımcı ile gerçekleştirilmesinden dolayı topluma genelleme yapılamamasıdır. Bununla birlikte ülkemizde evlilik öncesi kişilerin SMA taşıyıcılık taraması hakkındaki bilgi düzeyini inceleyen bir çalışma olması çalışmamızın güçlü yönüdür. Gelecek çalışmalarda halen evli olup bebek sahibi olmayı planlayan çiftlerin de SMA farkındalığının araştırılması ile literatür zenginleştirilebilir.

SONUÇ

Bu çalışma; evlilik öncesi kişilerin çoğunluğunun SMA taşıyıcılığı taraması yaptırmak istediğini ve SMA hakkında orta-yüksek düzeyde bilgiye sahip olduğunu göstermiştir. Bununla birlikte %31,2'inde SMA bilgisinin

düşük olduğu göz önünde bulundurulduğunda özellikle taramaların yapıldığı birinci basamakta sağlık profesyonellerinin SMA hakkında bilgi düzeylerinin artırılması gerektiği kanısına varılmıştır. Tarama yaptırmak istemeyenlerin de taramalara katılması teşvik edilerek toplum sağlığına katkıda bulunulmalıdır.

Etik Kurul Onayı: Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan onay alındı (22.06.2022 - 101).

Çıkar Çatışması: Yoktur.

Finansal Destek: Yoktur.

Ethics Committee Approval: The study was approved by the Gaziosmanpaşa Training and Research Hospital Clinical Research Ethics Committee (22.06.2022 - 101).

Conflict of Interest: None.

Funding: None.

KAYNAKÇA

1. Mercuri E, Sumner CJ, Muntoni F, Darras BT, Finkel RS. Spinal muscular atrophy. *Nat Rev Dis Primers*. 2022;8(1):52.
2. Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in treatment of spinal muscular atrophy - new phenotypes, new challenges, new implications for care. *J Neuromuscul Dis*. 2020;7(1):1-13.
3. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):124.
4. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcı Tarama Programı Saha Rehberi 2021. https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi-db/Programlar/EO_SMA_TASIYICI_TARAMA_PROGRAMI_SAHA_REHBERI.pdf adresinden 20/03/2023 tarihinde erişilmiştir.
5. Day JW, Howell K, Place A, et al. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatr*. 2022;22(1):632.
6. Dangouloff T, Vrscaj E, Servais L, Osredkar D; SMA NBS World Study Group. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go. *Neuromuscul Disord*. 2021;31(6):574-582.
7. Boemer F, Caberg JH, Dideberg V, et al. Newborn screening for SMA in Southern Belgium. *Neuromuscul Disord*. 2019;29(5):343-9.
8. Shinohara M, Niba ETE, Wijaya YOS, et al. A novel system for spinal muscular atrophy screening in newborns: Japanese pilot study. *Int J Neonatal Screen*. 2019;5(4):41.
9. Kariyawasam D, Russell JS, Wiley V, Alexander IE, Farrar MA. The implementation of newborn screening for spinal muscular atrophy: the Australian experience. *Genet Med*. 2020;22(3):557-65.
10. T.C. Sağlık Bakanlığı. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Klinik Protokolü 2022. <https://shgmargestddb.saglik.gov.tr/Eklenti/43881/0/smakp190822pdf.pdf> adresinden 20/03/2023 tarihinde erişilmiştir.
11. Li Y, Wang L, Tan J, et al. Current attitudes toward carrier screening for spinal muscular atrophy among pregnant women in Eastern China. *J Genet Couns*. 2023;32(4):823-32.
12. Moultrie RR, Kish-Doto J, Peay H, Lewis MA. A review on spinal muscular atrophy: Awareness, knowledge, and attitudes. *J Genet Couns*. 2016;25(5):892-900.
13. Boardman FK, Young PJ, Warren O, Griffiths FE. The role of experiential knowledge within attitudes towards genetic carrier screening: A comparison of people with and without experience of spinal muscular atrophy. *Health Expect*. 2018;21(1):201-11.
14. Schuurmans J, Birnie E, Ranchor AV, et al. GP-provided couple-based expanded preconception carrier screening in the Dutch general population: Who accepts the test-offer and why? *Eur J Hum Genet*. 2020;28(2):182-92.
15. Pereira N, Wood M, Luong E, et al. Expanded genetic carrier screening in clinical practice: A current survey of patient impressions and attitudes. *J Assist Reprod Genet*. 2019;36(4):709-16.
16. Al-Shroby WA, Sulimani SM, Alhurishi SA, Bin Dayel ME, Alsanie NA, Alhraiwil NJ. Awareness of premarital screening and genetic counseling among Saudis and its association with sociodemographic factors: A national study. *J Multidiscip Healthc*. 2021;14:389-99.
17. Al-Farsi OA, Al-Farsi YM, Gupta I, Ouhtit A, Al-Farsi KS, Al-Adawi S. A study on knowledge, attitude, and practice towards premarital carrier screening among adults attending primary healthcare centers in a region in Oman. *BMC Public Health*. 2014;14:380.
18. Wood SL, Brewer F, Ellison R, Biggio JR, Edwards RK. Prenatal carrier screening for spinal muscular atrophy. *Am J Perinatol*. 2016;33(12):1211-7.
19. Al-Shafai M, Al-Romaihi A, Al-Hajri N, Islam N, Adawi K. Knowledge and perception of and attitude toward a premarital screening program in Qatar: A cross-sectional study. *Int J Environ Res Public Health*. 2022;19(7):4418.