

Aile hekimlerinin kistik fibrozis hastalığı, izlemi ve yenidoğan tarama testi konusundaki bilgi düzeyleri

The knowledge of primary care physicians about cystic fibrosis disease, follow up and its newborn screening

Mehmet Semih Demirtaş¹, Erdem Topal¹, Fatih Kaplan¹, Talat Kılıç²

¹İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Turgut Özal Tıp Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya

²İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Turgut Özal Tıp Merkezi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya

Özet

Giriş: Kistik fibrozis otozomal resesif geçen ve beyaz ırkta 1:3000 doğum da bir görülen mortalitesi ve morbiditesi yüksek, kronik bir hastalıktır. Erken tanı, hastaların yaşam süresi ve kalitesini etkilemektedir. Türkiye’de, Ocak 2015 tarihi itibarıyla kistik fibrozis yenidoğan tarama testi uygulanmaya başlandı. Bu çalışma; birinci basamakta çalışan aile hekimlerinin kistik fibrozis hastalığı ve kistik fibrozis yenidoğan tarama testi konusundaki bilgi düzeylerini ölçmeyi amaçlamıştır.

Yöntem: Çalışmaya Malatya ilinde çalışan ve gönüllü olan toplam 115 aile hekimi dahil edilmiştir. Aile hekimleriyle yüz yüze görüşmeler araştırmacılar tarafından yapıldı ve KF hastalığıyla ilgili önceden hazırlanmış anket formu dolduruldu. Çalışma için Malatya ili Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Başkanlığı’ndan onay alınmıştır. İstatistiksel değerlendirme SPSS (SPSS for Windows, Version 20.0, SPSS Inc, U.S.A) paket programı kullanılarak gerçekleştirildi.

Bulgular: Aile hekimlerinin ortalanca yaşı 42 (30-50) yaş olup, 65 (%56,5)’i erkek idi. Katılımcıların meslekteki ortalanca süresi 17 yıl (5-25) idi. Aile hekimlerinin kistik fibrozis hastalığı konusundaki bilgi düzeylerine bakıldığında; 103 (% 89,6)’ü hastalığın otozomal resesif geçtiğini biliyordu. Kistik fibrozisi düşündürülen belirtiler sorulduğunda; aile hekimlerinin %80,9’u büyüme geriliği ve %90,4’ü tekrarlayan akciğer enfeksiyonunun kistik fibrozisi düşündürdüğünü belirtti. Katılımcıların % 96,5’i kistik fibrozis tanısı için ter testi yapılması gerektiğini bilmelerine rağmen, ter testi pozitifliği için terdeki Cl konsantrasyonunun 60 mmol/L’nin üzerinde olması gerektiğini ancak %31,3’ü biliyordu. Katılımcıların %84,3’ü Türkiye’de yenidoğan döneminde kistik fibrozis tarama testinin yapıldığını biliyordu. KF testi pozitif çıkan hastaların kistik fibrozis merkezine gönderilmesi gerektiğini ise katılımcıların %62,6’sı doğru olarak cevapladı. Katılımcılara kistik fibrozisli hastaların izlemi konusundaki bilgileri sorulduğunda; sadece 21’i (%17,3) hastaların 3-6 ay aralarla kontrollere gitmeleri gerektiğini biliyordu. Katılımcıların sadece 39’u (%33,9) kistik fibrozisli hastaların düzenli göğüs fizyoterapisine devam etmeleri gerektiğini biliyordu.

Sonuç: Birinci basamakta çalışan aile hekimlerinin kistik fibrozis hastalığı ve izlemi konusundaki bilgi düzeyleri yetersizdir. Bu nedenle Kistik fibrozis hastalığı için tıp fakültelerindeki mezuniyet öncesi eğitime ve mezuniyet sonrası mesleki eğitime önem verilmelidir.

Anahtar kelimeler: Aile hekimleri, kistik fibrozis, bilgi düzeyleri

Summary

Introduction: Cystic fibrosis is a chronic disease with a high mortality and morbidity rate, with autosomal recessive transmission seen at 1: 3000 births and more common in the white race. Early diagnosis affects the life survey and quality of the patient’s. In Turkey, cystic fibrosis As of January 2015 started to be applied to newborn screening test. This work; aimed to measure the level of knowledge of cystic fibrosis disease and cystic fibrosis neonatal screening in family physicians working in primary care.

Methods: A total of volunteered 115 family physicians working in Malatya province were included into the study. Face-to-face interviews were held with family physicians and a survey was completed. The study was approved by the Ethical Committee Presidency of Clinical Investigations in Malatya. SPSS SPSS SPSS (SPSS for Windows, Version 20.0, SPSS Inc, USA) was implemented.

Findings: The average age of the family physicians was 42 years (30-50 years) and 65 (56.5%) were male. The median duration of family physicians was 17 years (5-25). When the knowledge level of family physicians about cystic fibrosis disease was analyzed, 103 (89.6%) physicians knew that the disease was autosomal recessive. When asked for symptoms suggestive of cystic fibrosis, they indicated that growth retardation (80.9%) and recurrent lung infection suggested cystic fibrosis (90.4%). Although 96.5% of the participants knew that sweat testing was needed for the diagnosis of cystic fibrosis, only 31.3% knew that the Cl concentration had to be above 60 mmol/L for sweat test positivity. Of the participants 84.3% stated that in the neonatal period, cystic fibrosis screening test was performed in our country; 62.6% of the participants knew that patients with positive CF test should be referred to a cystic fibrosis center. When the participants were asked about the follow-up of patients with cystic fibrosis; Only 21 (17.3%) physicians knew that patients had to be followed-up at 3-6 months intervals. Only 39 (33.9%) family physicians knew that patients with cystic fibrosis should continue regular chest physiotherapy.

Conclusion: Family physicians working in a primary care setting have insufficient knowledge of cystic fibrosis disease and its follow-up. Therefore, pre-graduate education in medical schools and post-graduate graduation for cystic fibrosis disease should be given importance.

Key words: primary care physician, cystic fibrosis, knowledge level

Giriş

Kistik fibrozis (KF) otozomal resesif geçen ve beyaz ırkta yaklaşık olarak 1/3000 doğumda bir görülen mortalitesi ve morbiditesi yüksek, kronik bir hastalıktır. Kistik fibrozis, ekzokrin salgı bezlerinde yer alan Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör (KFTR) proteini kodlayan gendeki resesif mutasyonlar sonucu oluşur.⁽¹⁾ Özellikle çocukları, yaşam surveyin artmasından dolayı da son dönemlerde erişkinleri ilgilendiren multisistemik bir hastalık olup; ekzokrin salgı bezlerinin fonksiyon bozukluğundan dolayı başlıca gastrointestinal sistem tutulumu, solunum sistemi tutulumu, pankreas yetersizliği, terde artmış elektrolit seviyeleri ile karakterize bir hastalıktır.^(2,3)

Ülkemizde KF hastalığı 2015 yılı Ocak ayı itibariyle ulusal tarama kapsamına alınmıştır.⁽⁴⁾ Tarama sonuçları ve takiplerinin çoğunluğunu birinci basamak sağlık kuruluşlarında çalışan hekimler görmektedir. Bu nedenle de birinci basamakta çalışan hekimlerinin KF hastalığı ve kistik fibrozis yenidoğan tarama testi hakkında bilgi sahibi olmaları ve tarama testi sonucundaki anormal durumları ve şüphelendikleri vakaları ilgili merkeze yönlendirmeleri ve ailelere bu konuda gerekli bilgilendirmeleri yapmaları önem arz etmektedir.

Bu çalışmada; birinci basamakta çalışan aile hekimlerinin KF hastalığı ve Kistik Fibrozis tarama, takip ve tedavisi konusundaki bilgi düzeylerini ölçmek ve bu konuda farkındalık oluşturmak amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Çalışmaya Malatya ilinde çalışan ve gönüllü olan toplam 115 aile hekimi dahil edilmiştir. Aile hekimlerine, İl Halk Sağlığı Müdürlüğü tarafından belirli dönemlerde verilen kurum içi eğitim programlarında, primer araştırmacılar tarafından ziyaret edilip, gönüllük esasına göre çalışmaya dahil edilmiştir. Aile hekimleriyle yüz yüze görüşmeler araştırmacılar tarafından yapıldı ve KF hastalığıyla ilgili önceden hazırlanmış anket formu dolduruldu.

Anket formu; 19 çoktan seçmeli cevapların olduğu sorulardan oluşmaktaydı. Formda kistik fibrozis hastalığının bulguları, yenidoğan taraması ve kistik fibrozis merkezleri ve kistik fibrozis hastalarının tedavi, korunma ve aşılınmaları ile ilgileri sorulardan oluşmaktaydı. Diğer sorularda ise hekimlerin demografik özelliklerini, KF hastalığının bulgularını, tanı koyma metodunu, tedavisini ve KF merkezlerine yönlendirme becerilerini içeren sorulardan oluşuyordu.

İstatistiksel değerlendirme SPSS (SPSS for Windows, Version 20.0, SPSS Inc, U.S.A) paket programı kullanılarak gerçekleştirildi. Nitel verilere ait değişkenler sayı ve yüzde olarak, nicel değişkenlere ait veriler ise, ortanca (en küçükten büyük) olarak verildi. Çalışma için Malatya ili Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Başkanlığı'ndan onay alınmıştır.

Bulgular

Çalışmaya, Malatya ilinde çalışan 115 aile hekimi dahil edildi. Aile hekimlerinin ortanca yaşı 42 (30-50) yaş olup, 65 (%56,5)'i erkek idi. Katılımcıların meslekteki ortanca çalışma süresi 17 yıl (5-25) idi. Aile hekimlerinin KF hastalığı konusunda ki bilgi düzeyleri sorgulandığında; 103 (% 89,6)'ü hastalığın otozomal resesif geçtiğini biliyordu. Kistik fibrozisi düşündüren belirtiler sorulduğunda büyüme geriliği (%80,9) ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonu (%90,4) bulgusunun KF' yi düşündürdüğünü belirttiler (**Tablo 1**).

Katılımcıların % 96,5'i KF tanısı için ter testi yapılması gerektiğini bilmelerine rağmen, ter testi pozitifliği için terdeki Cl konsantrasyonunun 60 mEq/L'nin üzerinde olması gerektiğini ancak %31,3'ü biliyordu. Katılımcıların %84,3'ü Türkiye'de yenidoğan döneminde KF tarama testinin yapıldığını bilmelerine rağmen, testi pozitif çıkan hastaların KF merkezine gönderilmesi gerektiğini ancak katılımcıların %62,6'sı biliyordu. Şu an çalıştıkları şehir de KF merkezi olduğunu bilenlerin sayısı ise 21 (%18,6) idi (**Tablo 2**).

Katılımcılara KF'li hastaların izlemi konusundaki bilgileri sorulduğunda; Sadece 21 (%17,3)'i hastaların 3-6 ay aralarla kontrollere gitmeleri gerektiğini biliyordu. Yine katılımcıların sadece 39 (%33,9)'u KF'li hastaların düzenli göğüs fizyoterapisine devam etmeleri gerektiğini biliyorlardı. Ayrıca KF'li hastalarda kullanılan domnaz alfa ve pankreatin içeren ilaçların kullanımı ile ilgili bilgileri de sırasıyla %43,4 (n=43) ve %34,8 (n=40) idi (**Tablo 3**).

Tablo 1. Aile hekimlerinin KF düşündürülen bulgular konusundaki bilgi düzeyleri

Kistik fibrozisi düşündürülen semptomlar	n (%)
Kronik ishal	67 (58,3)
Büyüme geriliği	93 (80,9)
Tekrarlayan akciğer enfeksiyonları	104 (90,4)
Sık tekrarlayan hışıltı atakları	88 (76,5)
Üst loblarda bronşektazi	44 (38,3)
Mekonyum ileusu	48 (41,7)
Distal intestinal obstrüksiyon sendromu	25 (21,7)
İnfertilite-vas deferens yokluğu	34 (29,6)
Nazal polip	38 (33)
Balgam kültürlerinde psödomonas üremesi	44 (38,3)
Hipokloremik metabolik alkaloz	40 (34,8)

Tablo 2. Aile hekimlerinin Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama testi ve KF merkezleri konusundaki bilgi düzeyleri

	n (%)
KF'li hastaların ne sıklıkta izlenmesi gerektiğini bilen	21 (18,3)
KF'li hastalara günlük tuz verilmesi gerektiğini bilen	27 (23,5)
KF'li hastalara düzenli göğüs fizyoterapisinin yapılması gerektiğini bilen	39 (33,9)
Domnaz alfa içeren ilacın KF'li hastalarda kullanılması gerektiğini bilen	43 (37,4)
Pankreatin içeren ilacın KF'li hastalarda kullanılması gerektiğini bilen	40 (34,8)

Tartışma

İlk kez 1960'lı yılların başında sadece Fenilketonüri Hastalığının taraması olarak Dr. Robert Guthrie tarafından geliştirilen yenidoğan taramasına, zaman içerisinde hipotiroidizm, biotinidaz ve KF gibi hastalıklar da dahil edilmiştir. Taramada yer alan hastalıklar ülkelerin kendi yürüttüğü programlara göre değişiklik gösterebilmektedir.⁽⁵⁾ Ülkemizde de 2015 yılında ulusal yenidoğan tarama programına KF hastalığı dahil edilmiştir.⁽⁶⁾ Çalışmaya dahil edilen aile hekimlerinin büyük bir kısmı ülkemizde KF tarama testinin yapıldığını bilmekteydi. Bununla birlikte KF'de tarama testinin pozitif çıkması halinde hastaların KF merkezlerine yönlendirilmesi gerektiğini 67 aile hekimi (%62,6) biliyordu.

Kistik Fibrozis hastalığı ekzokrin salgı bezlerindeki fonksiyon bozukluğundan kaynaklı olarak meydana gelen ve daha çok gastrointestinal ve solunum sistemlerinin tutulum gösterdiği bir hastalıktır. Kistik Fibrozis de 7. kromozomdaki gen mutasyonu sonucu Kistik Fibrozis Transmembran Regulator Proteininin sentezi bozulmaktadır.⁽⁷⁾ Bundan dolayı ekzokrin pankreas kanallarında ve akciğerlerde mukus tıkaçları oluşmakta ve erken bebeklik döneminden itibaren kronik ishal ve sık tekrarlayan akciğer enfeksiyonları görülmektedir. Aile hekimlerine KF ile ilgili semptomlar sorulduğunda 104 kişi (%90,4) tekrarlayan akciğer enfeksiyonunun görüldüğünü, 67 kişi (%58,3) ise kronik ishalin

Tablo 3. Aile hekimlerinin KF'li hastaların izlemi konusundaki bilgi düzeyleri

	n (%)
KF için yenidoğan tarama testini Türkiye'de yapıldığını bilen	97 (84,3)
Tarama testi sonucu pozitif çıkan hastaların KF merkezine yönlendirilmesi gerektiğini bilen	72 (62,6)
KF merkezlerini Türkiye'de var olduğunu bilen	68 (59,1)
Şu an çalıştığı şehirde KF merkezi olduğunu bilen	21 (18,6)

görüldüğünü bilmekteydi.

KF tedavisi multisistemik bir yaklaşım ile ele alınması gereken bir konu olup, solunum sistemine yönelik tedavi stratejileri mortalite ve morbitideyi belirleyen en önemli faktördür. Bununla birlikte, hastaların sosyoekonomik düzeyleri, büyüme gelişme geriliği ve nutrisyonel açıdan da yakın takip ve tedavi edilmesi gerekmektedir.⁽⁸⁾ KF'de solunum yolu tedavileri arasında önemli bir yer tutan mukolitik tedavilerde etkinliği kanıtlanan dornaz alfa (Pulmozyme) ve hipertonic salin uygulamaları yer almaktadır.^(9,10)

Dornaz alfanın, balgam viskozitesini azaltarak solunum fonksiyonlarında düzeltmeye sebep olduğu ve pulmoner atak sayısında azalma yaptığı için KF'li hastalarda erken dönemlerden itibaren kullanılması önerilmektedir.⁽¹¹⁾ Katılımcılardan 43 kişi (%37,4) dornaz alfa verilmesi gerektiğini biliyordu. Bu nedenle de aile hekimlerinin bu konudaki bilgi düzeylerinin artırılması hastalara uygulanacak tedaviler açısından faydalı olacaktır.

KF'de gastrointestinal bulguların tedavisinde temel nokta pankreatik enzimlerin öğünlerden he-

men önce ya da birlikte alınmasını sağlamaktır. Pankreatik enzimleri içeren proteaz, amilaz ve lipazdan oluşan kapsüller bu biçimde alındığında malabsorbsiyon bulguları ortadan kalkar, gaita görünüşü ve sayısı normale döner, hasta hızla kilo almaya başlar. Çalışmamıza katılan aile hekimlerinden 40 kişi (%34,8) KF'li hastaların bu kapsülleri kullanması gerektiğini biliyordu.

Sonuç olarak, çalışmamıza katılan birinci basamakta çalışan hekimler, KF tarama programı yapıldığını ve test sonucu pozitif çıkan hastaların yönlendirilmesi gerektiğini bilmekteydiler. Ancak buldukları ilde KF takip merkezlerinin olduğunu bilmemekteydiler. Ayrıca KF tanı koyma metotları, koruyucu ve medikal tedaviler açısından yeterli bilgi sahibi olmadıkları görülmüştür. KF testi pozitif olan hastaların erken dönemde takip merkezlerine başvurmaları, hastalığın tanısı ve prognozu açısından önem teşkil etmektedir. Birinci basamakta çalışan aile hekimlerimizin KF konusundaki bilinç düzeyini artırmaya yönelik eğitim programlarının yapılması ve Kistik Fibrozis konusunda multidisipliner ve çok merkezli çalışmaların yapılması gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Massie J, Ioannou L, Delatycki M. Prenatal and preconception population carrier screening for cystic fibrosis in Australia: where are we upto? Aust N Z J Obstet Gynaecol. 2014 Dec;54(6):503-9.
2. Doğru D. Kistik fibrozisde tanı. Katkı Pediatri Dergisi 2002;23: 209-17.
3. The facts about cystic fibrosis. Cystic Fibrosis Canada. 2014.
4. Ersu R, Çakır E. Kistik fibrozis yenidoğan tarama testi ile tanı alan hastaları izleme rehberi. T.C Sağlık Bakanlığı Türkiye Halk Sağlığı Kurumu, 2015
5. Tezel B, Dilli D, Bolat H, et al. The development and organization of newborn screening programs in Turkey. J Clin Lab Anal 2014;28:63-9.
6. Türk Toraks Derneği Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi. Türk Toraks Dergisi 2011;12(2):8-12, 27-30. <http://toraks.org.tr/upload-Files/book/file/227201115270-TDD Kistik-fibroz.pdf>, Erişim tarihi: 22.04.2016.
7. Onay T, Topaloglu O, Zielenski J, Gokgoz N, Kayserilli H, Camcioglu Y, et al. Analysis of the CFTR gene in Turkish Cystic fibrosis patients. Identification of three novel Mutations (3172 delAC,P10113L and M110281). Hum Genet 1998;102:224-30.
8. Karakoç F, Karadağ B, Erdoğan T, Kut A, Dağlı E. Kistik fibrozisli hastaların klinik özellikleri ve tedavi yaklaşımları. Türk Pediatri Arşivi 2002;37:19-24
9. Doğru D. Kistik fibrozisli hastalarda solunum sistemi tedavisi. In: E. Dağlı ve F. Karakoç, Çocuk Göğüs Hastalıkları. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri, 2007; 231-236.
10. Clinical guidelines: Care of children with cysticfibrosis. Published by Royal Brompton&Harefield NHS Trust, 2007.
11. Kirkham HS, Stakon F, Hira N, McLane D, Kilgore KM, Parente A, Kim S, Sawicki GS. Outcomeevaluation of a pharmacy-basedtherapy management program for patients with cystic fibrosis. Pediatr Pulmonol. 2018 Mar 7.

Geliş tarihi: 12/09/2018

Kabul tarihi: 15/03/2019

Çevrimiçi yayın tarihi: 25/06/2019

Çıkar çatışması:

Herhangi bir çıkar çatışması yoktur.

İletişim adresi:

Mehmet Semih Demirtaş,

e-posta: md.semihdemirtas@gmail.com