

**Türk Dünyası Uygulama ve Arařtırma Merkezi**  
**Yenidođan Dergisi**  
**2018/2**

**Pediyatrik Genetik Özel Sayısı-1/2**

*Sahibi (Rektör)*

Prof. Dr. Kemal ŐENOCAK

*Baş Editör*

Prof. Dr. M. Arif AKŐİT

*Editörler*

Prof. Dr. Fahri OVALI

Prof. Dr. Rahmi ÖRS

**Prof. Dr. Nurettin BAŐARAN**

***Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Konuk Editör***

*Editörler*

*Konu ile ilgili Akademisyenler*

*Sorumlu Müdür*

Prof. Dr. Hilmi Özden

*Yayın Kurulu*

Türkiye ve Türk Dünyasında Neonatoloji alıřma alanlarını oluřturan Bilim İnsanları

Eskiřehir Osmangazi Üniversitesi Yayınları No :

Sahibi	Prof. Dr. Kemal ŞENOCAK (Rektör)
Yayın Komisyon Başkanı	Prof. Dr. Ali ARSLANTAŞ (Rektör yardımcısı)
Yayın Komisyonu Başkan Yardımcısı	Prof. Dr. Ahmet ÇABUK (Rektör yardımcısı)
Yayın Komisyonu Başkan Yardımcısı	Prof. Dr. Kamil ÇOLAK (Rektör yardımcısı)
Yayın Komisyonu	Prof. Dr. Ahmet Kartal Prof. Dr. Özden Tezel Doç. Dr. Osman Nuri Çelik Yrd. Doç. Dr. Adil Şen Yrd. Doç. Dr. Ertuğrul Karaş Yrd. Doç. Dr. Oktay Berber Öğr. Gör. Semih ÖZ
İdari Sorumlu	Necmettin BAŞKUT Hülya ŞENYÜCEL Zekeriya YILDIRIM

Derginin tümü ya da bir bölümü/bölmeleri Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi'nin yazılı izni olmadan elektronik, optik, mekanik ya da diğer yollarla basılamaz, çoğaltılamaz ve dağıtılamaz.

*No part of this journal may be printed, reproduced or distributed by and electronical, mechanical or other means without the written permission of the Eskişehir Osmangazi University Turkish World Training and Research Center.*

#### Yazışma Adresi

Adres: Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisi, 26480 Eskişehir, Türkiye

Editör: Prof. Dr. M. Arif AKŞİT

Telefon: 0090 542 5257612

e-posta: [maaksit@hotmail.com](mailto:maaksit@hotmail.com), [maaksit@gmail.com](mailto:maaksit@gmail.com)

Editör Sekreteri: Zekeriya Yıldırım

Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisi

Osmangazi Üniversitesi, 26480 Eskişehir, Türkiye

Tel: +90 222 239 29 79 / 4499

e-posta: [zekeriya@ogu.edu.tr](mailto:zekeriya@ogu.edu.tr)

ISSN 2564-6338

## Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisi

### ÇIKIŞ AMACI

Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisi, Yenidoğan bebek/Neonatoloji konusunda tüm bilimsel temel alınan hususlarda, örneğin; Sosyal Antropolojik Bilimi dâhil, Sosyoloji, Felsefe, Eğitim, İletişim ve Bilişim Bilimlerini Tıp Bilimi ile bütünleştiren bir dergi niteliğindedir.

Türk Evreni/Dünyasını Neonatoloji Bilimi temelinde bütünleştiren: iletişim ve ilişkilerin oluşması hedeflenmektedir. Sosyal, kültürel, bebek bakımı, beslenmesi gibi sosyal ve tıbbi bilgileri Neonatoloji Tıp Bilimini ilgilendirmekte ve kapsamı alanı içine almaktadır. Neonatoloji Ünitelerini yapısı ve çalışanların duygu ve düşünceleri de irdelenmesi ayrıca amaçlanmaktadır.

Çocuk Genetik, Embriyoloji, Fetal, Perinatal ve Gelişim Biyolojisi, Moleküler Genetik, Fizyoloji, Biyokimya, Farmakoloji, Beslenme/Diyetetik, Tüp Bebek (IVF) ve diğer yaşamın başlaması ve yaşamın ilk dönemindeki insan sağlığı ile ilgili konular derginin alanı içindedir.

Annenin psikiyatrik durumu dâhil, gebe ile ilgili örf, gelenekler de dergiye konu olacaktır.

Deneyisel çalışmalar, hayvan araştırmaları, hipotezler ve gelişimsel değerlendirmeler, yaklaşımlar ile insan ovum, sperm ve embriyo, fetüs ve Yenidoğan konusundaki yazılar kabul edilecektir.

Bakım ve bakım konusundaki yaklaşımlar, büyüme, gelişme yanında, hemşirelik ve diğer dikkat edilecekler, öneriler aynı zamanda bu derginin kabulü içindedir.

Araştırma ve veri/kanıta dayalı yaklaşımlarda Biyoistatistik kanıtı dayalı tıp açısından önemlidir, ancak kişisel görüşler, düşünceler farklı kapsamdadır. Veri kesin ve kanıtı dayalı, objektif olması gerekirken, yorum hür ve bağımsızdır. Hakaret ve aşağılama, hor görme fikir hürriyeti kapsamında olmayıp, insanlık dışı her şeyde olduğu gibi suç kapsamındadır.

Sonuç olarak açık ve net olarak her türlü görüş, yazı ve ifade, insan ve insan genetiği, hücre, embriyo, fetüs ve Yenidoğan/Neonatoloji ile diğer bu konudaki sosyal ve kültürel konular derginin alanı içindedir.

### YAYIN DİLİ

Yayın dili Anadolu Türkçesi olup, İngilizce özet bulunması arzu edilmektedir. Temel olarak Türki Ülkelerinin yayımlarını kapsamı arzu edildiği için, uluslararası bir dergi niteliğindedir. İngilizce olanlarında çift lisan olarak Türkçesi veya Türkçe özetinin de eklenmesi beklenilmektedir.

### DERGİNİN TEMEL İLKELERİ

Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisi Birey hakkı (Yaşam Hakkı, Doğmamışın Hakkı, Fetal Hak ve Yenidoğan Hakları) temelinde, onuru, saygısı ve insan olmanın şerefine tam uyulmasını gerekli görür. Tüm insanların birey olarak hakları herhangi bir tanımlama ve sıfat olmadan eşit olduğu kabulü ile yaklaşılmasını öngördüğü için, aşağılama, hor görme dâhil her türlü hakaret ve cins, ırk gibi ayırımların yapılmasını insanlık hakkı olarak ret ederiz. Etik ilkeler doğrultusunda ancak bilim olabileceği inancı ile tüm bireylerden de bu şekilde davranılmasını gerekli görmektedir. Yayımda temel ilke insanlık ve bu temelde bireyin hakkı, bağımsızlığı olmalıdır.

Türk Dünyası Neonatoloji Dergisi, kültürel açıdan Tıp Bilimi temelinde Türkçe temelli konuşan ülkeleri bir arada bütünleştirme, sosyal ve kültürel parametrelerle, olguları ve araştırmaları birlikte harmanlama amaçındadır.

### İRDELEME TEMELLERİ

Fikirlerin oluşması, karşılıklı değerlendirmesi ve irdelenebilmesi için, konularında yetkin ve uzman olan bilim adamlarının görüşlerinin alınması, derginin hakemli olması gereklidir. Fikirler ancak karşılıklı irdeleme ile bütünleşme sağlanabilir. Değerlendirme yapan öğretim elemanının talebi doğrultusunda görüşlerinin de eklenmesi öngörülmektedir.

### KAPSAMI

Temel olarak:

- Editöre mektup, yazılar
- Derleme
- Özgün Yazılar
- Olgu görüşleri
- Yenidoğan konusunda ilginç mektuplar ve anılar ile tarihsel boyut
- Ortak eşgüdüm yazıları/ilkelere
- Protokoller
- Kısa görüşler
- Olgu sunumları, Klinik beceri ile oluşan düşünce ve duygular
- Katkıları
- Eğitim Bilimleri
- İletişim, Bilişim Bilimleri
- Yenidoğan Psikiyatrik yaklaşımı
- Araştırma çalışmaları, görüşler
- Yenidoğan tıbbının kaynakları
- Editöre yazılar
- Hukuksal olarak yaşam hakkı, Yenidoğan hakkı yazıları
- Yenidoğan etik boyutu

### YAYIN KURULU

Neonatoloji konusunda uzman olan her hekim, öğretim elemanları temel olmak üzere yayın kurulunun temel üyesidir. Tüm Türk Dünyası Neonatoloji Uzmanları doğal yayın kurulundadır.

Her üye yayını kabul etmek veya ret etmekte serbest olup, gerekçesini sunması beklenmektedir.

### SORUMLULUK BİLGİSİ

Tüm yayınlardaki görüşler, çalışmalar, olgu sunumları yayını yapan bireyin sorumluluğundadır. Hukuksal boyut olduğu zaman yayını ileten kişi doğrudan sorumlu olarak değerlendirilecektir.

Yayınlara sunulan görüşler, karşı görüşler de aynı şekilde bunları belirtenlerin sorumluluğundadır.

Herhangi bir şekilde gözden kaçan etik ihlaller ve hukuksal yayın haklarının ihlali durumunda geriye dönük yasal işlemlerin yapılacağı bilinmelidir. Ceza ancak ülkelerin yasalarına göre verilmesine karşın, etik ihlaller ve birey hakkının zedelenmesi Dergide açık olarak belirtilecek, aleni ilan edilecektir. Tüm sorumluluk yazara aittir.

Türk Dünyası Neonatoloji Dergisi COPE etik ilkelerini benimsemektedir. Etik değerlendirmeler bu kapsamda ele alınacaktır.

## THE AIMS AND SCOPES OF THE TURKISH UNIVERSE NEONATOLOGY JOURNAL

The Turkish Universe Neonatology Journal is the prime source for the cooperation and collaboration of Turkish Universe, regarding Neonatology Perceptions. Means the unifications and get together of the Social Anthropology Science, Sociology, Philosophy and other social aspects with the Medical Science at Neonatology.

Pediatric Genetics, Embryology, Fetal, Perinatal and Developmental Biology, Molecular Genetics, Physiology, Biochemistry, Pharmacology, Dietetics, IVF and other subjects concerning the beginning of life and Perinatal/Neonatal life period.

The psychiatric status and cultural precautions, custom and regulation, problems of the mother, pregnant also concerns the Journal aspects. Papers resulting the experimental findings, animal studies, hypothesis and the development process and disorders in the human embryo, fetus and newborn abstracts will find a place et this Journal.

Care and applications, growth and development, nursing and other precaution of the premature/newborn applications, all will welcome to this Journal for evaluation.

Biostatistics is essential for the research and evidence-based aspects, but not for personal comments and decisions. Evaluations are free for discussion, but the evidences must be real and true, objective ones. No rights for the mobbing and other inhuman discussion will be right to an individual.

As a summary, brief conclusion, everything concerning human being, for genetics, as a cell, embryo, fetus, newborn, and other social and cultural aspects will be the prime source at this Journal.

## PUBLICATION LANGUAGE

Manuscripts will be written in Turkish (Anatolian Turkish) and English in summary. The publication can be bilingual presentation.

## BASIC ETHICAL PRINCIPLES

Turkish Universe Neonatology Journal, as the prime rights to the “*civil liberties*”, concerning the unborn rights, embryo and fetal, even preterm and newborn rights, all for the honor of human and esteem of as a humanity. No discriminations between the unborn and born ones, sex, race and other determinations are not acceptable even not mentioned. All humans are the same race of Homo sapiens, sapiens, and no one have right to superiority or inferiority and mobbing to others. Medicine must be leading the ethical concepts as humanity, and expected from all at the moral, virtues and Principles of Human Rights aspects. At the Journal, the main is humanity and civil rights, liberties.

Turkish Universe Neonatology Journal, as a cultural subject, try to make close relation, cooperation and unification by social and cultural aspects, concerning the scientific subject of Neonatology.

## THE PRINCIPLES OF THE EVALUATION

To obtain the unification, the evaluation, assessment and valuation of the ideas, subjects and abstracts, the person for profession at the subject will be taken into notice. The peer review must be taken for valuation of the topic of the issue. The concepts of the reviewer decisions, judgements can be also mentioned at the journal, upon request of the inspector.

## CONCERNS

Manuscripts may be submitted under the following sections:

- Editorials
- Reviews
- Original Papers
- Discussion of the cases
- The historical aspects of the Neonatology and personal letters and decisions of individual perspectives
- Consensus Statements
- Protocols
- Short communications
- Novel insights from clinical practice/case reports
- Commentaries
- Educational Science
- Communication and computer science, artificial intelligence
- Psychiatry in Newborn
- Research briefings
- Source of Neonatal Medicine
- Letters to the editor
- Rights to life in legal aspects, in neonatology
- Ethical aspects at the Neonatology

## EDITORIAL BOARD

All the professions on Neonatology for this Journal. The educational individuals (professors and associated professors) preferred for the editorial board.

## DISCLAIMER/THE LEGAL RESPONSIBILITY

The statements, the opinions, the concepts on philosophy and discussions are solely and completely to the authors and contributor's responsibility. The Journal respects the individual ideas and decisions, as civil liberties. But not give the permission to make harm and other non-ethic and illegal approach to them.

The publisher and editors disclaim responsibility for any injury to person, to the property resulting from any ideas, discussions and methods, instruction or products or the advertisements, to the contents or commercial indications.

The editors follow the COPE Principles (Commission of Publication Ethics) for the evaluation at the discussions.

Lawful approach for each state/country differs, therefore the conclusion will be indicated at the journal for further legitimate evaluation.

## Editörden Mektup (Sürüm 6; 2018/2)

### SUNUŞ

Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisinin Altıncı Sayısının Pediatrik Genetik Bilim Dalı kapsamına ayrılmış ve Gebelik döneminde bebeklerin oluşumu ile ilintili olarak, genetik irdeleme temelinde ve olayın felsefe yönü ile, var oluş kavramı ile bütünleştirerek sunmaktayız.

Neonatoloji Bilim Dalı yaşam ve yaşamın ilk adımları olarak, var oluşmanın temellerini, temel bilimler olan, fizik, kimya penceresinden de bakarak, fizyoloji, fizyopatoloji ve Genetik Bilim Dalları altında bütünleştirmek amaçlanmıştır.

Yenidoğan Dergisi sosyal ve kültürel boyutları da kapsamı açısından internette bu konudaki yazıların da alındığı ve bunları yorumlayarak iletildiği görülecektir. Bu açıdan İnternet-Wikipedia gibi kaynaklardan da yararlanılmaktadır. Bazı üniversitelerin bilgilendirme için hazırladığı görüşler ve bilgilerin de ele alındığı gözlenecektir.

Resimler, çizimler ve şiirler belirtilmediği sürece Editöre aittir, doğa resimleri tercih edilmiştir. Kaynaktan alınan grafikler, resimler ve şekillerin yanında referansı ayrıca sunulmaktadır.

*“Haber doğru, yorum hür”* prensibi ile katkılarda belirli bir sınırlama olamayacağı vurgulanmaktadır.

Bu sayı; temel konu olarak Pediatrik Genetik Bilim Dalı kavramının Neonatoloji temelinde olmak üzere yapılandırılmaktadır. Ülkemizde ilk Tıbbi Genetik Uzmanlarından olan Prof. Dr. Nurettin Başaran'ın konuk editörlüğü ile bu sayı sunulmaktadır. Derginin yorumu olarak *“Çalışmalar değişik bir bakış açısı ile ele alınmış ve bana göre de çok olumlu olmuştur. Yayınlanma niteliği gayet yüksek bir çalışmadır”* ifadesini eklemiştir.

Tüm katkıda bulunanlara da ayrı ayrı ve tüm insana insanlık konusunda destek ve yardım edenlere şükranlarımızı sunarız.

Yararlı olması, bilimsellik yanında sosyal ve kültürel katkılara neden olması dileğimle,

**Prof. Dr. M. Arif AKŞİT**

**Eskişehir, 2018**

Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Yenidoğan Dergisi  
2018/2: Pediatri Genetik Özel Sayısı, 1-2

# İçindekiler

<b>Derginin Amacı ve İlkeleri</b>	iii
<b>THE AIMS AND SCOPEs</b>	iv
<b>Genel Sunuş</b>	v
<b>İçindekiler</b>	vi
<b>B Ö L Ü M 1: FARKINDALIK-İLKELER</b>	1-366
<b>Bölüm Sunuşu</b>	vii
<b>1-Sorunlu/Kusurlu/Engellilerde Farkındalık 1</b> Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Osmangazi Üniversitesi M.A. Akşit, M. Kuşku, Ö. Şaylıgil, KATKI: N. Başaran	
<b>2-Engellilerde Farkındalık Boyutu</b>	62
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Osmangazi Üniversitesi M.A. Akşit, Ö. Şaylıgil	
<b>3a- Convention on IDH, is evaluated</b>	239
Eskişehir Acıbadem Hospital and Osmangazi University M.A. Akşit, M. Kuşku, Ö. Şaylıgil	
<b>3b- Engelli Sözleşmesinin Sorgulanması</b>	249
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Osmangazi Üniversitesi M.A. Akşit, M. Kuşku, G. Oktay, Ö. Şaylıgil	
<b>4-Hepimiz aynı yapıdan oluşmuşuz</b>	290
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Neonatoloji, Radyoloji Bilim Dalları M.A. Akşit, T. Kaya	
<b>5-Farkındalık Üzerine bir Yaklaşım</b>	297
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Neonatoloji, Psikoloji Bölümleri M.A. Akşit, A. Özsoy	
<b>6- Farkındalık Ekonomisi</b>	305
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Neonatoloji Yoğun Bakım Ünitesi M.A. Akşit, E. Sayar, M. Uçkaç	
<b>7-Protokollerin Etik çerçeveleri</b>	344
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Osmangazi Üniversitesi M.A. Akşit, Ö. Şaylıgil	
<b>8-Bakma ile Görme</b>	363
Eskişehir Acıbadem Hastanesi, Neonatoloji, Göz Bölümü M.A. Akşit, Zeki Ermiş,	

## Tasarlanan İkinci Bölüm Üniteleri

<b>Derginin Amacı ve İlkeleri</b>	iii
<b>THE AIMS AND SCOPEs</b>	iv
<b>Genel Sunuş</b>	v
<b>İçindekiler</b>	vi
<b>B Ö L Ü M 2/1: GENETİK DANIŞMANLIK</b>	
<b>Bölüm Sunuşu</b>	vii
<b>9-Kuvvet Ayrılığı</b>	
<b>10- Genetik Danışmanlık</b>	
<b>11-Danışmanlık İşlevi</b>	
<b>12-Genetik Özellikler</b>	
<b>13-Anomali Taramaları</b>	
<b>B Ö L Ü M 2 / 2 : Ö L Ç Ü T L E R</b>	
<b>14-Genel Ölçütler</b>	
<b>15-Kız Çocukları Ölçütleri</b>	
<b>16-Erkek Çocukları Ölçütleri</b>	

## Editörden Mektup (Sürüm 6; 2018/2)

### Bölüm 1: Farkındalık

#### **BİRİNCİ BÖLÜM SUNUŞU**

Sorun, kusur ve engelli olan, ayrıca prematüre gibi uzun süreçli bir sağlık sorunu olan bebeklerin toplumda ayrıcalık içinde olmaması, onların da yine birere kişilik olarak insan haklarının tümüne sahip olduğu bilincinde olunmalıdır.

Bu Bölümde Farkındalık konusunda irdelemeler, felsefi yorumlar ve etik ilkeler üzerinde durulacaktır.

İlk planda ilkeler oluşturulmaya çalışılmış, daha sonra bunun felsefe yorumu gündeme getirilmiş ve Engelli ile ilgili Antlaşmalar irdelenmiştir. Daha sonra tüm varlıkların aynı yapıları olduğu algısı ile “*hepimiz biriz*” vurgusu yapılarak, farkındalık üzerine bir bakış ve farkındalık ekonomisi gündeme getirilmiştir.

Protokollerin etik, hukuk ve yaklaşımları bu Bölümde incelenen hususlar olmuştur.

İkinci Bölümde Pediatrik Genetik konusu ağırlık kazanmaktadır.

İnternet-Wikipedia gibi kaynaklardan da yararlanıldığı gözlenecektir. Bazı kişisel görüşler ve bilgilerin de ele alındığı gözlenecektir.

Resimler, çizimler ve şiirler ayrıca ek olarak belirtilmediği durumlarda Editöre aittir.

“*Haber doğru, yorum hür*” prensibi ile bağımsız görüşler ele alınmaktadır.

Yararlı olması, bilimsellik yanında sosyal ve kültürel katkılara neden olması dileğimle,

**Prof. Dr. M. Arif AKŞİT**

**Eskişehir, 2018**



*M. A. Akşit Koleksiyonundan*