



Ailesinde Kalıtsal İşitme Kaybı Olan Bebeklerin Yenidoğan Tarama Testi Sonuçları

Newborn Screening Test Results for Babies with Hereditary Hearing Loss in Their Familial History

Nedriye Fatıma ATA¹, Bahriye HORASANLI², Hilal YÜCEL³

ÖZET

Yenidoğan İşitme Tarama Programı işitme açısından her yenidoğan bebeğe Otomatik İşitsel Beyinsapı Cevabı testi yapılır. İşitme kaybı sağlıklı yenidoğanlarda 1000 canlı doğumda 1 ila 3 arasında değişirken, işitme kaybı açısından yüksek riskli bebeklerde 100'de 2 ila 4 arasında değişmektedir. Konjenital işitme kaybının %50-70'i kalıtsaldır. İşitme kaybı açısından yüksek riskli olan bebeklerin tarama testinden "sağlam" sonucu alsalar dahi 6 aylık olduklarında kontrol amaçlı referans merkezlerinde ikinci bir işitme tarama testi yaptırmaları zorunludur. Bu bebeklerin erken tanı, tedavi ve rehabilitasyonu için yenidoğan işitme tarama testleri büyük önem arz etmektedir. Ancak ilk tarama testinden "sağlam" sonucu alan bebeklerden bir kısmı aileleri tarafından referans merkeze götürülmeyp testleri ihmal edilmektedir. Bu nedenle ailesinde kalıtsal işitme kaybı olan bebeklerin testlerinin eksiksiz bir şekilde tamamlanması için çalışmalar artırılmalıdır. Bu derleme ailesinde kalıtsal işitme kaybı olan bebeklerin yenidoğan tarama sonuçlarını incelemek amacıyla yapılmıştır. Derleme sonucunda ailesinde kalıtsal işitme kaybı bulunan bebeklerin yalnızca çok az bir kısmının işitme tarama testlerinden kaldığı belirlenmiştir. Bunun temel nedeni, kalıtsal işitme kaybının teşhisinde yalnızca pozitif aile öyküsünün değerlendirilmesi ve bu durumun tanı süresinde yetersiz kalması olarak görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan işitme, kalıtsal işitme kaybı, işitsel beyin sapı yanıtı

ABSTRACT

The Newborn Hearing Screening Program performs an Automatic Auditory Brainstem Response test on every newborn baby for hearing. While hearing loss varies between 1 and 3 in 1000 live births in healthy newborns, it varies between 2 and 4 in 100 in babies at high risk for hearing loss. 50-70% of congenital hearing loss is hereditary. Babies at high risk for hearing loss are required to undergo a second hearing screening test at a reference center for control purposes when they are 6 months old, even if they receive a "healthy" result from the screening test. Newborn hearing screening tests are of great importance for the early diagnosis, treatment, and rehabilitation of these babies. However, some of the babies who receive a "healthy" result from the first screening test are not taken to a reference center by their families, and their tests are neglected. Therefore, studies should be increased to ensure that the tests of babies with hereditary hearing loss in their families are completed completely. This review was conducted to examine the newborn screening results of babies with hereditary hearing loss in their families. As a result of the review, it was determined that only a very small portion of babies with hereditary hearing loss in their families failed the hearing screening tests. The main reason for this was that only positive family history was evaluated in the diagnosis of hereditary hearing loss, and this situation was insufficient for the diagnosis process.

Keywords: Neonatal hearing, hereditary hearing loss, auditory brainstem response

¹Odyolog, KTO Karatay Üniversitesi, Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, Odyoloji Tezli Yüksek Lisans Programı, Konya, Türkiye. ORCID: 0009-0004-0603-6933 (**Sorumlu Yazar**)

²Doç. Dr., KTO Karatay Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Konya, Türkiye. ORCID: 0000-0003-3142-1011

³Doktor, Konya Şehir Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya, Türkiye. ORCID: 0000-0002-1855-3186

Sorumlu Yazar: Nedriye Fatıma Ata, KTO Karatay Üniversitesi, Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, Odyoloji Tezli Yüksek Lisans Programı, Konya, Türkiye, e-posta: nedriye.ata@gmail.com



Bu eser [Creative Commons Atıf 4.0 Uluslararası Lisansı](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) ile lisanslanmıştır.

GİRİŞ

Sensörinöral işitme kaybı (SNİK) insidansı, sağlıklı yenidoğanlarda 1000 canlı doğumda 1 ila 3 arasında değişirken, yüksek riskli bebeklerde 100'de 2 ila 4 arasında değişir; bu 10 kat artış demektir (Denoyelle vd., 2021). Doğumda işitme kaybı vakalarının %68'inde genetik bozuklukların olduğu tahmin edilmektedir (Morton ve Nance, 2006). Erken teşhis ve işitme cihazı kullanımına 6 ay içinde başlanması en iyi sonuca ulaşmamızı sağlar. İşitme bozuklukları, fark edilmediği ve tedavi edilmediği takdirde, konuşma gelişimini olumsuz yönde etkiler, psikolojik ve zihinsel bozukluklara yol açabilir (Bolat ve Genç, 2012). Depresyon, şizofreni ve diğer psikozlar, anksiyete ve nörobilişsel bozukluklar dahil olmak üzere birçok psikiyatrik bozukluk işitme kaybıyla ilişkilendirilmiştir (Blazer, 2020). Yenidoğanlarda işitme taraması programları, doğumdan sonraki ilk günlerde işitme bozukluğunun tespit edilmesini sağlar. İşitme bozukluğunu belirlemeye yönelik programlar son yıllarda önemli ölçüde ilerleme kaydetti ve bunların uygulamaları dünya çapında artmaya devam etmektedir. Başlangıçta risk faktörlerini temel alan bu programlar, işitme kaybı olan bebeklerin yalnızca %50-75'ini tanımlamıştır (Denoyelle vd., 2021). Güncel öneriler tüm bebeklerde evrensel işitme taramasının yapılması yönündedir. Kullanılan teknikler öncelikle Otomatik İşitsel Beyinsapı Yanıtlarını (T-ABR) içerir. Bu test yenidoğanlarda ve bebeklerde kolaylıkla gerçekleştirilebilir. Risk faktörlerinden biri bebeğin ailesinde kalıtsal işitme kaybı bulunmasıdır (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2020). İşitme tarama testi sırasında kalıtsal işitme kaybı riski varlığı ailede işitme kaybı olup olmadığına yönelik soru sorma yoluyla belirlenir. Bu derleme ailesinde kalıtsal işitme kaybı riski olan bebeklerin yenidoğan tarama sonuçlarını incelemek amacıyla yapılmıştır.

Yenidoğan İşitme Tarama Tarihçesi

1927 yılından itibaren Amerika Birleşik Devletleri'nde, işitme tarama testi, okul çağındaki çocuklara uygulanıyordu. İşitmenin dil gelişimine etkisinin anlaşılmasıyla, işitme taraması 2-5 yaşlar arasındaki çocuklara yapılmaya başlanmıştır (Northern ve Downs, 2002). 1982'de Bebek İşitme Ortak Komitesi tarafından işitme sağlığı açısından yüksek riskli yenidoğanlara üç aydan önce işitme taramasının yapılması gerektiği bildirilmiştir (Bebek İşitme Ortak Komitesi, [BİOK], 1982).

1993 yılında yapılan “Bebek ve Küçük Çocuklarda İşitme Bozukluğunun Erken Tanısı” konulu bir panelde, yenidoğanlarda ilk üç ayda işitme taraması yapılması önerilmiştir. 1995 yılında Bebek İşitme Ortak Komitesi, işitme kayıplı bebeklerin %50'sinin risk etmeni taşıdığını, bu yüzden işitme taramasının tüm yenidoğanlara yapılması gerektiğini bildirmiştir (BİOK, 2007). Amerikan Pediatri Akademisi 1999'da “Yenidoğan ve Bebek İşitme Kaybının Tanısı ve Tedavisi” başlıklı yazı yayımlamıştır. Bu yazıda işitme tarama testinin ilk üç ayda, müdahalenin de ilk altı ayda yapılması önerilmiştir (Erenberg vd., 1999).

Ülkemizde ise yenidoğan işitme tarama çalışmalarını 1994'te Marmara Üniversitesi Odyoloji Anabilim Dalı başlatmış, 1998'de Hacettepe Üniversitesi bu çalışmaya dahil olmuştur. 2000'de Sağlık Bakanlığı ile Hacettepe Üniversitesi Odyoloji Anabilim Dalı işbirliği ile Ankara Zübeyde Hanım Doğum hastanesinde işitme taraması başlatılmıştır (Bolat ve Genç, 2012). 2004'te yenidoğan işitme taraması çalışmaları tüm ülkede başlatılmıştır. Yenidoğan işitme taraması 2005 yılında Bakanlığın programına Ulusal Yenidoğan İşitme Tarama Programı (UYİTP) olarak alınmıştır. UYİTP web sayfasının ismi 2014'te “T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye Ulusal İşitme Tarama Programı” (İTP) olarak değiştirilmiştir.

İşitme Kayıpları

İşitme kaybı, bir kulakta veya her iki kulakta işitme yollarının herhangi bir yerinde oluşan patolojiler nedeniyle fonksiyon bozukluğu oluşmasıdır. Bu fonksiyon bozuklukları bireyde konuşma ve anlama becerilerini etkileyerek bireyin hayatını olumsuz yönde etkilemektedir. İşitme kaybı; işitme kaybının tipi, derecesi ve konfigürasyonuna göre tanımlanmaktadır (Çolpan, 2015).

Yenidoğan İşitme Kaybı Nedenleri

Yenidoğan işitme kaybının bilinen birçok nedeni vardır. Amerikan Pediatri Akademisi'nin Bebeklerde İşitme Ortak Komitesi, doğuştan veya geç başlangıçlı çocukluk çağı işitme kaybı için çeşitli risk faktörleri belirlemiştir. Yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatış alakalı bir risk faktörüdür; işitme kaybının yaygınlığı doğum ağırlığı azaldıkça artmaktadır (24-31 hafta arasında doğan prematüre bebeklerde %1,2-7,5 ve 750-1500 gr ağırlığındaki bebeklerde %1,4-4,8) (van Dommelen vd., 2015). Doğuştan enfeksiyon da önemli bir risk faktörüdür ve doğuştan sitomegalovirüs (CMV) enfeksiyonu, SNİK'in en yaygın genetik olmayan nedeni olarak öne çıkmaktadır (Grosse vd., 2008). Doğuştan kızamıkçık enfeksiyonunun en sık görülen komplikasyonu işitme kaybıdır (Schraff vd., 2007). Bebeğin hastane yatışına neden olan kafa travması öyküsü (temporal/kafa tabanı fraktürü), kulak malformasyonları ve temporal kemik bozuklukları, yarı damak/dudak anomalileri, menenjit, kan transfüzyonu gerektiren hiperbilirubinemi, yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 5 gün ve üzerinde yatış öyküsü bulunması, annede gebelikte meydana gelen maternal hastalıklar (hipotiroidizm, hipertansiyon, gestasyonel diyabet vb.), annenin gebelikte ototoksik ilaç kullanımı konjenital işitme kaybının diğer nedenleridir. İşitme engelli çocukların çoğunda, işitme kaybı genetik faktörlerden, çoğunlukla tek gen kusurundan kaynaklanır (Marazita vd., 1993). Doğumda işitme kaybı vakalarının %68'inde, 4 yaşında ise vakaların %54'ünde genetik bozuklukların olduğu tahmin edilmektedir (Morton ve Nance, 2006). Bu yüzden işitme kaybının genetik temelini anlamak giderek önem kazanmaktadır. Bugüne kadar işitme kaybının nedenini belirlemek için genetik olarak analiz edilebilen sendromik ve sendromik olmayan 160'tan fazla farklı gen bulunmaktadır (Jasper vd., 2015). Genetik kusurlar arasında nedenlerin %30'u sendromik olarak kabul edilirken, %70'inin sendromik olmadığı düşünülür ve bunların yaklaşık yarısının connexin kodlayan gendeki bir mutasyona bağlı olduğu varsayılır (Rehm, 2005). Bugüne kadar işitme kaybıyla ilgili 220'den fazla gen tanımlanmış ve işitme kaybıyla birlikte seyreden 600'den fazla sendrom tanımlanmıştır. En yaygın sendromlardan bazıları: Usher, Pendred, Jervell-Lange-Nielsen, Waardenburg, Branşiootorenal ve Alport Sendromu'dur (Tropitzsch, 2023). İşitme tarama protokolleri, genetik işitme kaybına yönelik teşhis seçeneklerini önemli ölçüde genişletmiş ve bunları daha erişilebilir hale getirmiştir.

Yenidoğan İşitme Taramalarında Kullanılan Testler

1. Otomatik ABR:

T-ABR, işitsel uyarana yanıt olarak sekizinci kraniyal sinirden (koklear sinir) inferior kollikulusa kadar aksiyon potansiyellerinin toplamını ölçer. T-ABR 35 dB'de sunulan işitsel uyaranlar kullanılarak uygulanmaktadır. Alın, yanak ve mastoid üzerine yerleştirilen üç yüzey elektrodu, T-ABR tarafından uyarıya yönelik oluşturulan dalga formu kayıtlarını algılar (Güzel, 2022). Bu sonuca göre bebeğe her iki kulak için ayrı ayrı "geçti" veya "kaldı" sonucu verilir (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2019).

2. Otoakustik Emisyon Tekniği (OAE):

OAE testi ses uyaranlarına karşı kokleada bulunan dış tüylü hücrelerin yanıtlarını ölçer. Bebeğin dış kulak kanalına yerleştirilen bir mikrofon aracılığı ile OAE tarama testi yapılır. T-ABR testine göre yanlış pozitif sonuç alma oranı daha yüksektir (Güzel, 2022). Bu nedenle 2019 yılından itibaren ülkemizde yenidoğan işitme tarama testi olarak T-ABR'ye geçilmiştir (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2019).

İşitme Tarama Protokolü

Erken tanı ve ardından erken müdahale ve tedavi, çocukluk döneminde daha iyi gelişimsel sonuçları teşvik eder (Yoshinaga-Itano vd., 1998). İşitme kaybı zamanla ilerleyebileceğinden, yenidoğan işitme tarama programları ilerleyici işitme kaybı olan çocukları gözden kaçırabilir. Bu nedenle, risk altındaki bebekler için düzenli aralıklarla tekrarlanan taramalar önerilir (Korver vd., 2017). Ülkemizde ABR bebeklerde işitme değerlendirmesinde protokole yer almaktadır. T-ABR ve Klinik ABR olmak üzere iki çeşittir. İşitme siniri ve beyin sapında yer alan yapılar tarafından oluşturulan elektriksel aktivite kafa cildi üzerine yapıştırılan elektrotlar aracılığıyla kaydedilir. T-ABR'de kulağa düşük şiddette (30-45 dBHL) ses gönderilerek gelen cevaplar kaydedilmektedir. Test sonuçları "geçti" veya "kaldı" olarak sonuçlandırılmakta, test sonucu "kaldı" şeklinde sonuçlanan bebekler işitmenin detaylı olarak ölçülmesi için Referans Merkezlere yönlendirilmektedir. T-ABR yenidoğanlarda işitme tarama testi olarak kullanılmaktadır. Risk olan ve risk olmayan bebeklerin tümünde ilk 72 saat içinde uygulanır. Risk olmayıp T-ABR'yi geçen yenidoğanlar "sağlam" sonucu alır ve tarama protokolünden çıkarlar. "Kaldı" sonucu alan yenidoğanlara takipli olarak randevu verilerek 2. test yapılır. Bu testten geçen yenidoğanlar "sağlam" sonucu alır ve tarama protokolünden çıkarlar. 2. testten kalan yenidoğanlara randevu verilerek 3. test yapılır. Bu testten geçen yenidoğanlar "sağlam" sonucu alır ve tarama protokolünden çıkarlar. 3. testten de Risk faktörü olmayıp "kaldı" sonucu alan bebekler Referans Merkezlere sevk edilirler. Ancak Risk faktörü olup ilk 3 testten herhangi birinden geçen bebekler "Sağlam/Risk Nedeniyle Sevk" sonucu alıp 6. ayda kontrol amaçlı Referans Merkeze sevk edilirler. Risk faktörü olup 3. testten kalan bebekler Referans Merkeze sevk edilirler (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2020).

Driscoll'a göre kalıcı doğuştan işitme kaybına ilişkin pozitif bir aile öyküsünün bir risk faktörü olduğuna dair kanıt gövdesi düşüktür çünkü pozitif aile öyküsü olan çocukların yalnızca %1,43'ünde işitme kaybı vardır (Driscoll vd., 2015).

Sarbay ve arkadaşlarının 2014'te yaptığı çalışmada 100 risk faktörü bulunan bebek ve 100 risk faktörü bulunmayan bebek değerlendirmeye alınmıştır. Risk faktörü bulunan bebeklerden 17'si OAE testini geçememiştir. OAE testini geçemeyen 17 bebekten 12'si ABR testini geçmiş, 5'i kalmıştır. Risk faktörü bulunmayan bebeklerden 1'i OAE ve ABR testini geçememiştir. Risk faktörüne sahip bebeklerden 3'ü ailede işitme kaybı riski taşıyan bebeklerdir. Bu bebeklerden 1'i OAE testini geçememiş, fakat 3'ü de ABR testini geçmiştir (Sarbay vd., 2014)

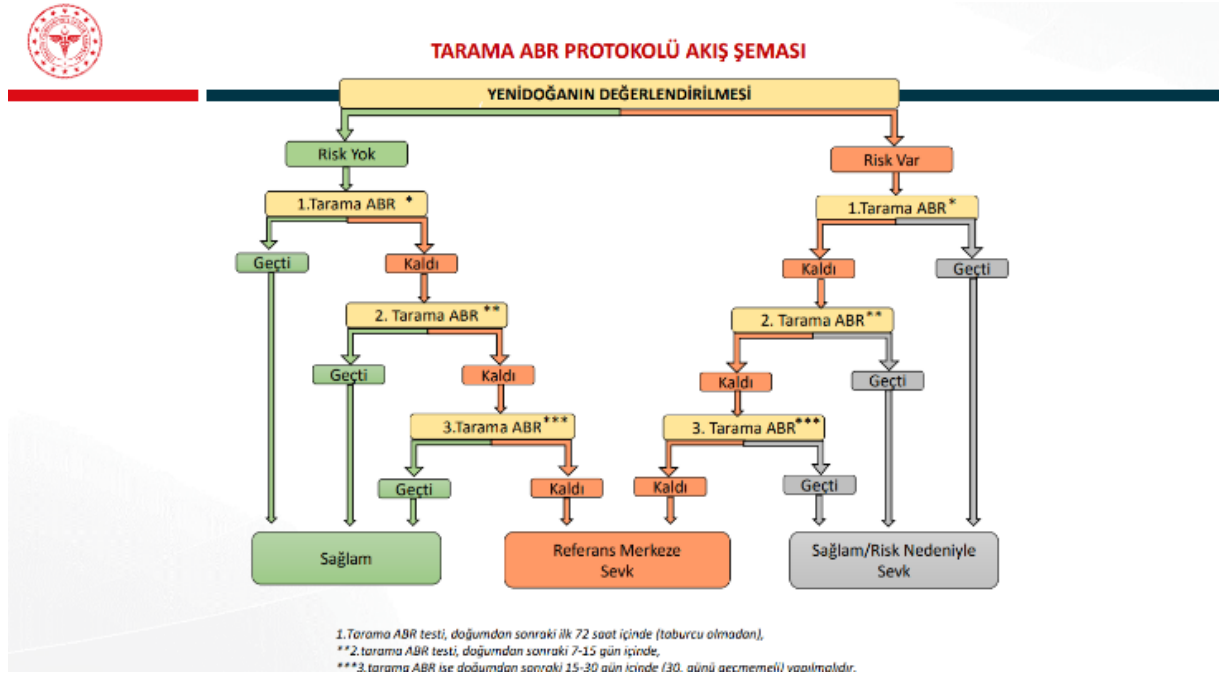
Sezer ve arkadaşlarının 2014'te yaptığı çalışmada 253 bebek değerlendirilmiştir. Bu çalışmada ailede işitme kaybı öyküsünün de içinde bulunduğu 7 risk faktörü grubunda anlamlı bir farklılık elde edilememiştir. Yalnızca annenin gebelik sırasında sistemik hastalık geçirme durumu işitme taraması açısından anlamlı olarak farklı bulunmuştur (Sezer vd., 2017).

Güzel'in 2022'de yaptığı çalışmaya göre ailesinde işitme kaybı olan 336 yenidoğandan 179'u (%53,3) erkek, 157'si (%46,7) ise kızdı. Çalışma kapsamına alınan ve ailesinde işitme

kaybı olan 336 yenidoğandan 6'sının hem sağ hem de sol kulağı Yenidoğan İşitme Tarama Testini geçememiştir. Kız bebeklerden %3,2'sinin, erkek bebeklerden %0,6'sının sağ kulağının işitme tarama testinden kaldığı görülmüş olup cinsiyete göre gruplar arasındaki farkın istatistiksel açıdan anlamlı düzeyde olmadığı saptanmıştır (Güzel vd., 2022).

Yuan tarafından Çin'de yapılan çalışmaya kalıtsal işitme kaybı olarak teşhis edilen vakaların yaklaşık %80'inin otozomal resesif genetik olduğu, her iki ebeveynin de normal işitmeye sahip olduğu ve değiştirilmiş genin tek bir kopyasını taşıdığı gösterilmiştir (Yuan vd., 2019). Bu nedenle, kalıtsal işitme kaybının önlenmesi yalnızca çok kuşaklı işitme kaybı geçmişi olan ailelere değil, aynı zamanda risk altındaki taşıyıcı ailelere de yönelik olmalıdır. Şu anda konjenital veya genetik işitme kaybını tedavi etmek için kesin bir yöntem bulunmamaktadır. İşitme cihazları ve koklear implantasyonlar hala konjenital işitme kaybı için ana rehabilitasyon yöntemleridir (Sharma vd., 2023).

T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı'nın Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü web sayfasında ve İşitme Tarama Portalı'nda 2020'de yayınladığı İşitme Kaybı Risk Faktörleri arasında ailede çocukluk çağına kalıcı işitme kaybı öyküsü bulunmaktadır (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2019).



Şekil 1. Tarama ABR Protokolü Akış Şeması (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2019)

SONUÇ VE ÖNERİLER

Yenidoğanlarda işitme kaybının nedenleri arasında kalıtsal işitme kaybı risk faktörü yer almaktadır. Ailesinde kalıtsal işitme kaybı olan bebeklerin düşük bir oranda da olsa unilateral veya bilateral olarak yenidoğan işitme tarama testinden kaldıkları ve referans merkeze sevk edildikleri görülmüştür. Bu bebeklerin erken tanı/tedavi/rehabilitasyonu için yenidoğan işitme tarama testleri büyük önem arz etmektedir. Yenidoğan taramalarının doğru yapılabilmesi ve bebeklerin doğru teşhis/tedavi/rehabilitasyon alabilmeleri için testler donanımlı, risk faktörlerini bilen doğru personeller tarafından yapılmalıdır. Bu nedenle ailesinde kalıtsal işitme kaybı olan bebeklerin testlerinin eksiksiz bir şekilde tamamlanması için çalışmalar

artırılmalıdır. Ayrıca kalıtsal işitme kaybını riskini yalnızca ailede pozitif işitme kaybı öyküsüne dayandırmamak, SNİK'e neden olan genleri keşfetmek ve bunları hastalarda test etmek, işitme kaybı yaşayan popülasyonlar için mevcut tedavi ve yönetim süreçlerini iyileştirecektir.

Çıkar Çatışması Beyanı

Yazarlar arasında çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Finansal Destek Beyanı

Araştırmada herhangi bir kuruluştan finansal destek alınmamıştır.

Yazar Katkıları

Araştırma Fikri/Kavramı: BH, HY, NFA

Araştırmanın tasarımı: NFA

Denetleme/ Danışmanlık: BH, HY

Veri toplama ve/veya İşleme: -

Verilerin analizi ve/veya yorumu: -

Literatür taraması: NFA

Makalenin yazımı: NFA

Eleştirel inceleme: BH, HY

Kaynaklar ve fon sağlama: -

KAYNAKLAR

Blazer, D. G. (2020). Hearing Loss: The Silent Risk for Psychiatric Disorders in Late Life. *Clinics in Geriatric Medicine*, 36(2), 201-209. <https://doi.org/10.1016/j.cger.2019.11.002>

Bolat, H., & Genç, G.A. (2012). Türkiye Ulusal Yenidoğan İşitme Taraması Programı: Tarihçesi ve Prensipleri. *Türkiye Klinikleri J.E.N.T.-Special Topics*, 5(2), 11-4.

Çolpan, B. (2015). Temel Odyoloji (E. Belgin, Ed.). Güneş Tıp Kitabevleri.

Denoyelle, F., Rouillon, I., Alvin, F., Parodi, M., Couloigner, V., Loundon, N., & Garabédian, N. (2021). Neonatal hearing screening. *Medicine Science (Paris)*, 37(5), 519-527. <https://doi.org/10.1051/medsci/2021064>

Driscoll, C., Beswick, R., Doherty, E., D'Silva, R. & Cross, A. (2015). The validity of family history as a risk factor in pediatric hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 79(5), 654–659. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.02.007>

Erenberg, A., Lemons, J., Sia, C., Trunkel, D., & Ziring, P. (1999). Newborn and infant hearing loss: detection and intervention. American Academy of Pediatrics. Task Force on Newborn and Infant Hearing, 1998-1999. *Pediatrics*, 103(2), 527–530. <https://doi.org/10.1542/peds.103.2.527>

Gelfand, S. A. (2016). Essentials of Audiology. Thieme Medical Publishers.

Grosse, S. D., Ross, D. S., & Dollard, S. C. (2008). Congenital cytomegalovirus (CMV) infection as a cause of permanent bilateral hearing loss: a quantitative assessment. *Journal of Clinical Virology*. 41(2), 57-62. <https://doi.org/10.1016/j.jcv.2007.09.004>

Güzel, Y. S. (2022). Ailesinde İşitme Kaybı Olan Yenidoğan İşitme Taraması Yapılmış Non-Sendromik Bebeklerin Güncel İşitme Rezervleri. Yüksek Lisans Tezi, Kapadokya Üniversitesi Lisansüstü Eğitim, Öğretim ve Araştırma Enstitüsü, Nevşehir.

Jasper, K. M., Jamshidi, A., & Reilly, B. K. (2015). Pediatric otolaryngology, molecular diagnosis of hereditary hearing loss: next-generation sequencing approach. *Curent Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*, 23(6), 480-4. <https://doi.org/10.1097/moo.000000000000208>

Bebek İşitme Ortak Komitesi. (1982). Joint Committee on Infant Hearing position statement 1982. *Ear and Hearing*. 4(1), 3-4. <https://doi.org/10.1097/00003446-198301000-00003>

Bebek İşitme Ortak Komitesi. (2007). Year 2007 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 120, 898–921.

Korver, A. M. H., Smith, R. J. H., Van Camp, G., Schleiss, M. R., Bitner-Glindzicz, M. A. K., Lustig, L. R., Usami, S-I., & Boudewyns, A. N. (2017). Congenital hearing loss. *Nature Reviews Disease Primers*, 3, 16094. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2016.94>

Marazita, M. L., Ploughman, L. M., Rawlings, B., Remington, E., Arnos, K. S., & Nance, W. E. (1993). Genetic epidemiological studies of early-onset deafness in the U.S. school-age population. *American Journal of Medical Genetics*, 46(5), 486-91. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320460504>

Morton, C. C., & Nance, W. E. (2006). Newborn hearing screening—a silent revolution. *The New England Journal of Medicine*, 354 (20), 2151-64. <https://doi.org/10.1056/nejmra050700>

Northern, J. L., & Downs, M. P. (2002). *Hearing in Children*, Williams & Wilkins Company.

Rehm, H. L. (2005). A genetic approach to the child with sensorineural hearing loss. *Seminars in Perinatology*, 29(3), 173-181. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2004.12.002>

Sarbay, H., Güven, Ş., Bozdağ, Ş., Yazar, A. S., Akova, S. & İşlek, İ. (2014). İşitme Bozukluğuna Neden Olan Risk Faktörleri ile Yenidoğan İşitme Taramasının Sonuçları Arasındaki İlişki. *Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi*, 54(1), 50-56.

Schraff, S. A., Schleiss, M. R., Brown, D. K., Meinzen-Derr, J., Choi, K. Y., Greinwald, J. H., & Choo, D. I. (2007). Macrophage inflammatory proteins in cytomegalovirus-related inner ear injury. *Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 137(4):612-8. <https://doi.org/10.1016/j.otohns.2007.03.044>

Sezer, H. Ö., Topal, K., Aksoy, H., Gereklioglu, Ç., Çelik, Ü., & Yıldırım, İ. (2017). İşitme Tarama Ünitesine Başvuran Bebeklerde İşitme Kaybı İçin Risk Faktörlerinin Belirlenmesi ve İşitme Tarama Testleri Sonuçlarına Etkisinin Araştırılması. *Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Dergisi*, 8(30), 19-26. <https://doi.org/10.17944/mkutfd.321707>

Sharma, N., Kumari, D., Panigrahi, I., & Khetarpal, P. (2023). A systematic review of the monogenic causes of Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL) and discussion of Current Diagnosis and Treatment options. *Clinical Genetics*, 103(1), 16-34. <https://doi.org/10.1111/cge.14228>

T.C. Sağlık Bakanlığı. (2019). Tarama ABR Protokolü Akış Şeması. Erişim adresi: https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi-db/Programlar/Guncel_Test_Protokolu_.pdf. Erişim tarihi: 20.09.2024

T.C. Sağlık Bakanlığı. (2020). Güncel Yenidoğan İşitme Kaybı Risk Faktörleri. Erişim adresi: https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi-db/Programlar/Gncel_Yenidoan_itme_Kayb_Risk_Faktrleri.pdf. Erişim tarihi: 20.09.2024

Tropitzsch A., Schade-Mann, T., Gamerdinger, P., Dofek, S., Schulte, B., Schulze, M., Fehr, S., Biskup, S., Haack, T. B., Stöbe, P., Heyd, A., Harre, J., Lesinki-Schiedat, A., Büchner, A., Lenarz, T., Warnecke, A., Müller, M., Vona, B., Dahlhoff, E., Löwenheim, H., & Holderried, M. (2023). Variability in cochlear implantation outcomes in a large german cohort with a genetic etiology of hearing loss. *Ear and Hearing*, 44(6), 1464-1484. <https://doi.org/10.1097/aud.0000000000001386>

van Dommelen, P., Verkerk, P. H., & van Straaten, H. L. (2015). Hearing loss by week of gestation and birth weight in very preterm neonates. *The Journal of Pediatrics*, 166(4), 840-3. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2014.12.041>

Yoshinaga-Itano, C., Sedey, A. L., & Coulter, D. K., & Mehl, A. L. (1998). Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics*. 102(5),1161-71. <https://doi.org/10.1542/peds.102.5.1161>

Yuan Y., Li Q., Su Y., Lin Q., Gao X., Liu H., Huang S., Kang D., Todd N. W., Mattox D., Zhang J., Lin X., & Dai P. (2019). Comprehensive genetic testing of Chinese SNHL patients and variants interpretation using ACMG guidelines and ethnically matched normal controls. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 231-243. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0510-6>