

AKRABA EVLİLİKLERİNDEN KAYNAKLANAN GENETİK HASTALIKLARIN ENGELLENMESİ:

(Heterozigot Tarama Paneli)

Tek gen hastalıkları dediğimiz tedavisi bulunmayan ve ağır zeka yada gelişme gerilikleri ve hatta ağır vücut engelleri ile seyreden yüzlerce sayıdaki genetik hastalık özellikle akraba evlilikleri başta olmak üzere çocuk sahibi olmayı planlayan tüm eşler için en hayati konuyu oluşturmaktadır. Her insan çekinik genler ile aktarılan genetik hastalıklar için taşıyıcı olabilir, yani diğer bir deyişle hepimiz bazı genetik hastalıklar için taşıyıcı olabilmekteyiz ancak DNA'mızda taşıdığımız bu bozukluklar çekinik yapıda olduğu için bizi hasta etmez ve sağlığımız etkilenmez. Aralarında akrabalık bulunmayan kişiler bu bozuk genlerini bebeklerine aktarsalar bile yine onlarda taşıyıcı ve sağlıklı bireyler olarak dünyaya geleceklerdir. Oysa eşler arasında akrabalık söz konusu olduğunda eşlerin aynı bozuk geni taşıma ihtimalleri yüksek olduğundan hasta bebek sahibi olma ihtimalleri de artmış olur. Diğer bir deyişle eşler arasındaki akrabalık gizli olarak taşıdıkları genetik hastalıkların alt kuşakta ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Bu mekanizma günümüz modern tıbbi tarafından iyi tanımlanmış ve iyi bilinmekte olan bir durumken bilmediğimiz kısım ise kim hangi genetik hastalığı taşıdığıdır. Zira eğer eşler bir genetik hastalık için taşıyıcı iseler hasta çocuk sahibi olma riskleri en az % 25 tir ve bunu ilk hasta bebeklerini dünyaya getirmeden önce öngöremezler.

Heterozigot tarama paneli dediğimiz bu test ülkemizdeki en sık görülen ve ayrıca akrabalıktan kaynaklanan çok sayıdaki genetik hastalığı tarayabilmekte ve eşlerin taşıyıcı olup olmadığını ortaya koymamızı sağlamaktadır. Bu test paneli ülkemizde akraba evlilikleri sonucu sıklıkla karşılaştığımız genetik hastalıkların önemli bir kısmını yakalamak üzere planlanmıştır. Söz konusu genetik hastalıklar DNA'mız üzerinde bulunan ve mutasyon dediğimiz bozuklukların sonucunda ortaya çıkmaktadır ve bu test paneli ile eşlerden alınan kan örneklerinden elde ettiğimiz DNA'nın toplam 70 adet genetik hastalık ve bunlara ait 303 adet mutasyonun taranması gerçekleştirilmektedir.

Bu test paneli ile sadece henüz hiç bebek sahibi olmamış eşler değil aynı zamanda daha önce genetik hastalıklı bebek sahibi olmuş ancak bu bebeğin klinik teşhisi konulamamış olan eşlerde yeni bir gebelik planlamadan önce test yaptırarak taşımakta oldukları genetik hastalığın tanısının konulmasını sağlayabilirler ve böylece söz konusu hastalık bakımından yeni gebeliklerini prenatal veya preimplantasyon genetik tarama yöntemlerinden biri ile kontrol altında tutma olanağına kavuşabilirler. Bu test paneli tüm genetik hastalıkları kapsamadığı gibi listede bulunan 70 adet hastalığa yol açan tüm mutasyonları da kapsamamaktadır. Bu güne kadar bildirilen ve en sık karşılaşılan mutasyonlar bu tarama

testinin içerisinde yer almaktadır, bu nedenle test sonucunda normal bulunan eşler için genetik hastalık taşımadığı % 100 değildir. Dolayısıyla test vakaların büyük çoğunluğunu yakalamayı amaçlamaktadır. Buna benzer test panelleri son yıllarda birçok gelişmiş ülkede kullanılmaya başlanmış olup bu test ülkemiz için bir ilk olma özelliğini taşımaktadır.

Tüm bu hastalıkların listesi aşağıda çıkarılmıştır:

#	HASTALIK	+/-
1	Angelman Syndrome/Prader-Willi Syndrome	+
2	Achondrogenesis type 1B SLC26A2	+
3	Andermann Syndrome (Agenesis of the Corpus Colosum with Peripheral Neuropathy) SLC12A6	+
4	Argininosuccinate aciduria ASL	+
5	Aspartylglucosaminuria AGA	
6	Ataxia Telangiectasia ATM	+
7	Atelosteogenesis type 2 SLC26A2	
8	Bloom Syndrome	+
9	Bardet-Biedl syndrome	+
10	Biotinidase Deficiency (Multiple Carboxylase Deficiency)	+
11	Batten Disease, Juvenile Neuronal Ceroid	+
12	Lipofuscinosis CLN3	+
13	Beta ketothiolase deficiency ACAT1	+
14	Biotinidase Deficiency; Multiple Carboxylase Deficiency BTM	+
15	Canavan Disease ASPA	+
16	Carnitine-acylcarnitine Translocase Deficiency (CACT) SLC25A20	
17	Carnitin Palmitoyltransferase II Deficiency CPT2	+
18	Carnitine Uptake Defect SLC22A5	+
19	Carbamoylphosphate synthetase (CPS) CPS1	+
20	Cartilage-Hair Hypoplasia RMRP	+
21	Ceroid Lipofuscinosis, Neuronal 1; CLN1 PPT1	+
22	Ceroid Lipofuscinosis, Neuronal 2; CLN2 TPP1	+
23	Citrullinemia type I ASS1	+
24	<i>Creatine transporter defect, X-linked MR with seizures, short stature, and midface hypoplasia SLC6A8</i>	
25	Cystic Fibrosis	+
26	Diastrophic Dysplasia SLC26A2	
27	Dihydropyrimidine Dehydrogenase Deficiency DPYD	
28	Ethylmalonic Encephalopathy ETHE1	+
29	Fabry Disease	+
30	Familial Dysautonomia IKBKAP	
31	Familial Mediterranean Fever MEFV	+
32	Fanconi Anemia	+
33	Fragile X Syndrome	+
34	Gaucher Disease	+
35	Galactokinase Deficiency, Galactosemia II, GALK deficiency GALK1	+
36	Galactosemia GALT	+
37	Glutaric Acidemia type 1 (GA-1) GCDH	+
38	Glutathione Synthetase Deficiency GSS	+
39	Glycogen Storage Disease type 1a G6PC	+
40	Glycogen Storage Disease type 1b SLC37A4	+

41	Glycine Decarboxylase GLDC	+
42	GRACILE syndrome BCS1L	+
43	Guanidinoacetate Methyltransferase Glutaric Acidemia type 1 (GA-1) Deficiency GAMT	+
44	Hereditary Fructose Intolerance	+
45	Hypophosphatasia, AR	+
46	Hyperornithinemia-Hyperammonemia- Homocitrullinuria Syndrome (HHH)	+
47	Hyperoxaluria type 1	+
48	Hyperoxaluria type 2	+
49	Fructosemia ALDOB	+
50	Holocarboxylase Synthetase Deficiency HLCS	
51	Homocystinuria CBS	+
52	Hurler, Scheie, Hurler-Scheie disease (MPS1) IDUA	+
53	3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria, HMGCoA lyase deficiency HMGCL	+
54	Joubert Syndrome	+
55	Krabbe disease, GALC Deficiency	+
56	Leigh Syndrome, LRPPRC	+
57	Long-chain L-3- hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) HADHA	+
58	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase (MCAD)	+
59	Methylmalonic Aciduria	+
60	Methylmelonic Aciduria and Homocystinuria	+
61	Maple Syrup Urine Disease BCKDHA, BCKDHB	+
62	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase (MCAD) ACADM	+
63	Methylmelonic Aciduria and Homocystinuria, cblc Type MMACH	+
64	Methylmalonic Aciduria - MUT related MUT	+
65	Methylmalonic Aciduria (cobalamin deficiency) cblA type MMAA	+
66	Methylmalonic Aciduria (cobalamin deficiency) cblB type MMAB	+
67	Mucopolipidosis type IV MCOLN1	+
68	Nephrosis 1, congenital, NPHS1	+
69	Nieman Pick Type A & Type B SMPD1	+
70	Nemaline Myopathy	
71	Noonan/Leopard Syndrome	+
72	Nonketotic hyperglycinemia (NKH)	+
73	Ornithine Transcarbamylase Deficiency OTC	+
74	Phenylketonuria (PKU) PAH	+
75	Polycystic kidney and hepatic disease; Congenital Hepatic Fibrosis; Caroli Disease PKHD1	+
76	Pompe disease (Glycogen storage disease type II) GAA	+
77	Progressive Epilepsy with Mental Retardation (EPMR) CLN8	+
78	Recessive multiple epiphyseal dysplasia SLC26A2	+
79	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1 PEX7	+
80	Sickle-Beta Thalassemia	+
81	Severe Combined Immunodeficiency (AR), (Adenosine deaminase deficiency ADA)	+
82	Sjogren-Larsson syndrome FALDH Smith-Lemli-Opitz Syndrome DHCR7	+
83	Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome NPHS2	+

84	Spinal Muscular Atrophy	+
85	Tay-Sachs Disease HEXA	+
86	Tyrosinemia Type 1 FAH	+
87	Usher Syndrome Type I-II and III	+
88	X-linked Severe Combined Immunodeficiency IL2RG	+
89	Variant late infantile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis CLN5 CLN5	+
90	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) ACADVL	+
91	Zellweger, Neonatal Adrenoleukodystrophy, Infantile Refsum disease PEX1	+