

ANTALYA GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

>> SMA HASTALIĞI NEDİR ?

Spinal Müsküler Atrofi, yani kısaca SMA hastalığı bireyin merkezi sinir sistemini, periferik sinirsistemini ve iskelet kas sistemini etkileyen genetik yani kalıtsal bir motor nöron hastalığıdır.

> SMA HASTALIĞI KİMLERDE GÖRÜLÜR?

Hastalık büyük oranda SMA hastalıklı geni taşıyan anne ve babaların çocuklarında görülmektedir. SMA nadir görülen 7000 hastalık arasındadır. Nadir hastalık terimi ülkeden ülkeye hastalığın görülme sıklığına göre değişmektedir. Ülkemizde 6000 ile 10000 doğumda bir bebekte görülmektedir. Bilinen hasta sayısı yaklaşık 3000 civarındadır.

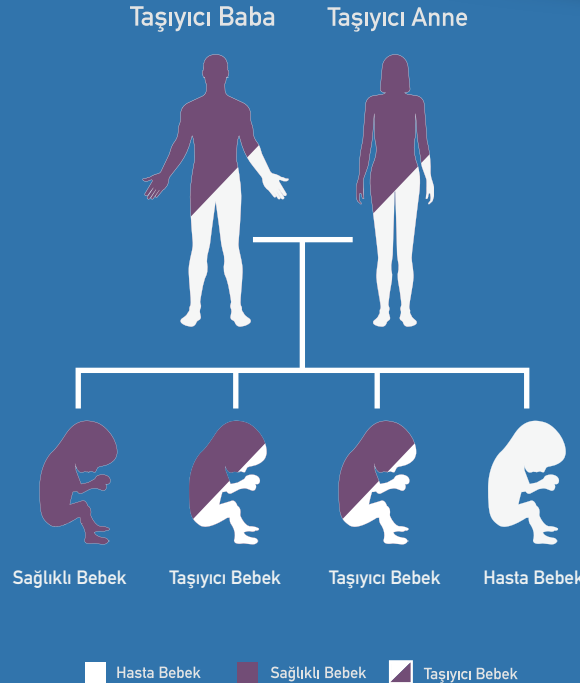
> SMA HASTALIĞI GENETİK MİDİR?

SMA hastalığı Otozomal Resesif yani sonraki kuşaklara çekinik özellikte aktarılan genetik bir hastalıktır. 5. kromozomun uzun kolunda bulunan SMA Genleri ve benzeri 4 gen ile aktarılmaktadır. Çok nadir tipleri ise baskın genler ve X'e bağlı genler ile geçiş göstermektedir. Taşıyıcı anne ve babanın çocuklarının %25 Hasta, %25 Sağlıklı, %50 Taşıyıcı olma ihtimalleri vardır.

> SMA HASTALIĞI ÖNLENEBİLİR Mİ?

EVET.

- > Toplum Eğitimi,
- > Taşıyıcı taraması,
- > Genetik danışma,
- > Gen ayıklanarak yapılan tüp bebek yöntemi ile sağlıklı çocuğa sahip olunarak önlenir.



> GENETİK DANIŞMA

Merkezimize SMA testi için başvuran kişilere öncelikle SMA hastalığı hakkında ayrıntılı bilgi verilmektedir. Soyağacı analizine göre risk değerlendirmesi yapılır akabinde genetik test onam formları doldurularak kişilerden kan örnekleri alınır.

Alınan örneklerden DNA izolasyonu gerçekleştirildikten sonra SMA testleri uygulanır ve sonuçlar raporlandıktan sonra karar aşamasında bireylere Genetik danışmanlık verilir.

> RAPOR DEĞERLENDİRMESİ

Çiftlerden her ikisinde de normal sonuç elde edilir ise sağlıklı çocuk sahibi olma konusunda aile bilgilendirilir.

Çiftlerden biri taşıyıcı, biri sağlıklı ise çocukların %50 sağlıklı %50 taşıyıcı olma ihtimali olur.

Çiftlerden her ikisine taşıyıcı ise çocukların %25 sağlıklı, %50 taşıyıcı ve %25 SMA hastası olma ihtimali olmaktadır.

> PNT veya PGD PLANLAMA

Doğum Öncesi Tanı Yöntemi (PNT Yöntemi)

Çiftler doğal gebelik düşünürler ise gebeliğin 3. ya da 4. aylarında bebekten alınan örnek ile SMA testi uygulanır bebekte SMA hastalığı saptanır ise gebeliğin sonlandırılması önerilir.

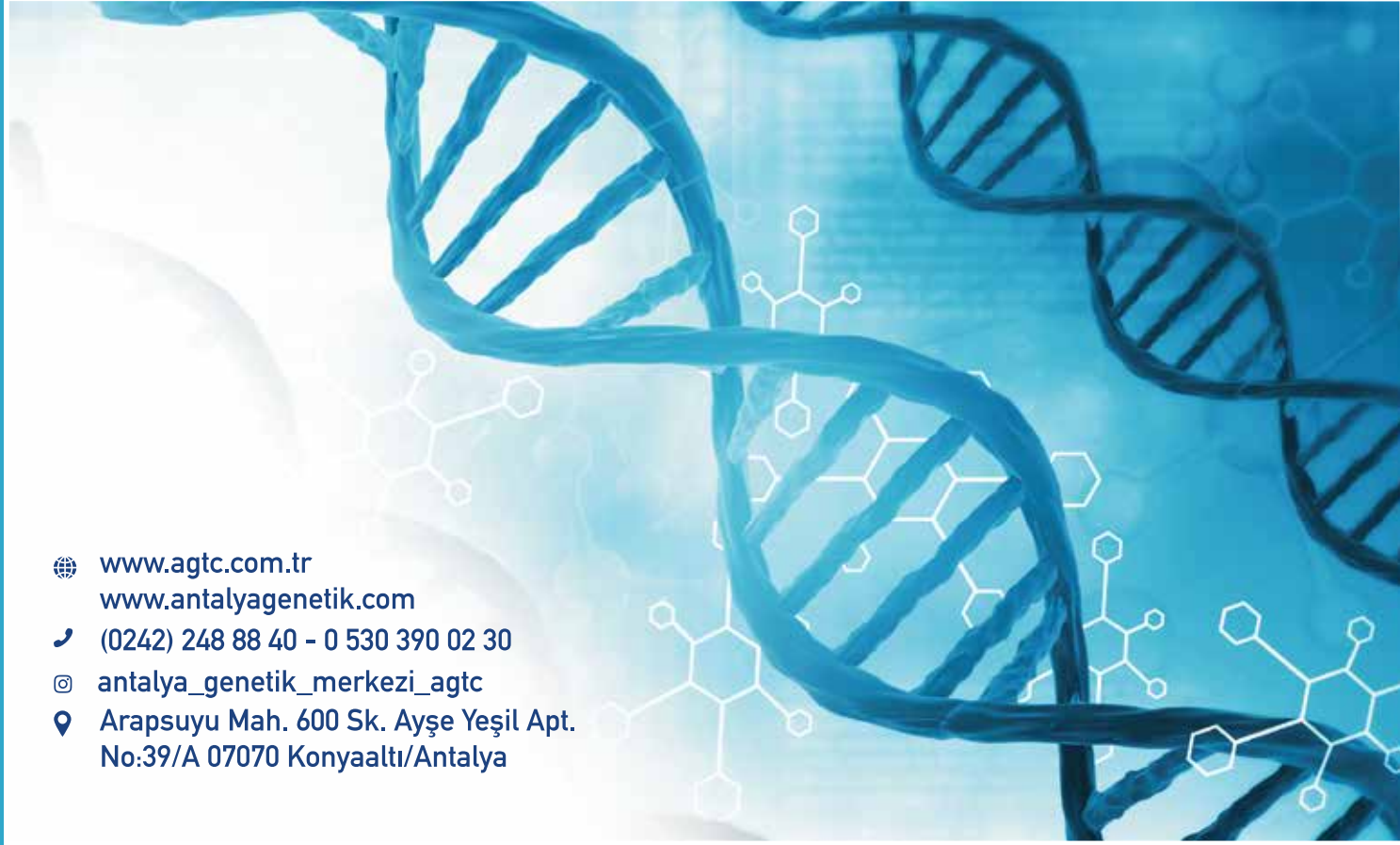
Çiftler taşıyıcı olduğunu bilmeden anne hamile kaldığında aynı yöntem uygulanır.

Gen Ayıklanarak Yapılan Tüp Bebek Yöntemi (PGD Yöntemi)

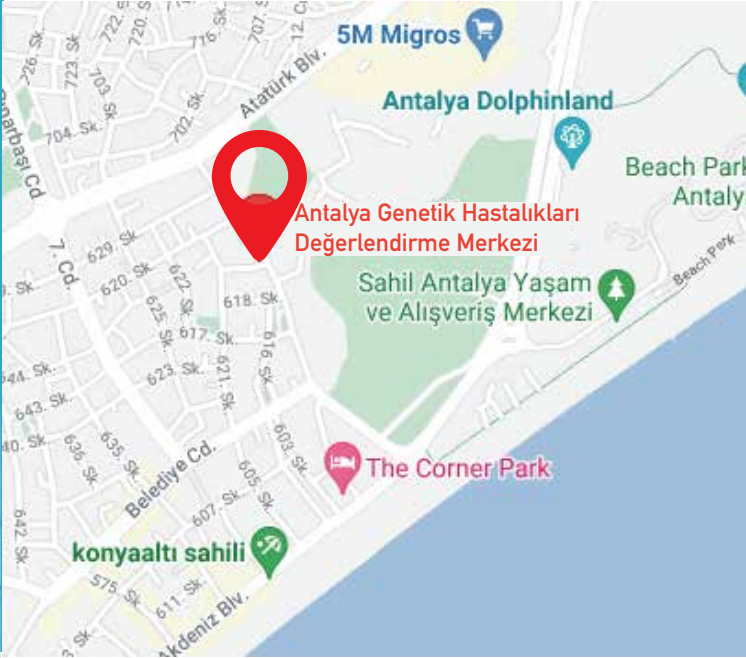
Çiftler taşıyıcı ise gen ayıklanarak yapılan tüp bebek yöntemi ile çiftler sağlıklı bir çocuğa sahip olabilir.

MERAK ETTİKLERİNİZ

- > SMA tarama testi evlilik öncesi bireylere uygulanır mı?
Evet.
- > SMA tarama testi gebelik öncesi bireylere uygulanır mı?
Evet.
- > SMA tarama testi nasıl uygulanır?
Bireylerden alınan bir tüp kan örneği ile yapılır.
- > SMA tarama testinden alınan kan örneklerine yapılacak uygulama nedir?
Kan örneklerinden DNA elde edilir, DNA lardan Gerçek Zamanlı PCR testi, MLPA testi veya Yeni Nesil Dizileme testi yapılır. Merkezimizde MLPA testi ile %95 sonuç alınmaktadır.
- > SMA tarama testi için alınan kan örneklerinin değerlendirmesi ne kadar zamanda sonuçlanır?
20 - 25 iş günü içerisinde sonuçlanır.
- > SMA tarama testi kan sonuçlarını nasıl öğrenebilirim?
Sonuç çıktığında kişilere bilgilendirme yapılmaktadır. Merkezimize gelen kişilere test sonucu ile birlikte ayrıntılı genetik danışma verilmektedir.



🌐 www.agtc.com.tr
www.antalyagenetik.com
☎ (0242) 248 88 40 - 0 530 390 02 30
📍 antalya_genetik_merkezi_agtc
📍 Arapsuyu Mah. 600 Sk. Ayşe Yeşil Apt.
No:39/A 07070 Konyaaltı/Antalya



**SMA ÖNLENEBİLEN
BİR HASTALIK
MIDİR?
EVET**

“Genetik Şifreniz,
AGTC
Yaşam Kaliteniz”