

# GENETİK HASTALIKLAR VE PRENATAL TANI YÖNTEMLERİ

# 2.

Öğr. Gör. Kübra KELLEÇİ<sup>1</sup>

## 1. GİRİŞ

Dünyada ve ülkemizde pek çok genetik hastalık bulunmaktadır. Tabii bu genetik anomaliler, akraba evliliğinin sık görülmesi, genetiği değiştirilmiş besin tüketimi, kimyasal kullanımı gibi pek çok faktör nedeniyle kalıtımımızda kalıcı izler bırakarak sonraki nesiller boyunca aktarılması sonucu açığa çıkmaktadır.

Konjenital anomaliler bebek ve çocukluk ölümleri, kronik hastalık ve sakatlığın önemli nedenleridir. Dünya Sağlık Örgütü verilerine göre konjenital anomaliler nedeniyle dünya çapında her yıl doğumdan sonraki 4 hafta içinde 303.000 yenidoğan öldüğü bilinmektedir. Bilinen en yaygın ve ciddi konjenital anomaliler kalp defekti, nöral tüp defekti ve Down sendromudur. Konjenital anomaliler bir veya daha fazla genetik, beslenme veya çevresel faktör sonucu meydana gelebilir ancak kesin nedenleri belirlemek genellikle zordur. Gebelik öncesi yeterli ve dengeli beslenme, folik asit takviyesi, yeterli iyot alımı ve gebelik öncesi bakım gibi yöntemlerle bazı konjenital anomalileri önlememiz mümkündür.

Yapılan araştırmalar yenidoğanların %5,3'ünün 25 yaşına kadar genetik bir rahatsızlık yaşanacağını göstermektedir. Kromozomal bozuklukların 153 doğumda 1 görülme sıklığı vardır, bu nedenle kromozomal bozuklukların taranmasında; biyokimyasal belirteçler, ultrasonografi ve son zamanlarda maternal plazmada hücresiz fetal DNA (Cff DNA) 'yı da içeren bazı prenatal tanı yöntemleri kullanılmaktadır. Genetik bozukluklar için tarama yöntemleri, ideal olarak evlilikten

<sup>1</sup> Beykoz Üniversitesi MYO