

14. BÖLÜM

GENETİK GEÇİŞLİ HASTALIKLAR, AKRABA EVLİLİĞİ VE PREKONSEPS İYONEL BAKIM, DANIŞMANLIK

Demet ÇAKIR¹
Nuriye ERBAŞ²

GİRİŞ

İnsan yaşamı fertilizasyonla başlar. Tek hücreli zigottan çok hücreli organizmanın gelişimi, mükemmel bir şekilde programlanmış bir dizi olayın sonucudur. Bu süreçte oluşabilecek herhangi bir aksama, bu ahengin bozulmasına ve genetik hastalıkların ortaya çıkmasına yol açabilir.

Genetik hastalıklar, dünyada olduğu kadar, ülkemizde de önemli bir sağlık sorunudur. Genel olarak toplumda doğan her 100 çocuktan 2-3'ünde (%2) çeşitli nedenlerden kaynaklanan anomaliler saptanmaktadır. Bu risk akraba evliliği yapmış olan çiftlerde iki katına (%4-5) çıkar. Kalıtsal hastalıkların, dünyada yaklaşık olarak tüm nüfusun %10'unu kapsadığı bildirilmektedir. Kalıtsal hastalıklarla beraber genetiğin günlük hayatımızdaki rolü gün geçtikçe daha fazla oranda ortaya konmaya başlanmıştır. Hipertansiyondan psikiyatrik bozukluklara kadar olan yelpazede toplumda sık rastlanan ve şikayet konusu olan hastalıklarda genetik etkenlerin rol aldığına anlaşılmaması ile, genetik polikliniklerine danışmanlık almak için çok sayıda kişi başvuruda bulunmaya başlamıştır.

Ülkemizde akraba evliliği oranı bölgeden bölgeye değişmekle birlikte ortalama %23,2 olup, bu oran dünyanın en yüksek akraba evliliği oranıdır. Olası olumsuz sonuçları nedeni ile akraba evlilikleri sadece ülkemizde değil, sosyo-ekonomik koşulları iyi olmayan diğer ülkelerde de özellikle otozomal resesif hastalıklar açısından genetik danışmanlık sürecinde önemli bir sorun olmaya devam etmektedir. Genetik hastalıkların bireylerle sınırlı kalmayıp, kuşaktan kuşağa aktarılma riskinin olması ve çoğunun kesin tedavisinin bulunmaması, bu sorunun temel nedenlerini oluşturur. Klinik olarak tanımlanmış genetik

¹ Öğr. Gör., Amasya Üniversitesi, Sabuncuoğlu Şerefeddin Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu, Sağlık Bakım Hizmetleri Bölümü

² Dr. Öğr. Üyesi, Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü

yer almaktadır. 2002 tarihli Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği ise kalıtsal kan hastalıklarından talasemi ve orak hücre anemisi başta olmak üzere hemoglobin hastalıklarını hedef alarak sınırlarını daha net bir biçimde belirlemiştir. Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği ve Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliğinde de doğum öncesi tanı bakımından anne uterusundaki embriyo ile tüpteki embriyo arasında herhangi bir ayırımı gidilmemiştir.

1979 tarihli Organ ve Doku Alınması, Saklanması ve Nakli Hakkında Kanunda 18 yaşını doldurmamış ve mümeyyiz olmayan kişilerden organ ve doku alınması yasaklanmıştır. 2008 yılında, Organ ve Doku Alınması, Saklanması ve Nakli Hakkında Kanununa dayanılarak hazırlanan Türkiye Kök Hücre Koordinasyon Merkezi Çalışma Esasları Yönergesinde vericilikte gönüllülük esas alınmıştır; her iki kanunda da henüz doğmamış bir vericiden söz edilmemektedir. 2010 tarihli İnsan Doku ve Hücreleri ile Bunlarla İlgili Merkezlerin Kalite ve Güvenliği Hakkında Yönetmelik kordon kanı için anneyi gönüllü verici olarak belirlemiştir. Canlı allojenik vericiler için seçim ölçütlerinde “gebelik (hematopoetik progenitor vericisi kardeşler hariç) ve emzirme durumunda alınamaz” ifadesi yer almaktadır.

SONUÇ

Genetik hastalıklar toplumda oldukça sık rastlanan ve nesilden nesile aktarılan hastalıklardır. Teknolojideki ilerlemeler ile birlikte genetik hastalıkların teşhis ve tedavisi, maddi ve manevi yükü prekonsepsiyonel dönemde verilen genetik danışmanlığın önemini daha da artırmaktadır.

KAYNAKLAR

- ACOG Committee Opinion (2017). Carrier screening for genetic conditions. American College of Obstetricians and Gynecologist: Washington, DC, Report 691.
- Akbaba M., Uludağ Kis S., Nazlıcan E., Gündüz E. (2012). Adana Havutlu Beldesinde özürlülük sıklığı ve özürlülerde akraba evliliği sıklığının araştırılması. TAF Preventive Medicine Bulletin, 11(6):725-730
- Brown T.A. (2013). Gene cloning & DNA analysis. Blackwell Publishing: London, pp.3
- Bruce K.D., Byrne C.D. (2009). The metabolic syndrome: common origins of a multifactorial disorder. Postgraduate Medical Journal, 85:1009.
- Ceylan G.G., Özbey Ü., Yüce H., Elyas H. (2007). 47, XYY sendromlu bir olgu. Fırat Tıp Dergisi, 12(3):239-242.
- Counsens N.E., Gaff C.L., Metcalf S.A., Detaycki M.B. (2010). Carrier screening for Beta-thalassaemia: a review of international practice. European Journal of Human Genetics, 18(10):1077-1083.
- Cummins P.L., Harrity C., Walsh D.J., Marron K.J. (2015). Male infertility and Klinefelter Syndrome (47, XYY). Clinical Case Reports, 5(11):26-32.

- Cunningham G.F., Gant F.N., Leveno J. K., Gilstrap C.L., Hauth C.J., Wnstrom D. K. (2015). Williams Jinekoloji, Nobel Tıp Kitapevleri: İstanbul, pp.334-45-6552-
- Çefle K. (2007). Genetik yönüyle otozomal dominant polistik böbrek hastalığı. Türk Nefroloji Diyaliz ve Transplantasyon Dergisi, Ek 1(16):1-8.
- Demir A. (2013). Etik açıdan insan genom projesi. İstanbul Ticaret Üniversitesi Sosyal Bilimler Dergisi, 12(23):317-327.
- Deniz R., Baykuş Y., Çelik Kavak E. (2016). Tekrarlayan erken gebelik kayıplarına yaklaşım. Kafkas Tıp Bilimleri Dergisi, 6(2):130-137.
- Durmaz B., Alpman Durmaz A., Özkinay F., Çoğulu Ö. (2011). Genetik danışmanlık ve önemi. Cumhuriyet Tıp Dergisi, 33:259-265.
- Ekici C. (2014). Preimplantasyon genetik tanı. İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, 3(2):49-53.
- Erçal D. (2008). Prenatal tanıda genetik. The Journal of Pediatrics, 6:47-50.
- Esen İ., Vidinlisan M.S., Demirel F., Yakut H.İ. (2010). Turner Sendromlu 40 vakanın klinik özellikleri. Çocuk Dergisi, 10(1):29-32.
- Esmer C., Urraca N., Carnevale A., Del Castillo V. (2004). Patient follow-up is a major problem at genetics clinics. Am J Med Genet A, 125A(2):162-166.
- Gabbe G.S., Niebyl J.R., Simpson L.J. (2009). Obstetri normal ve sorunlu gebelikler. Nobel & Güneş Tıp Kitabevi: İstanbul, ss.138-183.
- Gardner R.J.M., Sutherland G.R., Shaffer L.G. (2012). Chromosome abnormalities and genetic counselling. Fourth Ed., Oxford, pp.277.
- Güneş C., Bilir Gökşüğü S., Bekdaş M., Demircioğlu F. (2015). Trizomi 18: olgu sunumu. Okmeydanı Tıp Dergisi, 31(2):109-111.
- Kahraman S., Karlıkaya G. (2009). Ovulasyon induksiyonu. Memorial Hastanesi Yardımcı Üreme Teknikleri Merkezi: İstanbul, ss:161-177.
- Kaya I., Turan G.A., Ülker Y.S., Genç M., Kasap E., Gür E.B., Korkut B., Tatar S. (2015). Tekrarlayan gebelik kayıplarında sitogenetik analiz. İzmir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi, 19(2):66-70.
- Kızılkaya Beji N. (2015). Hemşire ve ebeler yönelik kadın sağlığı ve hastalıkları. Nobel Tıp Kitabevleri: İstanbul, ss. 215-250.
- Luft F.C. (2003). Mendelian forms of human hypertension and mechanisms of disease. Clin Med Res, 1(4):291-300.
- McPherson E. (2006). Genetic diagnosis and testing in clinical practice. Clin Med Res, 4: 123-129.
- Osborn M.L., De Witt G.T., Firs R.L., Zenel A.J. (2008). Pediatri. Güneş Kitabevi: İstanbul, ss.87-99.
- Özdemir H., Alper Z., Bilgel N. (2009). Consanguineous marriages in a suburb of a metropolitan city: a study from Bursa, Turkey. Türkiye Klinikleri J Med Sci, 29: 1235-1241.
- Resta R., Biesecker B.B., Bennett R.L., Blum S., Hahn S.E., Strecker M.N., Williams J.L. (2009). A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. J Genet Couns, 15:77-83.
- Sanchez-Castro M., Jimenez-Macedo A.R., Sandalinas M., Blanco J. (2009). Prognostic value of sperm fluorescence in situ hybridization analysis over PGD. Hum Reprod, 24(6):1516-1521.
- Saygılı Karagöl B., Karagöl A. (2011). Down sendromu ve trombositopeni. Çocuk Dergisi, 11(3):97-101.
- Simson J.L., Holzgreve W., Driscoll L.A. (2012). Genetic counselling genetic screening. In: Gabbe S.G., Niebyl J.R., Simpson J.L., (Ed.), Obstetrics-Normal and Problem Pregnancies, 6st ed, Philadelphia: Elsevier Saunders, pp.193-209.
- Simson J.L., Richards D.S., Otand L., Driscoll L.A. (2012). Prenatal genetic diagnosis. In: Gabbe S.G., Niebyl J.R., Simpson J.L., (Ed.), Obstetrics-Normal and Problem Pregnancies, 6st ed, Philadelphia: Elsevier Saunders, pp.210-236.

- Than N.G., Papp Z. (2017). Ethical issues in genetic counseling, *Best Practice & Research Clinical Obstetrics and Gynaecology*, 43:32-49.
- Türkiye Halk Saęlığı Kurumu Kadın ve Üreme Saęlığı Daire Başkanlığı. (2013). Evlilik öncesi muayene ve danıřmanlık rehberi, Ankara, ss.61.
- Wang C., Gonzalez R., Merajver S.D. (2004). Assesment of genetic testing and related counseling services: current research and future directions. *Soc Sci Med*, 58:1427-1442.