

PEDIATRİ NÖROLOJİ PRATIĞİNDE GENETİK TESTLERİN KULLANIMI VE YENİ TEKNOLOJİLER

Mehmet Burak MUTLU¹

GİRİŞ

Pediyatrik dönemde görülen nörolojik hastalıklardan epilepsiler, otizm spektrum bozuklukları, ataksiler, konjenital miyopatiler, musküler distrofiler, hareket bozuklukları başta olmak üzere birçok hastalıkta genetik testler rutin olarak kullanılmaktadır. Nörogenetik hastalıklarda tedavi ve prognozun belirlenebilmesi, prenatal/preimplantasyon genetik tanı yöntemiyle nörogenetik hastalıkların bir sonraki nesile aktarımının engellenebilmesi gibi özellikler nedeniyle genetik tanının önemi son yıllarda artmıştır. Ayrıca spinal musküler atrofi hastalığı da 2022 yılı itibariyle ulusal tarama programında yer almıştır. Nörogenetik hastalıkların tanısında birçok konvansiyonel genetik tanı yöntemi kullanılmaktadır. Bununla birlikte teknolojinin gelişimine paralel olarak biyoinformatik analizlerin eklenmesi ile yeni nesil tanı yöntemleri de tanı sürecine dahil olmuştur. Yeni nesil tanı yöntemleri ile daha kısa sürede daha kapsamlı analizler yapılabilmektedir. Tanısı konamamış nörolojik hastalıkların genetik etyolojisinin açıklanmasında bu teknolojiler rutin olarak kullanılmaya başlan-

¹ Uzm. Dr., Detagen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Tıbbi Genetik, mburak.mutlu@detagen.com.tr

KAYNAKLAR

1. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (eds): Principles of clinical cytogenetics and genome analysis Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th ed, Canada, Elsevier, 2016, p:57-74
2. Miller DT1, Adam MP, Aradhya S, et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet.* 2010 May 14;86(5):749-64.
3. Manickam K, McClain MR, Demmer LA, et al; ACMG Board of Directors. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2021 Nov;23(11):2029-2037.
4. Srivastava S, Love-Nichols JA, Dies KA, et al; NDD Exome Scoping Review Work Group. Meta-analysis and multidisciplinary consensus statement: exome sequencing is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with neurodevelopmental disorders. *Genet Med.* 2019 Nov;21(11):2413-2421.
5. Dragojlovic N, Elliott AM, Adam S, et al. The cost and diagnostic yield of exome sequencing for children with suspected genetic disorders: a benchmarking study. *Genet Med.* 2018 Sep;20(9):1013-1021.
6. Vissers LELM, van Nimwegen KJM, Schieving JH, et al. A clinical utility study of exome sequencing versus conventional genetic testing in pediatric neurology. *Genet Med.* 2017 Sep;19(9):1055-1063.
7. Mantere T, Neveling K, Pebrel-Richard C, et al. Optical genome mapping enables constitutional chromosomal aberration detection. *Am J Hum Genet.* 2021 Aug 5;108(8):1409-1422.
8. Dremsek P, Schwarz T, Weil B, Malashka A, Laccone F, Neesen J. Optical Genome Mapping in Routine Human Genetic Diagnostics-Its Advantages and Limitations. *Genes (Basel).* 2021 Dec 8;12(12):1958.