

TÜRK TOPLUMUNDA SIK GÖRÜLEN KALITSAL HASTALIKLARDA RUTİN DNA TANI YÖNTEMLERİNİN GELİŞTİRİLMESİ VE SERVİS OLARAK SUNULMASI

Sibel KANTARCI¹, Serpil ERASLAN¹, Tuncer ONAY², Sevtap SAVAŞ², Betül KIRDAR³, Yahya LALELİ¹.

¹Düzen Laboratuvarlar Grubu, Moleküler Genetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

²Boğaziçi Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

³Boğaziçi Üniversitesi, Kimya Mühendisliği Bölümü, İstanbul, Türkiye

Kalıtsal hastalıklar dünyada olduğu kadar ülkemizde de önemli bir sağlık sorunudur. Bu tür hastalıkların, bireylerle sınırlı kalmayıp, kuşaktan kuşağa aktarılma riskinin olması ve çoğunun kesin tedavisinin bulunmaması, bu sorunun temel nedenlerini oluşturur. Bununla birlikte, kalıtım şeklinin bilinmesi, ailede olası/kesin taşıyıcıların saptanması ve gerektiğinde prenatal tanı yapılması kalıtsal hastalıkların önlenmesi için günümüzde izlenebilecek tek yoldur.

Türkiye'de sık görülen bazı kalıtsal hastalıklarda etkili bir moleküler tanı programının uygulanması amacı ile, Boğaziçi Üniversitesi Biyoloji Bölümü ve Düzen Laboratuvarlar Grubu Ekim 1993 yılında ortak bir proje başlattı. Bu proje kapsamında, Duchenne/Becker kas distrofisi (DMD/BMD), hemofili A, hemofili B, β -talasemi, orak hücre anemisi (SCA) ve kistik fibroz (CF)'in DNA analiz çalışmaları, ilk defa özel bir laboratuvar bünyesinde başlatıldı. Projenin sonlanmasını takip eden dönem içinde, rutin DNA analizleri devam eden hastalıklar dışında, spinal müsküler atrofi (SMA), akondroplazi (ACH), faktör V Leiden mutasyonu ve otozomal resesif polikistik böbrek hastalığı (ARPKD) için DNA analiz çalışmaları başlatıldı. Şubat 1996-Nisan 1999 tarihleri arasında 86 faktör V Leiden, 77 β -talasemi, 46 CF, 44 DMD/BMD, 9 hemofili A, 11 SMA, 6 ARPKD, 4 SCA, 3 hemofili B ailesi olmak üzere toplam 286 aile mutasyon belirleme veya bağlantı analizi isteği ile bölümümüze başvurdu. Çalışma süresince, prenatal tanı isteyen 34 aileye toplam 36 prenatal tanı verildi.

Bölüm içinde, rutin DNA analizler sonucunda mutasyon bulunamayan ailelerde, bilinmeyen mutasyonların araştırılması için uygun DNA analiz teknikleri geliştirilmektedir.