

GENETİK DANIŞMA VE KLİNİK ÖNEMİ

Nurettin BAŞARAN

Eskişehir Osmangazi Üniv. Tıp Fak. Tıbbi Genetik Bilim Dalı Başkanı ve Genetik Hastalıkları Doğumöncesi Tanı Merkezi (GENTAM) Müdürü

Genetik danışma, bir ailedeki genetik hastalıkların ortaya çıkması ya da ortaya çıkma risklerine ilişkin sorunları ele alan bir iletişim sürecidir. Bu süreç, genetik danışma amacıyla eğitilmiş bir ya da birden fazla kişinin, aile ya da kişilere yardımcı olmak amacıyla giriştikleri gayretleri içermektedir. Genetik danışmada genel olarak şu üç ana hedef amaçlanmaktadır: 1) Hasta olgulara ilişkin genetik danışma, 2) Ailelere ilişkin genetik danışma ve 3) Toplum sağlığına yönelik genetik danışma. Genetik danışma süresi ise aile öyküsünün alınması ve pedigrî çizimi, fizik muayene, laboratuvar bulguları ve tanı, risklerin hesaplanması ve genetik öğüt ile izleme ve destek aşamalarını içermektedir.

Genetik danışma pek çok yaş grubundaki ve pek çok özel durumdaki kişi ya da ailelere uygulanmaktadır, fakat eğer bu kişiler çocuk yapmayı düşünecek olurlarsa, hamilelikten önce ve hamilelik sırasında mutlaka genetik danışma almaları gerekir. Diğer bir deyişle, prenatal tanı uygulanacak ailelere kesinlikle genetik danışma verilmesi gerekmektedir. Onun için genetik danışma verilen kişiler arasında en önemli grubu prenatal tanı amacıyla genetik danışma yapılan kişiler oluşturmaktadır. Bu grupta genetik danışmaya paralel olarak prenatal tanı endikasyonları da saptanır ve bu endikasyonlar a) gebelik öncesinde belirlenenler ve b) gebelik sırasında ortaya çıkanlar olmak üzere iki grup altında toplanırlar. Her iki endikasyon grubunda da kromozom düzensizlikleri temel rol oynamaktadır. Kromozom düzensizliklerindeki genetik danışma, kullanılan prenatal tanı teknikleri ve endikasyonları kişi ya da ailedeki prognozu değişik durumlara göre farklılıklar göstermektedir.

BIOCHEMICAL SCREENING FOR FETAL ABNORMALITIES

Mark I. Evans, M.D.

Professor and Vice-Chief of Obstetrics and Gynecology Professor of Molecular Biology & Genetics Professor of Pathology Director, Division of Reproductive Genetics and Center for Fetal Diagnosis and Therapy

Despite the fact that it has been known for decades that there is a correlation between maternal age and the incidence of chromosome abnormalities such as Down syndrome, approximately 80 % of all babies with chromosome abnormalities are born to women under age 35. It has been approximately 10 years since the chance association of low maternal serum alpha-fetoprotein values with an increased risk of Down syndrome, was first noted by Merkatz et al. Using appropriate adjustments for gestational age, maternal age, race, diabetic status, and multiple pregnancy, it is possible to detect between 40 % and 50 % of the Down syndrome cases in total, which comprises the 20 % over age 35 who will be offered invasive procedures on the basis of age alone, plus about 30 % of the remaining 80 % that occur to women under age 35. In an effort to further increase the detection frequency, other markers have been added, the two most notable of which are β -HCG and unconjugated estriol (E3). It is uniformly agreed that of the three markers, AFP, β -HCG and E3, that HCG is by far and away the most sensitive. AFP and E3 are comparable, but AFP is already used for neural tube defects, so the question is what marginal effect does E3 add? Studies have been conflicting with approximately half suggesting a benefit and a half not. Altered forms of HCG, for example free beta and nicked beta, have been suggested to confer higher sensitivity rates, but these parameters are somewhat labile. Other markers such as PAPPP-A, SPI, and alkaline phosphatase are being investigated and may have specific advantages at differing gestational ages, or under differing circumstances.