

GEBELİK KAYBI NEDENİYLE BAŞVURAN HASTALARDA DİABET SIKLIĞI

Hemş. Esen ALTINAY, Hemş. Kadriye PASTAL, Dilek ASLAN, Hakan KANTİ, Gülsen DERİN

SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi Perinatoloji Kliniği, İZMİR

SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi Yüksek Riskli Gebelik Polikliniğine başvuru anında gebe olan ve daha önceki gebeliklerinde 2., 3. trimester veya neonatal bebek ölümü öyküsü ile başvuran 22 hastada diabet sıklığını araştırmak üzere 100 gram glukoz ile 3 saatlik oral glukoz tolerans testi yapıldı. Hastalardan 9' unda diabet saptandı. Bu bulgular gebelik kaybında diabetin önemli etkisinin olabileceğini düşündürdü ve kötü obstetrik öykü olan hastalarda diabetin araştırılması için glukoz tolerans testinin yapılmasının yararlı olabileceğine karar verildi.

DÜZEN LABORATUVARI MOLEKÜLER GENETİK BÖLÜMÜNDE ÇALIŞILAN KALITSAL HASTALIKLARDA PRENATAL TANI UYGULAMALARI

Sibel KANTARCI, Serpil ERASLAN, Yahya LALELİ

Düzen Laboratuvarlar Grubu, Moleküler Genetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

Genetik hastalıklar, bireyin kalıtım materyalinde meydana gelen kalıcı olumsuz değişiklikler ile ortaya çıkar. Bu değişikliklerden bazıları, sadece moleküler DNA analiz sistemleri ile tespit edilebilir. Kalıtım şeklinin bilinmesi, ailede olası ve kesin taşıyıcıların saptanması ve doğacak olan çocukta aynı hastalığın ortaya çıkıp çıkmayacağını araştırılması, özellikle kesin tedavisi olmayan hastalıkların önlenmesi için günümüzde izlenebilecek tek yoldur. Dünyada, bu tür hastalıklardan etkilenen bireyler ve ailelerine yardımcı olmak amacı ile, genetik danışma merkezleri ve genetik laboratuvarları kurulmaktadır. Ülkemizde, genetik tanı yöntemlerinin servis olarak sunulması konusunda önemli adımlar atılmıştır.

Türkiye'de sık görülen kalıtsal hastalıklar için etkili bir moleküler analiz programının oluşturulması amacı ile kurulan bölümümüzde, *Duchenne/Becker kas distrofisi (DMD/BMD)*, *hemofili A*, *hemofili B*, *kistik fibroz (CF)*, *β -talasemi*, *orak hücre anemisi (SCA)*, *faktör V Leiden*, *spinal müsküler atrofi (SMA)*, ve *akondroplazi (ACH)* olmak üzere toplam dokuz kalıtsal hastalıkta, mutasyon taraması, taşıyıcılık tanısı ve prenatal tanı verilebilmektedir. Kullanılan analiz sistemleri ise, *Doğrudan Analiz ve İndirekt Analiz (Bağlantı Analizi)* olmak üzere iki ana başlık altında toplanır.

Bütün bu hastalıklarda, mutasyonun belirlendiği durumlarda prenatal tanı kesin olarak verilebilir. Bununla birlikte ailede kalıtılan mutasyon tespit edilememiş ise, bu çalışma ancak, rekombinasyon riski hesaplamaları göz önünde bulundurulacak şekilde, bağlantı analizi ile yapılabilir. Özellikle X'e bağlı hastalıklarda fetüs cinsiyeti tespit edilir. Gerekli durumlarda maternal DNA kontaminasyon testi yapılır. Şubat 1996-Nisan 1999 tarihleri arasında, prenatal tanı isteyen, 12 β -talasemi, 4 CF, 13 DMD/BMD, 3 hemofili A, 2 SMA, 1 hemofili B ailesi olmak üzere toplam 34 aileye, 36 prenatal tanı verildi. Bu analizler sonucunda toplam 10 fetusun hastalıktan etkilendiği tespit edildi.