

SMA açısından taşıyıcılık belirlenmesi durumunda; Genetik danışma almak üzere aile hekiminiz aracılığı ile ilgili uzmanlara başvurunuz. Tarama testi sonuçlarınızın doğru yorumlanması çok önemlidir.



İki taşıyıcının evliliği söz konusu ise, çiftler gebelik planlanmadan önce genetik danışma almalı, gebelik öncesinde tanı yöntemleri konusunda bilgilendirilmelidir.



## SMA TAŞIYICILIĞI;

Toplumda çok sıktır.

Kalıtsaldır.

Hastalık değildir.

Tedavi gerektirmez.

Hastalığa dönüşmez.

Evliliğe engel değildir.

Çocuk sahibi olmaya

engel değildir.

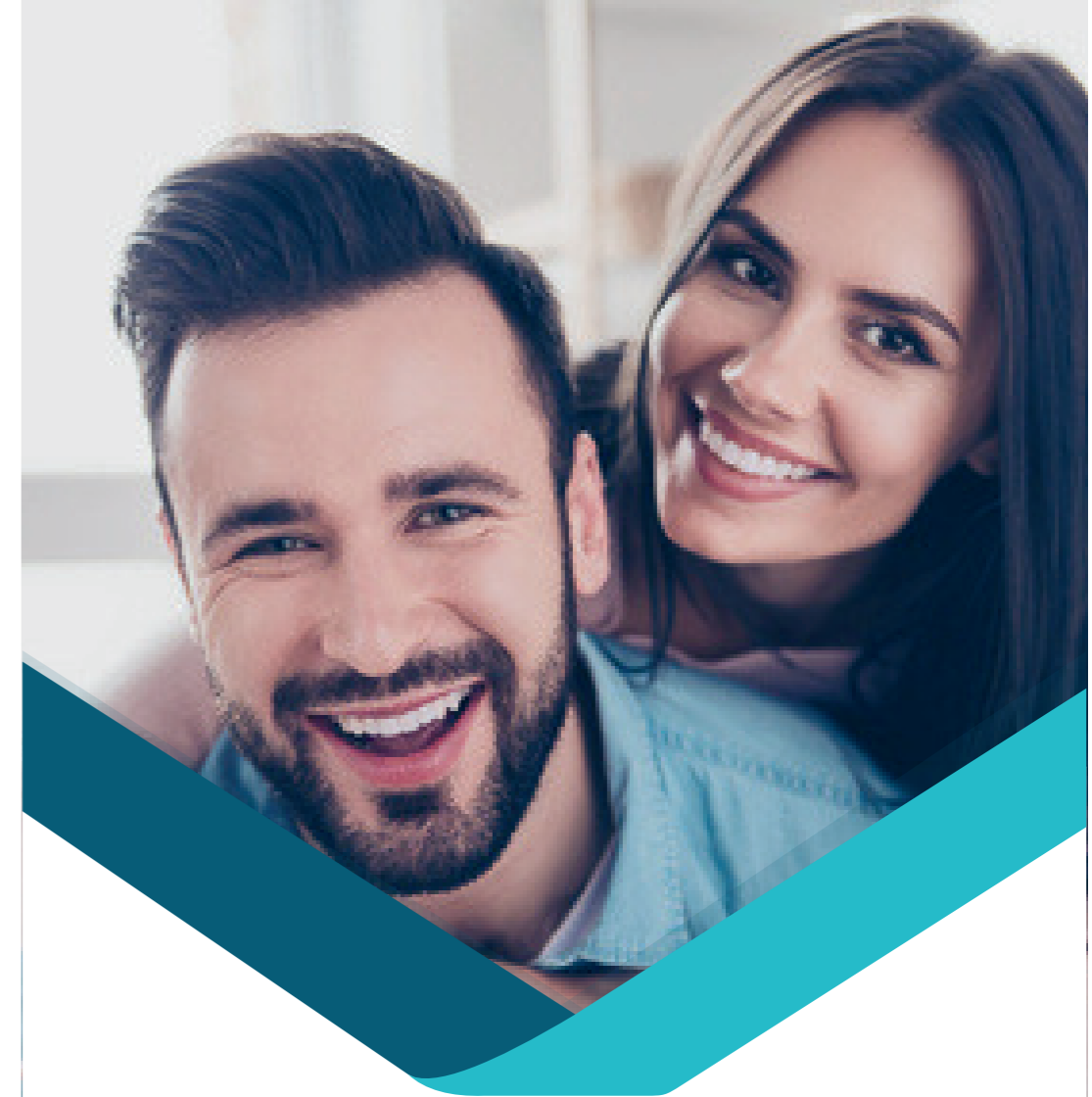
**Evlilik Öncesi  
SMA Taşıyıcı Tarama Testi  
Hakkında Bilgi Almak İçin  
AİLE HEKİMİNİZE  
Başvurun.**

[hsgm.saglik.gov.tr](http://hsgm.saglik.gov.tr)

[f](#) [i](#) [x](#) [v](#) [i](#) [c](#) /halksagligigm



**T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI**  
HALK SAĞLIĞI  
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ



**EVLİLİK ÖNCESİ  
SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA)  
TAŞIYICI TARAMA TESTİ**

## SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) NEDİR?

SMA ilerleyici, kalıtsal ve özellikle kasları etkileyen bir hastalıktır. Omurilikte bulunan ve motor nöron olarak adlandırılan sinir hücrelerinin etkilenmesi sonucu ortaya çıkar. Bu etkilenme ile birçok kas grubunda kuvvetsizlik ve zayıflık meydana gelerek başta solunum ve beslenme problemleri görülür. İstemli kas hareketlerinde kuvvetsizlik ve kas erimesi olur. Görme, işitme ve bilişsel fonksiyonlar etkilenmez. Başlama yaşı ve kazanılan motor gelişim basamağına göre farklı tipleri vardır. SMA'nın görülme sıklığı 6.000-10.000 yenidoğan bebekte 1'dir.

## SMA GENİ NASIL AKTARILIR?

İnsanlarda bir özelliğe ait genlerden iki adet bulunur; biri anneden, diğeri babadan geçer. Anne ve babadan geçen genlerden biri değişikliğe uğramışsa kişi taşıyıcı olur. Taşıyıcılık hayat boyu devam eder. SMA otozomal resesif olarak kalıtılır. Survival motor nöron (SMN) proteini eksikliği sonucu oluşur. SMN1 geni SMN proteinini kodlar. SMA hastalığı olan bireylerde SMN1 geninin çalışmayan iki kopyası bulunur. Hastalığın genetik özellikleri nedeniyle, hastaların %95'inde çalışmayan SMN1 geni kopyalarından birisi babadan, diğeri anneden aktarılır. SMA hastalığı bulunan çocukların ebeveynleri taşıyıcıdır ve hastalığa sahip değildir. Çok nadir durumlarda (%2), SMA hastalığı kendiliğinden ortaya çıkan (de novo) hatalar sonucu oluşabilir.

Son yıllarda tedavi seçenekleri ile hastalığın doğal seyri değişmiş olmakla birlikte, yapılan tüm çalışmalar bulguların başladığı dönemde tanı alan ve izlenen hastaların uzun dönem tedavi altında izlenmesinin gerektiğine, tedaviye verilen yanıtın bireysel farklılıklar gösterdiğine ve SMA hastalığının motor nöronlar dışında diğer sistemleri de ilgilendiren ağır bir hastalık olduğuna işaret etmektedir

Toplumda ortalama her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır. Rastlantısal olarak SMA taşıyıcısı olan iki bireyin evlenme olasılığı çok yüksektir. SMA hastalığı taşıyıcısı olan baba ve annenin her gebelik için çocuklarının; %25'i SMA hastalığına sahip olur. %50'si taşıyıcıdır. %25'i hastalığı taşımaz ve sağlıklıdır.

Özellikle akraba evlilikleri aynı aile içerisinde benzer hastalıkların taşınma olasılığının yüksek olması nedeniyle kalıtsal hastalıklar için riski artırır.

