



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
HALK SAĞLIĞI
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ

(SMA) NEDİR?

SMA kalıtsal, ilerleyici bir alt motor nöron hastalığıdır. Tedavi edilmediğinde, spinal kordda (omurilik), vücudumuzun kas hareketlerini kontrol eden motor nöronların etkilenmesi sonucunda kuvvetsizlik, beslenme ve solunum problemleri ortaya çıkar. İlerleyen dönemlerde değişen derecelerde eklem hareketlerinde kısıtlılık, omurgada şekil bozuklukları, beslenme ve solunum problemleri klinik tabloya eşlik edebilir.

Toplumda ortalama her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır. Baba ve annenin hastalığı taşıdığı bir durumda, her gebelikte bebekte hastalığın ortaya çıkma ihtimali %25'tir. Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını arttırmakla birlikte, toplumda taşıyıcılık oranı yüksek olduğundan, akraba olmayan bireylerin bebekleri de bu hastalıkla doğabilir.

Çiftin taşıyıcı olduğu belirlendiğinde, genetik danışma almaları gereklidir.

Çiftlerden sadece birinin taşıyıcı olduğu belirlendiğinde ise diğerinin de sessiz taşıyıcı olması ihtimaline karşılık **Tıbbi Genetik uzmanından genetik danışmanlık alması önerilir.**



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
HALK SAĞLIĞI
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

EVLİLİK ÖNCESİ SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ(SMA) TAŞIYICI TARAMA PROGRAMI EŞİ/EŞ ADAYI SMA TAŞIYICISI OLAN KİŞİ İÇİN BİLGİ BEYANI

EŞ/EŞ ADAYI İÇİN BİLGİ BEYANI

Spinal Musküler Atrofi (SMA) taşıyıcı tarama testinde eşimin taşıyıcı olması sebebiyle verdiğim numune sonucunda taşıyıcı olmadığım ancak sessiz taşıyıcı olabileceğim tarafıma iletildi. Sonucum ile birlikte Tıbbi Genetik Polikliniğine başvurabileceğim konusunda bilgilendirildim. Hastalık ile ilgili tarafıma verilen bilgilendirmeyi dinledim/okudum. Genetik danışmanlık alabileceğim merkezler ile ilgili bilgi aldım.

Tarih:/...../.....

Eş/ Eş Adayının

TCKN:
Adı Soyadı:
İmzası:

Bilgilendirmeyi Yapan Hekimin

Adı Soyadı:
İmzası:

TCKN: Türkiye Cumhuriyeti Kimlik Numarası

Bu bölüm sağlık kuruluşunda kalacaktır
-1-

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA)TAŞIYICI TARAMA TESTİNDE EŞİ/EŞ ADAYI SMA TAŞIYICISI OLAN KİŞİ İÇİN BİLGİLENDİRME

Sadece eşiniz/eş adayınız taşıyıcı ise;

Sizin çocuklarınızda gen delesyonuna bağlı SMA hastalığının ortaya çıkması

beklenmemektedir.

Bu nedenle tarama programı izleminden çıkarılırsınız.

Ancak, SMA genetiğinin oldukça kompleks olmasına ve uygulanan tarama yöntemine bağlı olarak, taşıyıcılık %5 oranında tarama testinde **belirlenemeyebilir.**

Bu tarama testi, 5.kromozom ile ilişkili SMA hastalığının genetik tanısını belirlemede kullanılmakta olup, diğer genetik hastalıkları kapsamamaktadır.

Sonucunuz ile birlikte genetik danışma alabileceğiniz

Tıbbi Genetik Polikliniğine başvurabilirsiniz.