

SMA açısından taşıyıcılık belirlenmesi durumunda;

- Genetik danışma almak üzere aile hekiminiz aracılığı ile ilgili uzmanlara başvurunuz.
- Tarama testi sonuçlarınızın doğru yorumlanması çok önemlidir.
- Lütfen tarama programının genişletilmiş olarak uygulanması açısından ailenizi (kardeşleriniz ve kuzenleriniz gibi) bilgilendiriniz.
- İki taşıyıcının evliliği söz konusu ise, çiftler gebelik planlanmadan önce genetik danışmanlık almalı, gebelik ve doğum öncesinde tanı yöntemleri konusunda bilgilendirilmelidir.

Spinal musküler atrofi (SMA) taşıyıcılığı;

- Toplumda çok sıktır.
- Kalıtsaldır.
- Bir hastalık değildir.
- Tedavi gerektirmez.
- Hastalığa dönüşmez.
- Evliliğe engel değildir.
- Çocuk sahibi olmaya engel değildir.



Evlilik öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) tarama testi konusunda bilgi almak için AİLE HEKİMİNİZE başvurunuz.

T.C. Sağlık Bakanlığı
Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü
www.hsgm.saglik.gov.tr

Sağlıklı Çocuklar İçin



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



SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) NEDİR?

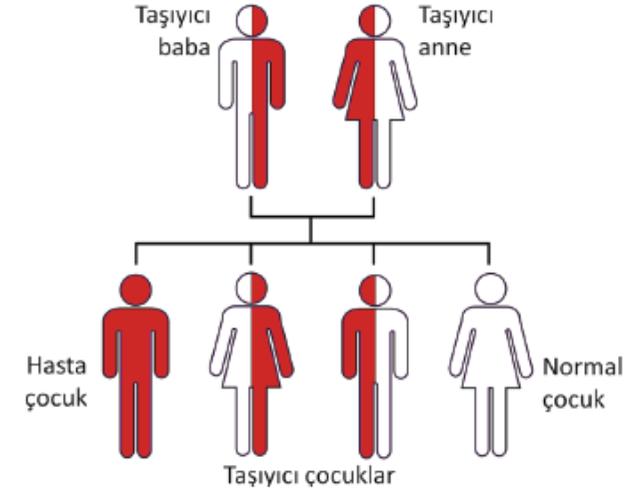
- SMA, ilerleyici kalıtsal bir kas hastalığıdır. Vücudumuzun kas hareketlerini kontrol eden, omurilikte ön boynuz motor nöron hücrelerinin etkilenmesi sonucunda kuvvetsizlik, beslenme ve solunum problemleri ortaya çıkar. İlerleyen dönemlerde değişen derecelerde eklem hareketlerinde kısıtlılık (kontraktürler), omurga deformiteleri (skolyoz), beslenme ve solunum problemleri görülebilir.
- 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.
- Son yıllarda tedavi seçenekleri ile hastalığın doğal gidişi 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.

SMA nasıl kalıtılır?

- 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 değillerdir. Çok nadir durumlarda (%2), SMA hastalığı kendiliğinden ortaya çıkan (*de novo*) hatalar sonucu oluşabilir.
- SMA hastalığının genetiği oldukça komplekstir. Bu nedenle ve uygulanan tarama yöntemine bağlı olarak, tarama testi %5 oranında taşıyıcılık açısından yanlış-negatif bilgi verebilir.



- SMA'nın toplumda taşıyıcılık sıklığı yaklaşık 1/40-1/60 arasında değişmektedir. **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.**