

## HANGİ DURUMLARDA POLİKLİNİKLERİMİZE BAŞVURMANIZ ÖNERİLİR?

- Genetik nedenli bir hastalığı olanlar ve akrabaları,
  - Kendisinde veya ailesinde erken yaşta (<40 yaş) kanser öyküsü olanlar, birden fazla dokuda birbiriyle bağlantısız kanser gelişenler,
  - Kendisinde veya ailesinde birden çok bireyde meme veya over kanseri öyküsü olanlar,
  - Doğumsal anomalisi(belirsiz cinsiyet, yarık damak - dudak, eksik- fazla parmak, kalpte delik, beyinde görüntüleme yöntemleri ile gösterilmiş yapısal bozukluk, inmemiş testis, at nalı böbrek, ciltte kahve lekeleri vd.)bulunanlar,
- 35 yaş ve üzerindeki anne adayları,
- Gebelik döneminde tarama testlerinde yüksek risk görülen gebeler,
  - Gebelik döneminde ultrasonda anormallik saptanan gebeler,
  - Çocuk isteğine rağmen bir yıldan uzun süre gebelik yaşamayan çiftler,
  - Sperm sayıları düşük veya sıfır olan beyler,
  - Üç veya daha fazla düşüğü olan çiftler,
  - Doğumsal anomaliler nedeniyle çocuğunu kaybetmiş çiftler,
  - Erken yaşta menopoza girenler,
  - Uygun yaşa gelmesine rağmen ergenliğe girmeyenler,
  - Regl düzenleyici, gebelik önleyici veya menopoz sonrası östrojen ilacı kullanması gerekenlerden damarlarında pıhtılaşma öyküsü olanlar veya damarlarında pıhtılaşma öyküsü olan yakın akrabası olanlar,
  - Genç yaşta felç veya kalp krizi geçirenler veya böyle birinci derece akrabaları olanlar,
  - Derin ventrombozu veya pulmoneremboli geçirenler (damar içinde pıhtı oluşması ve damarı tıkanması),
  - Tekrarlayan nedensiz ateş, karın, eklem, göğüs ağrıları olanlar,
  - Tekrarlayan solunum yolları hastalıkları (sinüzit, bronşit, pnömoni) ve gelişim geriliği olan malabsorbsiyonlu çocuklar,
  - Ağızda veya genital bölgede tekraklayanafıtı (ağrılı yara) olanlar, gözlerinde üveiti olanlar,
  - Kalça eklemlerinde sakroileit olanlar, sabahları bellerinde ağrılı tutukluğu olanlar, skolyoz gelişenler,
  - Doğumsal kas hastalıkları olanlar.

## Doğum Öncesi Tanı Kimlere Yapılır?

- İleri anne yaş durumu (Kadınlarda 35 yaş ve üzeri-sayısal kromozom hastalıkları risk artışı nedeniyle)
- FetalUSG' deanomali saptanması
- Ebeveynlerde dengeli translokasyon taşıyıcılığı öyküsü bulunması
- Ailenin daha önceki çocuklarında kromozom bozukluğu veya doğum anomalisi görülmesi, kötü obstetrik öykü
- Ailede genetik geçişli hastalık öyküsü bulunması
- Annede biyokimyasal tarama testlerinde risk saptanması
- Ebeveynlerde bilinen tek gen hastalığı veya taşıyıcılığı öyküsü

Genetik Danışma nedir, endikasyonları nelerdir?

- Genetik nedenli bir hastalığın tekrarlama riskinin olduğu durumlarda, aileye bilgi verip yol göstermek amacıyla yapılan hizmettir.
- Genetik bir test yapılmadan ve sonuçlarını aldıktan sonra,
- Tekrarlayan düşükler veya infertilite olan çiftlerde,
- İleri anne yaşı veya tarama testlerinde artmış risk nedeniyle doğum öncesi tanı yapılacak olanlarda,
- Gebelikte teratojene (fetüse zarar verebilecek ilaç, kimyasal, sıcaklık, radyasyon gibi dış etkenler) maruz kalanlara,
- Aralarında akrabalık bulunan çiftlere
- Daha önceden doğumsal anomalili çocuk sahibi olan çiftlere genetik danışma verilir.

## **Sonular Hastalara Ne Kadar Srede ve Nasıl İletiliyor?**

Yapılan tetkiklerin ortalama sonu verme sreleri 1 ile 8 hafta arasında deęiřmektedir. Tetkiklerin sonulandığına dair hastaların sistemde kayıtlı olan cep telefonlarına kısa mesajla, ilgili doktoruna ise e-mail yoluyla bilgilendirme gnderilir. Tetkik sonuları hastaya veya birinci derece akrabalarına merkezimizde elden teslim edilmektedir.

## **Genetik Hastalıklar Biriminden Kimler Yararlanabilir?**

Genetik Hastalıklar Deęerlendirme Merkezi'nde, Sosyal Gvenlik Kurumu'nca herhangi bir sosyal gvenceye sahip olmayanlar ve adli vakalar haricindeki tm bařvurular kabul edilmektedir.

Klinik deęerlendirmeler sonucunda istenen genetik test, kiřinin saęlığı hakkında nemli bilgiler elde etmemizi saęlar. Saęlık profesyonelleri, hastalığın genetik bir nedeni/bileřeni olduęunu dřnrse, genetik bir hastalığı olduęu dřnlen kiřilerin deęerlendirilmesi, tanısının konulması ve tedavi edilmesi konusunda hastayı bilgi ve donanıma sahip bir uzman hekime ynlendirebilirler. Tıbbi Genetik Uzman Hekimleri, hastalık yksnn yanı sıra, ailedeki dięer olguların varlığını ve hastanın muayene bulgularını dikkatlice deęerlendirir, genetik kaynaklı bir hastalıktan řphelenirse ve bu hastalık iin test mevcutsa, kesin tanı iin genetik testler nerebilirler.