

AKRABA EVLİLİĞİ VE GENETİK DANIŞMANLIK

Dr. Faruk DOĞRUSÖYLER (x)

Dr. Bektaş YILDIRIM (xx)

Dr. İnci AKBAŞAK (xx)

Dr. Hatice GÜRSES (xxx)

ÖZET:

Sosyal huzursuzluklara neden olan çocuksuz ve sakat çocuklu aile problemi, modern tıbbın son yıllarda üzerinde hassasiyetle ve önemle çalıştığı konuların başında gelmektedir.

Yeni doğanların ortalama % 4-7 sinde, bedensel veya zihinsel bir sakatlık bulunmaktadır. Bu çocukların % 20 kadarının sakatlığı herediterdir, yani anne ve babadan kalıtım yoluyla geçmektedir. Yine bu sakatlıkların yarısından fazlasında akraba evliliği vardır. Bu nedenle obstetrikte genetik araştırmalar yoğunlaşmış ve ana karnındaki çocuğun sağlıklı mı, sakat mı olduğu konusunun tesbiti giderek önem kazanmaya başlamıştır.

Modern tıbbın elini uzatamayacağı ve kenara itebileceği hiç bir hastalık ve araştırma olmayacağından, modern tıpta Genetik Danışmanlık Merkezleri kurulmaya başlanmıştır.

Biz de çalışmamızda, anomalili bebek doğum nedenlerini, küçük bir grupta da olsa akraba evliliği ile anomalili bebek doğması ilişkisini araştırdık.

GİRİŞ:

Üreme olayı, canlı ile cansız ayırımını sağlayacak kadar önemli bir kavramdır. Sağlıklı üreme de en az bunun kadar önemlidir. Nesillerin devamında ve aile yapısının sağlam temellere oturtulmasında sağlıklı çocuk gerçeği dün olduğu gibi bugünde çok önemli bir unsur olarak tüm dünya toplumlarında yerini korumaktadır.

(x) S.S.Y.B. Taksim Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği Şefi.

(xx) S.S.Y.B. Taksim Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği

(xxx) S.S.Y.B. Taksim Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği Asistanı.

Günümüz insanı, eskiye oranla çocuk sahibi olmayı daha başka şekilde algılamaya ve yorumlamaya başlamış, değişen evren şartlarında çocuk sayısının azlığı ailelerde mutlak sağlıklı bebek sahibi olma arzusunu da giderek tartırmıştır. Çünkü, gelişmekte olan bir ülke için insan kapitali eğitilmiş, sağlıklı, iyi yetiştirilmiş, toplumun ihtiyaçlarını karşılayabilecek ve bu ihtiyaçlara çözüm önerileri getirebilecek kalifiye insandır. Bir toplumda böyle kalifiye bireylerin oranı ne kadar yüksekse, o toplum o nispette yüksek düzeye ulaşacaktır.

Kongenital hastalıklar, ya tek gen hastalığı şeklinde kalıtsal hastalıklardır veya embriyopati dediğimiz intrauterin teratojen etkenlerin yapmış oldukları gelişim defektleridir (4).

Ölü veya canlı doğanlarda kongenital malformasyon sıklığı, Dünya Sağlık Örgütü'nün (WHO) 1979 yılı raporuna göre % 4-7 civarında bedensel veya zihinsel sa katlıklar olarak bildirilmektedir. Yine aynı raporda, bunların yarısının genetik kökenli olduğu da bildirilmektedir (5).

Akraba evliliği, geniş kapsamlı bir deyimdir. Aile içi evlenmelerin asıl temelinde sosyo-ekonomik nedenler yatar. Kapalı ekonomide yaşayan toplumlar ile aşiret ve göçebe hayatı yaşayan toplumlarda daha sık görülmektedir. Ülkemizin özellikle kırsal kesimlerinde "Mal bölünmesin, başkasına gitmesin" fikri hakimdir. Halkımıza bu düşüncenin sakat çocuk doğmasında büyük etken olduğunu anlatmak ve eğitmek zorundayız. Ancak, bunları anlatırken ürkütücü olmamaya dikkat etmeye ve konuyu halkımıza benimsetmeye çalışmak zorundayız.

Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü tarafından 1983 yılında Doğu ve Güneydoğu Anadolu'yu kapsayan bir araştırma yapılmış akraba evliliği sıklığı % 29 olarak bulunmuştur. Adı geçen Enstitü'ye göre, bu bölgelerimizde her 4 çiftten bir tanesinde çiftler akrabadır. Bu akrabanın % 13 ünün akrabalık durumu kardeş çocukları, yani birinci derecede akrabalık; % 12 sinin durumu ise kardeş torunları yani ikinci derecede akrabalık şeklindedir.

Birinc derecede önemli sağlık sorunları oluşturan akraba evlilikleri özellikle kardeş çocukları arasındaki evlenmelerde, ikinci derece sağlık sorunları oluşturan akraba evlilikleri ise kardeş torunları arasında görülmektedir.

Yeni doğandaki malformasyonlardan, nedenleri kesin olarak bilinen % 40 ının dörtte üçünü genetik nedenler teşkil eder. Yani anomalili doğan çocuklarda anomalinin oluşmasına, çocuğa anne veya babadan geçen genlerin sebep olduğunu biliyoruz. Eğer ailede eskiden beri bilinen yada anne veya babadan birisinde otosomal dominant bir hastalık varsa, bu hastalığın çocuklara geçme riski teorik olarak % 50'dir. Bu oran, daha önceki çocuğun hastalıklı veya sağlam olmasıyla değişmez. Aile içi evlenmelerde, anne veya baba sağlıklı oldukları halde çocuklarının birisi otosomal kalıtsal bir hastalıkla doğabilir. Bu durum anne veya babada ilk kez bir mutasyonun oluştuğunu gösterir. Diğer çocuklarda tekrarlama riski yoktur (2).

Otosomal ressesif hastalıklarda ise, hem anne hem baba çekingen birer gen taşıdıklarından bunların karşılaşma olasılıkları, yani çocukta hastalık oluşması ihtimali % 25'tir.

Bilinen otosomal veya gonosomal dominant ve ressesif 3000'den fazla genin en az yarısı ciddi malformasyonlar yapmakta, geri kalanı ise ya metabolik hastalıklar şeklinde kronik sakatlıklara veya zeka geriliklerine neden olmaktadır.

Tüm gebeliklerin % 15-20'si düşükle neticelenir. Schmidt'e göre, bu düşüklerin dörtte biri ağır anomalisi olan embriyonlardır (1).

Tablo 1:

Kongenital Sakatlık Şekilleri:

- Gelişme Düzensizlikleri,
- Lokomotor Sakatlıklar.
- Sinir Sistemi Bozuklukları.
- Görme Bozuklukları.
- İşitme Bozuklukları.
- Visseral Anomaliler.
- Zeka Gerilikleri.
- Davranış Bozuklukları.
- Metabolik Hastalıklar.
- Moleküler Hastalıklar.
- Fonksiyonu Bozmayan Estetik Düzensizlikler.

Tablo 2:

Kongenital Malformasyonların Genetik Nedenleri:

1— Tek Genli Kalıtım:

- a- Otosomal Dominant.
- b- Otosomal Ressesif.
- c- X- kromosomal Dominant.
- d- X-kromosomal Ressesif.

2- Kromozom Anomalileri:

- a- Sayı Anomalileri.
- b- Şekil Anomalileri.

3- Poligenik Multifaktöryel Kalıtım.

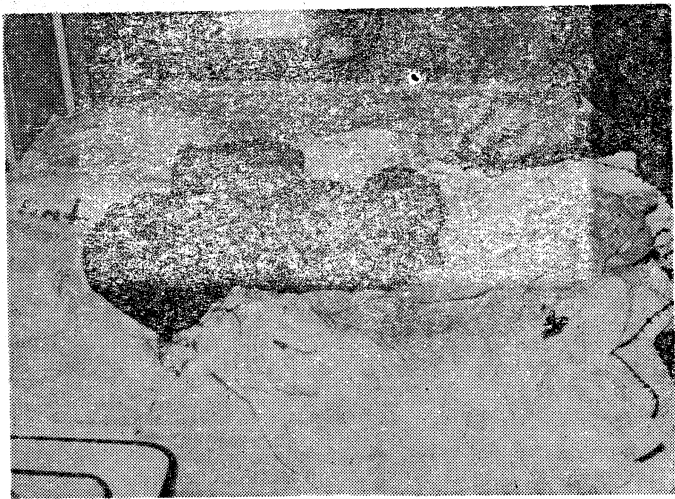
olarak sınıflandırılabilir.

Kongenital anomaliler arasında en geniş yeri, vücudun büyük bölümünü meydana getiren muskulo-skletal sistemin anomalileri alır.

Teratolojik yeni araştırmalar içinde son zamanlarda en çok üzerinde durulan, nöral tüp defektleridir. Embriyoda nöral tüpün anormal kapanması sonucu, anensefaliden lumbo sakral menengomyelosel ve spina bifida'ya kadar değişik derecelerde görülebilen anomaliler ortaya çıkar (3). WHO'ya göre 500 yeni doğanın bir tanesinde nöral tüp defektine rastlanılması nedeniyle konu önem kazanmıştır. Multifaktöryel-genetik faktörlerin rol oynadığı bu kongenital anomalilere, aile içi evlenmelerde yani akraba evliliklerinde sık rastlanılmaktadır. Aşağıda birinci derecede akraba evliliğinden olan anensefali ve meningomyelosel görülmektedir.



Resim 1



Resim 2



Resim 3

Kongenital hastalıklar, doğumda veya doğumdan sonra ortaya çıkan doğuştan mevcut hastalıklar olarak kabul edilir. Bu hastalıklar, ya tek gen hastalığı şeklinde kalıtsal hastalıklardır veya embriyopatiler diye isimlendirilen intrauterin teratojen etkenlerin yapmış oldukları gelişim defektleridir (4). Tüm bu görüşlerin ışığında teratolojik araştırmalar önleyici hekimliğin ana gayesi haline gelmeye başlamıştır.

Sakatlıkların intrauterin tanısında, obstetrisyenlerin, genetikçilerin, biyokim-yacıların ve radyologların beraber çalışması gerekir.

Bu hekim gruplarının arasında özellikle doğum hekimlerinin görevleri

Tablo 3:

- a- Gebeliği, gebelik süresince izlemek.
- b- İntrauterin anomali tesbit edilen vakalarda tahliyei gerekleřtirmek.
- c- Doğum esnasında yeni doğanın sakalanmasını önlemek.

Tablo 4:

Anomalilerde İntrauterin Tanı Yöntemleri:

- 1- Ultrasound.
- 2- Radyolojik Tetkikler.
- 3- Fetoskopi.
- 4- Placentadan Kan ve Doku Örneđi Alınması.
- 5- Amniosentez.

6- Kromozom Araştırması.

7- Bioşimik Araştırmalar.

8- Alfa-Fetoprotein Tayini.

olarak sıralanabilir.

Intrauterin sakatlık tanısı tam olarak konduktan sonra, gebeliği nihayetlendirmek gerekir. Tahliye işlemi için de en uygun zaman 14-16. gebelik haftasıdır.

Kongenital hastalıklara karşı günümüzdeki tedbirler, bu hastalıkların oluşumunu ve ortaya çıkışını önlemeye yöneliktir. Doğum hekimlerinin görevi, anne karnına düşen çocuğu gebelik boyunca en sağlıklı biçimde geliştirmek, eğer çocuk sakat ise rahim tahliyesini gerçekleştirmek olmalıdır. Burada hareket noktası, tıpta asıl amaç "Tedavi" kavramının, 20. asır tıp bilimindeki "Hastalıktan korunma" kavramına eş değerlik kazanmış olmasıdır. Korunma konusunda en önemli noktayı, şüphesiz ki tıbbın insanoğluna ve nesline zarar vermemesi ana prensibi oluşturur. Bu nedenle, ileri ülkelerde Genetik Danışmanlık Merkezleri Kurulmuştur.

Genetik Danışma: Genetik bakımdan riskli bir çocuğun doğabilmesi olasılığı bulunan yeni bir evlilik ya da gebelikten önce, tıbbi-genetik verilere dayanarak ve ilgili şahısların psiko-sosyal durumları da göz önüne alınarak yapılan bir çalışmadır.

Sayıları 3000'in üstünde bulunan bu genetik hastalıklardan korunma, ancak gebelikte ve hatta evlilikten önce alınacak önlemlerle mümkündür.

Bugün gelişmiş ülkelerin çocuk kliniklerinde yatan hastaların kesin olarak yarısını kalıtsal hastalıklar, dörtte birini oluşmasında genetiğin rolünden şüphe edilen vakalar ve ancak dörtte birini beslenme veya enfeksiyonlar gibi dış etkenlerle oluşan hastalıklı çocuklar meydana getirmektedir.

Genetik danışmanın görevi; ilgili ailenin sağlık ve saadatinin korunması olduğundan bu danışma sonucunda çocuk yapıp yapmama kararını da serbestçe aile vermelidir.

Tablo 5:

Genetik Danışma İçin Başvuru Şu Durumlarda Olmalıdır:

- 1- Ailenin hastalıklı bir veya daha fazla çocuğu olması.
- 2- Ailede bilinen bir kalıtsal hastalığın olması.
- 3- Tekrarlayan düşüklerin ve ölü doğumların olması.
- 4- Yakın akraba evliliği.

Genetik danışma yapılmadan önce söz konusu hastalık tam olarak teşhis edilmeli, bunun için gerekirse multidisipliner incelemeler ve kolsültasyonlar yapılmalı ve hastalığın genetik geçiş şekli bulunmalıdır. Bundan sonra risk rakamları belirlenerek genetik danışma yapılır ve gerekli önlemler önerilir.

Genetik danışmada, ebeveyne her şeyden önce akılcı bir yol gösterilmelidir. Doğru bir genetik danışma, hastalığın tam teşhisine dayanır. Genetik kusurların tanısı çeşitli hekimlerin ustalığını gerektirdiği halde kongenital kusurlar gösteren hastaların tedavisinde modern tıpta sürekli ilerlemeler vardır. Doğum hekimi, gebeliğin önlenmesine ilişkin yöntemlerin seçiminde doğru bir yaklaşım ile hastaya yol gösterici olmalı, ana rahminde doğru tanı koyarak, endikasyon olduğu takdirde terapötik düşük yaptırmaktan kaçınmamalıdır. Zaten feutusla ilgilenen hekim olarak doğumcu, yüksek riskli gebeliklerde doğacak çocuktaki genetik hastalığın tanısını koyma girişiminde bulunmakla yükümlüdür. Bugün genetik yönden hastalıklı bir çocuğa gebe olan anneye biz hekimlerin önerebileceği tek tedavi maalesef terapötik düşüktür.

Doğum öncesi tanının mümkün olmadığı hallerde, muhakkak çocuk isteyen şahısların sağlıklı çocuk sahibi olabilmeleri için şanslarından başka güvenebilecekleri bir yöntem yoktur. Gelecekte ise, bozuk olan genin gen mühendisliği teknikleri yoluyla tedavisi mümkün olacak gibi görünmektedir.

SUMMARY

MARRIAGE BETWEEN RELATİVES AND GNETİC COUNSELLİNG

In the recent years, the families who have no child or a handicapped, causing social discomforts are the greatest concern and the primarily studied subject in modern medicine.

Somatic or mental defects occur in about 4-7 % of neonates. In 20 % of these handicapped children, the defects are inherited from their parents. More than half of those, the marriages are between relatives. Therefore, the genetic researches in obstetrics improved and the health assesment of a fetus in its mother's womb became increasingly important.

Since in modern medicine, there is no disease or research which is not dealt with or neglected, Genetic Counselling Centers are now promoting as a field in modern medicine.

In our study, even if it comprised a small group, we tried to find out the reasons of the birth of an anomalous baby and the relationship between the birth of an anomalous baby and the marriage between relatives.

KAYNAKLAR

- 1- Arısan, K.: Doğum Bilgisi. İstanbul, 1978.
- 2- Brock, D., Sutcliffe, R.: Alfa-fetoprotein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida. Lancet, 2: 197, 1972.
- 3- Kolata, G.B.: Prenatal diagnosis of neural tube defects. Science, 209: 1216, 1980.
- 4- Milunsky, A.: The prenatal diagnosis of hereditary disorders. Springfield III., C.C. Thomas Publishers, 1973.
- 5- Steuber, E.D: Mutagene und Teratogene. Praxis der Vorsorge Die Medizinische Verlagsgesellschaft, Marburg, 1984.