

## GENETİK TESTLER

Bir çocuk sahibi olmayı istemek yaşamınızdaki en önemli karar olabilir. Çocuğunuzun sağlığı ve refahını sağlamak için yapabileceğiniz her şeyi yapmak istersiniz. Genetik testteki yeni gelişmeler çocuğunuzun ciddi sorunlara yol açacak kalıtsal hastalık geliştirme riski altında olup olmadığını size söylemektedir. Pathway Genomics size bu konuda yardımcı olacaktır.

### Bu hizmet nedir?

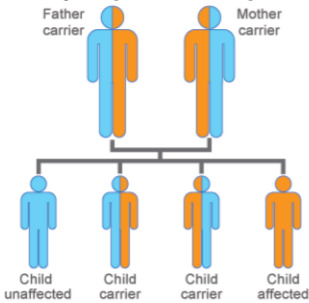
Doktorunuz aracılığıyla ulaşabileceğiniz Pathway'in taşıyıcılık taraması basit ve kolay bir şekilde yapılmaktadır. Alınacak tükürük örneğiyle, çocuğunuza geçebilecek çekinik (ressesif) genetik hastalıklara neden olan mutasyonlar taranabilmektedir.

Çekinik genetik hastalıklar nadir görülen hastalıklardır; ancak oldukça ağır klinik bulgularla birlikte izlenirler.

Bazı toplumlarda yapılan taşıyıcılık taramaları bu hastalıkların görülme sıklığını azaltmıştır.

Bu nedenle

taşıyıcılık taraması toplumlara özgü olarak yapılmaktadır. Ülkemizde akraba evliliğinin sık yapılması özellikle çekinik (ressesif) genetik hastalıkların görülme sıklığını arttırmaktadır. Beta-talasemi, fenilketonüri gibi hastalıkların taşıyıcı taramaları bu hastalıkların görülme sıklıklarını dramatik bir şekilde azaltmaktadır. Pathway Genomics 70'den fazla çekinik genetik hastalığa neden olan yüzlerce mutasyon için taşıyıcılık taraması hizmetini sunmaktadır.



## GENETİK HASTALIKLARDA TAŞIYICILIK DURUMU AİLE İÇERİSİNDE NESİLLER BOYUNCA SESSİZ BİÇİMDE AKTARILABİLİRLER

Genel olarak, bir çekinik (ressesif) hastalığın gelişimi için bir genin her iki ebeveyninden aktarılan iki kopyasında da mutasyon bulunması gerekir. Taşıyıcılar sadece bir mutasyonlu gene sahiptir ve genellikle bu bireylerde hastalık gözlenmez. Ancak bu hastalıkların önemli bir özelliği, hastalığın taşıyıcılar aracılığıyla nesiller boyunca sessiz bir biçimde aktarılabilmesidir.

### Taşıyıcı Olmak Ne Anlama Gelmektedir ?

Taşıyıcı, mutasyon içeren bir geni bir sonraki nesle aktaran, genellikle hastalık belirtilerini göstermeyen ve etkilenmemiş bireydir. Anne ve babanın her ikisinin taşıyıcı olması ve iki mutasyonlu kopyanın çocuğa geçmesi ile doğacak çocuk %25 olasılıkla hasta olacaktır. Bir ebeveynin taşıyıcı olduğu belirlendiğinde dahi, son derece düşük bir ihtimal olsa da çocuğun hasta olması veya önceden tanımlanmamış yeni mutasyonların olma olasılığı vardır. Ayrıca, çocukta ebeveynlerden kalıtım yoluyla aktarılmamış yeni bir mutasyon da meydana gelebilir. Sizin bir taşıyıcı olmanıza rağmen eşiniz taşıyıcı değilse, çocuğunuz taşıyıcı olma olasılığı yüzde 50'dir; ancak hastalığın belirtilerini göstermeyecektir. Bu konudaki ayrıntılı bilgi rapora bağlı olarak verilecektir.

### Bir çocuk bekliyor olmasam da bu testi yaptırabilir miyim?

Hamilelik öncesi taşıyıcılık testi size ve eşinize daha güvenle çocuk sahibi olma olanağını sunmaktadır. Bir çocuk sahibi olmayı planlıyorsanız, anne-baba olarak her ikinizin birlikte bu testi yaptırmanızı öneriyoruz. Siz ve eşiniz bir çekinik (ressesif) hastalığa neden olan mutasyonları taşıyor olsanız

### Pathway günümüzde 70'den fazla

#### çekinik (ressesif) genetik hastalığı taramaktadır.

Tıp ve bilimde ilerlemeler kaydedildikçe bu sayı artabilir. Kistik fibrozis, Tay-Saks gibi çocukluk çağında ciddi sorun yaratan hastalıkların yanında toplumlarda sık görülen pek çok çekinik (Ressesif) hastalık içermektedir. Ayrıca, erken tanının hastalık gelişimini önleyebildiği hastalıklar da yer almaktadır. Örneğin, Pathway tarama testi, tedavi edilmediğinde nöbet, gelişme geriliği, görme ve işitme problemleriyle sonuçlanabilen biyotinidaz yetmezliğine yol açan mutasyonları içermektedir. Bu enzim eksikliğinin tanı almasıyla, yaşam boyu günlük biyotin kullanımını uygulanır ve tedavisi etkili bir şekilde gerçekleşir. Tüm hastalıkların listesi [www.damagen.com](http://www.damagen.com) adresinde bulunmaktadır.

dahi, modern teknoloji sağlıklı bir çocuğa sahip olmanıza yardımcı olabilir. Siz ve eşiniz bir çekinik (ressesif) hastalığı bulunan bir çocuğa sahip olma riski altında olduğunuzu belirlerseniz, siz ve doktorunuz doğum öncesi tanı ve erken tedavi seçeneklerini araştırabilirsiniz ve genetik danışma hizmeti alabilirsiniz.

## RAPOR: NELER BEKLEMELİYİZ

Tipik olarak, tükürük örneğinizin laboratuvarımıza ulaşmasından sonraki 4-6 hafta içerisinde raporunuz doktorunuza ulaşacaktır. Doktorunuzun sizinle paylaşacağı bu raporda, Pathway test edilen mutasyonlar ve hastalıkların bir listesi ile bu mutasyonlardan herhangi biri açısından taşıyıcı olup olmadığını açıklayacaktır.

### Bir taşıyıcıysanız ne olacak?

Test sonuçları belirli bir hastalığın taşıyıcısı olduğunuzu gösteriyorsa, rapor taşıdığınız spesifik gen mutasyonunu tanımlayacak ve hastalığın ayrıntılı açıklamasını verecektir. Siz ve eşinizin de taşıyıcı olduğunuz belirlenirse, sizler için atılacak bir sonraki adım genetik doktorunuzla birlikte seçeneklerin gözden geçirilmesidir.

### Bir taşıyıcı değilseniz ne olacak?

Genetik tarama sonuçlarınız bir taşıyıcı olmadığını gösterse bile, çocuğunuzun taradığımız herhangi bir hastalık açısından risk altında olma olasılığı çok düşük de olsa hala bulunduğunu bilmeniz önemlidir. Bunun nedeni, Pathway'in bir rahatsızlığın yaygın görülen nedenlerini oluşturan spesifik gen mutasyonlarını taramasıdır. İlaveten, bilim adamları henüz hastalıklara neden olan mutasyonların tamamını tanımlamamıştır ve dolayısıyla testimizde bulunmayan ilave faktörler olabilir. Bu gerçeği hatırd tutarak, tüm olası çekinik (ressesif) gen mutasyonlarının taranması mümkün değildir; ancak genetik test sonuçlarınız negatif ise risk katlanarak azalmaktadır.

## BİLGİ GÜÇTÜR

Bilim ilerlemeyi sürdürerek genler hakkında daha fazla bilgi öğrenmemizde imkan tanımaktadır. En güncel bilgileri sağlayabilmek adına testimizi sürekli olarak güncel tutmaktayız.

İlave bilgi için, [www.damagen.com](http://www.damagen.com) sitemizi ziyaret edin veya 0.312.440 45 75 numaralı telefondan bizi arayın.



**DAMAGEN Genetik Araştırma ve Tanı Tic. Ltd. Şti**

Cinnah Caddesi. 102/1 Çankaya/Ankara  
Telefon & Fax: 0312 440 45 75

### Bireysel Genetik Danışmanlık

Hastaların sahip olabilecekleri herhangi bir test öncesi sorunun yanı sıra bireysel genetik raporun yorumlanması ve danışmanlık hizmeti

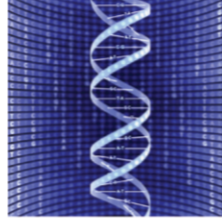


almak için bizimle iletişim kurmanız gerekmektedir. Genetik danışmanlık almanız için ilgili telefon numarasından randevu alarak bize ulaşabilirsiniz.

## PATHWAY'İN AVANTAJI

### Kapsamlı ve Doğru Genetik Test Platformu

Pathway, çekinik (resesif) genetik hastalıklarla ilişkili genetik belirteçlerden oluşan geniş bir paneli test etmek için en gelişmiş genotiplendirme teknolojilerini kullanmaktadır.



### Amerika Birleşik Devleti Tarafından Onaylı Laboratuvar

Pathway Genomics'in kendi laboratuvarının federal CLIA (Klinik Laboratuvar İyileştirme Değişiklikleri) ve California belgeli olduğunu bilmenin güvenini hissedin. Bu özelliğimiz size en yüksek kalitedeki sonuçları güvenli bir ortamda sağlama taahhüdümüzü sergilemektedir.

### Rapor Güvenliği

Tükürük örneğiniz laboratuvarımıza ulaştığı anda, örneğiniz ve DNA'nızı dikkatli bir şekilde kullanıyoruz. DNA'nızı güvenli DNA Lockbox™ içerisinde saklıyoruz ve raporlarınızı sadece doktorumuzla ve güvenli bir şekilde paylaşıyoruz.

## NASIL ÇALIŞMAKTADIR

Çalışma süreci kolaydır. Önce, Pathway Fit'i doktorunuzla konuşun. Doktorunuz genetik test için size bir Tükürük Örneği Alma Kitini anlatacak ve ardından sadece kittede bulunan talimatları takip etmenizi isteyecektir. Tükürük örneğinizi verdikten sonraki haftalar içerisinde, Pathway Genomics doktorunuza size özel genetik raporunu sağlayacaktır.



### 1. ADIM

Önce, Pathway Fit'i doktorunuza sorunuz.



### 2. ADIM

Pathway'in Tükürük Örneği Alma Kitini kullanarak, az miktarda tükürük örneği vereceksiniz. Doktorunuz, istek bilgilerinizle birlikte tükürük örneğinizi CLIA-sertifikalı laboratuvarımıza gönderecektir.



### 3. ADIM

Pathway, örneğinizi kendi laboratuvarında analiz edecektir.



### 4. ADIM

Genel olarak, size özel sonuçlarınız dört-altı hafta içerisinde doktorunuza gönderilmiş olacaktır. Doktorunuz sonuçları konuşmak için sizinle görüşmeyi isteyebilir ve kendinizin incelemesi için raporları size verebilir. Her iki durumda da, raporunuzda yer alan bilgileri anlamanızı sağlamak için doktorlarımız sizlere yardımcı olacaktır.

# GENETİK TAŞIYICILIK TARAMASI

“Bilmenin Değeri”

