

noonan sendromu ve genetik

Prof. Dr. Serap Demircioğlu Turan, Uzm. Dr. Zehra Abalı

noonan sendromu kalıtsal bir hastalık mıdır?

Noonan sendromu, 1000-2500 bebekten 1'ini etkileyen, yaygın gözlenen genetik bir durumdur.

Genlerin, her bir ebeveynimizden bir kopyası aktarılmış olan iki kopyasını taşımaktayız. Noonan sendromunun gelişiminde sıklıkla bu kopyalardan birinde değişim olması rol oynar. Bu değişim yani mutasyon ebeveynlerden kalıtılmış olabilir. Ebeveyn de mutasyonu taşıyorsa kendisinde sendromun tüm özellikleri görülme de çocuğunda sendromun görülme riski %50'dir. Olguların bazılarında ise mutasyonlar ebeveynlerden aktarılmadan yeni mutasyon olarak gelişmektedir ve nadiren de her iki ebeveynin de taşıyıcı olduğu tipleri bildirilmiştir.



noonan sendromunda genetik tanı mümkün mü?

Olguların pek çoğunda tanı, klinik özellikleri temelinde konabilse de, günümüzde 30'dan fazla gendeki mutasyonların bu sendroma neden olduğu bilinmektedir. Son zamanlarda kullanımı giderek artan ve ülkemizde de pek çok merkezde uygulamada olan moleküler genetik testler sayesinde olguların çoğunda kesin tanı konulabilir. Hangi gende mutasyon geliştiğini saptamak, çocuğunuzda hangi belirtilerin olacağı ve hangi ek durumların gelişebileceği konusunda daha iyi fikir edinmemizi sağlayacaktır.

Genetik tanı konması hem Noonan'lı birey için hem de ailenizdeki sonraki gebelik planları için doğru ve etkin bir genetik danışma hizmeti almanız açısından oldukça önemlidir. Genetik tanı konduktan sonra ailenizde genetik testler genişleterek diğer taşıyıcı bireyler belirlenebilir. Tekrar gebelik düşünüldüğü takdirde preimplantasyon genetik tanı ve prenatal tanı olanakları konusunda bu konuda deneyimli Kadın Hastalıkları ve Doğum uzmanı ve Klinik Genetik uzmanından bilgi alınması oldukça önemlidir.