

Hastanın Adı Soyadı:

Doğum tarihi:

Hasta olarak size uygulanacak olan işlem hakkında karar verebilmeniz için, işlem öncesinde, durumunuz ve önerilen cerrahi, tıbbi ya da tanınal işlem ve diğer tedavi seçenekleri hakkında bilgi alma hakkına sahipsiniz.

Size sunulan bilgilerden herhangi birini anlamakta güçlük çekerseniz hekiminize açıklaması için lütfen danışınız.

SMA NEDİR? Spinal motor nöronlarının yani omurilikte bulunan motor sinir hücrelerinin kaybına yol açarak proksimal yani vücut merkezine yakın kasların tutulumuyla, vücutta iki taraflı olarak güçsüzlüğe yol açan, kaslarda ilerleyici bir güçsüzlüğe ve atrofiye yani kas kaybına yol açan genetik geçişli bir hastalıktır. Bacaklardaki güçsüzlük kollardan daha belirgindir. SMA hastalarındaki SMN geni hiç protein üretmediği için vücuttaki motor sinir hücreleri beslenemez ve bunun sonucunda istemli kaslar görevini yapamaz hâle gelir. 4 farklı tipi bulunan SMA halk arasında "gevşek bebek sendromu" olarak da bilinir. Bazı durumlarda yemek yeme ve nefes almayı bile imkansız hale getiren SMA'da görme ve işitme duyuları hastalıktan etkilenmez ve his kaybı olmaz. Kişinin zekâ düzeyi normal ya da normalin üzerindedir. Ülkemizde her 6000 doğumda bir görülen bu hastalık sağlıklı fakat taşıyıcı olan anne babaların çocuklarında görülür. Ebeveynler taşıyıcı olduklarının farkında olmadan sağlıklı bir şekilde hayatlarını sürdürürken genlerinde bulunan bu bozukluk çocuğa geçtiğinde SMA ortaya çıkabilir. Taşıyıcı ebeveynlerin çocuklarında SMA görülme oranı %25'tir.

SMA NEDENLERİ/ NEDEN GENETİK TEST?

SMA türlerinin çoğu, SMN1 geni denilen bir genle ilgili bir problemten kaynaklanmaktadır. Gen, motor nöronların normal şekilde çalışması için gereken bir proteini yeterince yapmaz. Motor nöronlar parçalanırlar ve kaslara sinyal gönderemezler.

Doğal bir gebelikte SMA'lı bir çocuk, her bir ebeveynden SMN1 geninin bir kopyasını alır. SMN1 genini sadece bir ebeveynden alan bir çocuk muhtemelen herhangi bir SMA belirtisi göstermez, ancak geni çocuklarına geçirebilir.

SMA'lı kişilerin ve ebeveynlerinin genetik testleri, birinin SMA'lı bir çocuğa sahip olma olasılığının belirlenmesine yardımcı olur.

SMA TANISI

SMA hastalığının kesin tanısı genetik inceleme ile konulur. Hastalardan alınan bir kan örneği ile test yapılır. SMA hastalarının %95'inde SMN1 ekzon 7-8 delesyonu tespit edilmektedir. Bu nedenle hastaların araştırılmasında ilk tercih delesyon analizidir. Diğer% 5 ise nadir bulunan bir mutasyona bağlıdır ve daha ileri testlerle tanımlanmalıdır.

GENETİK ARAŞTIRMA ÖNCESİ ANAMNEZ

	Evet	Hayır	Açıklama
Kalıtsal bir hastalığınız var mı?			
Eşiniz ile akrabalık bağınız var mı?			
Çocukluk çağında ateşli bir hastalık geçirdiniz mi?			
Erken doğum öykünüz var mı?			
Ailenizde SMA hastası birey var mı?(Var ise yakınlık derecesi)			

Eğitime katkıya onay: Bu işlemin medikal/paramedikal personelin eğitiminde eğitimsel rolü olabileceğinden medikal/genetik eğitimin geliştirilmesi ve/veya ürün kullanımının geliştirilmesi amacıyla öğrencilerin ve/veya teknik personelin işleme katılımını kabul ediyorum.

HASTANIN veya YAKINININ

Adı- Soyadı:

Tarih-Saat:

İmza:

Yakınlık Derecesi:

Adresi: