

MOLEKÜLER GENETİK RAPORU

Hastanın Adı - Soyadı	Alya AY
Protokol No/TC No:	235S576/**52416
Rapor Numarası	252857
Doğum Tarihi/ Cinsiyeti	2023/K
Başvuru Tarihi	23.02.2023
Rapor Tarihi	02.03.2023
Refere Eden Hekim/Kurum	Spinal Musküler Atrofi (SMA) olasılığının araştırılması
Klinik Bulgular/Ön Tanı/Tanı	Dr. İdil AKINBİNGÖL
Materyal Türü	EDTA'lı periferik kan örneği
Örnek Alım Tarihi/Saati	23.02.2023/14:50
Laboratuvara Teslim Tarihi/Saati	23.02.2023/14:57
Uzmanın Materyal Onay Saati	15:00
Örnek Alımı	Materyal merkezimizde alınmıştır.
Araştırılan Gen	* <i>SMN^{tel}</i> (<i>SMN1</i>) ve <i>SMN^{cen}</i> (<i>SMN2</i>) genleri
Kullanılan Yöntem	Delesyon-Duplikasyon analizi SALSA MLPA P021-A2 SMA probemix
Genetik Temel: Spinal Musküler Atrofi (SMA) ön boynuz hücrelerini dejenerasyonu sonucunda oluşan progressif kas güçsüzlüğü ile karakterize, otozomal resesif bir hastalıktır. Yetersiz kilo alma, uyku bozuklukları, pnömoni, skolyoz ve eklem kontraktürleri sık komplikasyonlarıdır. SMA tip 0: prenatal başlangıçlı, ciddi eklem kontraktürleri, fasiyel dipleji ve solunum yetersizliği ile seyreden tiptir. SMA tip I: 6 aydan önce başlar. Oturamaz. SMA tip II: 6-12 ay arasında başlar. Oturur, yürüyemez. SMA tip III: 12 ay- çocukluk çağında başlar. Yürür, koşamaz. SMA Tip IV: Erişkin tipi. Olguların %95-98'inde homozigot ekzon 7-8 delesyonu tespit edilir. % 2-5 olguda ekzon 7 ve 8 mutasyonlarının birleşik heterozigozitesi ya da nokta mutasyonları hastalığın nedenidir. Bu son gruptaki hastalar bu çalışmada kullanılan test yöntemi ile tespit edilemez.	
ISCN	rsa 5q13.2(SMN1exons7-8)x0, (SMN2exons7-8)x2
MLPA Analizi Sonucu	Patojenik bir değişiklik tespit edilmiştir. <i>SMN^{tel}</i> (<i>SMN1</i>) geni ekzon 7-8 homozigot delesyonu tespit edilmiştir. <i>SMN^{cen}</i> (<i>SMN2</i>) geni kopya sayısı 2 olarak tespit edilmiştir.
Yorum Bu çalışma sonucu "Spinal Musküler Atrofi" tanısını yüksek olasılıkla desteklemektedir. Hastanın anne ve babasından aynı yöntem ile çalışma yapılarak taşıyıcı (heterozigot delesyon) olduklarının gösterilmesi önerilir. Ailedeki taşıyıcılık riski olan bireylerden, özellikle akraba evliliği yapanlarda aynı çalışmanın yapılması önerilir. Aileye genetik danışmanlık verilmesi gereklidir.	
Not	AİLEYE GENETİK DANIŞMA VERİLMESİ GEREKLİDİR. AİLENİN HER GEBELİĞİNDE MLPA YÖNTEMİ İLE PRENATAL TANI YAPILMASI GEREKLİDİR.
Kalite çalışmaları:EMQN (European Molecular Genetics Quality Network)/GenQA (Genomics Quality Assessment)	

Prof. Dr. Serdar CEYLANER
Tıbbi Genetik Uzmanı
Uzm. Tescil No : 43164

*İşaretili testler akreditasyon kapsamındadır.

Bu rapor, laboratuvarın yazılı izni olmadan kısmen kopyalanıp çoğaltılamaz. İmzasız raporlar geçersizdir.

T.C. Sağlık Bakanlığı Ruhsat No: GHDM-SM/06.10/01

Doküman No: INT.RPR.FRM.01/03.05.2018/00

Sayfa 1 / 1

GÖRÜŞLERİNİZ BİZİM İÇİN DEĞERLİDİR
İTERGEN'den aldığınız hizmeti QR kodu
okutarak değerlendirebilirsiniz.

Adres: Mustafa Kemal Mahallesi, 2119.sokak No:5, 06510 Çankaya/ANKARA

Telefon: 0 312 428 48 14 Faks: 0 312 428 26 93

Website: www.intergen.com.tr e-mail: info@intergen.com.tr