

PREİMLANTASYON TANI VE ORGANİZASYONU NASIL OLMALI

Prof. Dr. Fatma Gümrük

Hacettepe Üniversitesi, Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Pediatrik Hematoloji Ünitesi

Beta talasemiler kalıtsal hematolojik hastalıklar olan hemoglobinopatiler arasında ülkemizde ve dünyada en sık görülenidir. Beta talasemilerin ve diğer hemoglobinopatilerin önlenmesinde dünyaca önerilen en yaygın yöntem prenatal tanıdır. Prenatal tanı gebelik varlığında yapılan bir uygulama olup gebeliğin erken veya geç devrelerine göre değişik hematolojik ve DNA yöntemleri kullanılarak tanı konulmaktadır. Hemoglobinopatilerde ilk prenatal tanı 1974 yılında yapılmış ve bu hastalıkların sık görüldüğü ülkelerde yaygın olarak kullanılmaya başlamıştır. Ülkemizde hemoglobinopatilerin prenatal tanısı 1983 yılında yapılmaya başlanmış ve günümüze kadar hemoglobinopatili çocuk doğurma riski taşıyan gebelere yaygın olarak uygulanan bir yöntem olmuştur.

1998 yılında dünyada ilk kez talasemilerde preimplantasyon genetik tanı (PIGT) uygulaması yapılmıştır. Gebelik oluşmadan in-vitro fertilizasyon (IVF) teknikleri ile sağlıklı embriyo seçimi yapılarak preimplantasyon genetik tanı (PIGT) uygulaması dünyada ve ülkemizde 2000 li yıllardan itibaren devreye girmiştir. PIGT yöntemi ile fertilize oositlerden 1. ve 2. polar cisimcikler alınarak veya embriyodan hücre alınarak PCR teknikleri kullanılarak hastalıklı olmayan embriyo seçilmektedir. Günümüzde hemoglobinopatilerin tedavisinde tek kuratif tedavi yaklaşımı allojeneik hematopoietik kök hücre transplantasyonu HKHT olması ve PIGT'nin bu yaklaşıma olanak sağlaması nedeniyle hasta çocuk sahibi olan ailelerde tercih edilen yöntem olmuştur. PIGT ile aynı zamanda doku grubu tiplemesi yapılarak HLA uyumlu ve sağlıklı sağlıklı olduğu tespit edilen embriyolar intra uterin transfer edilerek gebelik oluşması sağlanmaktadır. .

PIGT tanının prenatal tanıya göre daha kolay kabul edilebilen bir yöntem olması, prenatal tanıda olduğu gibi fetusda hastalık tanısı konduğunda terapotik terminasyon gibi olasılıklar olmaması ve ülkelerin etik, legal , sosyo kültürel değerleri ve inançlarına uygunluk sağlaması avantajları nedeniyle tercih edilen bir yöntemdir.

PIGT yöntemi ileri teknolojik gerektirmesi nedeniyle ülkemizde henüz ancak sınırlı sayıda birkaç merkezde uygulama alanı bulmuştur. Ülkemizde hemoglobinopatilerin önlenmesi programları ile başlatılan evlilik öncesi taramalar ile hemoglobinopati taşıyıcılığı saptanan çiftlere ile hemoglobinopatili çocukları olan ailelere bu yöntem kullanılarak sağlıklı çocuk sahibi olanağı sunan etkin bir hemoglobinopati önleyici yöntemdir.

