

İNTERGEN



1999 Yılından Bugüne İnsan için Sağlık, Sağlık için Bilim!



İNTERGEN



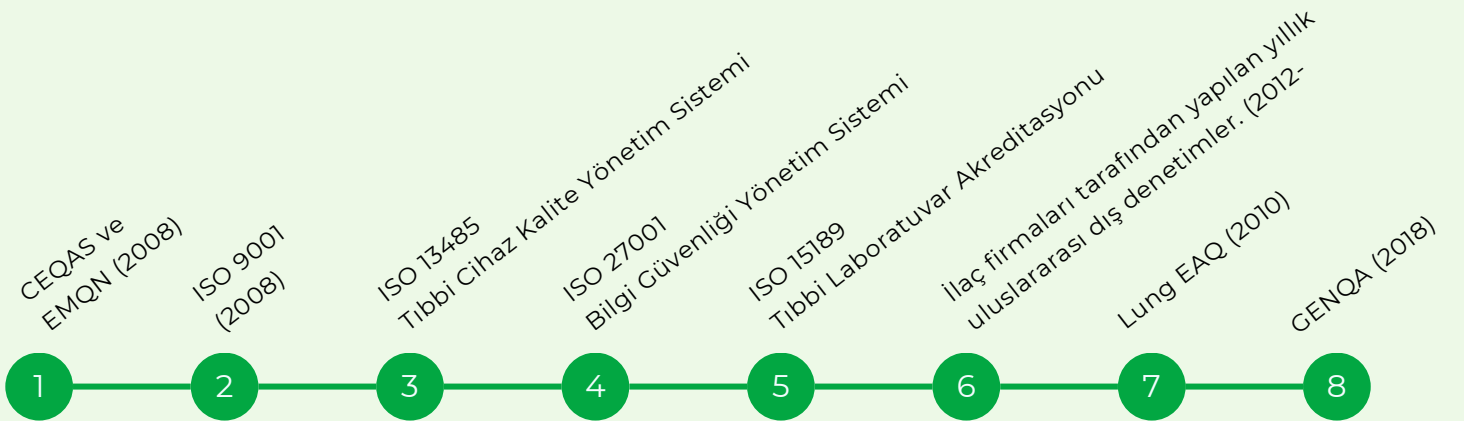
TMMOB Maden
Mühendisleri Odası İçin
**Bilgilendirme
Dokümanı**

İntergen Kimdir?

Özel İntergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, 1999 yılında Prof. Dr. Serdar Ceylaner ve Prof. Dr. Gülay Ceylaner tarafından kurulmuştur. İntergen genetik, nadir ve tanısız hastalıkların tanısı noktasında hizmet sunmaktadır. Aynı zamanda patoloji ve doku tiplene laboratuvarlarına sahiptir ve 2018 yılından beri T.C. Ticaret Bakanlığı tarafından sertifikalı bir Ar-Ge Merkezidir. Merkezimizin detaylı hikayesi için aşağıdaki karekodu okutunuz.



Kalite Belgelerimiz



İntergen Hangi Hizmetleri Vermektedir?

1- Klinik Danışmanlık

- Tanı konulamayan hastalar
- Tanının doğrulanması gereken hastalar
- Yanlış tanı alan hastalar
- Tıbbi tedavide yan etki yaşayan hastalar
- Tedavi edilememiş veya tedavi sonrası tekrar eden hastalar
- Tüm kronik hastalıklar
- Romatolojik hastalıklar
- İnfertilite (Çocuk olmaması)
- Gebelik problemleri
- Epilepsi (Nöbet)
- Diyabet (Şeker)
- Obezite
- Bağışıklık sistemi hastalıkları
- Ciddi COVID geçmişi veya riski olanların belirlenmesi
- Kronik ağrı
- Ailevi kanser
- Kronik anemi

2- Gebelik Kayıpları – Riskli Gebelikler

- Ölü doğum
- Tekrarlayan gebelik kayıpları
- Anomalili doğum öyküsü

3- Prenatal Tanı

- Ultrason anomalileri – Genetik test ve danışmanlık
- Aile öyküsünde pozitiflik
- Pozitif tarama testi – ikili-dörtlü tarama/NIPT

4- NIPT (Non-invaziv Prenatal Tarama)

- Anöploidi (fazla veya eksik kromozom olması)
- Mikrodelesyon/mikroduplikasyon
- Uniparental dizomi riski

5- Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT)

Tüp bebek yapılması planlanan tüm aileler işlemler başlamadan bir genetik uzmanı ile görüşmelidir.

6- Uzun Okumalı Tüm Genom Sekanslama (LRS)

Tanısız hastalıklar konusunda genomik çalışmalarda dünyadaki en gelişmiş teknolojidir.

7- Tüm Ekzom Dizileme (WES)

8- Tüm Genom Dizileme (WGS)

9- Kanser Genetik Testleri

Tüm kanser hastaları hem tedavi planlanması, hem aile taramaları planlanması hem de kanserli kişide çıkabilecek ek riskler açısından bir genetik uzmanı ile görüşmelidir.

- Kanser tanısı ve alt tip belirleme
- Kanser ilaç seçimi testleri – Farmakogenetik
- Kanser takibi – Minimal rezidüel hastalık
- Ailevi kanser öyküsü

10- Kişiyeye Özel Tıp

- Kesin tanı – Detaylı ayırıcı tanı
- Hastalıkların alt tiplenmesi
- Multifaktöriyel hastalık analizi
- Yan etki risk değerlendirmesi
- Farmakogenetik analiz – İlaç seçimi ve doz ayarlaması

11- Koruyucu Tıp

- Tarama testleri
- Kanser risk analizi
- Farmakogenetik analiz
- Kaza – travma risk analizi
- Gebelik-evlilik öncesi risk analizi
- Kolorektal Kanser Tarama
- Karaciğer Kanseri Tarama

12- Yenidoğan Risk Analizi

- Yüksek riskli yenidoğan – Acil analiz
- Sağlıklı görünen yenidoğan – Risk analizi

13- Evlilik ve Gebelik Öncesi Tarama Testleri

- Akraba evliliği riski değerlendirmesi
- Akraba olmayan çiftlerde risk değerlendirmesi
- Sık görülen hastalıkların taranması

14- İnfertilite

15- Farmakogenetik

16- HLA Testleri

- Organ-doku nakli
- HLA temelli tanı testleri (gluten enteropatisi, HLA B5, B27, B51 ve diğerleri)

17- Histopatolojik Testler ve İmmünohistokimya

- Klasik patolojik incelemeler
- Smear
- İmmünohistokimyasal analizler
- Konsültasyon
- Kanser testleri (PDL-1 vb.)

İNTERGEN



Hangi Test Ne Zaman Önerilir?

Tüm Ekzom Sekanslama (WES)

Tüm Ekzom Sekanslama (WES) (Tüm Ekzom Dizileme), genomun protein kodlayan bölgelerinin (Ekzonlar) dizilenmesini içeren, tüm dünyada ve ülkemizde yaygın olarak kullanılan bir yeni nesil dizileme (NGS) tekniğidir. Ekzom sekanslama, bir insandaki protein üretimi için kullanılan tüm DNA segmentlerini içerir. İnsan ekzomu, tüm genomun %2'sinden azını temsil etmesine rağmen, bu test insanlarda bilinen hastalıklarla ilişkili varyantların ~%85'ini içerir.

Ekzom dizileme, ekzonlarda var olan varyantları saptamak için yapılır. Ekzom sekanslama, bir bireyin genetik kodundaki DNA diziliminin sırasını belirlemek ve genetik bozuklukları tespit etmek amacıyla kullanılan bir tekniktir.

Tüm Ekzom Sekanslama (WES) Ne sağlar?

Genetik Hastalıkların Teşhisi: WES, genetik hastalıkların teşhisinde etkili bir araçtır. Özellikle nadir genetik hastalıkların nedenlerini bulmak ve anlamak için kullanılır.

Koruyucu hekimlik: Kişinin ileri yaşlarında ortaya çıkabilecek veya travma gibi bir zorlayıcı durumda ortaya çıkma riski olan hastalıklar konusunda risk belirlememizi sağlar. Bazen hastalıklar olmadan önlenabilir. Bazen de bu bilgi doğru tedaviyi etkiler. Bazende tedavi de yan etki çıkması engellenebilir. (Örn: Ailesel kanserler, kanama eğilimi)

Taşıyıcılık taramaları: Evlilik/gebelik öncesi taramalar ile eşlerin taşıdığı hastalıkların belirlenmesi hasta bir çocuk doğma ihtimalini çok azaltmaktadır.

Genişletilmiş yenidoğan taramasının altın standartlarından biridir. Tüm yenidoğanlara yapılması konuşulmaktadır.

Kanser Araştırmaları: Hayat boyu kanser sıklığı kadın ve erkekde biraz değişmekle birlikte ortalama %40'a yakındır. Bunların ailesel olma olasılığı % 10'dur. Yani toplumun %4 kadarında ailesel kanser vardır. (0.40x0.1) Aile öyküsü pozitif olanlarda oran daha yüksektir. Bu sebeple ailede kanser varsa mutlaka araştırmak gerekirken ailesinde kanser olmayanlarda da ailesel kanser genlerinin araştırılması yanlış değildir. 200 tane kanserle ilişkisi olan gen ve yaklaşık 600 tane aday gen araştırılması önerilmektedir. Ailesel kanserlerin takibi, riski azaltır. Ailesel kanserlerde tedavi de farklıdır. Kanserden korunmak için ve her kanser vakasında ailesel kanserler taranmalıdır. BRCA 1-2 gibi sınırlı tarama ile geniş taramanın maliyetleri yakındır.

Tüm Genom Sekanslama (WGS)

Tüm Genom Sekanslama (WGS), bir organizmanın genetik materyalinin, yani genomunun tamamının belirlenmesini ifade eden bir DNA sekanslama tekniğidir. Bu teknik, bir bireyin ya da organizmanın tüm DNA dizisini belirlemeyi amaçlar.

Bu teknik günümüzde genetik varyantları belirlemek için son yıllarda hastalıkların tanısında ve araştırmalarda kullanılmaya başlanmıştır. Ekzom sekanslama yapıp tanı koymadığımız hastalar yanında özellikle ilaç duyarlılıklarını belirlemek için, haplotip analizleri yapmak için genom sekanslama kullanılmaktadır.

Tüm Genom Sekanslama (WGS) Hangi Hastalıkların Tanısında / Tespitinde Kullanılır?

Monojenik Hastalıklar: Tek bir genetik mutasyona bağlı olan genetik hastalıkların teşhisinde etkili bir araçtır. Özellikle nadir genetik hastalıkların nedenlerini bulmak ve anlamak için kullanılır.

Kanser: Kanser hücrelerinin genomik analizi, WGS ile gerçekleştirilebilir. Bu, ailesel kanser risklerini belirlemek, kanser türünü belirlemek, potansiyel hedefleri tanımlamak ve tedavi stratejilerini kişiselleştirmek için kullanılabilir.

Genetik Varyantlar ve Polimorfizmler: WGS, kişilerde bulunan çok sayıda hafif varyantlar ve taşıyıcılıkların belirlenmesinde etkilidir. Bu, genetik polimorfizmler birlikte değerlendirildiğinde birçok hastalık için risk skorları belirlemeyi sağlamaktadır. Çok faktörlü hastalıklar ve sebebi net belirlenememiş hastalıklarda çözüm üretebilmektedir.

Taşıyıcılık Durumları: WGS, bireyin taşıyıcı olabileceği genetik hastalıkları belirleme konusunda önemli bir araçtır. Bu bilgi kişide ileri yaşlarda çıkabilecek bazı hastalıklara erken tanı konmasını ve evlilik ve çocuk planı varsa öncesinde planlama yapılmasını sağlamaktadır.

Yeniden düzenlenme olan Genetik Bölgeler: WGS, genetik yapıdaki büyük ölçekli değişiklikleri belirlemede etkili olabilir. Yapısal varyasyonlar, kromozomal değişiklikler ve translokasyonlar gibi durumları tespit edilebilir. (Uzun okumalı tüm genomun bu değişiklikleri yakalama oranı daha yüksektir)

Farmakogenetik Uygulamalar: WGS, bireylerin ilaç metabolizmasını etkileyen genetik faktörleri belirlemede kullanılabilir. Bu, kişiselleştirilmiş tıp uygulamalarında çok önemli bir rol oynayabilir.

Uzun Okumalı Tüm Genom Sekanslama (LRS)

Uzun okumalı tüm genom analizi, bir kişinin tüm genetik bilgisini uzun DNA parçalarını kullanarak okuyan genomik bilgiye erişimi sağlayan en gelişmiş teknolojidir. Bu yöntem, 10.000–100.000 baz çifti uzunluğundaki DNA dizilerini ve genomun neredeyse tamamını doğrudan okuyabilmektedir. Yakın gelecekte diğer tüm teknolojilerin yerini alacağı düşünülmektedir.

- Standart WGS/WES ile tespit edilemeyen karmaşık varyantların saptanması
- Genomik yeniden düzenlenmelerin ve translokasyonların yakalanması
- Nadir veya belirsiz genetik bulguların netleştirilmesi
- Tanısız hastalıklara tanı konulması
- Metilasyon bozukluklarının değerlendirilmesi sağlanır.

Günümüzde bireylerin genetik verilerinin dizilenmesi ve klinik olarak anlamlı hastalık risklerinin belirlenmesi giderek daha fazla önerilmektedir. İlk değerlendirmede herkese bakılması gereken bazı taşıyıcılıklar ve risk faktörleri belirlenip raporlanmaktadır. Bireyler yaş aldıkça ortaya çıkabilecek yeni klinik bulgular, mevcut genetik veriler ışığında yeniden değerlendirilebilir. Böylece saptanan bulguların genetik bir yatkınlıkla ilişkili olması durumunda, izlem ve tedavi planları bu bilgiler doğrultusunda daha kişiselleştirilmiş şekilde düzenlenebilir. Bu veri ekzom verisi olabilir. Ancak en detaylı bilgi elde edilebilen veri LRS verisidir.

BabySEQ (NIPT)

Bir NIPT (Non İnvaziv Prenatal Tarama) yöntemi olan BabySEQ, herhangi bir girişimsel işlem yapmadan, sadece anneden kan alarak fetüste Down Sendromu, Trizomi 13 gibi tüm kromozom sayısal hastalıklarını ve mikrodelyasyon ve mikrodüplikasyon diye adlandırılan daha küçük ama önemli bazı değişikliklere bağlı hastalıkları tarayan yeni nesil taramadır. BabySEQ, shotgun temelli tüm genom dizileme teknolojisine dayanır. 4 ayrı BabySEQ paneli bulunmaktadır.

	BabySEQ TEMEL PANEL	BabySEQ GENİŞ PANEL	BabySEQ RARE*	BabySEQ XL*
Yaygın olarak bulunan Anöplidler (T21, T18, T13, X/Y)	✓	✓	✓	✓
Diğer Tüm Anöplidler	✓	✓	✓	✓
Delesyon ve Duplikasyon Sendromları		✓	✓	✓
Kistik Fibroz + SMA + Frajil X Taşıyıcılık			✓	✓
700+ Hastalık için Taşıyıcılık				✓

Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT)

Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT), genetik bozuklukların embriyoların henüz rahme transfer edilmeden önce tespit edilmesini ve bu bozukluğu taşımayan sağlıklı embriyoların kullanılmasını sağlar. Halk arasında "kötü genler ayıklanıyor muş" diye bilinen test aslında süreci şöyle işlemektedir: Tüm embriyolardan alınan biyopsilerden yapılan genetik testler ile hangi embriyonun sağlıklı olduğu belirlenir ve o embriyo nakledilir. Embriyoya bir tedavi yapılmamaktadır. Bugün tüm Dünya'da embriyoya tedavi yapmak hatta kullanılmayacak embriyolarda araştırma yapmak bile yasal değildir. Genetik bilimindeki hızlı ilerlemeler yakın gelecekte bu durumun değişmesini sağlayacak belki embriyolarda tedaviler de konuşulacaktır.

Tüp bebek ve PGT testi; endikasyonlar doğru belirlendiğinde çok başarılı şekilde ailelerin evlerine sağlıklı bebek götürmelerini sağlayan çok yüz güldürücü bir metottur. Ailede bilinen bir hastalık varsa bu hastalık için planlama yapılabilir. Ancak günümüz teknolojileri ile eğer aile herhangi bir hastalık için PGT yaptıracaksa öncesinde mutlaka bir Genetik danışma almalıdır. Eşlerin geniş gen taramaları yaptırmaları ve ailede başka genetik hastalıklar için de risk varsa bunların da belirlenmesi ve embriyolarda bakılması ailenin genetik hastalıklı çocuk ihtimalini çok düşürecektir.

Şunu unutmayalım ki normal yolla gebelik her zaman biz sağlıkçıların tercih ettiği adı üstünde normal süreçlerle gelişen en sağlıklı gebeliktir. Hiçbir risk yokken daha sağlıklı olsun diye tüp bebek yapılması doğru değildir. Her gebeliğin riskleri vardır. Size hiçbir merkez bebeğiniz %100 sağlıklı doğacak diye garanti veremez. Ama aynı garanti tüp bebek gebeliklerinde de verilemez. Gelişmiş gebelik takip yöntemleri ile gebelik sırasında yapılacak detaylı taramalar ve gebelik öncesinde eşlere yapılacak taramalar bebekte hastalık riskini önemli ölçüde azaltmaktadır.

İnfertilite için Genetik Yaklaşım

İnfertilite nedir?

İnfertilite, düzenli ve korunmasız ilişkiye rağmen 12 ay içinde gebelik oluşmaması durumudur.

35 yaş üzerindeki kadınlarda bu süre 6 ay olarak değerlendirilir.

İnfertilite hem kadın hem erkekte olan problemlerden kaynaklanabilir ve infertilite nedenleri arasında genetik faktörler önemli bir yer tutar.

Sperm üretimi bozukluğundan yumurtalık rezervinin azalması ve erken menapoza, tekrarlayan gebelik kayıplarından, tüp bebek başarısızlıklarına kadar farklı kliniklerle karşımıza çıkabilen çok sayıda faktöre bağlı gelişen bir durumdur. Eşlerin taşıdığı bazı hastalık varyantları bebeğin oluşumunu, implantasyonu, plasentanın gelişimini etkileyip ailelerin çocuk sahibi olamamasına neden olmaktadır.

Genetik değerlendirme niye yapılır?

İnfertilitenin nedenini aydınlatmak, nedene göre tedavi yaklaşımlarını belirlemek, ailelere hangi yöntemle gebe kalıp eve sağlıklı bebek götüreceklerini belirlemek için testler yapılır. Herkesin genetik yapısı farklıdır. Tek yumurta ikizlerinin bile genetik yapısı birebir aynı değildir. Hepimizin genetik yapısı farklı olduğu için aslında başarıyı artırmak için herkese uygulanacak tedaviler de farklı olmalıdır. Buna "kişisel tıp-personalized medicine" denilmektedir. Bu sebeple tedaviye başlamadan önce genetik yatkinliklerimizi, taşıdığımız hastalıkları ve ilaçlara vereceğimiz cevapları önceden bilmek tedavi başarısını artıracaktır.

Kimlerde genetik test yapalım?

- Erkekde: Azospermi, Şiddetli oligozoospermi (çok düşük sperm sayısı) veya yüksek oranda anormal sperm (morfoloji bozukluğu), puberte gecikmesi, küçük testis, jinekomasti
- Kadında: erken yumurtalık yetmezliği / erken menopoz, adet düzensizliği
- Ailede infertilite olması
- Ailede herhangi bir genetik hastalık olması
- Puberte gecikmesi, küçük testis, jinekomasti
- Ailenin gebelik kaybı olması
- Başarısız tüp bebek denemesi olması
- Daha önce genetik anomalili gebelik /çocuk öyküsü
- Eşlerin akraba olması

Yukarıdaki durumlarında eşlere genetik danışmanlık verilmeli ve testler planlanmalıdır.

Otizm ve Genetik

"Otizm bir hastalık tanısı değildir. Bir çok hastalığın sonucu oluşan bir bulgudur. Altta yatan bazen bir ama çoğunlukla çok sayıda sebep vardır. Altta yatan sebeplerin saptanması çocuğun ve dolayısıyla ailelerin hayatına dokunacak tedavi önerileri sağlayabilmektedir. Artık bütün hastalıklarda "kişiye özel tedaviler-personalized medicine" konuşulmaktadır. Hiçbir hasta diğeri ile aynı değildir. Yaklaşık 20 bin tane genimiz var. Bu genlerdeki farklılıklar da hepimizin farklılıklarına ve bazı hastalıklara yatkınlıklara yol açar. Hepimiz farklısak tedavi başarılarımızda hepimizde farklıdır. Bunların belirlenmesi çok kıymetlidir." Otizimli çocuklarda da bu gen panelleriyle altta yatan mekanizmaların tespiti tedavi başarısını önemli ölçüde artırabilmektedir.

Gluten Hassasiyeti

Gluten alınca rahatsız olan kişiler, genetik olarak değerlendirilmelidir. Çölyaktan çok farklı karşımıza çıkar. Antikor testi ve bağırsak biyopsisi sonuçları anormal çıkmayabilir. Glutene bağlı hastalık bulguları gösteren kişilerin genetik test yaptırmaları ve diyetlerini buna göre düzenlemeleri önemlidir. Diyet ve yaşam tarzı değişiklikleri, semptomların yönetilmesine ve hastalığın ilerlemesinin önlenmesine yardımcı olabilir. Herkeste çok farklı bulgular ile karşımıza çıkan bu rahatsızlık hayat kalitemizi çok etkileyebilmekte ve hayatımızın ilerleyen yıllarında geri dönüşsüz problemler çıkmasına yol açabilmektedir. Bazı kişilerde ishal, kabızlık, günde 2-3 seferden fazla gaita yapmak, gaz şikayetleri ön planda olurken bazı kişilerde cilt bulguları ön planda olabilir (Ciltte kaşıntılı, küçük kabarcıklar, kızarıklıklar, döküntüler olabilir). Bazı kişilerde ise en belirgin bulgu migren olabilmektedir. Bazı kişilerde ise yataktan yorgun kalkma, halsizlik en belirgin bulgu olabilmektedir. Mutlaka genetik danışmanlık almalısınız.

Güvenli Spor

Sporcular ve aktif spor yapan kişiler bir takım "genetik yatkınlıklar" taşıdıkları zaman; özellikle de "performanslı" sporlar yapıyorlarsa, hafif yaralanmalardan çok daha ağır sağlık sorunlarına yol açabilecek sorunlarla karşılaşabilmektedir. Güncel bilimsel veriler çerçevesinde 2000'den fazla gende olan ve genin çalışma hızını etkileyen bazı varyantların önemli sakatlıklarla ve hatta ani ölüm riski ile ilişkisi olduğu bilinmektedir.

Spor sırasında gerçekleşen sakatlıkların ve ani ölümlerin nedenini anlayabilmek ve önlem alabilmek için yapılan çalışmalarda: Erişkin bir kişide sakatlıklara ya da ani ölüme sebep olan genetik risk faktörleri ile ilgili bilgilerimiz her geçen gün katlanarak artmaktadır. Bu risk faktörlerinin önemli bir bölümü kalp kası ve kardiyak ritim bozuklukları, bağ dokusu hastalıkları, kanama ve pıhtılaşma bozuklukları, bağışıklık sistemi hastalıkları, beyin ve sinir sistemi veya metabolik hastalıklarla ilişkili genlerdeki varyantlardır. Ailesinde veya kendisinde bu hastalıklar için bulgusu olanlar daha büyük risk altında olsa da aile hikayesi olmayan veya hiç klinik bulgusu olmayan insanlarda da genetik risk tespit edilebilmektedir. Bu sebeple profesyonel veya amatör spor yapan herkes için genetik taramalar, sağlıklı ve güvenli spor yapabilmeleri için önemli bir hale gelmiştir.

Sonuç olarak, günümüzde sporcuların ve aktif spor yapan kişilerin spor yaparken ölümlerine veya sakatlıklarına sebep olacak gen mutasyonları genetik teknolojilerin gelişmesi ile kolaylıkla teşhis edilebilmektedir. Genetik yatkınlıkların bilinmesi ise, sporcu sağlığının ve güvenliğinin sağlanması için tedbir alınabilmesi adına önemli bir basamak haline gelmiştir.

Pregnarisk - Evlilik ve Gebelik Öncesi Genetik Risk Değerlendirme

Pregnarisk nedir? Ne zaman yapılmalıdır?

Genetik hastalıklar kader midir?

İnsan genomunda protein kodlayan yaklaşık 20 bin gen bulunmaktadır. Hepimizde bu genlerde bazı hastalıklar için taşıyıcılıklara neden olacak genetik değişiklikler bulunmaktadır. Genetik hastalıklardan otozomal resesif olanlar için her iki eşin taşıyıcı olması, X'e bağlı hastalıklar için kadının taşıyıcı olması, otozomal dominant hastalıklar için ise eşlerden birinde hastalıkla ilişkili bir genetik değişiklik olması ailenin çocuklarında risk yaratabilmektedir. Özellikle akraba evliliği yapan çiftlerde her iki eşte benzer genler ve genetik taşıyıcılıklar bulunduğu için riskler oldukça artmıştır. Yakın akraba evliliklerinde risk çok daha yüksektir, aynı köyden veya yakın köyden evliliklerde dahi genetik benzerlik nedeniyle genetik hastalığı olan çocuk sahibi olma riski artmaktadır. Geniş gen panelleri yaptığımızda genetik hastalık riskleri ile ilişkili bu genetik değişiklikleri tespit etmek mümkün olabilmektedir. "Bebeğimde olabilecek genetik hastalık risklerini tespit edebilecek tüm testleri gebe kalmadan önce yaptırmak istiyorum" şeklinde düşünen ailelere bu paneller hakkında bilgilendirmeler yapılması önerilmektedir. Gebelik öncesi dönemde risklerin tespiti ile risklere yönelik önlemler almak mümkün olduğu için ailelerin gebelik öncesi dönemde bilgilendirilmesi büyük önem taşımaktadır. Eşler arasında hiçbir akrabalık olmasa da toplumda sık bulunan taşıyıcılıklar nedeniyle çocuklarında risk yaratabilecek durumlar bulunabilmektedir. Bunun yanında dominant hastalıklar için bizde olan bazı değişiklikler bizi etkilemese dahi çocuklarımızda sağlık problemlerine yol açabilirler. Bunların tespiti de önemlidir. Ek olarak X kromozomundaki genlerde anne bir patolojik değişiklik taşıyorsa erkek çocuklarında %50 ihtimal ile hastalık oluşabilmektedir. Bu durumda annede genellikle hiç bulgu yoktur. Özetle çocuk sahibi olmak isteyen her çift bu testlerle ilgili bilgilendirilmelidir. Bu testlere rağmen hem yöntemlerin teknik kısıtlılıkları, hem de ebeveynlerde olmayan ancak ilk kez çocuklarda oluşan genetik değişiklikler nedeniyle riskler devam etse de testler sayesinde ebeveynlerin taşıdığı risklerin büyük bölümü tespit edilebildiği için bu hastalıklara yönelik önlem almak ve ortaya çıkmalarını önlemek mümkün olabilmektedir.

Bebeğin sağlıklı olması için gebelik öncesi yapılabilecek testler nelerdir?

1. Eşlere ülkede çok sık görülen veya olduğunda çok ağır seyreden veya ölümcül olan hastalıklar için de taşıyıcılıklar bakılabilir. (Pregnarisk panel 1) Geniş gen panellerine göre daha kısıtlı sayıdaki gende bebek açısından risk yaratabilecek bir değişiklik olup olmadığına bakılmaktadır.
2. Eşlere geniş gen panelleri yapılabildiği bilinen 8000 hastalık için taşıyıcılıklara bakılabilir (pregnarisk panel 3) ve çıkan sonuca göre aileye nasıl bir gebelik planlanacağı konusunda danışmanlık verilebilir.

Obezite ve Diyabet Genetik Risk Değerlendirme

Metabolizmamız, genetik yatkınlıklarımız herkesten farklıdır. Şeker hastalığı ve obezite çağımızın en çok görülen hastalıkları. Ama herkeste farklı bir mekanizma ve farklı sebepleri var. Herkesin tedavisi de farklıdır. Altta yatan mekanizmayı aydınlatmak tedavi başarısını artıracaktır.

lifemap

Her insan biriciktir. Tek yumurta ikizlerinin bile genetik yapısı birebir aynı değildir. İkizler, annelerinden geçen mitokondrilerinden kaynaklanan, epigenetik etkilenmelerle oluşan ya da o bebekte yeni gelişmiş varyantlarla oluşan 100'den fazla farklılıkla doğarlar. Yaşam boyu bu farklılıklar daha da artar. Yani eşimiz benzerimiz yoktur ve genetik kodumuz da bizi biz yapan en temel haritamızdır. Bu harita hastalıkların tanı ve tedavisinde el rehberimiz olması gerekirken şimdiye kadar okunmamış, sessiz kalmış bir rehberdir. Bunun önemli sebeplerinden biri ulaşılabilirliğinin zor olmasıdır. Şimdiye kadar hazırlanan ve Genetik Check-up gibi sunulan birçok panelde bazı genlerdeki "bilinen" varyantlar dahil edilerek 200-300 varyanta bakılmakta ve bu sonuçlarla birlikte yorum yapılmaktadır. "Ne yemeyelim, ne kadar spor yapalım?" gibi yorumları olan paneller kişilerin hayatlarına dokunmaktadır. Yapılan bu test sonuçlarıyla bağlantılı olsun veya olmasın o kişinin hayat kalitesini artıran yorumlar yapılması durumunda bilimsel olarak destekleriz. Bir test sonrası hareketli olmanız, doğru beslenmeniz öneriliyorsa ne testi yaptırmış olursanız olun hayatınızı pozitif etkileyecektir. Ancak bu veriler hayat haritanızı çok az resmedebilmektedir. Madem eşimiz benzerimiz yok o zaman hem hastalıklara yatkınlığımız hem de kullanacağımız ilaçlara vereceğimiz cevaplar herkesten farklı olacaktır. Ama hastalanan neredeyse herkese aynı ilaçlar aynı dozda verilmektedir. Kişiselleştirilmiş ve önleyici tıp bugün mümkündür. Uzun ve kaliteli yaşamak ve güzel yaşlanmak için yaşarken nelere dikkat etmemiz gerektiğini öğrenmek ve yaşlılık diye kabullendiğimiz, özgürlüğümüzü kısıtlayan nelerden kurtulabileceğimiz konusunda artık genetik bilgiler çok güçlenmiştir. Bu veriler her cihazda üretilmemektedir. Daha da önemlisi veri üretilmesi ve sonuçların değerlendirilmesi zaman alan çalışmalardır. Bu sebeple herhangi bir hastalığımız yokken bu verilerin üretilip saklanması acil bir ihtiyaç olduğunda da, bir kaza geçirdiğimizde veya bize yeni bir hastalık tanısı konulduğunda da zaman kaybetmeden tüm verilerinize ulaşılması artık mümkündür.

Lifemap, bu okunmamış, sessiz kalmış haritayı görünür kılmak için tasarlanmıştır. Karmakarışık geniş genetik bilgiyi sade, anlamlı ve yönlendirici hale getirmek, sadece bir genetik test yapmak yerine, kişiselleştirilmiş risk analizi + danışmanlık + yeniden analiz hizmetiyle bütüncül bir yapı kurmak amaçlanmıştır. Bu paneller "check-up" mantığından öte; biyolojik farkındalık platformu olarak konumlandırılabilir.

Genetik bilginizin ışığıyla yaşamınıza doğru yön vermek, verilerinizi farkındalığa dönüştürmek, korku yerine bilgi, tesadüf yerine planlamayı öne çıkarmak, riskleri öngörmek ve daha sağlıklı bir gelecek planlamak için bir pusula olacaktır. Bilim ve teknolojinin rehberliğinde, kişiselleştirilmiş tıbbın en ileri yöntemlerini herkesin erişebileceği bir düzeye taşımaktadır.

Farklı kapsamlarda tarama test panelleri yapılabilir. Bir genetik uzmanı ile görüşürseniz ihtiyacınız olan test panelini seçmenizde yardımcı olabilirler.

lifescan Kolon

Lifescan, gaitada örneğinde SDC2 ve TFPI2 genlerine ait DNA metilasyon düzeylerini analiz eden, kolorektal kanser ve bazı ileri evre adenomların erken saptanmasına yönelik bir tarama testidir. Bu test, bağırsak hücrelerinden dışarıya dökülen DNA'da görülebilen anormal metilasyon değişikliklerini tespit etmeyi amaçlar.

Kimler için bu test uygundur?

45 yaş ve üzeri, ortalama riskli bireylere kolonoskopi önerilir. Kolonoskopiden çekinen, kolonoskopiyi erteleyen ya da erişimi sınırlı olan 45 yaş üstü her bireye önerilmelidir.

Gaitada gizli kan (GGK) pozitif çıkan hastalar: Gaitada gizli kan testi diyetten, bazı ilaç kullanımlarından etkilenebilmektedir. Bu sebeple duyarlılığı artırmak için normalde önerilen yapılabiliyorsa hem GGK testi hem de metilasyon testi birlikte yapılmasıdır. Herhangi biri pozitif çıkarsa kolonoskopi yaptırılması önerilmektedir.

Örnek öncesi hazırlık: Açlık, diyet veya kullanılan ilaçların kesilmesi gerekmez. Sadece çok aktif ishal ve hemoroid atağı durumunda DNA testini bozmasa da çalışma kalitesini etkileyebilir.

Sonuç yorumu: Pozitif sonuç: Kesin kanser tanısı koydurmaz. Lifescan güvenilirliği yüksek bir tarama testidir. Kolonoskopi ve/veya ilgili uzman hekim değerlendirmesi önerilir. Negatif sonuç: Klinik risk faktörlerine göre hekim önerisi doğrultusunda takip veya alternatif tarama yöntemleri planlanabilir. Literatürde 1-3 yılda bir tekrar edilmesi önerilmektedir. Tarama aralığını varsa hekiminiz belirler. Her kişinin risk kriterleri, aile hikayesi farklıdır.

lifescan Karaciğer

Hepatosellüler karsinom (HCC) dünya genelinde tüm kanserler arasında en sık görülen ilk 6 kanserden biri olup, kanser kaynaklı ölümlerde genellikle 3. sırada yer almaktadır. Karaciğer kanserlerinin büyük çoğunluğunu oluşturması ve mortalite oranının yüksek olması nedeniyle, özellikle siroz veya hepatit taşıyıcıları gibi risk altındaki bireylerde erken tanı ve tarama büyük önem taşımaktadır. Karaciğer kanserinin erken evrede saptanması durumunda küratif tedavi seçeneklerinin (cerrahi, ablasyon, transplantasyon) mümkün olabileceğini ve sağkalımın anlamlı şekilde arttığını göstermektedir. Bu nedenle özellikle risk altındaki bireylerde etkili tarama yöntemleri büyük önem taşımaktadır. Lifescan KC, kanda dolaşan hücre-dışı DNA (cfDNA) içerisinde hepatosellüler karsinom ile ilişkili GNB4 ve R1PLET genlerine ait DNA metilasyonunun nitel (kalitatif) olarak saptanmasını amaçlayan bir kan testidir.

Bu testi kimler yaptırmalıdır?

Lifescan KC testi özellikle aşağıdaki risk gruplarındaki bireyler için uygundur:

- Kronik hepatit B veya C enfeksiyonu olanlar
- Karaciğer sirozu olan hastalar
- İleri derecede karaciğer fibrozisi olanlar
- Non-alkolik yağlı karaciğer hastalığı (NAFLD / NASH) olanlar
- Tip 2 diyabeti olan ve eşlik eden karaciğer hastalığı bulunanlar
- Uzun süreli ve yoğun alkol kullanımı öyküsü olanlar
- Ailede karaciğer kanseri öyküsü bulunanlar

Kanserde Genetik Testler

TMB Paneli, NGS yöntemi ile çalışılmakta olup genomda olan noktasal değişiklikleri (SNV), kopya sayısı değişikliklerini (CNV) ve bazı genlerin füzyonlarını içeren bir çalışmadır. Bu panel içerisinde Tümör Mutasyon Yüğü, MSI ve PD-L1 de çalışılmaktadır. Raporunda hastada tespit edilen varyantlara göre ilaç bilgisi ve farmakogenetik (ilaç direnci, duyarlılığı ve toksisitesi) ile ilgili de bilgiler yer almaktadır. Aynı zamanda akıllı ilaç seçimi yanında kemoterapotikler için hassasiyet, direnç ve yan etki değerlendirilmesi de yapılmaktadır.

Tümör Mutasyon Yüğü (TMB) testi, kanser hücrelerindeki genetik mutasyonların sayısını ölçmek için kullanılan bir testtir. Kanser hücrelerinde meydana gelen genetik mutasyonların sayısı, kanser hücrelerinin bağışıklık sistemi tarafından daha belirgin bir şekilde fark edilmesine ve böylece immünoterapi tedavisiyle daha iyi bir yanıt alınması ilişkisine dayanır.

MSI (Mikrosatellit İstabilitesi) testi, Mikrosatellit instabilitesi (MSI), hücrelerimizde DNA hasarını onarmakla görevli mekanizmaların düzgün çalışmaması sonucu ortaya çıkan genetik değişiklikleri gösteren bir testtir. DNA'da "mikrosatellit" adı verilen tekrar eden küçük bölgeler bulunur. Normalde hücreler bu bölgelerde oluşan hataları tamir eder. Ancak DNA tamir sistemi bozulduğunda bu tekrar bölgelerinde değişiklikler birikir ve buna mikrosatellit instabilitesi denir. MSI en sık kolon kanseri ile ilişkilidir, ancak günümüzde birçok farklı kanser türünde de görülebileceği bilinmektedir. Bu testin yapılması, bazı hastalarda tedavi seçeneklerinin belirlenmesine ve özellikle immünoterapi gibi hedefe yönelik tedavilerin planlanmasına yardımcı olabilir.

Kanser hastalarının tanı ve tedavi sürecinde genetik değişiklikler artık çok önemli bir yere gelmiştir. Genetik testlerin yalnızca yurt dışında yapıldığı ve erişiminin zor olduğu yönünde yaygın bir yanlış inanış bulunmaktadır. Oysa ülkemizde birçok kamu ve özel merkezde kanser genetik testleri yapılabilmekte; genetik bir neden saptandığında ise bu durum, tedavi kararları ve sonuçları üzerinde son derece olumlu bir etki yaratabilmektedir.

RNASEQ Nedir?

Belirli bir anda hücre içerisinde ifade edilen tüm RNA moleküllerinin sekanslanmasına ve belirlenen parametrelere göre kantitatif karşılaştırmalar yapılmasına imkan veren bir teknolojidir. DNA dizisinden elde edilen verilere kıyasla, RNA temelli çalışmalar hücrenin dinamik yapısı ve biyolojik süreçler hakkında veriler üretmektedir. RNA sekanslama artık rutin çalışmalarda ve araştırmalarda hayatımıza tamamen girmiş durumdadır.

Özellikle lösemi ve lenfomada tanı, tedavi, prognoz takibinde rutin çalışmalar içine girmiştir. Lösemi ve lenfomada RNA sekanslama yapıldığında etkisi bilinen füzyonların yanında yeni immünoterapi aday genleri, prognozda ve takipte etkili olabilecek genler ve varyantları saptamak mümkün olabilmektedir. Özellikle net tanı konulamayan, beklenmeyen seyir gösteren, tedaviye cevap vermeyen ya da tedavi sırasında komplikasyon gözlenen vakalarda RNA sekanslama ile çok başarılı sonuçlar elde edilmektedir.

Ailesel Kanserler

Tüm kanserlerin yaklaşık %10'u kalıtsal kanser yatkınlığı sendromları ile ilişkilidir. Ailesel kanser yatkınlığı olan kişilerde tedavi seçenekleri ve kişinin yeni kanserlerden korunması için alınması gereken tedbirler farklıdır. Ailesel kanserlerde ailenin diğer bireyleri de risk altındadır. Bu nedenle hem tedavi yönlendirmek hem de ailedeki diğer kişilerin korunmasını sağlayabilmek için ailesel kanser tanısı büyük önem taşımaktadır. Tüm kanser tanısı almış kişilerin ister aktif olarak kanser tedavileri devam etsin, ister geçmişte kanser yaşamış olsun, bu kişilerden genetik test çalışılması önemlidir. Bunun haricinde ailesinde kanserli birey öyküsü olan kişiler kendi kanser risklerini azaltmak üzere bu testleri yaptırabilir.

Kendini Nasıl Değerlendirebilirsin?

Bu bölümde **“Ne Zaman Genetiğe Başvurmaliyim?”** sorusunu kolay cevaplamanızı sağlayacak bazı formlar oluşturduk. Bu formlarda otoimmün bulgularınız, genetik hastalık düşündürebilecek bulgularınız, bazı kanserler için ön değerlendirme soruları, genetik hastalık kuşkusu olan bir çocuğunuz varsa bu çocuğun bulgularını özetleyebileceğiniz bir form bulunmaktadır. Olabildiğince dikkatli ve doğru doldurunuz. Aşağıdaki formlarda herhangi bir bulgunun var olduğunu belirttiyseniz, bir genetik uzmanı ile iletişime geçerseniz nasıl bir yol izleyebileceğiniz konusunda bilgi alabilirsiniz.

İNTERGEN



Değerlendirme Formları

Ne Zaman Genetiğe Başvurmaliyim?

1- Eşinizle akrabalığınız var mı? Evet Hayır

2- Eşinizle "aynı" ya da "yakın" köylü müsünüz? Evet Hayır

3- Her iki ailede:

Zihinsel yetersizliği olan veya engelli birey var mı? Evet Hayır

Birden fazla kişide olan bir hastalık var mı? Evet Hayır

Yakın ailenizde birden fazla düşüğü olan veya çocuğu doğup ölen var mı? Evet Hayır

Ailede çocuğu olmayan birey var mı? Evet Hayır

Gebeliğinde sorun yaşayan var mı? Evet Hayır

Gelişme geriliği veya anomalili çocuğu olan var mı? Evet Hayır

50 yaş öncesinde kanser tanısı alanlar var mı? Kanser tanısı alan birden fazla kişi var mı? Evet Hayır

İşitme kaybı olan birey var mı? Evet Hayır

Özellikle genç yaşta ağır görme kusuru olan var mı? Evet Hayır

4- Doktora birden fazla sayıda gitmenize yol açan bir türlü düzelmediğini düşündüğünüz bir rahatsızlığınız var mı? (Kronik bir hastalığınız var mı?) Evet Hayır

5- Tanısı bir türlü konulamayan ya da tedaviye rağmen çözülemeyen bir hastalığınız var mı? Evet Hayır

6- Sık enfeksiyon geçirir misiniz? (yilda bir zatürre, yilda 2'den fazla sinüzit veya kulak iltihabı) Evet Hayır

7- Kronik ishaliniz var mı? Evet Hayır

8- Sık uçuk veya ağızda yara, pamukçuk geçirir misiniz? Evet Hayır

9- Kan hücrelerinizde düşüklük oldu mu? Evet Hayır

10- Karaciğer, dalak veya lenf nodlarında büyüme var mı? Evet Hayır

11- Cildinizde ağır egzama oldu mu? Evet Hayır

12- Talasemi (Akdeniz Anemisi) ve SMA için yapılan taramanızda taşıyıcılık çıktı mı? Evet Hayır

13- Epilepsi nöbeti geçirdiniz mi? Evet Hayır

14- Sürekli kullandığınız bir ilaç veya yapmak zorunda olduğunuz özel bir diyet var mı? Evet Hayır

15- Aşırı tüylenme veya erken ergenlik gibi bir durumunuz oldu mu? Evet Hayır

16- Sizde ya da ailenizde genetik olduğu söylenen bir hastalık var mı? Evet Hayır

17- Daha önce başka evlilikleriniz olduysa onlardaki gebeliklerinizde veya doğan çocuklarınızda herhangi bir sağlık problemi oluştu mu? Evet Hayır

Bu sorulardan herhangi birine bile evet dediyseniz mutlaka bir genetik merkezine başvurun.

Otoimmün Faktörler Değerlendirilmesi Soru Formu

1. Haşimato tiroidi var mı? Evet Hayır
2. Şeker hastalığınız var mı? Evet Hayır
3. Migren var mı? Evet Hayır
4. Alerjik bir bünyeniz var mıdır? Evet Hayır
5. Cildinizde çözölemeyen döküntüler var mı (Omuzlarınızda çıkan sivilceler, elde çıkan kaşıntılı hassasiyetler gibi)? Evet Hayır
6. Ağızınızda aft çok çıkar mı? Evet Hayır
7. Belirli yemeklerden sonra gaz şikayetiniz olur mu? Evet Hayır
8. Özellikle ekmek bulgur tüketimi sonrası rahatsızlığınız olur mu? Evet Hayır
9. Vitiligo (Cildinizde beyaz lekeler) var mı? Evet Hayır
10. Yataktan yorgun kalkar mısınız? Evet Hayır
11. Fibromyaljiniz (Boyun bölgesinde ağrı) var mı? Evet Hayır
12. Her yerim ağrıyor diye düşünür müsünüz? Evet Hayır
13. Çabuk yorulma var mı? Evet Hayır
14. Altın dışı takı takınca cildiniz etkilenir mi? Evet Hayır
15. Eklem ağrılarınız olur mu (Artrit artralji)? Evet Hayır

Karaciğer Kanseri Riski için Soru Formu

1. Size tanı konulmuş herhangi bir genetik hastalığınız var mı? Evet Hayır
2. Ailenizde karaciğer hastalığı olan birey var mı? (karaciğer büyümesi, yağlanma, karaciğer enzim yüksekliği, sarılık vb.) Evet Hayır
3. Ailenizde veya sizde karaciğer kanseri tanısı alan var mı? Evet Hayır
4. Ailenizde veya sizde siroz tanısı var mı? Evet Hayır
5. Ailenizde veya sizde Hepatit B veya Hepatit C taşıyıcılığı var mı? Evet Hayır

Hepatit B ve C enfeksiyon hastalıklarıdır ancak herkeste kronikleşmez. Bu sebeple aşağıdaki soruları cevaplayınız.

6. Otoimmün hepatit tanınız var mı? Evet Hayır
7. Daha önce karaciğer yağlanması (hepatosteatoz) tanısı aldınız mı? Evet Hayır
8. Karaciğer fonksiyon testlerinde (ALT, AST, GGT vb.) yükseklik tespit edildi mi? Evet Hayır
9. Ateşli hastalık geçirdiğinizde sarılık geliştiği oldu mu? Evet Hayır
10. Sık ateşli hastalık geçirir misiniz? Evet Hayır
11. Daha önce uzamış sarılık veya nedeni bilinmeyen sarılık yaşadınız mı? Evet Hayır
12. Sizde veya ailenizde romatizmal hastalık, otoimmün hastalık, dermatit veya ciddi alerjik hastalıklar var mı? Evet Hayır
13. Sizde diyabet (şeker hastalığı) var mı? Evet Hayır
14. Sizde obezite veya metabolik sendrom tanısı var mı? Evet Hayır
15. Alkol kullanıyor musunuz?
 - Hayır
 - Ara sıra
 - Düzenli
16. Sigara kullanıyor musunuz? Evet Hayır
17. Daha önce kan transfüzyonu (kan nakli) yapıldı mı? Evet Hayır
18. Daha önce uzun süreli ilaç kullanımı oldu mu? (örn. kemoterapi, immünsüpresif ilaçlar vb.) Evet Hayır
19. Ailenizde veya sizde aşağıdaki hastalıklardan biri var mı?
 - Hemokromatozis (demir birikimi) Evet Hayır
 - Wilson hastalığı Evet Hayır
 - Alfa-1 antitripsin eksikliği Evet Hayır
 - Glikojen depo hastalıkları Evet Hayır
 - Tirozinemi Evet Hayır

Bağırsak/Kolorektal Kanseri Risk Değerlendirme Soru Formu

1. Ailenizde bağırsak (kolon veya rektum) kanseri tanısı alan var mı? Evet Hayır
2. Ailenizde 50 yaşından önce bağırsak kanseri gelişen birey var mı? Evet Hayır
3. Ailenizde aşağıdaki kanserlerden biri görüldü mü?
 - Rahim (endometrium) kanseri Evet Hayır
 - Mide kanseri Evet Hayır
 - Yumurtalık kanseri Evet Hayır
 - Pankreas kanseri Evet Hayır
- (Bu kanserler Lynch sendromu açısından önemlidir.)**
4. Ailenizde bağırsak adenomları polipleri olan kimse var mı? Evet Hayır
5. Siz daha önce kolon polipi tanısı aldınız mı? Evet Hayır
6. Siz daha önce bağırsak kanseri tanısı aldınız mı? Evet Hayır
7. Siz daha önce kolonoskopi yaptırdınız mı? Evet Hayır
8. Kolonoskopide polip saptandı mı? Evet Hayır
9. Sizde Ülseratif kolit var mı? Evet Hayır
10. Sizde Crohn hastalığı var mı? Evet Hayır
11. Dışkıda kan görülmesi oldu mu? Evet Hayır
12. Açıklanamayan kilo kaybı yaşadınız mı? Evet Hayır
13. Kansızlık (demir eksikliği anemisi) tanınız var mı? Evet Hayır
14. Uzun süredir devam eden kabızlık veya ishal var mı? Evet Hayır
15. Dışkılama alışkanlığınızda son zamanlarda değişiklik oldu mu? Evet Hayır
16. Sigara kullanıyor musunuz? Evet Hayır
17. Alkol kullanıyor musunuz?
 - Hayır
 - Ara sıra
 - Düzenli
18. Fiziksel aktiviteniz düşük mü? Evet Hayır
19. Kırmızı et tüketiminiz yüksek mi? Evet Hayır
20. İşlenmiş et (sucuk, salam, sosis vb.) sık tüketir misiniz? Evet Hayır
21. Sebze ve lifli gıdaları çok tüketir misiniz? Evet Hayır
22. Obezite (fazla kilo) var mı? Evet Hayır
23. Tip 2 diyabet tanınız var mı? Evet Hayır
24. Daha önce gaitada gizli kan testi yaptırdınız mı? Evet Hayır
25. Son 10 yıl içinde kolonoskopi yaptırdınız mı? Evet Hayır

Çocuklarda Genetik Hastalık Değerlendirilmesi Soru Formu

Çocuğun aşağıdaki alanlar ile ilgili bir problemi var mı?

(Birden fazla seçebilirsiniz)

- Bedensel hareket (yürüme, denge, oturma, eklem hareketlerini açma, kas gücü)
- Yutma veya beslenme
- Görme
- İşitme
- Konuşma / dil gelişimi
- Tuvalet kontrolü
- Öğrenme / dikkat / davranış

Ailede benzer durumda başka birey var mı? Evet Hayır

Ailede bilinen başka genetik olduğunu bildiğiniz bir hastalık / tanı var mı? Evet Hayır

Gebelik veya doğumda özel bir durum oldu mu? (Zor doğum, erken doğum, çoğul gebelik, düşük doğum ağırlığı, tansiyon yükselmesi vb.)

Evet Hayır

Gelişimsel Gerilik Olan Çocuk

Hangi alanlarda belirgin gelişme geriliği var?

- Dil/konuşma Motor (oturma/yürüme) Biliş/öğrenme Sosyal/iletişim Öz bakım

Gelişim Basamakları

Başını tutma: Yaşına uygun Gecikme

Desteksiz oturma: Yaşına uygun Gecikme

Yürüme: Yaşına uygun Gecikme

İlk kelime: Yaşına uygun Gecikme

İki kelimeli cümle: Yaşına uygun Gecikme

Tuvalet kontrolü: Yaşına uygun Gecikme

Günlük yaşam becerileri (giyinme/çatal-kaşık): Yaşına uygun Gecikme

Nörolojik ve Davranış

Nöbet/epilepsi var mı? Evet Hayır

Denge/koordinasyon sorunu: Var Yok

Davranış özellikleri: Dikkat/konsantrasyon güçlüğü Hiperaktivite

Otizm belirtileri: Göz teması az İsmeme dönme az Tekrarlayıcı davranış Duyusal hassasiyet

Duyu, Beslenme, Uyku

İşitme / görme sorunu şüphesi: Var Yok test yapılmadı bilmiyorum

Beslenme/yutma: Zorluk Seçicilik Normal

Uyku: İyi Sık uyanma Horlama/apne şüphesi

Davranışsal yeme/uyku sorunları aile yaşamını etkiliyor mu? Evet Hayır

İmmün/otoimmün/allerji

- 1.Çocuğumuz sık hastalanır mı? Evet Hayır
- 2.“Hastalıklardan sonra iyileşmesi uzun sürer mi?” Evet Hayır
- 3.Tekrarlayan kulak, boğaz, akciğer veya idrar yolu enfeksiyonu olur mu? Evet Hayır
- 4.Ateşsiz enfeksiyonlar (örneğin sık öksürük ama ateş olmaması) görülüyor mu? Evet Hayır
- 5.Egzama, atopik dermatit veya cilt döküntüleri oluyor mu? Evet Hayır
- 6.Besin alerjisi veya belirli yiyeceklerden sonra karın ağrısı, kızarma, huzursuzluk görülüyor mu? Evet Hayır
- 7.Mevsimsel şikâyetler (örneğin baharda kötüleşme) fark edilmiş mi? Evet Hayır
- 8.Ailede allerjik birey (astım, allerjik rinit, egzama) var mı? Evet Hayır
- 9.Ailede otoimmün hastalıklar (Hashimoto, çölyak, lupus, romatoid artrit, tip 1 diyabet) var mı? Evet Hayır
- 10.Çocukta eklem ağrısı, şişlik, karın ağrısı, ağız yaraları, ciltte döküntü gibi belirtiler var mı? Evet Hayır
- 11.İshal, kabızlık veya karında şişkinlik sık görülüyor mu? Evet Hayır
- 12.Bağırsak alışkanlığı düzensiz mi? (kabızlık, ishal, düzensiz) Evet Hayır
- 13.Yiyecek sonrası davranış değişiklikleri fark ediliyor mu? (huzursuzluk, hiperaktivite, uyku sorunları) Evet Hayır
- 14.Antibiyotik kullanımı sonrası sindirim problemleri ortaya çıkıyor mu? Evet Hayır
- 15.Çocuğun davranışlarında mevsimsel, hastalık sonrası veya aşı sonrası değişiklik fark edildi mi? Evet Hayır
- 16.Ateş sırasında davranışta düzelme veya kötüleşme oluyor mu? Evet Hayır
- 17.Enfeksiyon sonrası regresyon veya ani beceri kaybı öyküsü var mı? Evet Hayır


Görme problemi varsa

- 1.Cihaz kullanıyor mu? Evet Hayır
- 2.İlerliyor mu? Evet Hayır
- 3.Her iki göz mü etkilenmiş? Evet Hayır
- 4.Doğuştan mı? Evet Hayır
- 5.Gözde titreme, beyaz leke, katarakt, göz yapısında problem var mı? Evet Hayır
- 6.Görmeye ek olarak başka problem var mı? (Ciltte leke, saç veya göz renginde farklılık, yüzde şekil farklılığı, ek olarak işitme kaybı, denge sorunu, yürüme gecikmesi, epilepsi, gelişim geriliği, kalp, böbrek, karaciğer gibi organ problemleri var mı? Evet Hayır


İşitme problemi varsa

- 7.İmplant var mı? Evet Hayır
- 8.İşitme cihazı var mı? Evet Hayır
- 9.İlerliyor mu? Evet Hayır
- 10.Her iki kulakta etkilenmiş mi? Evet Hayır
- 11.Doğuştan mı? Evet Hayır
- 12.Kulakta görünen bir anomali var mı? Evet Hayır
- 13.İşitmeye ek olarak başka problem var mı ? (görme kaybı, gözde pigment farklılığı, denge bozukluğu, kalp,böbrek, büyüme geriliği, diş, cilt anomalileri gibi) Evet Hayır

Bize Ulaşın

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

 444 6 436

 0 506 487 91 56 (Whatsapp Danışma Hattı)

 0 552 918 95 24 (PGT Danışma Whatsapp Hattı)

 0 552 918 95 25 (BabySEQ NIPT Danışma Whatsapp Hattı)

 0 549 398 58 26 (Kanser Danışma Whatsapp Hattı)

 info@intergen.com.tr

 intergen.com.tr/tr

 <https://www.youtube.com/@intergenetics>

 [instagram.com/intergenetics](https://www.instagram.com/intergenetics)

 linktr.ee/intergenetics

İNTERGEN



1999 Yılından Bugüne İnsan için Sağlık, Sağlık için Bilim!

