

## **Tek gen hastalıkları**

Tek gen hastalıkları, tek bir gende meydana gelen mutasyon veya malformasyon sonucu oluşan hastalıklardır. Bugüne kadar yaklaşık 4000'e yakın tek gen hastalığı tanımlanmıştır. Otozomal dominant, otozomal resesif, X kromozomuna bağlı dominant ve resesif Y kromozomuna bağlı ve mitokondrial kalıtımla geçiş gösterebilirler.

Ülkemizde Akdeniz anemisi, beta-talasemi gibi otozomal resesif geçiş gösteren türde hastalıkların daha embriyo aşamasında (preimplantasyon tanı) tanımlanması büyük önem arz etmektedir. Bu yöntem, ilgili kromozom bölgesinin tanımlandığı her tek gen hastalığı için uygulanabilir. Bunlara postnatal (doğum sonrası) ve/veya prenatal (doğum öncesi) tanı ile analiz edilebilen tek gen hastalıklarının tümü dahildir.

Tablo 1: PGT uygulanabilen hastalıkların listesi

### **OTOZOMAL RESESSİF**

Kistik fibrozis (various mutations)  
Tay Sachs hastalığı  
 $\beta$ -talassaemi  
Orak hürel anemi  
Rh grubu tayini  
Spinal müsküler atrofi  
Adrenogenital sendrom  
Konjental adrenal hiperplazi  
Epidermolizis büllöza  
Gaucher hastalığı  
Fanconi anemisi  
HLA uyumu  
Üçlü tekrar hastalıkları  
Frajile X  
Miyotonik distrofi  
Huntington hastalığı

### **OTOZOMAL DOMINANT**

Marfan sendromu  
Charcot-Marie Tooth hastalığı (type 1A)  
Crouzons sendromu  
NF2  
Osteogenesis impeerfekta I and IV  
Stickler sendromu  
Tuberoz skleroz  
Familyal adenomatöz polypozis koli  
Li Fraumeni sendromu  
Retinoblastoma

### **X'e bağlı**

Lesch Nyhan sendromu  
Duchenne kas distrofisi  
Charcot-Marie Tooth hastalığı  
Retinitis pigmentoza  
Ornitin Transkarbamilaz  
Hemofili  
Agammaglobulinemi  
Alport sendromu  
Hunter sendromu MPSII  
Oro-facial-digital sendrom tip I