



11

31. Yılında

Uluslararası Katılımlı

ERCİYES TIP

TIBBİ GENETİK

Kongresi



BİLDİRİ KİTABI

25-27
Haziran **2026**
www.erciyestipgenetik.org

Trakya Üniversitesi
Balkan Kongre Merkezi
Edirne

31. yılında 11. ULUSLARARASI KATILIMLI ERCİYES TIBBİ GENETİK KONGRESİ

25.06.2026 PERŞEMBE

13:00 - 13:15	AÇILIŞ
13:15 - 14:00	Plenary Lecture Genetik Hastalıklarda Hassas Tıp ve 4P Kavramı <i>Prof. Dr. Munis DÜNDAR</i>
14:00 - 15:30	OTURUM 1: Nörometabolik Hastalıklar ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Munis DÜNDAR, Prof. Dr. Ahmet Muzaffer DEMİR, Prof. Dr. Sedat ÜSTÜNDAĞ</i>
14:00 - 14:30	Klinisyen Gözüyle Nörometabolik Hastalıklarda Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Ali DURSUN</i>
14:30 - 15:00	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Nörometabolik Hastalıklarda Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Zerrin YILMAZ ÇELİK</i>
15:00 - 15:30	Nadir ve Tanısız Hastalıklarda bütüncül Genomik Yaklaşım <i>Prof. Dr. Uğur ÖZBEK</i>
15:30 - 15:50	Kahve Molası
15:50 - 17:20	OTURUM 2: Metabolik Olmayan Nörojenetik Hastalıklar ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Nur SEMERCİ, Prof. Dr. Selahattin TEKEŞ, Prof. Dr. Müjgan SÖNMEZ</i>
15:50 - 16:20	Nöroloji Bakış Açısı ile Metabolik Olmayan Nörojenetik Hastalıklarda Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Piraye OFLAZER</i>
16:20 - 16:50	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Metabolik Olmayan Nörojenetik Hastalıklarda Hassas Tıp <i>Doç. Dr. Güney BADEMCI, Dr. John T. Macdonald Department of Human Genetics (Online)</i>
16:50 - 17:20	Metabolik Olmayan Nörojenetik Hastalıklarda Hassas Tıp Uygulamaları <i>Dr. Öğr. Üyesi Arda ÇETİNKAYA</i>
17:20 - 17:40	Kahve Molası
17:40 - 19:10	OTURUM 3: İskelet Displazileri ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Beyhan TÜYSÜZ, Prof. Dr. Nursel ELÇİOĞLU, Prof. Dr. Filiz TÜTÜNCÜLER KÖKENLİ</i>
17:40 - 18:00	Ortopedi ve Travmatoloji Bakış Açısı ile İskelet Displazilerinde Hassas Tıp <i>Dr. Öğr. Üyesi Adnan KANTARCI</i>
18:20 - 18:40	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile İskelet Displazilerinde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Hülya KAYSERİLİ</i>
18:40 - 19:00	İskelet Displazilerinde Hassas Tıp Uygulamaları <i>Prof. Dr. Yasemin ALANAY</i>
18:50	Sözel Sunumlar
	A Salonu
	<i>Dr. Öğr. Üyesi Engin ATLI</i> <i>Dr. Öğr. Üyesi Semih AŞIKOVALI</i>
	B Salonu
	<i>Prof. Dr. Aslı SUBAŞIOĞLU</i> <i>Prof. Dr. Yeşim ÖZDEMİR</i>

“31. Yılında 11. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi”

26.06.2026 CUMA		
09:00 - 10:30	OTURUM 4: Kardiyogenetik ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Abdulgani TATAR, Doç. Dr. Selma DEMİR, Prof. Dr. Bilgen Bilge GEÇKİNLİ</i>	
09:00 - 09:30	Kardiyoloji Bakış Açısı ile Genetik Yaklaşım <i>Prof. Dr. Barış ÖKCÜM</i>	
09:30 - 10:00	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Kardiyak Hastalıklarda Hassas Tıp <i>Doç. Dr. Sinem YALÇINTEPE</i>	
10:00 - 10:30	Kardiyovasküler Hastalıklarda Kişiselleştirilmiş Tedavi Yaklaşımları <i>Prof. Dr. Bilgen Bilge GEÇKİNLİ</i>	
10:30 - 10:50	Kahve Molası	
10:50 - 12:20	OTURUM 5: Hemaglobinopatiler ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Fatma SILAN, Prof. Dr. Turgut ULUTİN, Prof. Dr. Hakan GÜRKAN</i>	
10:50 - 11:20	Hematoloji Bakış Açısı ile Hemaglobinopatilerde Hassas Tıp <i>Doç. Dr. Tuğcan KIRKIZLAR</i>	
11:20 - 11:50	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Hemaglobinopatilerde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Oya UYGUNER</i>	
11:50 - 12:20	Hemaglobinopatilerde Hassas Tıp Uygulamaları <i>Prof. Dr. Ayça AYKUT</i>	
12:20 - 13:20	Öğle Yemeği	
13:20 - 14:00	UYDU SEMPOZYUMU genomize <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Ahmet DURSUN, Prof. Dr. Mahmut Çerkez ERGÖREN</i> <i>Konuşmacı: Dr. Tolga Aslan</i> Geçtiğimiz Yılda Genomize: Güncel Çalışmalar, Gelişmeler ve Alandaki Yenilikler	
14:00 - 15:30	OTURUM 6: Kalıtsal Göz Hastalıkları Genetiği ve Hassas Tıp Uygulamaları <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Gökay BOZKURT, Prof. Dr. Selman YILDIRIM, Prof. Dr. Ercüment OVALI</i>	
14:00 - 14:30	Oftalmoloji Bakış Açısı ile Göz Hastalıklarında Genetik ve Hassas Tıp <i>Doç. Dr. Rüveyda GARİP</i>	
14:30 - 15:00	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Göz Hastalıklarında Genetik Etiyoloji <i>Prof. Dr. Zihni Ekim TAŞKIRAN</i>	
15:00 - 15:30	Kalıtsal Göz Hastalıklarında Hassas Tıp Uygulamaları <i>Prof. Dr. Ayşe ÖNER</i>	
15:30 - 15:50	Kahve Molası	
15:50 - 17:20	OTURUM 7: Prenatal ve Üreme Genetiğinde Hassas tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Seher BAŞARAN, Prof. Dr. Sevilhan ARTAN, Prof. Dr. Haluk AKIN</i>	
15:50 - 16:20	Perinatoloji Bakış Açısı ile Prenatal ve Üremeye Yardımcı Tekniklerde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Cenk SAYIN</i>	
16:20 - 16:50	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Prenatal ve Üreme Genetiğinde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Birsen KARAMAN</i>	
16:50 - 17:20	Prenatal ve Üreme Genetiğinde Hassas Tıp Uygulamaları <i>Prof. Dr. Tümay İPEKÇİ</i>	
16:30	Sözel Sunumlar	
	C Salonu	B Salonu
	<i>Doç. Dr. Tahir ATİK</i> <i>Dr. Öğr. Üyesi Nihan Bilge KAMER</i>	<i>Doç. Dr. Esra ARSLAN ATEŞ</i> <i>Doç. Dr. Hilmi BOLAT</i>

“31. Yılında 11. Uluslararası Katılımlı Erciyes Tıp Tıbbi Genetik Kongresi”

27.06.2026 CUMARTESİ	
09:00 - 10:30	OTURUM 8: Solid Tümörler ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Ajlan TÜKÜN, Prof. Dr. Cengiz YAKACIER, Prof. Dr. Hilmi TOZKIR</i>
09:00 - 09:30	Medikal Onkoloji Bakış Açısı ile Solid Tümörlerde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. İrfan ÇİÇİN</i>
09:30 - 10:00	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Solid Tümörlerde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Kanay YARARBAŞ</i>
10:00 - 10:30	Solid Tümörlerde Hassas Tıp uygulamaları <i>Prof. Dr. Esra ERDAL</i>
10:30 - 10:50	Kahve Molası
10:50 - 12:20	OTURUM 9: Hematolojik Maligniteler ve Hassas Tıp <i>Oturum Başkanları: Doç. Dr. Emine İkbāl ATLI, Prof. Dr. Feride İffet ŞAHİN, Doç. Dr. Elif YILMAZ GÜLEÇ</i>
10:50 - 11:20	Hematoloji Bakış Açısı ile Hematolojik Malignitelerde Hassas Tıp <i>Doç. Dr. Onur KIRKIZLAR</i>
11:20 - 11:50	Tıbbi Genetik Bakış Açısı ile Hematolojik Malignitelerde Hassas Tıp <i>Prof. Dr. Özgür ÇOĞULU</i>
11:50 - 12:20	Hematolojik Malignitelerde Hassas Tıp uygulamaları <i>Doç. Dr. Can KÜÇÜK</i>
12:20 - 13:40	Öğle Yemeği
13:40 - 14:00	UYDU SEMPOZYUMU - GENOKS <i>Oturum Başkanları: Uzm. Dr. İrem KALAY</i> Yeni Nesil Dizilemeden Uzun Okumaya <i>Konuşmacı: Cihangir TAŞKAN</i>
14:00 - 15:30	OTURUM 10: Hassas Tıpta Güncel İleri Teknolojiler <i>Oturum Başkanları: Prof. Dr. Okay ÇAĞLAYAN, Prof. Dr. Nejat İMİRZALIOĞLU</i>
14:00 - 14:30	Fonksiyonel Zebra Balığı Kanseri Modelleri ve Kişiselleştirilmiş Tedavi uygulamaları <i>Dr. Öğr. Üyesi Gülçin ÇAKAN</i>
14:30 - 15:00	Hassas Tıp: Laboratuvar dan Kliniğe, Klinikten Laboratuvara Translasyonel Yaklaşımlar <i>Prof. Dr. Şehime GÜLSÜN TEMEL</i>
15:00 - 15:30	Nadir Hastalıkların Tanısında Yeni Nesil Dizileme Teknolojisi ve Ötesi <i>Prof. Dr. Ahmet Okay ÇAĞLAYAN</i>
15:30	KAPANIŞ SEROMONİSİ - ÖDÜLLER

P-11 Sma Tanısı Olup Onasemnogene Abeparvovec-Xioı Tedavisine Aday Olan Hastalarda Smn2 Kopya Sayıları ve Analizi
Title SMN2 Copy Numbers and Analysis in Patients Diagnosed with SMA Who Are Candidates for Onasemnogene Abeparvovec-xioı Treatment

Elif Ünlü¹, Reyhan Ofıazoğlu², Pınar Çobanoğlu², Beril Şahin², Ela Altun², Zeynep Tunca², Prof. Dr. Fatma Sılan³

- ¹ Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, 3. Sınıf Öğrencisi, Çanakkale, Türkiye
- ² Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, 1. Sınıf Öğrencisi, Çanakkale, Türkiye
- ³ Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Çanakkale, Türkiye

ÖZET

Giriş ve Amaç: Spinal Müsküler Atrofi (SMA), SMN1 genindeki ekzon 7 homozigot delesyonu sonucu gelişen motor nöron hastalığıdır. Klinik fenotipin ağırlığını, translasyon fonksiyonunun %10'unu koruyan psödogen SMN2'nin kopya sayısı belirler. Viral gen transferine dayanan onasemnogene abeparvovec-xioı (Zolgensma) tedavisi yüksek maliyeti sebebiyle sosyal güvenlik kapsamında olmayıp, aileler sivil toplum ve valilik onaylı kampanyalara yönelmektedir. Bu çalışmanın amacı, dijital platformlarda bağış kampanyası yürütölen hastaların SMN2 kopya sayılarını, demografik dağılımlarını ve tanı yaşlarını analiz etmek ve tıp fakültesi öğrencilerinde SMA bilgi yüzeyini artırmaktır.

Yöntem: Dataların toplanması ve analizi üniversitemizden aldığımız etik onay sonrasında yapılmıştır. Kamuya açık dijital platformlarda (Google, Instagram, Facebook...) ebeveynler ve STK'lar tarafından paylaşılan, valilik onaylı bağış kampanyası bulunan 130 SMA hastasına ait genetik raporlar retrospektif olarak taranmış ve anonimleştirilmiştir. Olguların SMN2 kopya sayıları, cinsiyetleri ve tanı yaşları (doğum ile test tarihi arasındaki süre) istatistiksel analize tabi tutulmuştur.

Bulgular: Değerlendirilen 130 hastanın %50.8'i (n=66) kız, %49.2'si (n=64) erkektir. SMN2 kopya sayısı dağılımında hastaların %82.3'ünün (n=107) 2 kopya, %12.3'ünün (n=16) 3 kopya ve %5.4'ünün (n=7) 4 kopya taşıdığı saptanmıştır. Medyan tanı yaşı 29.0 gün olarak bulunmuştur. SMN2 kopya sayısı 2 olan hastaların ortalama tanı süresi 125.4 gün (min-maks: 0-752 gün) iken, 3 kopya taşıyanlarda bu süre 269 güne (min-maks: 5-1110 gün) çıkmıştır. Net kampanya verisi bulunan olgulardan 2 kopya grubunun yalnızca %8.4'ü kampanyasını %100 tamamlayabilmiştir.

Sonuç: Dijital platformlarda yardım arayan hastaların büyük çoğunluğu (%82.3) ağır progresif fenotipe sahip olan 2 kopya SMN2 taşıyıcılarıdır. Kopya sayısı azaldıkça semptomların erken başlamasına bağlı olarak tanı yaşı öne kaymaktadır. Zaman hassasiyeti yüksek bu olguların kampanyalarında fonlanma oranlarının düşük kalması, klinik etkinliğin korunması açısından yenidoğan tarama programlarının ve erken gen tedavisinin hayati önemini sayısal olarak kanıtlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: SMA, SMN2 Kopya Sayısı, Onasemnogene Abeparvovec, Erken Tanı

ABSTRACT

Introduction and Objective: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a motor neuron disease that develops as a result of a homozygous deletion of exon 7 in the *SMN1* gene. The severity of the clinical phenotype is predominantly determined by the copy number of the pseudogene *SMN2*, which retains approximately 10% of functional protein expression. onasemnogene

abeparvovec-xioi (Zolgensma) treatment, which is based on viral gene transfer, is not covered by social security due to its high cost, forcing families to turn to non-governmental and governorate-approved crowdfunding campaigns. The aim of this study is to analyze the *SMN2* copy numbers, demographic distributions, and ages at diagnosis of patients conducting fundraising campaigns on digital platforms.

Method: Genetic reports of 130 SMA patients with governorate-approved donation campaigns shared by parents and NGOs on public digital platforms (Google, Instagram, Facebook) were retrospectively reviewed and anonymized. The *SMN2* copy numbers, sexes, and ages at diagnosis (the duration between birth and the genetic test date) of the cases were subjected to statistical analysis.

Findings: Of the 130 patients evaluated, 50.8% (n=66) were female and 49.2% (n=64) were male. Regarding the distribution of *SMN2* copy numbers, it was determined that 82.3% (n=107) of the patients carried 2 copies, 12.3% (n=16) carried 3 copies, and 5.4% (n=7) carried 4 copies. The median age at diagnosis was found to be 29 days. While the mean duration to diagnosis for patients with 2 copies of *SMN2* was 125.4 days (min-max: 0-752 day), this period extended to 269 days(min-max: 5-1110 days) for those carrying 3 copies. Among the cases with definitive campaign data available, only 8.4% of the 2-copy cohort were able to fully complete their fundraising campaigns.

Conclusion: The vast majority (82.3%) of patients seeking aid on digital platforms are carriers of 2 copies of *SMN2*, which corresponds to the most severe, progressive phenotype. As the copy number decreases, the age at diagnosis shifts earlier due to the premature onset of clinical symptoms. The low funding rates in the campaigns of these highly time-sensitive cases quantitatively demonstrates the vital importance of newborn screening programs and early gene therapy for preserving clinical efficacy.

Keywords: SMA, *SMN2* Copy Number, Onasemnogene Abeparvovec, Early Diagnosis

GİRİŞ

Spinal Müsküler Atrofi (SMA), spinal kord anterior boynuz hücrelerindeki alfa motor nöronların progresif dejenerasyonu ve buna bağlı gelişen simetrik proksimal kas atrofisi ile karakterize, otozomal resesif geçişli nöromüsküler bir hastalıktır. Hastalık, insan genomunda 5q13.2 lokusunda yer alan *SMN1* genindeki ekzon 7 bölgesinin homozigot delesyonu veya mutasyonu sonucunda fonksiyonel *SMN* proteininin sentezlenememesi nedeniyle ortaya çıkar. Bununla birlikte, hastalığın klinik ciddiyeti ve fenotipik heterojenliği, *SMN1* geninin hemen yanında yer alan ters psödogen *SMN2* kopya sayısı ile yakından ilişkilidir. *SMN2* geni, alternatif kırılma (splicing) mekanizması nedeniyle ancak %10 oranında tam uzunlukta ve fonksiyonel protein üretebilmektedir. Dolayısıyla, bir hastadaki *SMN2* kopya sayısının fazlalığı, fonksiyonel protein miktarını göreceli olarak artırarak klinik seyrin daha hafif (Tip III veya IV) olmasını sağlarken; kopya sayısının 2 gibi düşük seviyelerde olması, ilerleyici solunum kası tutulumu ile karakterize, süt çocukluğu döneminde dramatik ölümcül sonuçlar doğuran Tip I veya Tip II fenotiplerine yol açmaktadır.

Son yıllarda SMA tedavisinde devrim niteliğinde moleküler ve genetik yaklaşımlar geliştirilmiştir. Bunlardan ilki, *SMN2* genindeki kırılma mekanizmasını modifiye ederek fonksiyonel protein üretimini artıran ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) tarafından belirli kriterlerle karşılanan Nusinersen (Spinraza) tedavisidir. Ancak adeno-ilişkili virüs serotip 9 (AAV9) vektörü aracılığıyla hastaya eksik olan *SMN1* geninin fonksiyonel bir kopyasını doğrudan transfer eden tek dozluk intravenöz gen tedavisi onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma), hastalığın patofizyolojisini kökten değiştiren en yenilikçi yaklaşım olmuştur.

Zolgensma tedavisinin terapötik penceresi motor nöron kayıpları kalıcı hale gelmeden önce, yani yaşamın ilk aylarında veya semptomlar henüz belirginleşmeden önceki evrede çok daha yüksektir. Ancak bu tedavi sosyal güvenlik kapsamında tam olarak fonlanamamakta ve yaklaşık 1.8 milyon doları bulan tedavi maliyeti sebebiyle aileler, sivil toplum kuruluşları rehberliğinde valilik onaylı bireysel bağış kampanyaları düzenleyerek dijital platformlar üzerinden bu fonu toplamaya çalışmaktadır. Bu çalışmanın amacı, dijital ve sosyal medya platformları üzerinden valilik onaylı kampanya yürüten hastaların SMN2 kopya sayılarını, tanı yaşlarını ve fonlanma dinamiklerini retrospektif olarak inceleyerek, en acil tedaviye ihtiyaç duyan hasta kohortunun genetik profilini ortaya koymak ve toplumsal/bilimsel farkındalığı artırmak ve tıp fakültesi öğrencilerinin bilgi düzeyini artırmaktır.

YÖNTEM

Bu araştırma 2025-2026 eğitim öğretim yılında dönem 3 öğrencisi E.Ü süpervizörlüğünde dönem 1 öğrencileri ile gerçekleştirilmiştir. Dataların toplanması ve analizi üniversitemizden aldığımız etik onay sonrasında yapılmıştır. Geleneksel hastane arşivi taramalarından farklı olarak, bu çalışmada "Dijital Sağlık Veri Analizi" ve "Sosyal Medya Kohort Analizi" metodolojisi kullanılmıştır. Araştırmanın örneklemini, Türkiye genelinde yasal izin süreçlerini tamamlamış, valilik onaylı yardım kampanyası başlatan ve genetik raporlarını kamuya açık platformlarda (Google, Instagram, Facebook vb.) şeffaf bir şekilde paylaşan SMA hastaları oluşturmuştur.

Kriterlere uyan toplam 130 olgu çalışmaya dahil edilmiş, hastanemiz genetik laboratuvarından hiçbir veri kullanılmamıştır. Toplanan veriler içerisindeki isim, soyisim, spesifik doğum tarihi ve kampanya başlangıç tarihleri gibi kişisel veriler, üçüncü şahısların erişimine kapatılarak tamamen anonimleştirilmiştir. Genetik raporlarda MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) veya qPCR yöntemleriyle doğrulanmış olan kesin "SMN2 kopya sayısı", "cinsiyet", "doğum tarihi" ve "genetik test (tanı) tarihi" parametreleri veri tabanına kaydedilmiştir. İstatistiki analizlerde, uç ve hatalı tarih verileri filtreledikten sonra doğum tarihi ile test tarihi arasındaki fark gün bazına indirgenerek "Tanı Yaşı" hesaplanmıştır. Dijital platformlardaki kampanya ilerleme yüzdeleri üzerinden fonlanma başarı durumları kategorize edilerek çapraz tablolama yapılmıştır. Doğum tarihi sadece yıl olarak belirtilen ve gün bazında uç değer (outlier) üreten olgular ile test tarihi eksik olan hastalar, tanı yaşı ortalaması hesaplamalarından dışlanarak analiz edilmiştir.

BULGULAR

Analiz edilen 130 SMA hastasından oluşan kohortun demografik yapısı incelendiğinde, biyolojik cinsiyet dağılımının tam bir denge sergilediği görülmüştür: Olguların %50.8'i (n=66) kız, %49.2'si (n=64) erkektir. Bu dengeli dağılım, hastalığın otozomal resesif kalıtım modeliyle tam uyumluluk göstermektedir.

Kohorttaki moleküler genetik prognostik belirteç olan SMN2 kopya sayısı dağılımı ve kopya sayılarına göre filtre edilmiş net tanı yaşları istatistikleri Tablo 1'de ayrıntılı olarak sunulmuştur.

Tablo 1. Hastaların SMN2 Kopya Sayılarına Göre Dağılımı ve Tanı Yaşı İstatistikleri

SMN2 Kopya Sayısı	Hasta Sayısı (n)	Yüzde (%)	Ortalama Tanı Yaşı (Min - Maks) (Gün)	Medyan Tanı Yaşı (Gün)
2 Kopya	107	%82.3	125.4 (0 - 752)	34.0
3 Kopya	16	%12.3	269.0 (5 - 1110)	15.0
4 Kopya	7	%5.4	102.6 (13 - 282)	51.0
Toplam / Genel	130	%100.0	140.7 (0 - 1110)	29.0

SMN2 kopya sayısı ile tanı alma hızı arasında ters yönlü güçlü bir klinik ilişki saptanmıştır. Semptomları en erken ve ağır progresif başlayan 2 kopya grubunda medyan tanı yaşı 34 gün (ortalama 125.4 gün, (min: 0, maks: 752 gün)) iken; genetik koruyuculuğu daha yüksek olan 3 kopya grubunda medyan tanı yaşının 15 güne (ortalama 269.0 gün, yaklaşık 9 ay, (min: 5, maks: 1110 gün)) kaydığı saptanmıştır. Bu durum, kopya sayısı arttıkça tanı süresinde ortalama 143.6 günlük (~4.8 aylık) bir klinik gecikme yaşandığını sayısal olarak doğrulamaktadır.

Dijital platformlardaki yardım kampanyalarının başarı oranları incelendiğinde, net verisi bulunan olgular içinde 2 kopya taşıyan en kritik durumdaki 107 bebekten yalnızca 9 tanesinin (%8.4) kampanyasını %100 tamamlayarak gen tedavisine ulaşabildiği, geriye kalan 98 hastanın (%91.6) ise ortalama %59.95 fonlanma düzeyi ile aktif olarak beklemeye devam ettiği görülmüştür. Buna karşın, klinik tablosu daha hafif olan ve sayıca az olan 4 kopya taşıyan hastaların %42.8'i (n=3) kampanyasını başarıyla tamamlamıştır.

SONUÇ VE TARTIŞMA

Sosyal mecralarda gen tedavisi fonuna ulaşmaya çalışan SMA hastalarının ezici bir çoğunluğunun (%82.3) 2 kopya SMN2 taşıdığı gösterilmiştir. Bu veri, internet ortamında bireysel yardım arayan popülasyonun aslında en agresif ve ölümcül seyirli Tip I SMA olgularından meydana geldiğini somut bir şekilde kanıtlamaktadır. Nusinersen gibi tedavilerin başarısının dahi 2 ve üzeri kopyalarda anlamlı olduğu, Zolgensma'nın ise zaman hassasiyeti taşıdığı bilinmektedir. 2 kopya taşıyan bebeklerin ortalama 125.4 günde (yaklaşık 4.2 ayda) tanı alması, klinik semptomların hızla açığa çıkmasıyla açıklanabilir; ancak bu gruptaki hastaların kampanyalarını %100 tamamlama oranının sadece %8.4 seviyesinde kalması ciddi bir halk sağlığı ve biyoetik problemine işaret etmektedir. Dijital platformlarda yürütülen kampanyaların çoğu tip 1 olmakla birlikte spinraza tedavisine iyi yanıtı olan tip 2 ve tip 3 hastalar için de kampanyalar düzenlenmektedir. SMA'da prognozu belirleyen başlıca faktör SMN2 kopya sayısı olmakla birlikte SMA tip 2 bir hastanın 3 yaşında tanı alması, hastanın kampaya başlangıcı ve kampanya güncel olarak devam ederken ayakta durabilmesi ve yürüyebilmesi başka faktörlerin de klinik prognozu etkilediğine işaret etmektedir.

Klinik tablosu hafif olan 4 kopya grubunun kampanyayı tamamlama oranının (%42.8), zamana karşı yarışan 2 kopya grubundan belirgin derecede yüksek olması; en acil ve kritik durumdaki bebeklerin seslerini dijital platformlarda ve lojistik süreçleri yönetmekte zamansal olarak dezavantajlı olduğunu göstermektedir. Motor nöron ölümleri kalıcı hale gelmeden önce ilaca ulaşması gereken bu bebeklerin bireysel kampanyaların insafına bırakılmaması gerektiği, elde ettiğimiz sayısal kanıtlarla sabittir.

Sonuç olarak, çalışmamız ulusal yenidoğan SMA tarama programlarının klinik takibinin ve genetik tanı hızının ne kadar hayati olduğunu ortaya koymaktadır. Dijital sağlık veri analizi yöntemiyle elde edilen bu bulgular, tıp öğrencilerinin nadir hastalıklara ve sağlık politikalarındaki finansal lojistiğe olan bakış açılarını genişleterek, geleceğin tıp hekimlerinin bilgi birikiminin artmasına klinik bir temel sunmaktadır. Zamanla yarışan 2 kopya hastalarının gen tedavisine adil ve merkezi bir sistemle erişebilmesi için gerekli uluslararası ve ulusal sağlık politikalarının geliştirilmesi elzemdir. Fonlanma oranlarının düşük kalması, ülkemizde üretimine başlamasının önemini ve aciliyetini göstermektedir. SMA ve diğer nadir hastalıklara yönelik tedavilerin ülkemizde geliştirilmesi hastalarımızın tedaviye ulaşılabilirliğini koruyacaktır.

KAYNAKÇA

1. American Medical Association. AMA Manual of Style: A Guide for Authors and Editors. 11th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2020.
2. Prior TW, Leach ME, Finanger E, et al. Spinal Muscular Atrophy. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., eds. GeneReviews®. Seattle, WA: University of Washington; 1999-

SMN2 kopya sayısı ile tanı alma hızı arasında ters yönlü güçlü bir klinik ilişki saptanmıştır. Semptomları en erken ve ağır progresif başlayan 2 kopya grubunda medyan tanı yaşı 34 gün (ortalama 125.4 gün, (min: 0, maks: 752 gün)) iken; genetik koruyuculuğu daha yüksek olan 3 kopya grubunda medyan tanı yaşının 15 güne (ortalama 269.0 gün, yaklaşık 9 ay, (min: 5, maks: 1110 gün)) kaydığı saptanmıştır. Bu durum, kopya sayısı arttıkça tanı süresinde ortalama 143.6 günlük (~4.8 aylık) bir klinik gecikme yaşandığını sayısal olarak doğrulamaktadır.

Dijital platformlardaki yardım kampanyalarının başarı oranları incelendiğinde, net verisi bulunan olgular içinde 2 kopya taşıyan en kritik durumdaki 107 bebekten yalnızca 9 tanesinin (%8.4) kampanyasını %100 tamamlayarak gen tedavisine ulaşabildiği, geriye kalan 98 hastanın (%91.6) ise ortalama %59.95 fonlanma düzeyi ile aktif olarak beklemeye devam ettiği görülmüştür. Buna karşın, klinik tablosu daha hafif olan ve sayıca az olan 4 kopya taşıyan hastaların %42.8'i (n=3) kampanyasını başarıyla tamamlamıştır.

SONUÇ VE TARTIŞMA

Sosyal mecralarda gen tedavisi fonuna ulaşmaya çalışan SMA hastalarının ezici bir çoğunluğunun (%82.3) 2 kopya SMN2 taşıdığı gösterilmiştir. Bu veri, internet ortamında bireysel yardım arayan popülasyonun aslında en agresif ve ölümcül seyirli Tip I SMA olgularından meydana geldiğini somut bir şekilde kanıtlamaktadır. Nusinersen gibi tedavilerin başarısının dahi 2 ve üzeri kopyalarda anlamlı olduğu, Zolgensma'nın ise zaman hassasiyeti taşıdığı bilinmektedir. 2 kopya taşıyan bebeklerin ortalama 125.4 günde (yaklaşık 4.2 ayda) tanı alması, klinik semptomların hızla açığa çıkmasıyla açıklanabilir; ancak bu gruptaki hastaların kampanyalarını %100 tamamlama oranının sadece %8.4 seviyesinde kalması ciddi bir halk sağlığı ve biyoetik problemine işaret etmektedir. Dijital platformlarda yürütülen kampanyaların çoğu tip 1 olmakla birlikte spinraza tedavisine iyi yanıtı olan tip 2 ve tip 3 hastalar için de kampanyalar düzenlenmektedir. SMA'da prognozu belirleyen başlıca faktör SMN2 kopya sayısı olmakla birlikte SMA tip 2 bir hastanın 3 yaşında tanı alması, hastanın kampaya başlangıcı ve kampanya güncel olarak devam ederken ayakta durabilmesi ve yürüyebilmesi başka faktörlerin de klinik prognozu etkilediğine işaret etmektedir.

Klinik tablosu hafif olan 4 kopya grubunun kampanyayı tamamlama oranının (%42.8), zamana karşı yarışan 2 kopya grubundan belirgin derecede yüksek olması; en acil ve kritik durumdaki bebeklerin seslerini dijital platformlarda ve lojistik süreçleri yönetmekte zamansal olarak dezavantajlı olduğunu göstermektedir. Motor nöron ölümleri kalıcı hale gelmeden önce ilaca ulaşması gereken bu bebeklerin bireysel kampanyaların insafına bırakılmaması gerektiği, elde ettiğimiz sayısal kanıtlarla sabittir.

Sonuç olarak, çalışmamız ulusal yenidoğan SMA tarama programlarının klinik takibinin ve genetik tanı hızının ne kadar hayati olduğunu ortaya koymaktadır. Dijital sağlık veri analizi yöntemiyle elde edilen bu bulgular, tıp öğrencilerinin nadir hastalıklara ve sağlık politikalarındaki finansal lojistiğe olan bakış açılarını genişleterek, geleceğin tıp hekimlerinin bilgi birikiminin artmasına klinik bir temel sunmaktadır. Zamanla yarışan 2 kopya hastalarının gen tedavisine adil ve merkezi bir sistemle erişebilmesi için gerekli uluslararası ve ulusal sağlık politikalarının geliştirilmesi elzemdir. Fonlanma oranlarının düşük kalması, ülkemizde üretimine başlamasının önemini ve aciliyetini göstermektedir. SMA ve diğer nadir hastalıklara yönelik tedavilerin ülkemizde geliştirilmesi hastalarımızın tedaviye ulaşılabilirliğini koruyacaktır.

KAYNAKÇA

1. American Medical Association. AMA Manual of Style: A Guide for Authors and Editors. 11th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2020.
2. Prior TW, Leach ME, Finanger E, et al. Spinal Muscular Atrophy. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., eds. GeneReviews®. Seattle, WA: University of Washington; 1999-

2026.

3. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. N Engl J Med. 2017;377(18):1713-1722.