

Genetik Danışmanlıkta Kanyakını Akraba Evliliklerine Yaklaşım

APPROACHING THE CONSANGUINEOUS MARRIAGES IN GENETIC COUNSELLING

Zehra GENÇ*

* Doç.Dr.Uludağ Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, BURSA

Özet

Bu çalışmada yurdumuzda yaygın olarak görülen kanyakını akraba evlilikleri irdelendi. Diğer ülkelerle kıyaslandı. Akraba evliliklerinin genetik danışmanlıktaki yeri ve danışman hekimin soruna yaklaşımına değinildi. Sonuç olarak olası riskler belirtildi.

Anahtar Kelimeler: Genetik Danışmanlık, Akraba evlilikleri

T Kim Tıbbi Etik 1997, 5:78-80

Kanyakını akrabalık veya yakın akrabalar arasındaki evlilikler genetik danışmanlık konusunda sıklıkla rastlanan ciddi problemlerdir. Ailede genetik nedenlere dayanan bir hastalık ortaya çıkmış ise, kanyakını akrabalık, riskleri önemli ölçüde etkileyecektir. Hatta herhangi bir hastalık ortaya çıkmaya bile kanyakını aileler çocuklarının taşıyacağı risklerle ilgilenebilirler. Bu konuda danışman tarafından önemsinmesi gereken üç önemli husus vardır:

1. Çiftler arasındaki akrabalığın doğru olarak tesbit edilmesi gerekir.

2. Ailede kalıtsal nedenli bir hastalık riski, kanyakını akraba evliliği olması durumunda nasıl etkilenir.

3. Zararlı bir genin çiftin her ikisi tarafından çocuğa aktarılma olasılığı ne kadar yüksektir ki buna bağlı olarak çocuk homozigot olsun.

Geliş Tarihi: 29.01.1997

Yazışma Adresi: Dr.Zehra GENÇ

Uludağ Üniversitesi
Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu,
BURSA

Summary

In this study the consanguineous marriages which are common in our country, are discussed and compared with other countries. The position of the consanguineous marriages in genetic counselling and the counsellor physician's approach to the problem is considered. Possible hazards are stated as a result.

Key Words: Genetic counselling, Consanguineous marriages

T Klin J Med Ethics 1997, 5:78-80

Akraba Evliliklerine Genel Bir Bakış

Eski devirlerden beri toplum ve dini cemaatler akrabalar arası evlilikler için bazı yasaklar getirmişlerdir. Bu sınırlamalar kökenini muhtemelen biyolojik bilgi ve deneyimden değil sosyal gereklilikten almıştır. Bir insan toplumunun inest tabusu olmaksızın kurulması mümkün değildir. İn-est tabusunun çeşitli toplumlarda hangi akrabalık derecesine kadar ulaştığı tarihsel nedenlere dayanır. İstisnai durumlarda kardeşler arası evlilikler bile tolere edilmiş veya hatta firavunlarda olduğu gibi teşvik edilmiştir. İslam aleminde kuzen evlilikleri kabul görürken sütanneyle evlenmek önerilmez. Bütün Hristiyan aleminde ise birinci derece kuzen evlilikleri halen kabul görmez. Böyle evlilikler için katolik kilisesinden özel olarak izin almak gerekir ve kural olarak izin verilir. Kilisenin getirdiği sınırlayıcı kuralların biyolojik temellerden daha başka temellere dayandığını, kilisenin aynı zamanda vaf-tiz babası ile vaf-tiz çocuğunun evliliğini yasaklamasından da çıkarabiliriz (1).

Birinci dereceden kuzen evlilikleri diye isimlendirebileceğimiz kardeş çocuklarının evlilikleri,

ülkemizde en sık raslanan akraba evliliği şeklidir (2). Avrupa ülkelerinden Almanya'da ise kuzen evliliklerine çok nadir olarak Taşlanmaktadır. Mobilitenin, halkın eğitim seviyesinin ve genetik hastalıklar konusundaki bilgisinin artması, yüzde olarak bunların oranının %0.3'ün altına düşmesine hatta büyük şehirlerde daha da azalmasına neden olmuştur (3). Başka kültür çevrelerinde ise yakın akraba evlilikleri teşvik edilebilir hale gelebilmektedir. Ekonomik menfaatle, evlenecek çiftin ailesinin birbirini yakın olarak tanıması, coğrafik konum gibi bazı nedenler teşvik nedeni olabilmektedir. Japonya'da yapılan araştırmalarda bu oran %6 civarındadır; hatta adalarda izolasyon nedeniyle %29'lara kadar yükselebilmektedir (4). Arap Ülkeleri , Güney Hindistan, Mısır ve Türkiye gibi geleneksel bazı ülkelerde ise oran, bölgesel olarak daha da yüksek olabilmektedir. Avrupa ve Amerika'da ise buna karşılık kuzen evliliklerinden doğacak çocukların, sakatlıklar, kalıtsal hastalıklar ve zeka geriliği gibi olgulardan muzdarip olacağı görüşü çok yaygındır. Bu nedenle bu ülkelerde kanyakını akraba evliliği yapacak çiftler sıklıkla genetik danışma bürolarına gitmekte ve konu hakkında yetkili kişilerden bilgi almak istemektedirler.

Genetik Akrabalık

Genetik danışmanlıkta danışma isteyen kişilerin akraba olup olmadıklarını, bu akrabalık ile de kanyakını akrabalık olmasa bile doğru şekilde bilmek gerekir. Eğer evlilik yakın akrabalar arasında ise bu husus genetik danışmanlıkta özellikle önem taşır. Bu konuda önemli olan başka bir konu ise verbal söylemlerle yetinmeyip mutlaka detaylı bir soyağacı çıkarmaktır. Baba-kız, anne-oğul veya kardeşler arası evlilikler hukuken ve toplum normlarıyla yasaklanmıştır. Fakat incest olarak isimlendirilen bu olgu genelde su yüzüne çıkandan daha sık olagelmekte ve ilerde değineceğimiz sorunlara neden olmaktadır.

Bizi asıl ilgilendiren birinci derece kuzen evlilikleri, akraba evlilikleri içinde en sık rastlanandır ve çoğunlukla bu evli çiftler genelde danışmanlık hizmetlerinden yararlanmak ihtiyacını duyabilirler. Bu konuda genetik danışmanlık verebilmek için legaliteyi de bilmek gerekir. Çünkü bazı çiftler akrabalıkları nedeniyle evliliklerinin yasallığı ve genetik riskler konusunda dile getirmekten çekindikleri bir takım kaygı ve korku-

lar taşıyabilmektedirler (1). Bazı Avrupa ülkeleri ise bir süre önce yakın akrabalar arasındaki evlilik yasaklarını kısmen veya tamamen kaldırmışlardır.

Bütün bu faktörler bir araya getirildiğinde, kan yakını evlilikler konusunda çok sayıda hem yasal hem de genetik sorunlar bulunduğu görülmektedir.

Ailede Bilinen Bir Genetik Hastalık Olması Durumunda Kanyakını Akrabalığın Riskleri

Genel olarak kanyakını akrabalık X kromozomuna bağlı resesif veya otozomal dominant hastalıklar olmadıkça, çiftlerden her ikisi de hasta veya söz konusu gen için taşıyıcı olmadıkça risk üzerine etkili olmayacaktır. Buna karşılık otozomal resesif kalıtım burada temel problemi oluşturur ve olasılıkla poligenik kalıtım hastalıklarında da riski artırır. Otozomal resesif seyirli bir hastalıkta önemsenmesi ve irdelenmesi gereken konu; zararlı genin eş zamanlı olarak iki ailede de bulunma şansı ve buna bağlı olarak çocukta homozigot olma olasılığı ne kadardır sorusudur.

Kanyakını Akrabalığın Genel Riskleri

Kanyakını akrabalıklardan olacak çocukların risklerinin hesaplanması, ailede bir hastalık olması durumunda da iki önemli hususa dayanır:

1. Hasta resesif genlerin olası sayısı konusunda bilgiler; bunlar popülasyonun sağlıklı kişileri için taşıyıcılarıdır.
2. Akraba evlisi olan çiftlerde hamileliğin gelişiminin takibi.

Çeşitli araştırmalar her insanın en azından ağır resesif bir hastalık geni taşıdığını ve muhtemelen en azından spontan abortus ve ölü doğuma neden olabilecek iki letal gene sahip olduğunu göstermektedir (3,5). Bu iki temel bilgi kullanılarak çiftlerin akrabalık derecesini doğru olarak bilmek şartıyla, ortaya çıkabilecek riskler popülasyon genetiği yöntemleriyle hesaplanabilir.

Kanyakını akraba evlilerinin çocuklarında ortaya çıkan gerçek riskler üzerindeki incelemeler Tablo 1'de görülmektedir.

Spesiyel genetik hastalıklardaki artışın analizini çevre faktörlerinden bağımsız olarak yapmak mümkün değildir. 1958'de Schull tarafından Japonya'da başlatılan, yedi sene süren ve birinci dereceden kuzen evliliklerinden doğan çocuklar üzerinde yapılan bir araştırmada akraba evlisi

Tablo 1. Kanyakını akraba evliliklerinden olan çocuklarda izlenen ağır malformasyon ve mortalitenin yükselişini gösteren gözlemler

İncest	%30
Birinci derece kuzen	% 3
İkinci derece kuzen	%1

olmayanlarla kıyaslandığında mortalite %3 olarak bulunurken buna karşılık ağır malformasyonlarda çok az bir artış tesbit edilmiştir (%1,7 diğerleri %1). İkinci derece kuzen ve daha uzak akrabalarda ise bu oranlarda bir artış görülmemektedir (6).

İncest ilişkilerden doğan çocuklarla yapılan çalışmalarda ise öngörülen yüksek riskleri destekleyici bulgular ortaya çıkmıştır. Bu çocuklarda 1/3 oranında çocuk ölümü veya ağır malformasyonlar bulunmuştur. Bunlara ek olarak bedensel anomali olmaksızın zihinsel retardasyon gösterme riski de yüksektir. Sonuç olarak bu çocukların sadece 1/2 si normal olma şansına sahiptir (7). Bu sonucun getireceği başka problemler de olmaktadır. Çünkü böyle çocuklar genellikle terk edilmekte veya adoptasyona verilmektedir. Böyle durumlarda yetiştirme yurtları veya evlat edinecek aileler bilinmeyen ciddi bir resesif hastalık riskinin ne derece yüksek olduğunu bilmek isteyebilirler. Olasılıkla bu tür hastalıkların 3/4'ü ilk altı ay içerisinde ortaya çıkacaktır. Hiç değilse evlat edinme durumunda bu ilk altı ayın beklenmesi önerilebilir. Ayrıca kistik fibroz, fenilketonüri (PKU) gibi sıklıkla görülen resesif hastalıkların rutin olarak test edilmesi de bir gerekliliktir.

Çok Katlı Kanyakını Akralılık

İnsanlar çeşitli şekilde akraba olabilmektedirler. Bu nedenle yalnızca soyağacı çıkarma konusunda güçlükler ortaya çıkmaz, ayrıca akralılık derecesinin tam ve doğru olarak belirlenmesi de zorlaşır. Bu konuda izlenecek en anlamlı yol, akraba evlilikleriyle özel olarak ilgilenmek, gerekli durumlarda belirli risk hesaplamalarını yapmak için popülasyon genetikçilerine danışmaktır. Komplike durumlarda konunun uzmanlarından yardım istenmelidir.

Yakın Akralık Evliliği Popülasyonları

Evli çiftler Musevilerde olduğu gibi akraba popülasyonlarına ait olmaları nedeniyle de yakın

akraba olabilirler. Genellikle bu nedenle çok sayıda ortak gene sahiptirler.

Böyle popülasyonlar öncelikle, izole gruplar oluştururlarsa veya küçük bir inisiyal popülasyondan gelmeleri durumunda nadir resesif kalıtsal hastalıklarla tanınırlar. Bazı durumlarda zararlı bir genin taşıyıcı frekans bilgisi genetik danışmanlıkta kullanılabilir. Örneğin buradan yola çıkarak: Tay-Sachs hastası bir kız kardeşi olan sağlıklı bir erkek için taşıyıcı biriyle evlenme riski, evlenilenin Musevi kökenli olması durumunda 1:20, Musevi olmayan bin olması durumunda 1:400 olacaktır.

Sonuç

Akraba evliliğinin esası, akrabaların ortak atalardan gelmeleri nedeniyle genel toplumun üstünde bir gen içeriğine sahip olmalarıdır. Yani kan yakını akrabalar toplumun genelinde görülen ortak gen yüzdesinin haricinde, ayrıca akraba oldukları için akralılık derecesine göre daha fazla ortak genlere sahiptirler. Bu nedenle akraba evlilerin çocuklarında her iki ebeveyn den gelebilecek aynı allelin bilgen merkezinde toplanma riski genel toplum riskine göre daha yüksektir. Dolayısıyla hastalık oluşma riski de toplum geneline göre daha yüksektir. Vurgulanması gereken; kan yakını akraba evlilikleri, ailede bilinen bir hastalık yoksa bile, bebek ölümü ve malformasyonların yüksek olmasına neden olarak gösterilebilir. Bu durum incestte çok açık bir şekilde görülürken, yakın akrabalar içinde söz konusu olabilmektedir. Birinci dereceden kuzenlerde bu risk % 3 olarak bilinirken, diğer faktör riskleri de buna eklendiğinde toplam risk % 5'e yükselmektedir.

KAYNAKLAR

1. Fuhrmann W, Vogel F. Genetische Familienberatung. Heidelberg: Springer Verlag, 1992:150.
2. Genç Z, Ediz B, Kan İ. Bursa'da Akralık Evliliklerinin İncelenmesi. Uludağ Üni. Tıp Fak. Der 1992; 1:5-17.
3. Buselmaier W, Tariverdian G. Humangenetik, Springer Verlag, 1991:229-31.
4. Imaizumi Y. Reasons for consanguineous marriages in Japan. J.of Biosoc.Sci. 1987; 19 (1):97-106.
5. Mc Kusic V.A. Medical Genetic Studies of the Amish. Jaohn Hopkins University Press, 1987.
6. Schull WJ, Neel JV. The effect of inbreeding on Japanese children. New York: Harper&Row; 1965.
7. Braid PA, Gillivray B. Children of incest, J.Pediat 1982; 101:854-7.