

This information (2) on Autosomal recessive genetic disorders is in Turkish

Otozomal Çekinik Genetik Hastalıklar (İngilizce'si *Autosomal Recessive Genetic Disorders*)

Genetik (*genetic*) hastalığa, değişime uğrayan bir veya daha fazla gen (*gene*) neden olur.

Gen nedir?

Vücudumuz milyonlarca hücreden (*cells*) meydana gelir. Her bir hücre, tam bir gen takımı içerir. Binlerce genimiz vardır. Kalıtım yoluyla çoğu genin iki kopyasını alırız: birisi annemizden, diğeri babamızdan gelir. Genler birtakım talimatlarla hareket ederek büyümemizi ve vücudumuzun çalışma biçimini belirler. Bu talimatlarda gerçekleşen değişikliklere mutasyon (*mutation*) (veya değişim) adı verilir. Mutasyonlar (veya değişimler), bir genin doğru şekilde çalışmasını engelleyebilir. Bir gende meydana gelen mutasyon (değişim), genetik hastalığa neden olabilir. Göz rengi, kan grubu veya boy gibi çoğu özelliğimizden genler sorumludur.

Genler, kromozom (*chromosome*) adı verilen iplikli yapıların üzerinde taşınırlar. Hepimizin her bir hücresinde 46 kromozom vardır. Kromozomlarımızı kalıtım yoluyla anne ve babamızdan alırız: 23 kromozomdan oluşan bir takım annemizden, 23 kromozomdan oluşan bir takım da babamızdan gelir. Böylece, 23 kromozomdan oluşan iki takımımız veya 23 çiftimiz olur. Bir kromozom çiftine cinsiyet kromozomları (*sex chromosomes*) adı verilir. Diğer 22 çiftte ise otozomlar (*autosomes*) denir. Otozomal (*autosomal*) genlerdeki değişimler (mutasyonlar), otozomal genetik hastalıklara neden olabilir.

Otozomal çekinik kalıtım (*Autosomal recessive inheritance*) nedir?

Çekinik genetik hastalığa, bir gen çiftindeki değişimler (mutasyonlar) neden olur. Kişide bu hastalığın ortaya çıkması için her iki genin de değişime (mutasyona) uğraması gereklidir. Hastalıktan etkilenen kişi, anne ve babasından değişime (mutasyona) uğramış olan genin birer kopyasını kalıtım yoluyla alır. Çoğunlukla, hastalıktan etkilenen bireyin anne ve babası genin tek bir değişmiş kopyasının sağlıklı taşıyıcılarıdır (*carriers*).

Taşıyıcı olmak ne anlama gelir?

Otozomal çekinik hastalık taşıyıcısı, genin bir normal kopyasına sahip olan ve aynı genin diğer kopyasında değişim (mutasyon) bulunan kişidir. Normal genin varlığı, genellikle kişinin hastalıktan etkilenmesini önler. Hepimizin değişim geçirmiş birkaç geni olduğu düşünülmektedir.

Genellikle bir geni değişime (mutasyona) uğramış bir kişinin aynı geni değişime (mutasyona) uğramış bir eş seçme şansı düşüktür (eşi yakın akrabası değilse ve aynı genetik sorun eşinin aile geçmişinde yoksa). Bir çifti oluşturan eşlerin her ikisinde de aynı gen değişime uğramışsa, çocuklarının genetik hastalıkla doğma riski vardır. Böyle bir çiftin çocuklarının hastalıktan etkilenme şansı her bir gebelik için dörtte birdir ($1/4$ veya %25).

Anne ve babalar bazen 4'te 1 riski yanlış anlayabilmektedirler. Çekinik hastalıktan etkilenen bir çocukları bulunan anne ve babalar, 4'te 1 riskin sonraki 3 çocuklarının hastalıktan etkilenmeyeceği anlamına geldiğini düşünebilirler. Bu doğru değildir. Risk (%25 veya $1/4$), her gebelikte aynıdır.

Ayrıca çocuğun değişime (mutasyona) uğramış olan genin tek bir kopyasını kalıtım yoluyla alma şansı da 4'te 2'dir. Değişime (mutasyona) uğramış olan genin tek bir kopyasını kalıtım yoluyla alan çocuklar, anne ve babaları gibi sağlıklı taşıyıcılar olurlar.

Bu bilgiler Resim 1'de özetlenmiştir.

Taşıyıcılık Testi ve Doğum Öncesi Tanı (İngilizce'si *Prenatal Diagnosis*)

Taşıyıcılık testi, bazı çekinik hastalıklar için uygulanabilir. Bu test, bir kimsenin belirli bir geninde değişim (mutasyon) taşıyıp taşımadığını gösterebilir. Hem anne hem de babanın aynı hastalık geninde değişim (mutasyon) olduğu öğrenilirse, doğum öncesi tanı önerilebilir. Doğum öncesi tanı, annenin gebeliği sırasında bebeğe genetik hastalık testi yapılmasını içerir. Bu test, henüz sınırlı sayıda çekinik hastalık için uygulanabilmektedir.

Ayrıntılı bilgiye nasıl ulaşabilirim?

Bölgenizde bulunan yerel genetik merkezinden veya aşağıdaki adreslerden ayrıntılı bilgi alabilirsiniz:

Genetik Araştırma Grubu

Unit 4D, Leroy House,
436 Essex Rd.,
London, N1 3QP
Telefon: 020 7704 3141
E-posta: mail@gig.org.uk

The Genetic Interest Group

Web: www.gig.org.uk

Aile Danışma Derneği

209-211 City Rd.,
London, EC1V 1JN
Telefon: 020 7608 8700
Yardım Hattı 0808 808 3555 veya Metinli Telefon 0808 808 3556
(Pazartesi-Cuma günleri saat 10:00-16:00 arasında anne ve babalar ve aileler için ücretsiz hat)
E-posta: info@cafamily.org.uk

Contact a Family

Faks: 020 7608 8701

Web: www.cafamily.org.uk

Bu basım Temmuz 2005'te hazırlanmıştır
This edition prepared in July 2005

Ref 2

Sözlük (Zor Sözcükler ve Anlamları): Otozomal Çekinik Genetik Hastalıklar

Bu sözlüğün yalnızca şu broşürde kullanılan terimleri açıklaması hedeflenmiştir: Otozomal Çekinik Genetik Hastalıklar. **Koyu** yazılan sözcükler, sözlük içinde başka bir yerde tanımlanmıştır.

otozomal (autosomal). Otozomlarla ilgili.

otozomal çekinik (autosomal recessive) genetik hastalıklar. Bir kişi değişim (**mutasyon**) geçirmiş **otozomal genin** iki kopyasını kalıtım yoluyla aldığı anda ortaya çıkan hastalıklar. Değişim (**mutasyon**) geçirmiş olan söz konusu otozomal çekinik **genin** tek bir kopyasına sahip olan kişiler, hastalıktan etkilenmeyen **taşıyıcılar** olurlar. Otozomal çekinik hastalıktan etkilenen kişiler, anne ve babadan değişim (**mutasyon**) geçirmiş hastalık **geninin** birer kopyasını kalıtım yoluyla alırlar.

otozomlar (autosomes). Cinsiyet kromozomları haricindeki 44 **kromozom** (22 çift).

taşıyıcı (carrier). Bir **otozomal çekinik genin** bir normal kopyasına sahip olan ve **geninin** diğer kopyasında değişim (**mutasyon**) bulunan kişi. Normal **genin** varlığı, genellikle taşıyıcının genle bağlantılı **otozomal çekinik genetik hastalıktan** etkilenmesini önler.

hücre (cell). İnsan vücudu, yapıtaşları gibi hareket eden milyonlarca hücreden oluşur. Pek çok özel hücre türü vardır. Bunlar arasında deri hücreleri, beyin hücreleri ve kan hücreleri sayılabilir. Vücudun farklı bölümlerindeki hücreler birbirlerinden farklı görünürler ve farklı görevleri yerine getirirler. Bütün hücreler (kadınların yumurtaları ve erkeklerin spermeleri haricindeki), vücudun bütün **genlerini** içerirler.

kromozomlar (chromosomes). Mikroskop altında görülebilen ve **genleri** içeren ipliksi yapılar. Genellikle insanların her bir **hücresinde** 46 kromozom bulunur. İki adet **cinsiyet kromozomu** vardır. Diğer 22 çift kromozoma (1 ile 22 arasında numaralandırılan) **otozomlar** adı verilir. Yirmi üç kromozom anneden, yirmi üç kromozom babadan alınır. Her kromozom çiftin birer kromozomu anne ve babadan gelir. (Benzetme yapmak gerekirse: kromozom kitap gibidir; **gen** ise kitabın içindeki hikayedir).

gen (gene). Vücudun çalışması için gerekli bilgiler; **kromozomların** üzerinde kimyasal biçimde saklanırlar. Genlerdeki değişimler veya **mutasyonlar**, bu bilgilerin değişmesine neden olur ve bu durum vücudun çalışma biçimini değiştirebilir. **Otozomal genler** çiftler halindedir: bir gen anneden, bir gen babadan gelir. Bir çiftte yer alan iki gen, **kromozom** çiftinde eşleşen konuma sahiptir. (Benzetme yapmak gerekirse: **kromozom** kitap gibidir; **gen** kitabın içindeki hikayedir; **gende** değişim veya **mutasyon** olması, hikaye içinde bir harfin eksik veya fazla olmasına benzer).

genetik (genetic). Genlerin neden olduğu, **genlerle** ilgili.

mutasyon (mutation). Gende deęişim olması. Bazı mutasyonlar zararlı deęildir. Bazen bir **gen** deęişim geçirdiğinde, içerdiiği bilgi de deęişerek **genin** doğru şekilde çalışmasına engel olur. (Benzetme yapmak gerekirse: **gende** deęişim veya mutasyon olması, hikaye içinde bir harfin eksik veya fazla olmasına benzer).

doęum öncesi tanı (prenatal diagnosis). Bebekte **genetik** hastalık olup olmadığını belirlemek için gebelik sırasında yapılan test.

cinsiyet kromozomları (sex chromosomes). X **kromozomu** ve Y **kromozomu**. Cinsiyet kromozomları, cinsiyetin erkek veya diři olmasını belirlerler. Kadınlarda iki tane X **kromozomu** vardır. Erkeklerde bir X ve bir de Y **kromozomu** vardır.

Bu sözlüğün, referans aldığı genetik bilgileriyle birlikte yalnızca hastalar ve aileleri tarafından kullanılması amaçlanmaktadır.

Bu basım Temmuz 2005'te hazırlanmıştır
This edition prepared in July 2005

Ref Glossary 2