

This information (23) on X-linked genetic disorders is in Turkish

X bağlantılı Genetik Hastalıklar (İngilizce'si *X-linked Genetic Disorders*)

Genetik (*genetic*) hastalıklara bir veya daha fazla hatalı 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 ipliksi 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. Bunların içinde yirmi iki çift otozomlar (*autosomes*) adı verilir. Otozomal (*autosomal*) genlerdeki değişimler (mutasyonlar), erkeklerle kadınları eşit derecede etkiler. Geriye kalan bir çift kromozom cinsiyet kromozomlarıdır (*sex chromosomes*).

İki tür cinsiyet kromozomu vardır. Bunlardan birine X kromozomu ve diğesine Y kromozomu adı verilir. Bu kromozomlar, cinsiyeti dişi veya erkek olarak belirler. Kadınlarda normalde iki X kromozomu (XX) bulunur. Kadınlar bir X kromozomunu annelerinden, diğeri X kromozomunu babalarından kalıtım yoluyla alırlar. Erkeklerde normalde bir X ve bir Y kromozomu vardır (XY). Erkekler X kromozomunu annelerinden ve Y kromozomunu babalarından alırlar.

X bağlantılı genetik hastalığa (*X-linked genetic disorder*), X kromozomunda bulunan bir gendeki değişim (mutasyon) neden olur.

X Bağlantılı Kalıtım (X-linked Inheritance)

X kromozomunda, büyüme ve gelişim açısından önemli rol oynayan pek çok gen vardır. Y kromozomunun boyutu daha küçüktür ve daha az sayıda gene sahiptir. Kadınlarda iki X kromozomu, erkeklerde ise bir X kromozomu ve bir Y kromozomu bulunur. Kadınlarda X kromozomunda bulunan herhangi bir genin iki kopyası, erkeklerde ise bir kopyası mevcuttur. X kromozomunda bulunan herhangi bir gen mutasyon (değişim) geçirirse, bunun kadınlarda ve erkeklerde görülen etkileri farklı olacaktır. Bir kadının bir X kromozomunda değişim (mutasyon) geçirmiş bir gen varsa, diğer X kromozomunda bununla eşleşen genin varlığı genellikle değişim (mutasyon) geçirmiş geni dengeleyebilir (eşleşen gen düzgün şekilde çalışıyorsa). Bu durumdaki bir kadın, X bağlantılı hastalığın sağlıklı taşıyıcısı olur. Nadir rastlanan bazı durumlarda, kadınlar hastalığın bazı belirtilerini gösterebilirler, ancak erkeklere göre hastalıktan çok daha hafif etkilenirler.


Bir erkeğin tek X kromozomunda mutasyon (değişim) geçirmiş bir gen varsa, bu genin değişim geçirmiş geni dengeleyebilecek başka bir kopyası olmadığı için, genetik hastalık ortaya çıkabilir. Bu kalıtım türüne X bağlantılı kalıtım adı verilir. Bu şekilde kalıtım yoluyla alınan hastalıklar da X bağlantılı hastalıklar olarak adlandırılır. Pek çok X bağlantılı hastalık vardır. Bu hastalıklara hemofili, Duchenne kas distrofisi ve frajil X sendromu dahildir.


Taşıyıcı bir kadının çocuğunun hastalıktan etkilenme riski nedir?


X bağlantılı genetik hastalık taşıyıcısı olan bir kadın çocuk sahibi olduğunda iki sonuç ortaya çıkabilir. Her bir çocuğuna mutasyon (değişim) geçirmiş geni taşıyan X kromozomunu veya genin sağlıklı kopyasını taşıyan X kromozomunu aktarabilir. Bu rasgele meydana gelir. Böylece, çocuğun değişim (mutasyon) geçirmiş geni alma olasılığı %50 veya 2'de 1'dir. Değişim geçirmiş geni kalıtım yoluyla alan kız çocuğu, aynen annesi gibi sağlıklı bir taşıyıcı olur. Değişim (mutasyon) geçirmiş geni kalıtım yoluyla alan erkek çocuğunda, X bağlantılı genetik hastalık ortaya çıkar. Bebeğin erkek olma olasılığı %50 veya 2'de 1'dir. Dolayısıyla, gebe taşıyıcı kadının erkek çocuk doğurma olasılığı da 2'de 1'dir. Ayrıca her bir oğluna değişim (mutasyon) geçirmiş geni aktarma olasılığı da yine 2'de 1'dir. Böylece, taşıyıcı bir kadının hastalıktan etkilenen erkek çocuk sahibi olma olasılığı 4'te 1'dir.

Resim 1'de bu bilgiler özetlenmiştir.

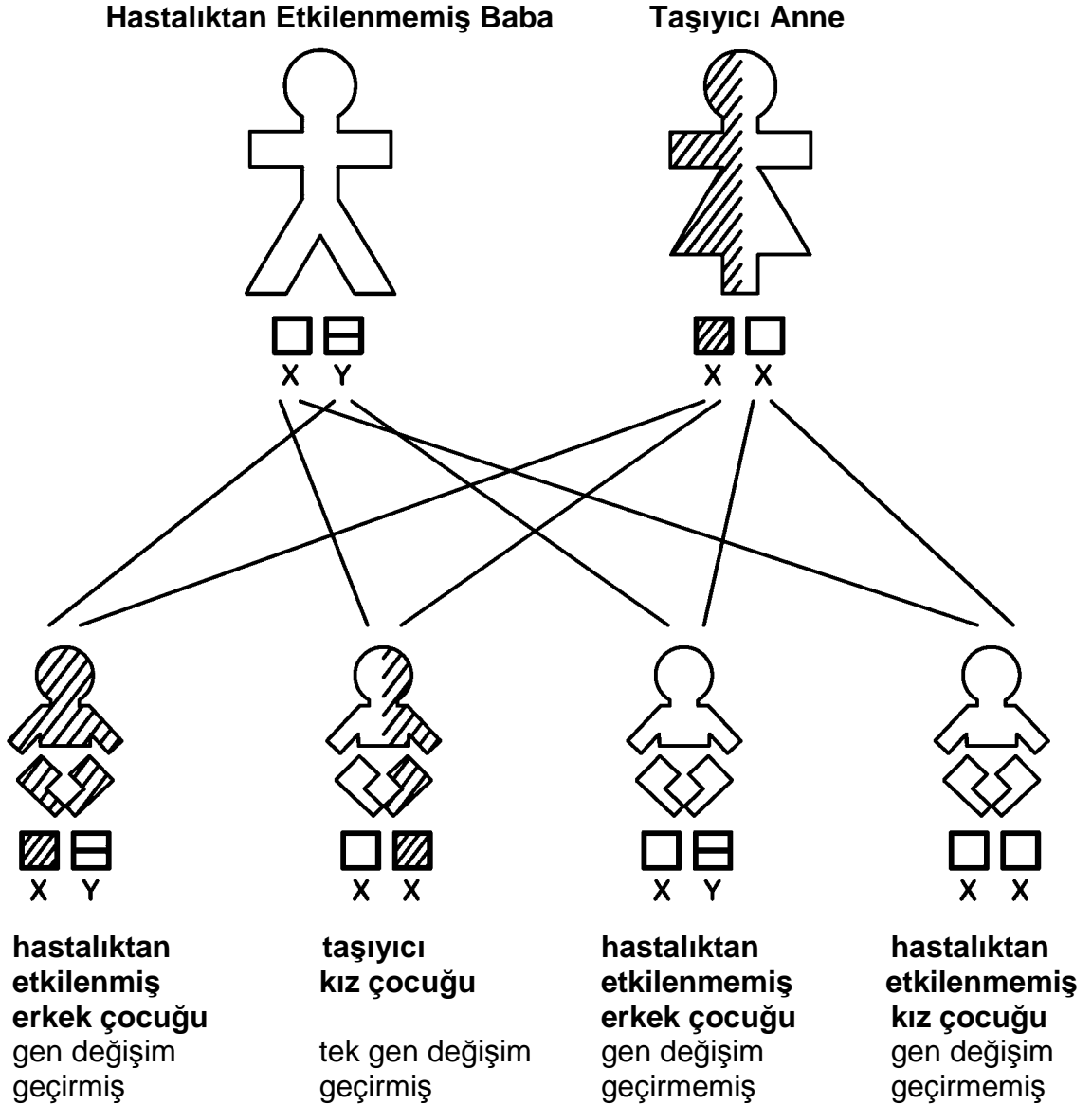
Resim 1. X bağlantılı genler taşıyıcılar tarafından nasıl aktarılır?

 Bu şekiller X kromozomunu ve Y kromozomunu temsil eder

 Bu şekil genin normal kopyasını taşıyan X kromozomunu temsil eder

 Bu şekil mutasyon (değişim) geçirmiş geni taşıyan X kromozomunu temsil eder

Anne mutasyon (değişim) geçirmiş X bağlantılı genin taşıyıcısıdır. Anne ve babanın genlerini aktarmaları için dört olasılık mevcuttur.



Hastalıktan etkilenen bir erkeğin çocuğunun hastalıktan etkilenme riski nedir?

Bir erkek X kromozomunu kızlarına ve Y kromozomunu oğullarına aktarır. X kromozomunda mutasyon (değişim) geçirmiş gen olan bir erkeğin bütün kızları bu geni kalıtım yoluyla alırlar; ancak aynı genin normal kopyasını da annelerinden alırlar. Bu nedenle, kız çocukları taşıyıcı olurlar. Kız çocuklarının kendilerinde genetik hastalık ortaya çıkmaz, ancak onların oğullarının hastalıktan etkilenme olasılığı vardır. Erkek çocuklar babalarından kalıtım yoluyla X kromozomu almazlar. Böylece, hastalıktan etkilenmiş bir baba hiçbir zaman hastalığı oğullarına aktaramaz.

Taşıyıcı Testi ve Doğum Öncesi Tanı (İngilizce'si *Prenatal diagnosis*, Türkçe'si Doğum Öncesi Tanı)

Doğum öncesi tanı, annenin gebeliği sırasında bebekte herhangi bir genetik hastalık olup olmadığını öğrenmek için yapılan testtir. Doğum öncesi tanı, sınırlı sayıda X bağlantılı hastalık için uygulanabilir. Taşıyıcı testi de bazı X bağlantılı hastalıklar için yapılabilir. Bu test, bir kimsenin belirli bir geninde değişim (mutasyon) taşıyıp taşımadığını ortaya çıkarabilir.

Özetle

- X bağlantılı hastalık taşıyıcısı olan kadınlar genellikle sağlıklıdır.
- Taşıyıcı annenin oğlunun hastalığı kalıtım yoluyla alma olasılığı 2'de 1'dir (%50).
- Taşıyıcı annenin kızının aynen annesi gibi taşıyıcı olma olasılığı 2'de 1'dir (%50).
- Mutasyon (değişim) geçirmiş X bağlantılı geni kalıtım yoluyla almayan erkek çocuk hastalıktan etkilenmez ve bu hastalığı kendisinden sonraki kuşağa aktaramaz.
- Taşıyıcı anneden normal X kromozomunu alan kız çocuğu taşıyıcı olmaz ve hastalığı aktaramaz.
- Hastalıktan etkilenen bir erkek bunu hiçbir zaman oğullarına aktaramaz, çünkü erkek çocuklar babadan kalıtım yoluyla Y kromozomunu alırlar.
- Hastalıktan etkilenen bir erkeğin bütün kızları mutasyon (değişim) geçirmiş geni taşıyan X kromozomunu kalıtım yoluyla alırlar ve taşıyıcı olurlar.

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: cafamily.org.uk

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

Ref 23

Sözlük (Zor Sözcükler ve Anlamları): X Bağlantılı Genetik Hastalıklar

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

otozomal (autosomal). Otozomlarla ilgili.

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

taşıyıcı (carrier). X kromozomunda bir **genin** bir normal kopyasına sahip olan ve diğer X kromozomunda aynı **genin** diğer kopyasında değişim (**mutasyon**) bulunan kadın. Normal **genin** varlığı, genellikle taşıyıcının hastalıktan etkilenmesini önler. Taşıyıcılar, genellikle genle ilişkili X bağlantılı genetik hastalıktan etkilenmezler.

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** değişim olması. Bazı mutasyonlar zararlı değildir. Bazen bir **gen** değişim geçirdiğinde, içerdiği bilgi de değişerek **genin** doğru şekilde çalışmasına engel olur. (Benzetme yapmak gerekirse: **gende** değişim veya mutasyon olması, hikaye içinde bir harfin eksik veya fazla olmasına benzer).

doğum 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 dişi olmasını belirlerler. Kadınlarda genellikle iki tane **X kromozomu** vardır. Erkeklerde genellikle bir **X kromozomu** ve bir de **Y kromozomu** vardır.

X kromozomu (X chromosome). Cinsiyet kromozomlarından biri. Kadınlarda iki **X kromozomu** vardır. Erkeklerde genellikle bir **X** ve bir **Y kromozomu** vardır.

X bağlantılı (X-linked). **X kromozomu** üzerindeki geni tarif eder. X bağlantılı **genetik hastalığa**, **X kromozomu** üzerindeki **genin mutasyon** (değişim) geçirmesi neden olur.

XX. Bu, kadınların **cinsiyet kromozomlarını** temsil eder. Kadınlarda iki **X kromozomu** vardır. Anne ve babadan kalıtım yoluyla bir **X kromozomu** alınır.

XY. Bu, erkeklerin olağan **cinsiyet kromozomlarını** temsil eder. Erkeklerde bir **X kromozomu** ve bir **Y kromozomu** vardır. Erkekler **X kromozomunu** annelerinden ve **Y kromozomunu** babalarından kalıtım yoluyla alırlar.

Y kromozomu (Y chromosome). Cinsiyet kromozomlarından biri. Erkeklerde bir **X kromozomu** ve bir **Y kromozomu** vardır. Kadınlarda iki **X 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 23