

Genetik kliniği sözlüğü (Zor Sözcükler ve Anlamları)

Bu sözlüğün yalnızca genetik kliniğinde kullanılması hedeflenmiştir. **Koyu** yazılan sözcükler, sözlük içinde başka bir yerde tanımlanmıştır.

amniyosentez (amniocentesis). Anne karnındaki bebeğin **genleri** veya **kromozomları** üzerinde gerçekleştirilen test. Bebek, **rahim** içinde bir sıvıyla çevrelenir. Bu sıvı birkaç **hücre** içerir. Annenin karnından ince bir iğne yoluyla bu sıvının küçük bir örneği alınır. Sıvı, test edilmek üzere laboratuara gönderilir.

otozomal (autosomal). Otozomlarla ilgili.

otozomal baskın (autosomal dominant) genetik hastalıklar. **Otozomal genin** bir kopyasının değişim (**mutasyon**) geçirmesiyle ortaya çıkan kalıtsal hastalıklar.

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 adedine 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).

dengeli yer değiştirme (balanced translocation, dengeli translokasyon). **Kromozom** materyalinin eksilmediği veya artmadığı, bunun yerine yeniden düzenlendiği **translokasyon**. Dengeli **translokasyona** sahip kişi bundan etkilenmez.

kanser (cancer). Hücrelerin anormal büyümesi.

taşıyıcı (carrier). İki ana başlık vardır:

1) **Mutasyon** (değişim) geçirmiş bir hastalık **genine** sahip olan, ancak hastalıktan etkilenmeyen kişi. Bu durumun kişi ve ailesi açısından önemi, hastalığın türüne ve kalıtımla aktarılma biçimine bağlıdır.

2) Dengeli **translokasyona** sahip kişi; **translokasyon** bulunmasına karşın, normal miktarda **kromozom** materyaline sahiptir.

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.

koryon villus örnekleme (chorionic villus sampling, CVS). Anne karnındaki bebeğin **genleri** veya **kromozomları** üzerinde gerçekleştirilen test. Bu test, **amniyosentezden** önce yapılabilir. Gelişim halindeki **plasentadan** az miktarda **hücre** alınarak test edilmek üzere laboratuara gönderilir.

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).

döllenme (conception). Yeni bir bebeğin ilk **hücresini** oluşturmak üzere **yumurtayla spermin** birleşmesi.

eksiklik (deletion, delesyon). Delesyonlu **kromozomun** bir parçası eksiktir. Bu, genellikle bazı **genlerin** eksik olduğu anlamına gelir; bu nedenle delesyon **genetik** hastalığa yol açabilir.

de novo. “Yeni baştan” anlamına gelen Latince kökenli deyim. Anne ve babasında normal **kromozomlar** bulunan çocukta “ilk kez” ortaya çıkan **translokasyonu** anlatmak için kullanılır.

yumurta (egg). Annenin yeni bir bebek oluşturmak üzere büyüyecek olan **hücreye** yaptığı katkı. Yumurtada 23 **kromozom** bulunur: annedeki her kromozom çiftinden biri. Ayrıca **spermde** de babanın her **kromozom** çiftinden birini içeren 23 **kromozom** bulunur. Yumurta **spermle** birleşerek tam bir **hücre** meydana getirir. Bebek, bu ilk **hücreden** gelişir.

floresan in situ hibridizasyon (fluorescent in situ hybridisation, FISH). Mikroskop altında görülemeyecek kadar küçük olan **kromozom delesyonlarına** tanı koymayı sağlayan özel bir test.

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.

genetik danışmanı (genetic counsellor). Ailelerinde **genetik** hastalık geçmişi bulunan veya kalıtım yoluyla **genetik** hastalık alma veya aktarma riskiyle ilgili endişeleri olan kişilere bilgi ve destek sağlayan uzman.

in vitro döllenme (in vitro fertilisation, IVF). Yumurtayla **spermin** vücudun dışında, laboratuvarında bir tüpün içinde birleştirilmesi. Anne **rahmine** aktarma işleminden sonra, ortaya sağlıklı bir gebelik çıkması beklenir.

düşük (miscarriage). Bebek **rahmin** dışında hayatta kalabilecek aşamaya gelmeden önce, gebeliğin erkenden sonlanması.

mozaik (mosaic). Olağan sayıda **kromozomu** bulunan bazı **hücrelere** ve farklı sayılarda **kromozomu** bulunan bazı **hücrelere** sahip olan kişi. Bunun kişi üzerindeki etkisi, olağan sayıda veya farklı sayıda **kromozomu** bulunan **hücrelerin** vücuttaki oranına bağlıdır.

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).

p kolu. Her **kromozom** iki parçadan (bir uzun ve bir kısa koldan) oluşur. Kısa kol **p kolu**, uzun kol ise **q koludur**.

plasenta (placenta) (veya son). Plasenta, gebe kadınlarda **rahim** duvarına tutunur. Bebek plasentadan beslenir. Bebek, plasentayla aynı **genlere** sahiptir.

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

q kolu. Her **kromozom** iki parçadan (bir uzun ve bir kısa koldan) oluşur. Kısa kol **p kolu**, uzun kol ise **q koludur**.

yinelemeler (repeats). Bazı hastalıklarda, hastalığa neden olan değişim (**mutasyon**), **genin** yinelenen bölümünde gerçekleşir. Kişinin hastalık **geninde** gerçekleşen yineleme sayısı bir testle ortaya çıkarılabilir. Hastalığı taşıyan kişilerde yineleme sayısı çok fazladır. Yineleme sayısı testlerle ölçülür; kişi ve ailesi üzerindeki olası etkileri belirlemek için kullanılır. (Benzetme yapmak gerekirse, yinelemeler sözcük içinde yinelenen harfler veya heceler gibidir; daha fazla yinelenen harf veya hece eklenirse, sözcüğün anlamı bozulabilir).

Robertsonian yer değiştirmesi (Robertsonian translocation, Robertsonian translokasyonu). 13,14,15, 21 veya 22. **kromozomda kromozom translokasyonu.**

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.

sperm (sperm). Babanın yeni bir bebek oluşturmak üzere büyüyecek olan **hücreye** yaptığı katkı. Spermde 23 **kromozom** bulunur: babadaki her kromozom çiftinden biri. Ayrıca yumurtada da annenin her kromozom çiftinden birini içeren 23 **kromozom** bulunur. Sperm **yumurtayla** birleşerek tam bir **hücre** meydana getirir. Bebek, bu ilk **hücre**den gelişir.

rasgele (sporadic). Ailesel veya kalıtsal olmayan. Tesadüfen ortaya çıkan.

sendrom (syndrome). Hastalıktan etkilenen insanlarda ortaya çıkan ortak özellikler. Hastalıktan etkilenen insanlarda, sendromun bazı veya bütün özellikleri ortaktır.

sonlandırma (termination). Gebeliğin doktorlar tarafından erken sona erdirilmesi.

yer deęiřtirme (translocation, translokasyon). Kromozom materyalinin yeniden dzenlenmesi. Bir kromozom parçası kırılıp yanlış yere tutunduęunda ortaya çıkar.

rahim (womb). Kadın vücudunda, gebelik sırasında bebeęin içinde büyüdüęü bölüm.

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

X baęlantılı (X-linked). X kromozomu üzerindeki geni tarif eder. X baęlantılı genetik hastalıęa, X kromozomu üzerindeki genin mutasyon (deęiřim) geęirmesi 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 olaęan 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 sözlük yalnızca genetik klinięi için tasarlanmıřtır.

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

Ref Clinic Glossary 28