

This information (8) on Cystic Fibrosis is in Turkish

Kistik Fibroz (İngilizce'si *Cystic Fibrosis*)

Kistik Fibroz nedir?

Kistik Fibroz (*Cystic Fibrosis, CF*), kalıtsal bir genetik (*genetic*) hastalıktır. İnsanlarda kistik fibroz doğuştan vardır; sonradan bu hastalığa yakalanamazlar. Bu hastalık, akciğerlerle sindirim sistemini kalın ve yapışkan bir mukoza salgısıyla tıkayarak etkiler. Bu durum, solunum ve sindirim güçlüklerine neden olur. Kistik fibroz tanısı, her zaman doğum sırasında konulamaz. Semptomlar genellikle yaşamın ilk bir iki yılı içinde ortaya çıkar.

Kistik fibrozlu kişilerin çoğunun günlük tedavi görmeleri gerekir. Bu tedavi, mukoza salgısının akciğerlerden temizlenmesine yardımcı olmak için fizyoterapi ve göğüs enfeksiyonlarıyla mücadele etmek için antibiyotik alımından oluşur. Alınan diğer ilaçlar, gıdaların sindirilmesine yardımcı olur. Yeni tedaviler, kistik fibrozlu kişilerin hem yaşam süresini hem de yaşam kalitesini geliştirmiştir. Günümüzde kistik fibrozluların yaklaşık yarısı en az 30 yaşına kadar yaşama şansına sahiptir. Bununla birlikte, kistik fibrozun henüz kesin bir tedavisi yoktur. Bu ciddi bir hastalıktır; günlük yaşamı büyük ölçüde etkiler ve yaşam beklentisini azaltır.

Kistik fibroz neden kaynaklanır?

Kistik fibroz genetik bir hastalıktır. Genetik hastalıklara değişime uğrayan genler (*genes*) 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. Bir kromozom çiftine cinsiyet kromozomları (*sex chromosomes*) adı verilir. Diğer 22 çifte ise otozomlar (*autosomes*) denir. Otozomal (*autosomal*) genlerdeki değişimler (mutasyonlar), otozomal genetik hastalıklara neden olabilir.

Kistik fibroz kalıtım yoluyla nasıl aktarılır?

Kistik fibroz, otozomal çekinik genetik bir hastalıktır. Bu, hastalığa değişime (mutasyona) uğramış olan bir gen çiftinin neden olduğu anlamına gelir. Herkeste kistik fibroz geninden iki kopya vardır, ancak hastalık yalnızca kistik fibroz geninin iki kopyasında da mutasyon (değişim) olan kişilerde ortaya çıkar. Hastalıktan etkilenen kişi, hem annesinden hem de babasından kalıtım yoluyla değişim (mutasyon) geçirmiş genin birer kopyasını alır. Çoğu durumda, hastalıktan etkilenen kişinin anne ve babası, genin değişime uğramış tek bir kopyasına sahip sağlıklı taşıyıcılarıdır (*carriers*).

Kistik fibroz taşıyıcısı olmak ne anlama gelir?

Taşıyıcıda, kistik fibroz geninin bir kopyası değişim (mutasyon) geçirmiştir ve kistik fibroz geninin diğer kopyası normaldir. Bu nadir rastlanan bir durum değildir. Hepimizin değişim geçirmiş birkaç genin taşıyıcısı olduğumuz düşünülmektedir. Normal genin varlığı, değişim (mutasyon) geçirmiş olan genin etkilerine karşı koruma sağlar; böylece taşıyıcının sağlığı etkilenmez.

Bir çifti oluşturan her iki eş de değişim (mutasyon) geçirmiş kistik fibroz geninin taşıyıcılarıysa, bebeklerinde kistik fibroz ortaya çıkma riski vardır. Böyle bir çiftin çocuklarının hastalıktan etkilenme olasılığı 4'te 1 veya %25'tir. Bunun nedeni, hem annenin hem de babanın kistik fibroz geninin değişim (mutasyon) geçirmiş kopyasını çocuklarından herhangi birine aktarma olasılığının 4'te 1 veya %25 olmasıdır.

Anne ve babalar bazen 4'te 1 riski yanlış anlayabilmektedirler. Kistik fibrozdan etkilenen bir çocukları bulunan anne ve baba, 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.

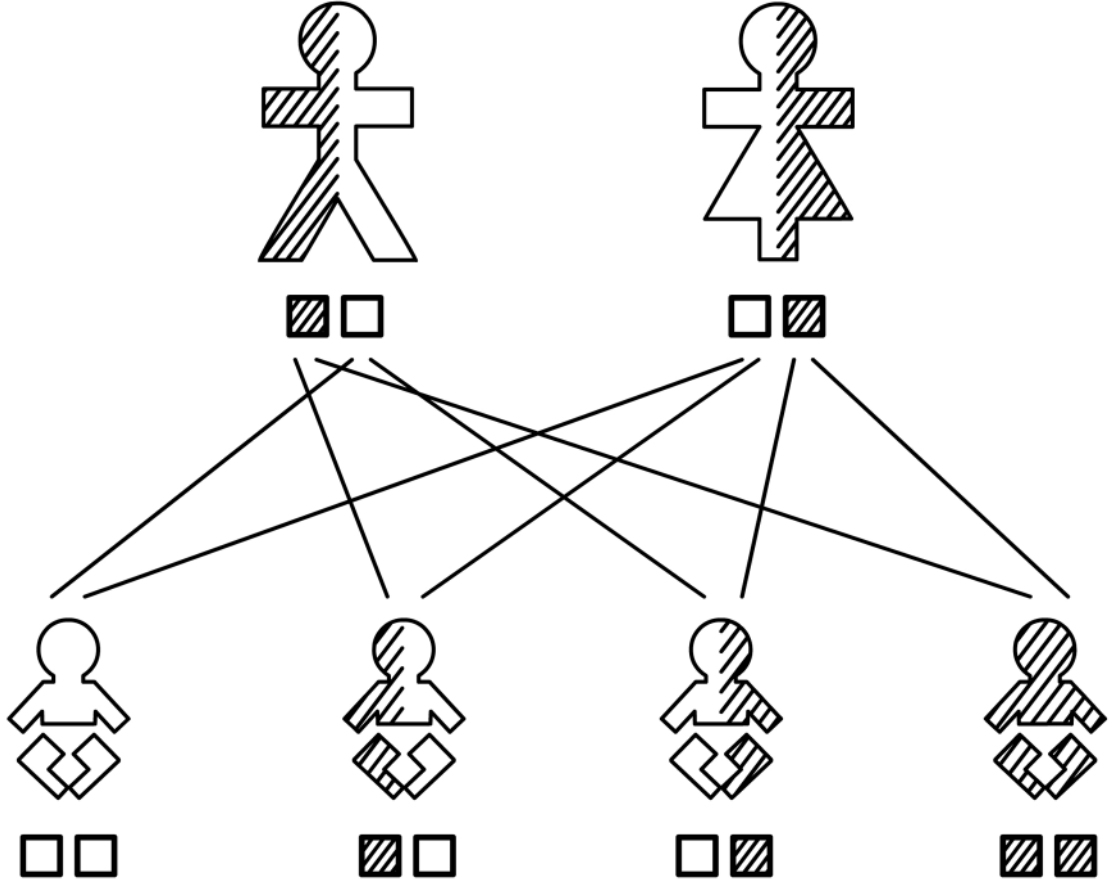
Bu bilgiler Resim 1'de özetlenmiştir.

Resim 1. Kistik fibroz geni taşıyıcı anne ve baba tarafından nasıl aktarılır?

Bu şekil kistik fibroz geninin normal kopyasını temsil eder

Bu şekil kistik fibroz geninin değişime (mutasyona) uğramış olan kopyasını temsil eder

Her iki ebeveynde de genin bir kopyası değişim (mutasyon) geçirmiştir ve geninin diğer kopyası normaldir. İki ebeveyn de kistik fibroz geninin taşıyıcılarıdır.



Bu çocuk taşıyıcı değildir ve kistik fibrozu yoktur.

Bu çocuk kistik fibroz taşıyıcısıdır.

Bu çocuk kistik fibroz taşıyıcısıdır.

Bu çocukta kistik fibroz vardır.

Hem anne hem de baba taşıyıcıysa gebelikte dört sonuca ulaşma olasılığı vardır

- Çocuğun kistik fibrozla doğma olasılığı 4'te 1'dir (%25). Çocuk, hem anneden hem de babadan değişim geçirmiş birer kistik fibroz genini kalıtım yoluyla alır.
- Çocuğun kistik fibroz olmadan anne ve babası gibi taşıyıcı olma olasılığı 4'te 2'dir (%50). Çocuk, normal bir kistik fibroz genini ve değişim (mutasyon) geçirmiş bir kistik fibroz genini kalıtım yoluyla alır.
- Çocuğun anne veya babasından değişim (mutasyon) geçirmiş kistik fibroz genini kalıtım yoluyla almama olasılığı 4'te 1'dir (%25). Bu çocuk taşıyıcı olmaz ve kistik fibrozdan etkilenmez.

Taşıyıcı olup olmadığımı nasıl öğrenirim?

Kistik fibrozla ilişkili gende binden fazla değişim (mutasyon) tespit edilmiştir. Bir kişide kistik fibroz olup olmadığını anlamak için test uygulanır. Değişimlerin çoğuna nadiren rastlandığı için, laboratuvarlar normalde tüm gen değişimleri (mutasyonları) için test yapmazlar. Ancak en yaygın kullanılan testlerle taşıyıcıların en az %80'ini tespit etmek mümkündür. Bu, testten geçtiyseniz ve geninizde değişim (mutasyon) bulunamadıysa, taşıyıcı olma olasılığınızın düşük olduğu anlamına gelir. Bununla birlikte, nadir rastlanan bir veya birkaç değişime (mutasyona) sahip olma olasılığınız da vardır; ancak bu olasılık düşüktür. Bazı gen değişimleri (mutasyonları) belirli etnik gruplarda daha yaygın olduğu için, test edilen kişinin etnik kökeni önemlidir.

Ailenizde herhangi bir kişi kistik fibrozluysa veya kistik fibrozlu çocuğu olursa ve genlerindeki değişim (mutasyon) biliniyorsa, diğer aile üyelerine bu gen değişimi (mutasyonu) için test yaptırmaları önerilebilir. Ailenizde gen değişimi (mutasyonu) tespit edilemezse, test uygulanmayabilir.

Bir taşıyıcının çocuğunun kistik fibrozlu olma riski nedir?

Anne ve babası kistik fibroz taşıyıcıları olan kistik fibroz taşıyıcılarının çocuklarının hastalıktan etkilenme riski vardır. Eşlerden diğerine test uygulanırsa ve kistik fibroz geninde değişim (mutasyon) bulunamazsa, bu çiftin çocuklarının kistik fibrozlu olma olasılığı düşüktür. Bu durumda, taşıyıcı olan anne veya babanın çocuğuna değişim (mutasyon) geçirmiş kistik fibroz genini aktarma olasılığı hâlâ vardır. Bu gerçekleşirse, çocuk da taşıyıcı olacaktır. Çocuk testin etkilerini anlayacak yaşa geldiğinde test uygulanabilir.

Doğum öncesi tanı (İngilizce'si *prenatal diagnosis*)

Hem annenin hem de babanın kistik fibroz taşıyıcısı olduğu biliniyorsa, aile kurmayı planlarken önlerinde çeşitli seçenekler vardır. Bazı çiftler, kistik fibrozlu bebek sahibi olma olasılığını kabul etmeye karar verirler. Bazı çiftlerse, bebekte kistik fibroz olup olmadığını öğrenmek için gebelik sırasında test yaptırırlar. Doğum öncesi tanı, annenin gebeliği sırasında bebek üzerinde genetik hastalık testinin uygulanmasıdır. Doğum öncesi tanı, bölgenizde bulunan yerel genetik merkezi aracılığıyla ayarlanabilir.

Testte bebeğin kistik fibrozlu olma olasılığının yüksek olduğu ortaya çıkarsa, anne ve baba gebeliği sürdürebilir veya sonlandırabilir (*termination*). Bu kararı anne ve baba verir ve tıbbi personel yaptıkları seçimde onları destekler.

Ayrıntılı bilgiye nasıl ulaşabilirim?

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

Kistik Fibroz Vakfı

11 London Rd
Bromley
BR1 1BY
Tel: 0845 859 1000 (Helpline)
E-posta: enquiries@cftrust.org.uk

Cystic Fibrosis Trust

Web: www.cftrust.org.uk

Genetik Araştırma Grubu

Unit 4D, Leroy House
436 Essex Rd
London
N1 3QP
Tel: 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
Tel: 020 7608 8700 FAKS: 020 7608 8701

Contact a Family

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

Web: www.cafamily.org.uk

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

Ref 8

Sözlük (Zor Sözcükler ve Anlamları): Kistik Fibroz

Bu sözlüğün yalnızca şu broşürde kullanılan terimleri açıklaması hedeflenmiştir: Kistik Fibroz. **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 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).

taşıyıcı (carrier). Kistik fibroz **geninin** bir normal kopyasına sahip olan ve kistik fibroz **geninin** diğer kopyasında değişim (**mutasyon**) bulunan kişi. Normal **genin** varlığı, genellikle taşıyıcının genle bağlantılı kistik fibrozdan 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 iplikçi 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).

dođum 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.

sonlandırma (*termination*). Gebeliđin doktorlar tarafından erken sona erdirilmesi.

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

Bu basım Mayıs 2005'te hazırlanmıştır
This edition prepared in May 2005

Ref Glossary 8