

## TEMEL GENETİK KAVRAMLAR

Her 100 canlı doğumun 3-4'ünde genetik veya genetik dışı nedenlere bağlı majör doğumsal anomaliler görülmektedir. Doğumsal anomalilerin çevresel nedenlerle oluşmaları daha iyi anlaşılmışken genetik faktörler hala ilgi çekici bir çalışma alanı olmaya devam etmektedir. İnsan genom projesinin sonuçlanmasıyla genetik hastalıklara dair bilgilerimiz artmış olmakla birlikte genetik hastalıklarla ilgili cevaplanması gereken soruların çoğu hala yanıtıdır.

Genetik bilgi insan hücre çekirdeği içinde dağılık halde bulunan DNA (deoksiribonükleik asit) iplikçığı üzerindedir. Fonksiyonel bir ürün kodlayan (RNA, protein) DNA birimine **gen** denir. DNA'nın oldukça büyük bir bölümü kodlamayan DNA ve tekrarlayan DNA dizilerinden oluşmakta ancak %1,5'i aktif gen kodlamaktadır. Hücre bölünmesi sırasında dağılık DNA iplikçığı paketlenerek **kromozomları** oluşturmaktadır. Sağlıklı her insanın hücre çekirdeğinde normalde 23 çift olarak düzenlenmiş 46 kromozom bulunmaktadır. Bu kromozomlardan ilk 22 çifti otozomal kromozomlar olarak adlandırılırken diğer iki kromozom (X ve Y kromozomu) cinsiyet kromozomu (gonozomal kromozomlar) olarak adlandırılmaktadır.

Genomik yapıda (DNA, RNA) meydana gelen değişikliklere **mutasyon** denmektedir.

Bir canlının anne ve babasından miras aldığı DNA ya bağlı karakterlere **kalıtım**, kuşaktan kuşağa iletilen bu aktarımın ve bunun gen düzeyinde ifadesi sonucunda oluşan kalıplara da **kalıtım kalıpları** adı verilir. Bir canlının göz rengi, saç rengi, boyu gibi özellikleri o canlının **fenotipi**, ona aktarılmış olan tüm genetik materyal da o canlının **genotipidir**. Özelliklerimizi belirleyen kromozom üzerindeki genler biri anneden, biri babadan gelen iki kopya halinde bulunur ki; bunlardan her birine **allel** denir. Canlının genotipindeki taşıdığı karakterler açısından baskın olan genler dominant (baskın), etkisini gösteremeyen genler ise resesif (çekinik) genlerdir.

**Kalıtım kalıpları** ; Otozomal resesif kalıtım, Otozomal dominant kalıtım, X'e bağlı kalıtım gibi başlıklar altında incelenmektedir.

**Otozomal resesif kalıtım:** hastalığın ortaya çıkması için her iki gen kopyasında da mutasyon olması gerekiyorsa resesif (çekinik) kalıtım söz konusudur. Tek bir kopyada mutasyon taşıyorsa o birey, hastalık açısından taşıyıcı kabul edilir.

**Otozomal dominant kalıtım;** tek bir mutant allelin hastalığın ortaya çıkmasını sağladığı durumlarda dominant (baskın) kalıtımdan söz edilir.

**X'e baęlı kalıtım:** cinsiyet kromozomu olarak kadınlarda iki tane X kromozomu; erkeklerde bir X ve bir Y kromozomu bulunur. Erkeklerde bulunan Y kromozomu oldukça küçüktür ve erkek cinsiyetini belirleyen genler dışında çok az gen taşır. X kromozomu üzerinde bulunan genlere baęlı aktarılan hastalıklarda X'e baęlı kalıtımdan söz edilir.