

**Yumurta.** Yeni bir bebeğin oluşumuna katılacak olan anneden gelen **hücre**dir. Yumurta annedeki her bir çift kromozomdan birisi olacak şekilde 23 **kromozom** içerir. Yumurta, tüm bir **hücre**yi oluşturmak üzere **sperm** ile birleşir. Bebek bu ilk **hücre**den gelişir.

**Yumurtalık/Yumurtalıklar.** Bir kadının vücudunda **yumurta** üreten organlardır.

Diğer genetik sözlükler aşağıda verilen adreslerde bulunabilir:

<http://www.genetikbilimi.com/genbilim/biyolojiksozluk.htm>

İngiltere, Londra' da ki IDEAS Genetik Bilgi Park tarafından hazırlanan orjinal sözlükten uyarlanmıştır.

Ocak 2007

Bu çalışma EuroGentest, Avrupa Birliği FP6 tarafından desteklenmiştir. Kontrat Numarası: 512148.

Çeviri; Dr. Türker BİLGİN, Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı 07059.

Resimler; Rebecca J Kent  
www.rebeccajkent.com  
rebecca@rebeccajkent.com



# Genetik Sözlük



## Hastalar ve Aileler İçin Bilgiler

## Genetik sözlük

**Aile ağacı.** Ailede **genetik bir hastalığa** sahip olan ve olmayan bireyler ile diğer aile bireyleri arasındaki ilişkileri gösteren bir şemadır.

**Amniyosentez.** Anne karnındaki bebeğin **genleri** ve **kromozomlarını** test edebilmek için gerekli olan materyali sağlamak üzere kullanılan bir yöntemdir. Bebek **rahim** içerisinde bir sıvı ile çevrelenmiştir. Bu sıvı bebeğin derisine ait bir miktar **hücre** içerir. Annenin karın bölgesinden ince bir iğne ile girilerek, bu sıvıdan az miktarda alınır ve test için laboratuvara gönderilir.

**Cinsiyet Kromozomları.** X ve Y **kromozomlarıdır**. Cinsiyet **kromozomları** bireyin cinsiyetinin ne olacağını belirler. Kadınlarda iki adet X **kromozomu** vardır. Erkekler ise bir adet X ve bir adet Y kromozomuna sahiptirler.

**Cinsiyete bağlı hastalıklar.** X' e bağlı hastalıklara bakınız.

**de novo.** Latince'den "Yeni" anlamına gelen bir terimdir. Yeni bir **gen** veya **translokasyonu** tanımlamak için kullanılır, dolayısıyla çocuğun her iki ebeveyni normal **gen** veya **kromozomlara** sahiptir.

**Delesyon.** Genetik materyalin bir kısmının kaybolması; bu terim bir **gen** ya da bir **kromozomun** kaybolan kısmını tanımlamak için kullanılabilir.

**Dengeli Translokasyon.** **Kromozomal** kayıp veya artışların olmadığı, fakat yeniden düzenlenmenin olduğu bir **translokasyon**dur. Dengeli translokasyon taşıyan bir kişi genellikle bundan etkilenmemiştir.

**Dengesiz translokasyon.** **Kromozomal** materyalde artışa, azalışa veya her ikisinin aynı anda olmasına neden olan **kromozomal** yeniden düzenlenmenin gerçekleştiği bir **translokasyon**

dominant hastalıklarda kişi hayatının ileri dönemlerinde hastalıktan etkilenebilir.

**Ttranslokasyon.** **Kromozomal** materyalin yeniden düzenlenmesidir. Bir kromozomdan bir parçanın koparak diğer bir **kromozoma** yapışmasıyla oluşur.

**Ultrason taraması.** Gebelik sırasında gelişen bebeğin görüntülerini elde etmek üzere, ses dalgalarının kullanıldığı acısız bir yöntemdir. Vajinanın içinden ya da **karın** bölgesinde cildin üzerinde tarayıcının baş kısmının gezdirilmesiyle gerçekleştirilmektedir.

**Uterus.** **Rahim**'in tıp'daki ismidir.

**Vajina.** **Rahimi** dışarıya bağlayan kanaldır, doğum kanalı.

**X kromozomu.** **Cinsiyet kromozomlarından** birisidir. Dişiler iki adet X **kromozomuna** sahiptir. Erkekler ise normalde bir adet X ve bir adet Y **kromozomuna** sahiptir.

**X' e bağlı hastalıklar.** X kromozomu üzerinde yer alan bir gendeki **mutasyondan** (değişim) kaynaklanır. Hemofili, Duchenne musküler distrofi ve Frajil X sendromu X' e bağlı hastalıklardan bazılarıdır.

**XX.** Normal bir dişideki **cinsiyet kromozomlarını** ifade eder. Dişiler normalde iki adet X **kromozomuna** sahiptir. Her iki ebeveynden birer X kromozomunu alırlar.

**XY.** Normal bir erkekteki **cinsiyet kromozomlarını** ifade eder. Erkekler bir adet X ve bir adet Y **kromozomuna** sahiptir. Erkekler **X kromozomunu** annelerinden, **Y kromozomunu** ise babalarından alırlar.

**Y kromozomu.** **cinsiyet kromozomlarından** birisidir. Erkekler bir adet Y ve bir adet X **kromozomuna** sahiptir. Dişiler iki X **kromozomuna** sahiptir.

hastalık için genetik test yapıldığında bazen bu **preseptomatik test** olarak isimlendirilir.

**Prenatal tanı.** Bebeğin **genetik bir hastalığa** sahip olup olmadığını göstermek için gebelik sırasında yapılan bir testtir.

**Preseptomatik test.** Prediktif teste bakınız.

**Rahim.** Gebelikte, içinde bebeğin gelişimini tamamladığı organ.

**Resiprokal translokasyon.** Bir resiprokal **translokasyon**, iki farklı **kromozomda** meydana gelen kırıklar ile oluşan parçaların karşılıklı yer değiştirmesiyle oluşur.

**Ring (yüzük, halka) kromozomu.** Bir kromozomun her iki ucu birleşerek kromozom bir halka şeklinde görüldüğünde bu terim kullanılır.

**Robertsonyan translokasyonu.** Bir kromozom diğer bir kromozoma tutunduğunda Robertsonyan **translokasyon** oluşur.

**Smear (yayma) testi.** **Rahim** ağzındaki hücrelerin normal olup olmadığını test etmek için yapılan ve tüm kadınlar için önerilen bir testtir.

**Sperm.** Yeni bir bebeği oluşturacak ilk **hücreye** katılan babanın üreme hücresi. Sperm 23 **kromozom** içerir (babadaki 23 çiftin kromozomun birer kopyasını içerir). Sperm komple bir **hücreyi** oluşturmak üzere **yumurta**yla birleşir. Bebek, bu **hücreden** gelişir.

**Taşıyıcı (bir kromozomal translokasyon için).** **Dengeli translokasyona** sahip olan, böylelikle **kromozomal** kayıp veya artış olmayan ve genellikle bu durumdan etkilenmemiş olan kişidir.

**Taşıyıcı.** Bu durumda olan bir kişi genellikle hastalıktan (o anda) etkilenmemiştir, fakat taşıyıcılar genin bir hatalı kopyasına sahiptir. Resesif hastalıklarda taşıyıcılar genellikle hasta olmazken,

tipidir. **Dengeli translokasyona** sahip olan bir ebeveynin çocuklarında ortaya çıkabilir.

**Döllenme.** Yeni bir bebeğin ilk **hücre**si oluşturmak üzere **sperm** ve **yumurtanın** birleşmesidir.

**Duplikasyon.** Bir **gen** ya da **kromozomdaki** genetik materyalin normal olmayan tekrarıdır.

**Düşük.** Bebeğin hayatta kalabileceği süreden önce **rahim** dışına çıkması ile gebeliğin erken sonlanması.

**Embriyo.** İnsan gelişiminin en erken evresidir. Embriyo gebeliğin en erken evresindeki ilk **hücre**den gelişir. Bir **yumurta** ile bir **sperm**in döllenmesi sonrası oluşur. Henüz bir bebek gibi görünmemekle birlikte bir bebeği oluşturacak olan **hücre**lerden oluşmaktadır. Erken dönem embriyolar ana rahminin dışında gelişebilirler.

**Ense Kalınlığı testi.** Gebeliğin erken dönemlerinde bebeğin ense kısmında normalde sıvı ile dolu olan bir bölgenin **ultrasound ile taranması**. Eğer bebek konjenital bir hastalığa (Down sendromu vb ) sahip ise, bu boşluğun genişliği anormal seviyelerde olabilmektedir.

**Fetus.** Bebeğin embriyo evresinden doğumuna kadar ki gelişimsel evredir. diğer bir ifade ile döllenmeden sonraki 9'ncü haftadan doğumu kadar ki evredir.

**Gen.** Vücudun çalışması için gerekli olan, kimyasal formda **kromozomlarda** depolanmış olan bilgidir.

**Genetik danışma.** Kökeninde genetik bir faktörün olabileceği bir durum hakkında ilgili kişilere bilgi verilmesi.

**Genetik danışman.** Kökeninde genetik bir faktörün olabileceği bir durum hakkında ilgili kişilere bilgi vermek üzere uzmanlaşmış

kişi.

**Genetik hastalık.** Gen veya kromozomlardaki bir değişimden kaynaklanan hastalık ya da özellik.

**Genetik test.** Eğer belirli bir gen ya da kromozomda meydana gelmiş olan bir değişim varsa, bunun tanımlanması için yapılan testtir. Genellikle bir kan ya da doku testidir. Daha fazla bilgi için lütfen broşürdeki “Genetik test nedir?” kısmına bakınız.

**Genetik.** Genlerden kaynaklanan, genlerle ilgili.

**Hücre.** İnsan vücudu, yapıtaşı gibi rol oynayan milyonlarca hücreden oluşmaktadır. Vücudun farklı bölgelerindeki hücreler farklı görünür ve farklı işler yaparlar. Her hücre (kadında **yumurta** ve erkekte **sperm** dışında) her bir **genden** iki kopya içerir.

**İnversiyon.** Bir **gen** ya da **kromozoma** ilave bir genetik materyalin girişidir.

**İnversiyon.** Belirli bir **kromozomda** sıralanmış olan **genlerin** diziliminde meydana gelen değişimdir.

**Kalıtsal hastalık.** Kuşaklar boyunca aktarılan hastalık.

**Karyotip.** Bir bireyin **kromozomlarının** yapısının, **kromozom** sayısı ve normal durumdan sapmaları da içerecek şekilde tanımlanmasıdır.

**Koryonik Villus Biyopsisi, CVS.** Özel genetik durumlarda bebeğin **genlerini** ya da **kromozomlarını** test etmek üzere gerekli **hücreleri** elde etmek için gebelik sırasında yapılan bir işlemdir. Gelişmekte olan **plasentadan** az sayıda **hücre** alınarak, test için laboratuvara gönderilmektedir.

**Kromozomlar.** Genleri içeren ve mikroskop altında görülebilen ipliksi yapılardır. Genelde kromozomların insandaki sayısı 46’dır. 23 kromozomluk bir takımı annemizden, 23 kromozomluk bir

takımı da babamızdan miras olarak alırız.

**Mutasyon.** Gende meydana gelmiş bir değişimdir. Bazen bir **gende** değişim meydana geldiğinde, **gendeki** bilgi değişir ve **gen** düzgün bir şekilde iş göremez. Böylece **genetik** bir hastalığın ortaya çıkmasına neden olabilir.

**Negatif sonuç.** Test yapılan kişinin **gendeki** değişimi (**mutasyonu**) taşımadığını gösteren test sonucudur.

**Otozomal dominant (baskın) genetik** hastalıklar. Kişinin hastalıktan etkilenmiş olması için **genin** sadece bir değişmiş kopyasını (**mutasyonu**) taşımasının gerekli olduğu durumlardır. Değişmiş **gen** normal gene baskındır.

**Otozomal resesif (çekinik) genetik** hastalıklar. Kişinin hastalıktan etkilenmiş olması için **genin** (her iki ebeveynden birer değişmiş kopya alarak) her iki değişmiş kopyasını (**mutasyonu**) taşımasının zorunlu olduğu durumlardır. Değişmiş **genin** sadece bir kopyasına sahip olan kişi hastalıktan etkilenmemiş olup, **taşıyıcıdır**.

**Otozomal.** 23 çift **kromozoma** sahibiz. 1 ile 22’nci çift arasında kalanlar **otozomlar** olarak bilinirler. Kadın ve erkekte aynı şekilde görülürler. 23’üncü çift kadın ve erkekte farklıdır ve **cinsiyet kromozomları** olarak bilinir.

**Plasenta.** Plasenta hamile bir kadında **rahim** duvarında yer alır. Bebek besin ihtiyacını plasenta aracılığıyla sağlar. Plasenta döllenmiş yumurtadan gelişir ve dolayısıyla genellikle bebekle aynı genetik yapıya sahiptir.

**Pozitif sonuç.** Test yapılan kişinin **mutasyona** sahip olduğunu gösteren test sonucudur.

**Prediktif (ön tarama) test.** Bireyin hayatının ilerleyen dönemlerinde ortaya çıkabilecek bir hastalık için yapılan **genetik testtir**. Yaşamın ileri dönemlerinde ortaya çıkma ihtimali yüksek olan bir