

# GENETİK HASTALIKLAR VE GENETİK DANIŞMA

# Genetik Hastalıklar ve Genetik Danışma

---

- ▶ Bir insanın sađlığı, görünümü, kişiliđi ve yetenekleri, genetik yapısı ve içinde yer aldığı çevrenin etkileşimi ile belirlenir.
- ▶ Kişinin genleri onun potansiyelini oluşturmakta, çevresi ise bu potansiyeli sınırlamada veya ortaya çıkarmada yardımcı olmaktadır.
- ▶ Sađlığın korunması ve sürdürülmesinde çevrenin ve genetik yapının kontrolü giderek artan önem kazanmaktadır

# GENETİK HASTALIKLAR :

- ▶ Genetik hastalıklar aile bireylerinin birbirlerini genlerle aktardıkları hastalıklardır.

# Genetik hastalıklar

---

Terminoloji :

- ❑ **Herediter hastalıklar** (Kalıtsal Hastalıklar):
- ❑ **Konjenital hastalık** (Doğumsal Hastalıklar):

# Genetik Hastalıklar

---

## Dört grupta toplanabilir:

1. Geniş etkili mutant genlere bağlı hastalıklar  
(mendeliyen hastalıklar)
2. Multifaktöriyel (poligenik) kalıtmıli hastalıklar
3. Kromozom hatalarından oluşın hastalıklar
4. Atipik kalıtımı olan tek gen hastalıkları

# Kromozom hatalarından oluşan (sitogenetik) hastalıklar

---

- ▶ Otozomları içeren sitogenetik hastalıklar
  - ▶ Trizomi 21 (Down Send)
  - ▶ Trizomi 18 (Edwards Send)
  - ▶ Trizomi 13 (Patau Send)
- ▶ Seks kromozomlarını içeren sitogenetik hastalıklar
  - ▶ Klinefelter Send (46, XXY)
  - ▶ Turner Send (45, XO)
  - ▶ XYY erkekler

# Kromozom hatalarından oluşan (sitogenetik) hastalıklar

---

## Trizomi 21 (Down Send):

- ▶ En sık görülen kromozomal hastalık
- ▶ Anne yaşının insidans üzerinde etkisi vardır
- ▶ Fazla kromozom genelde maternal kaynaklıdır

# Kromozom hatalarından oluşan (sitogenetik) hastalıklar

---

## Klinefelter Sendromu:

- ▶ En az XX kromozomu ile 1 veya daha fazla Y kromozomu olduğunda ortaya çıkan erkek hipogonadizmi olarak tanımlanır.(XXY)
- ▶ Çoğu 47XXY



# Kromozom hatalarından oluşan (sitogenetik) hastalıklar

---

## Turner Sendromu :

- ▶ X kromozomunun kısa kolunun parsiyel veya tam monozomisi sonucu ortaya çıkar ve fenotipik kadınlarda primer hipogonadizm ile karakterizedir
  
- ▶ Çoğunda 45X0 genotipi var.

# Atipik Kalıtım Şekilleri Olan Tek Gen Hastalıkları

---

- ▶ Üç hastalık grubu vardır:
  - ▶ Triplet tekrar mutasyonlarının neden olduğu hastalıklar
    - Frajil X Sendromu
  - ▶ Mitokondriyal genlerdeki mutasyonların neden olduğu hastalıklar
    - Leber'in hereditör optik nöropatisi
  - ▶ Genomik imprinting ile ilgili hastalıklar
    - Prader-Willi Sendromu
    - Angelman Sendromu

---

# Genetik Danışma

---

# Genetik Danışmanlık Gerektiren Durumlar

---

# Akraba Evliliklerinde Genetik Danışma

---

# Genetik Danışmada Vakaya Yaklaşım

---

# Genetik Danışma Ne İşe Yarar?