



Giris:

Son zamanlarda yapılan bilimsel arařtirmalar, tekrarlayan atesle seyreden bazı nadir hastaliklarin genetik bir bozukluga bagli oldugunu göstermistir. Bunlarin bir çoğunda ailenin diger bireylerinde de tekrarlayan ates olabilmektedir.

Genetik bozukluk ne demektir?

Bir kaza sonucu bir genin deęisiklige ugramasına ‘mutasyon’ denir. Bu mutasyon, genin islevini deęistirir ve vücuda yanlış sinyaller göndermesine yol açarak hastalığa neden olabilir. Herkesde her genden iki kopya vardır. Biri anneden, diğeri babadan aktarılır. Bu mutasyon anne ve/veya babada varsa, genetik geçiş 2 deęişik şekilde olabilir:

Resesif geçiş: Hem anne, hem de baba, mutasyonu kendilerinde bulunan iki genden sadece birinde taşımaktadır. Onlarda hastalık yoktur, çünkü hastalığın ortaya çıkabilmesi için iki gende de mutasyon olması gerekmektedir. Anne-baba taşıyıcı olan bir ailenin her dört çocuğundan sadece biri her iki taraftan da mutasyon alıp hasta olma riski taşır.
Dominant geçiş: Hastalığın ortaya çıkması için tek bir mutasyonun yeterlidir. Bu durumda anne-babadan biri hastadır ve çocuğa geçiş riski ikiye birdir.

Mutasyon ebeveynlerde olmayabilir. Mutasyona yol açan olay, çocuğa hamile kalma aşamasında olmuştur. Bu duruma ‘de novo mutasyon’ denir. Teorik olarak ailenin diğeri çocuğu için risk yoktur (ya da herhangi bir çocuğunki kadardır), ancak hastalığı taşıyan çocuğun kendi çocuklarında da ikiye bir oranında, aynen dominant geçişine benzer risk olacaktır.