

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 190

190.X'e bağılı resesif hastalığa sahip bir erkek bireyin, taşıyıcı olmayan sağlıklı bir kadın ile evlenmesi durumunda erkek çocuklarının yüzde kaçında hastalık ortaya çıkabilir?

- A) 0
- B) 25
- C) 50
- D) 75
- E) 100

Doğru Cevap:A

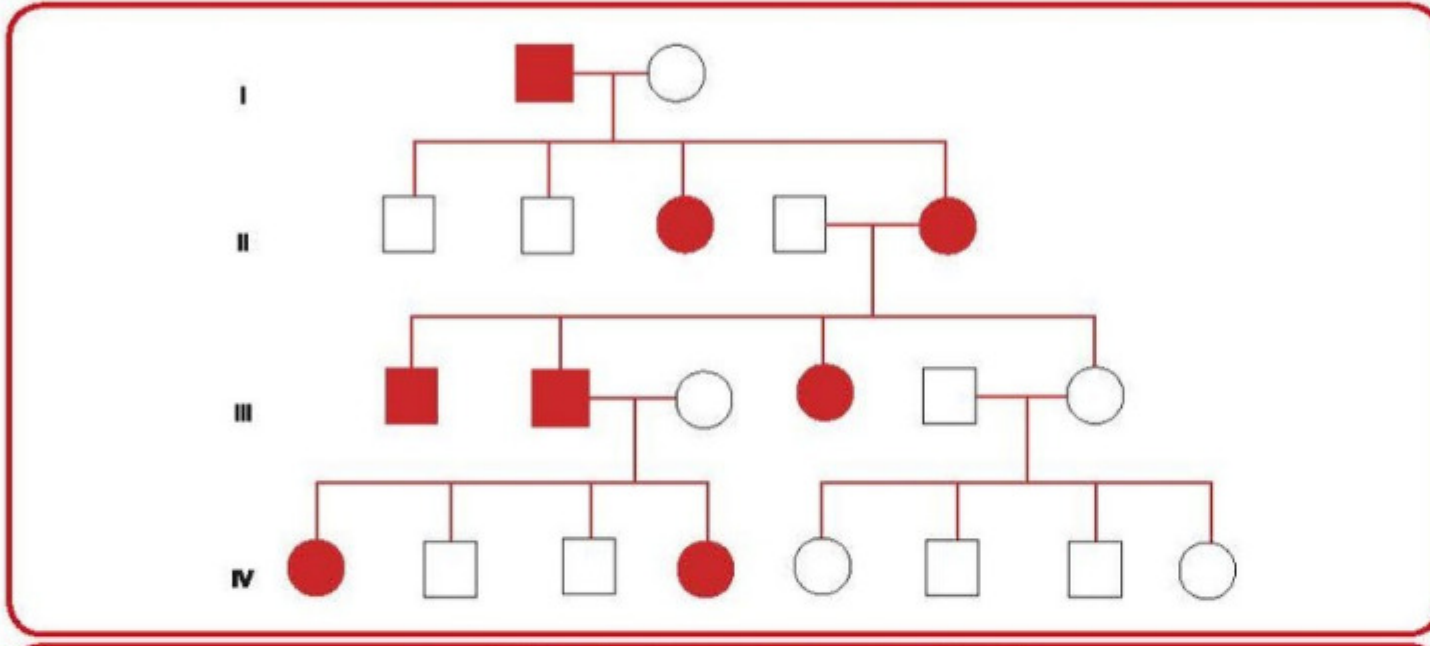
## DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm Tus Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

137



Klinik Bilimler 190. soru  
Tusdata Pediatri Ders Notu 1. Fasikül Sayfa 137

### X'E BAĞLI RESESİF KALITIM

- Erkeklerde daha sık ve daha ağır görülür.
- Kızlarda sadece homozigot durumda hastalık görülür (45XO hariç).
- Hastalık hiçbir zaman babadan oğula geçmez.
- Sorumlu gen babadan tüm kız çocuklara geçer.

### X'e bağılı resesif hastalıklar

Hastalık	Sıklık	Yorum
Frajil X sendromu	1:4000 erkek	Gen Xq27.3'de lokalizedir. Hastalık distal genlerin lokalize metilasyonu (inaktivasyonu) ile ilişkili CGG üçlü genişlemeye bağlıdır. Kızlarda bazı sunumlar görülebilir. Bölgenin stabil olmaması doku mozaiksizmine neden olabilir; bu nedenle lenfosit genotipi ile fenotipi uyumlu olmayabilir.
Duchenne musküler distrofi (DMD psödohipertrofik ilerleyici MD, distrofin, Becker varyantları)	1:4000 erkek	Gen Xp21'de lokalizedir. Gen 79 ekzonlu ve mutasyonlu, delesyonlu vb. oldukça geniştir, herhangi bir yerde oluşabilir. Gen ürününe distrofin adı verilir. Distrofin DMD'de yoktur ancak Becker MD'de anormaldir.
Hemofili A (faktör VIII eksikliği, klasik hemofili)	1:5000-1:10,000 erkek	Gen Xq28'de lokalizedir. Faktör VIII normal kan pıhtılaşması için gereklidir. Fenotip genotipe ve kalan faktör VIII aktivitesi bulunmasına bağlıdır.
Renk körlüğü (kısmi detan dizini, yeşil renk körlüğü [%75]; kısmi protan dizini, kırmızı renk körlüğü [%25])		Gen Xq28'de lokalizedir. Gen detan renk körlüğü için Xq28'de (proksimal) ve protan renk körlüğüne Xq28'de (distal) lokalizedir.
Adrenolökodistrofi (ALD, XL-ALD, sık değil Addison hastalığı ve serebral skleroz)		Hastalık C-26 yağ asitleri birikimi ile çok uzun zincirli yağ asidi CoA sentetazı ile ilgili peroksizom işlevinde defekt içerir. Fenotip çok değişkendir, çocukluk dönemi hızlı ilerleyenden geç başlayan ve yavaş ilerleyene kadar değişir.
Glukoz 6-fosfat dehidrogenaz eksikliği (G-6-PD)	1:10 Afrika kökenli Amerikalılar, 1:5 Kürt, Yahudiler. Bunlarda ve diğer toplumlarda heteromorfizm	Gen Xq28'de lokalizedir. Oksidanların hemoliz yaptığı çeşitli varyantlar vardır. Varyantlar ağır sıtmaya kısmen direnç gösterir.

## İLGİLİ NOTLAR