

*This information (11) on Fragile X syndrome is in Turkish*

## **Frajl X Sendromu** (İngilizce'si *Fragile X Syndrome*)

### **Frajl X Sendromu nedir?**

Frajl X Sendromu, öğrenme güçlüklerinin en yaygın kalıtsal nedenidir. Kızlara göre erkeklerde daha sık görülür. Bu hastalık, öğrenme ve davranışla ilgili birtakım sorunlara neden olur. Erkeklerin hastalıktan etkilenme oranı kızlara göre daha ciddidir.

### **Frajl X Sendromu çocuğu nasıl etkileyebilir?**

Frajl X sendromlu erkek çocuklarının hemen hepsinde, hafiften ciddiye kadar değişebilen farklı derecelerde öğrenme güçlüğüne rastlanır. Frajl X kromozomu (*chromosome*) bulunan kız çocuklarının ve kadınların çoğunun zekası normaldir, ancak neredeyse üçte birinde öğrenme sorunları görülür. Hastalıktan etkilenen kızların ve kadınların çoğunda bu öğrenme sorunları hafif veya orta düzeydedir, ancak zaman zaman ciddi düzeyde de olabilir.

Frajl X sendromlu çocuklarda görülen diğer sorunlar arasında geç konuşma, konuşma ve dil gelişiminde bozukluk sayılabilir. Bazı çocuklar ve yetişkinler, yineleyen davranış, zayıf dikkat aralığı ve aşırı hareketlilik gibi sorunlar yaşarlar. Hastalıktan etkilenen pek çok çocuk, zayıf göz teması, el çırpma, sosyal kaygı, anormal utangaçlık ve ısrarla rutini isteme gibi otizm (*autism*) özellikleri sergiler. Bazı çocuklar ve yetişkinler saraya (*epilepsy*) yakalanabilirler.

Frajl X sendromuyla ilişkili fiziksel özellikler arasında oldukça büyük bir baş, uzun bir yüz, göze çarpan kulaklar ve büyük çene sayılabilir. Bununla birlikte, bu özellikler nadiren belirgindir. Bu özelliklerin belirgin olmayışı, eksik veya geç tanı konulmasına neden olabilir.

### **Frajl X Sendromu neden kaynaklanır?**

Frajl X sendromu genetik (*genetic*) bir hastalıktır. Genetik hastalıklara değişim geçirmiş bir veya daha fazla gen (*gene*) neden olur.

## Gen nedir?

Vücudumuz milyonlarca hücreden (*cells*) meydana gelir. Her bir hücre, tam bir gen takımı içerir. Binlerce genimiz vardır. Kalıtım yoluyla çoğu genin iki kopyasını alırız: birisi annemizden, diğeri babamızdan gelir. Genler birtakım talimatlarla hareket ederek büyümemizi ve vücudumuzun çalışma biçimini belirler. Bu talimatlarda gerçekleşen değişikliklere mutasyon (*mutation*) (veya değişim) adı verilir. Mutasyonlar (veya değişimler), bir genin doğru şekilde çalışmasını engelleyebilir. Bir gende meydana gelen mutasyon (değişim), genetik hastalığa neden olabilir. Göz rengi, kan grubu veya boy gibi çoğu özelliğimizden genler sorumludur.

## Frajl X Sendromuna neden olan gende ne sorun vardır?

Frajl X sendromuna neden olan gen bilinmektedir. Bu gene FMR1 adı verilir. Bu gen, beynimizin ihtiyaç duyduğu bilgileri içerir. Gende mutasyon (değişim) olduğunda, beyin ihtiyaç duyduğu bilgiyi alamayabilir veya yanlış bilgi alabilir. Bu durum, frajl X sendromuyla ilişkili sorunlara neden olur. Frajl X sendromlu kişilerin FMR1, yani frajl X geninde değişim (mutasyon) vardır.

Genler, vücudumuz tarafından kullanılan kod (*code*) biçimindeki bilgileri içerir. Bu kod, geni meydana getiren kimyasal maddelerin sıralanmasıyla oluşur. Normal frajl X geninin başlangıcında, bu kodun küçük bir kısmı birkaç defa yinelenir. Frajl X sendromlu kişilerde, genin bu yinelenen kısmı normalden daha büyüktür (bu kişilerde daha fazla yineleme (*repeat*) vardır). Genin bir parçası genişlediği veya büyüdüğü için, bu duruma genişleme (*expansion*) adı verilir. Bu genişlemenin boyutu çok büyük olduğunda, normal genetik talimatlara müdahale eder ve frajl X'e neden olur.

Genişlemenin boyutu değişebilir.

- FMR1 geninin başlangıç kısmında 60'a kadar yineleme bulunan çocuklarda frajl X sendromu ortaya çıkmaz ve bu çocukların FMR1 geni normaldir.
- 60 ile 200 arasında yinelemesi bulunan çocuklarda frajl X sendromu ortaya çıkmaz, ancak bu çocukların ön mutasyon (*premutation*) taşıyıcıları oldukları söylenebilir.
- 200'ün üzerinde yinelemesi bulunan erkek çocuklarında frajl X sendromu vardır. Bu erkeklerde, burada açıklanan sorunların bazılarını rastlanabilir. 200'den fazla yinelemenin dahil olduğu büyük genişlemeye tam mutasyon adı verilir.
- Tam mutasyonu bulunan kız çocuklarında Frajl X sendromu ortaya çıkabilir, ancak kızlar hastalıktan etkilenen erkeklere göre daha az sorun yaşarlar.

## Frajl X Sendromu neden kızlara oranla erkekler arasında daha yaygındır?

Genler, kromozom adı verilen ipliksi yapıların üzerinde taşınırlar. Hepimizin her bir hücresinde 46 kromozom vardır. Kromozomlarımızı kalıtım yoluyla anne ve babamızdan alırız: 23 kromozomdan oluşan bir takım annemizden, 23 kromozomdan oluşan bir takım da babamızdan gelir. Böylece, 23 kromozomdan oluşan iki takımımız veya 23 çiftimiz olur. Kromozom çiftleri, boyutlarına göre sıralanır; en büyük kromozom olan 1. kromozomdan başlar ve 22. kromozoma kadar gider. Geriye kalan son çiftte cinsiyet kromozomları (*sex chromosomes*) adı verilir.

İki tür cinsiyet kromozomu vardır. Bunlardan birine X kromozomu ve diğerine Y kromozomu adı verilir. Bu kromozomlar, cinsiyeti diři veya erkek olarak belirler. Kadınlarda normalde iki X kromozomu (XX) bulunur. Kadınlar bir X kromozomunu annelerinden, diđer X kromozomunu babalarından kalıtım yoluyla alırlar. Erkeklerde bir X ve bir Y kromozomu vardır (XY). Erkekler X kromozomunu annelerinden ve Y kromozomunu babalarından alırlar.

Frajil X sendromuna neden olan gen, X kromozomunun ucuna yakın bir yerde bulunur. Mikroskopla bakıldığında, frajil X sendromlu bir kiřinin X kromozomunun ucu kırılmış ve sarkıyor gibi görünür. Hastalık adını buradan alır.

Kız çocuklarda iki X kromozomu ve dolayısıyla frajil X geninin iki kopyası vardır. Kızlarda frajil X geninin birinde tam mutasyon varsa ve gen düzgün şekilde çalışmıyorsa, genin diđer normal kopyası bunu dengeleyebilir. Bu nedenle, kız çocukları deęişim (mutasyon) geęirmiş frajil X geninin bazı etkilerine karşı korunabilirler. Buna karşılık, erkek çocuklarda tek X kromozomu olduđu için, aynı zamanda da tek frajil X geni vardır. Frajil X geninde tam mutasyon varsa, gen düzgün şekilde çalışmaz ve bunu telafi edebilecek başka bir frajil X geni de yoktur.

## **Frajil X sendromu kalıtım yoluyla nasıl aktarılır?**

Frajil X geninde 60'ın üzerinde yineleme bulunan kadınlar, Frajil X sendromlu çocuk doğurma riskiyle karşı karşıyadır. Bu gruba kendileri Frajil X sendromlu olmayan, ancak ön mutasyona veya tam mutasyona sahip kadınlar da dahildir.

Ön mutasyona sahip bir erkeğin çocuğunun Frajil X sendromlu olma olasılığı düşüktür.

Bunun nedeni, anneden aktarılan Frajil X geninin deęişim (mutasyon) geęirmiş kısmının istikrarsız olmasıdır. Çocuktaki yinelemelerin sayısı, annedeki yinelemelerden daha fazla olabilir. Babanın ön mutasyon taşıması halinde, tam olarak bilinmeyen nedenlerden ötürü bunun gerçekleşme olasılığı oldukça düşüktür.

## **Deęişim (mutasyon) geęirmiş frajil X genine sahip anne veya babanın çocuğunda Frajil X Sendromu ortaya çıkar mı?**

Bunun olması üç şeye baęlıdır:

- Çocuđa aktarılan yinelemelerin sayısı.
- Frajil X geni deęişim (ön mutasyon veya tam mutasyon) geęirmiş olan ebeveynin anne mi yoksa baba mı olduđu.
- Frajil X geni deęişim (mutasyon) geęirmiş olan annenin hangi X kromozomunu aktardığı.

Bunu anlamanın en kolay yolu, anne ile babayı ayrı ayrı ele almaktır.  
(Bu bilgiler Resim 1'de özetlenmiştir)

**Ön mutasyon taşıyan baba** (aynı zamanda normal aktarıcı (*transmitting*) erkek olarak da bilinir)

- Oğulları babanın X kromozomunu değil, Y kromozomunu kalıtım yoluyla alacakları için, hiçbiri hastalıktan etkilenmez.
- Babanın ön mutasyonunu bütün kızları kalıtım yoluyla alırlar. Bu babanın kızlarının çocukları, frajil X sendromlu olma riskiyle karşı karşıyadır.

### **Tam mutasyon taşıyan erkek**

- Bu erkekler frajil X sendromundan etkilenirler. Frajil X sendromundan etkilenen erkeklerin çocuk sahibi olmaları alışılmadık bir durum değildir.

### **Ön mutasyon taşıyan anne**

Her çocuğunun anneden ön mutasyonu kalıtım yoluyla alma olasılığı %50 veya 2'de 1'dir.

- Annenin çocukları ön mutasyonu kalıtım yoluyla alırlarsa ve ön mutasyon değişmeden onlara aktarılırsa, bu çocuklarda (erkek veya kız) frajil X sendromu ortaya çıkmaz.
- Ön mutasyon anne tarafından aktarılırken tam mutasyon olacak şekilde genişlerse, çocuk tam mutasyonu kalıtım yoluyla alır. Çocuk erkekse, frajil X sendromu ortaya çıkar. Çocuk kızsaa, frajil X sendromundan etkilenebilir.

### **Tam mutasyon taşıyan anne**

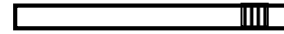
Her çocuğunun anneden tam mutasyonu kalıtım yoluyla alma olasılığı %50 veya 2'de 1'dir.

- Erkek çocuk tam mutasyonu kalıtım yoluyla alırsa, frajil X sendromu ortaya çıkar.
- Kız çocuk tam mutasyonu kalıtım yoluyla alırsa, frajil X sendromundan etkilenebilir.

## **Resim 1. Değişim (mutasyon) geçirmiş frajil X genine sahip anne veya babanın çocuğunda frajil X sendromu ortaya çıkar mı?**

### **Anahtar:**

Bu şekil normal frajil X genine (genişleme yok veya genişlemesiz) sahip bir X kromozomunu temsil eder (60 yinelemeye kadar).



Bu şekil küçük bir genişlemeye veya ön mutasyona sahip bir X kromozomunu temsil eder (60-200 yineleme).



Bu şekil büyük bir genişlemeye veya tam mutasyona sahip bir X kromozomunu temsil eder (200'den fazla yineleme).



Bu şekil Y kromozomunu temsil eder.



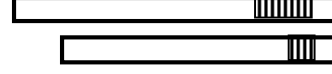
**Cinsiyet kromozomlarının sahibi:  
Ön mutasyon taşıyıcısı baba  
(normal aktarıcı erkek)**



**Kızları:** bütün kızları babanın X kromozomunu kalıtım yoluyla alırlar. Kızları ön mutasyon taşıyıcıları olurlar.

**Oğulları:** bütün oğulları babanın Y kromozomunu kalıtım yoluyla alırlar. Oğulları taşıyıcı veya frajil X sendromlu olmazlar.

**Cinsiyet kromozomlarının sahibi:  
Ön mutasyon taşıyıcısı anne**



**Kızları veya oğulları:** çocuğun annenin normal frajil X genini taşıyan X kromozomunu kalıtım yoluyla alma olasılığı 2'de 1 veya %50'dir. Normal geni alan çocuklar taşıyıcı veya frajil X sendromlu olmazlar.

Oğlunun veya kızının annenin ön mutasyonlu X kromozomunu kalıtım yoluyla alma olasılığı 2'de 1 veya %50'dir.

Ön mutasyon değişmeden aktarılsa, çocuk da ön mutasyon taşıyıcısı olur.

Ön mutasyon anneden aktarılrken tam mutasyon oluşturacak şekilde genişlerse, çocukta tam mutasyon olur.

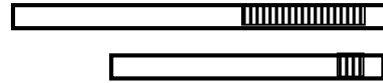
Çocuk erkekse, frajil X sendromlu olur. Çocuk kırsa, frajil X sendromundan etkilenebilir.

**Cinsiyet kromozomlarının sahibi:  
Tam mutasyonlu erkek**



Bu erkeklerin hepsi frajil X sendromundan etkilenir. Frajil X sendromlu erkeklerin çocuk sahibi olmaları alışılagedik bir durum değildir.

**Cinsiyet kromozomlarının sahibi:  
Tam mutasyon taşıyıcısı anne**



**Kızları veya oğulları:** Çocuğun anneden normal frajil X genine sahip kromozomu kalıtım yoluyla alma olasılığı 2'de 1 veya %50'dir. Normal geni alan çocuklar taşıyıcı veya frajil X sendromlu olmazlar.

Kızının veya oğlunun anneden tam mutasyonlu X kromozomunu kalıtım yoluyla alma olasılığı 2'de 1 veya %50'dir. Çocuk erkekse, frajil X sendromlu olur. Çocuk kırsa, frajil X sendromundan etkilenebilir.

## Ön mutasyon, taşıyıcı açısından herhangi bir soruna neden olabilir mi?

Ön mutasyon taşıyıcılarının frajil X sendromunda görülen öğrenme ve davranış bozukluklarından herhangi biriyle karşılaşma olasılığı düşüktür, ancak bazı taşıyıcıları etkileyebilecek olan ve hakkında çok fazla bilgi olmayan başka bazı sorunlar da vardır.

- Ön mutasyon taşıyıcısı kadınların erken yaşta menopoza (*menopause*) (40 yaşından önce) girme olasılıkları daha yüksektir. Bu kadınlar çocuk sahibi olma konusunda sorun yaşayabilirler. Ön mutasyonlu bütün kadınlar bu durumdan etkilenmez. Hangi kadınların daha yüksek risk altında olduğunu öğrenmek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır.
- 50 yaşından sonra, ön mutasyon taşıyıcısı bazı erkeklerde tremorla (*tremor*) (titreme) birlikte yürüme ve denge güçlükleri başlayabilir. Buna nörolojik (*neurological*) (sinir sistemi) bir hastalık veya beyin hastalığı neden olur. Bu hastalığın nedenini ve neden ön mutasyon taşıyıcısı bazı erkeklerde ortaya çıktığını öğrenmek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır.

## Frajil X Sendromuna nasıl tanı konulur?

Bir kişide ön mutasyon veya tam mutasyon olup olmadığını belirlemek için genetik test uygulanır. Bu test, küçük bir kan örneğiyle yapılır. Ayrıca bir bebeğin frajil X sendromundan etkilenme olasılığının bulunup bulunmadığını öğrenmek için, gebelik sırasında da test yapmak mümkündür. Bu test türüne doğum öncesi tanı (*prenatal diagnosis*) adı verilir.

## Frajil X Sendromuna tanı koymanın önemi

Çocukta frajil X sendromuna tanı koymak önemlidir, çünkü bu yolla çocuk eğitim, konuşma ve dil gelişimi, davranış gibi alanlarda uzman yardımı alabilir. Yetişkinlerde frajil X sendromuna tanı koymak, bu kişilerin karşılaştıkları belirli sorunların anlaşılmasına ve yönetilmesine yardımcı olabilir. Frajil X sendromuna tanı koymak önemlidir, çünkü böylece hastalıktan etkilenen çocukların risk altında bulunan akrabaları genetik danışmanlığı (*genetic counselling*), taşıyıcı testi ve doğum öncesi tanı hizmetlerinden yararlanabilir.

## Frajil X sendromu hakkında ayrıntılı bilgiye nasıl ulaşabilirim?

Burada, frajil X sendromu ve ortaya çıkış nedenleriyle ilgili özet bilgiler verilmiştir. Yerel genetik merkezinden veya aşağıdaki adreslerden ayrıntılı bilgi alabilirsiniz:

### **Frajil X Derneği**

Rood End House,  
6 Stortford Road,  
Great Dunmow,  
Essex,  
CM6 1H7

Telefon: 01371 875100

E-posta: [info@fragilex.org.uk](mailto:info@fragilex.org.uk)

### ***The Fragile X Society***

Faks: 01371 859915

Web: [www.fragilex.org.uk](http://www.fragilex.org.uk)

### **Genetik Araştırma Grubu**

Unit 4D, Leroy House  
436 Essex Rd  
London  
N1 3QP

Telefon: 0207 704 3141

E-posta: [mail@gig.org.uk](mailto:mail@gig.org.uk)

### ***The Genetic Interest Group***

Web: [www.gig.org.uk](http://www.gig.org.uk)

### **Aile Danışma Derneği**

209-211 City Rd  
London  
EC1V 1JN

Telefon: 020 7608 8700

Yardım Hattı 0808 808 3555 veya Metinli Telefon 0808 808 3556

(Pazartesi-Cuma günleri saat 10:00-16:00 arasında anne ve babalar ve aileler için ücretsiz hat)

E-posta: [info@cafamily.org.uk](mailto:info@cafamily.org.uk)

### ***Contact a Family***

Faks: 020 7608 8701

Web: [www.cafamily.org.uk](http://www.cafamily.org.uk)

Bu basım Temmuz 2005'te hazırlanmıştır  
*This edition prepared in July 2005*

Ref: 11

## Sözlük (Zor Sözcükler ve Anlamları): Frajil X Sendromu

Bu sözlüğün yalnızca şu broşürde kullanılan terimleri açıklaması hedeflenmiştir: Frajil X Sendromu. **Koyu** yazılan sözcükler, sözlük içinde başka bir yerde tanımlanmıştır.

**otizm (autism)**. Diğer insanlarla etkileşimi ve iletişimi etkileyen bir durum.

**hücre (cell)**. İnsan vücudu, yapıtaşları gibi hareket eden milyonlarca hücreden oluşur. Pek çok özel hücre türü vardır. Bunlar arasında deri hücreleri, beyin hücreleri ve kan hücreleri sayılabilir. Vücudun farklı bölümlerindeki hücreler birbirlerinden farklı görünürler ve farklı görevleri yerine getirirler. Bütün hücreler (kadınların yumurtaları ve erkeklerin spermeleri haricindeki), vücudun bütün **genlerini** içerirler.

**kromozomlar (chromosomes)**. Mikroskop altında görülebilen ve **genleri** içeren ipliksi yapılar. Genellikle insanların her bir **hücresinde** 46 kromozom bulunur. İki adet cinsiyet kromozomunun yanı sıra 22 çift kromozom daha vardır. Yirmi üç kromozom anneden, yirmi üç kromozom babadan alınır. Her kromozom çiftinin birer kromozomu anne ve babadan gelir. (Benzetme yapmak gerekirse: kromozom kitap gibidir; **gen** ise kitabın içindeki hikayedir).

**sara (epilepsy)**. **Sinir sistemi** hastalığı. Bu hastalıktan etkilenen kişiler, farklı türlerde veya şiddette nöbetler geçirebilirler.

**genişleme (expansion)**. Frajil X **geninde yinelemelerin** sayısının artması.

**FMR1**. Frajil X sendromunda insanlarda değişim geçiren **genin** için kullanılan bilimsel kısaltma. **Frajil X geni**.

**kırılgan X (fragile X, frajil X)**. Hastalıktan etkilenen insanların **X kromozomlarının** mikroskop altındaki karakteristik görünümü. **X kromozomunun** ucu kırılmış gibi görünür.

**tam mutasyon (full mutation)**. Frajil X **geninde** gerçekleşen büyük **genişleme** (200 **yinelemenin** üzerinde). Tam **mutasyona** sahip erkeklerde ve erkek çocuklarında **Frajil X sendromu** görülür. Tam **mutasyona** sahip kadınlarda ve kız çocuklarında **Frajil X sendromu** görülebilir, ancak hastalıktan etkilenen erkeklere göre daha az sorun yaşarlar.

**gen (gene)**. Vücudun çalışması için gerekli bilgiler; **kromozomların** üzerinde kimyasal biçimde saklanırlar. Genlerdeki değişimler veya **mutasyonlar**, bu bilgilerin değişmesine neden olur ve bu durum vücudun çalışma biçimini değiştirebilir. Çoğu gen çiftler halindedir: bir çift anneden, bir çift babadan gelir. Bir çiftte yer alan iki gen, **kromozom** çiftinde eşleşen konuma sahiptir. Erkeklerin **X kromozomu** ve **Y kromozomu** üzerindeki genler çift halinde değildir; bunlar eşleşmez. (Benzetme yapmak gerekirse: gen kitabın içindeki hikaye gibidir; genlerde değişim olması ise hikayenin değişmesine benzer).

**genetik (genetic)**. **Genlerin** neden olduğu, **genlerle** ilgili.



**genetik danışmanlığı (genetic counselling).** Ailelerinde **genetik** hastalık geçmişi bulunan veya katılım yoluyla **genetik** hastalık alma veya aktarma riskiyle ilgili endişeleri olan kişilere bilgi ve destek sağlanması.

**menopoz (menopause).** Kadının vücudunda en son **aybaşı kanamasından** önceki ve sonraki değişiklik zamanı.

**mutasyon (mutation).** **Gende** değişim olması. Bazı mutasyonlar zararlı değildir. Bazen bir **gen** değişim geçirdiğinde, içerdiği bilgi de değişerek **genin** doğru şekilde çalışmasına engel olur. (Benzetme yapmak gerekirse: **gende** değişim veya mutasyon olması, hikaye içinde bir harfin eksik veya fazla olmasına benzer). Frajil X sendromunda mutasyon, **genin** bir bölümündeki **yinelemelerin** sayısının artmasıdır. Bu sayı artışına **genişleme** adı verilir.

**sinir sistemi (nervous system).** Vücudun beyin ve sinir ikmalî. Hareketi, dokunma ve acı gibi duyuları kontrol eder.

**nörolojik (neurological).** Sinir sistemini etkileyen.

**ön mutasyon (premutation).** Frajil X geninde, frajil X sendromunun ortaya çıkması için yeterli miktarda olmayan **genişleme** (60-200 arasında **yineleme**).

**doğum öncesi tanı (prenatal diagnosis).** Bebekte **genetik** hastalık olup olmadığını belirlemek için gebelik sırasında yapılan test.

**yinelemeler (repeats).** Frajil X sendromunda, hastalığa neden olan değişim (**mutasyon**), **frajil X geninin** yinelenen bölümünde gerçekleşir. **Frajil X geninin** yinelenen kısmının boyutu bir testle ortaya çıkarılabilir. **Frajil X sendromu** bulunan kişilerde yineleme sayısı çok fazladır. (Benzetme yapmak gerekirse, yinelemeler sözcük içinde yinelenen harfler veya heceler gibidir; daha fazla yinelenen harf veya hece eklenirse, sözcüğün anlamı bozulabilir).

**cinsiyet kromozomları (sex chromosomes).** X kromozomu ve Y kromozomu. Cinsiyet kromozomları, cinsiyetin erkek veya dişi olmasını belirlerler. Kadınlarda iki tane X kromozomu vardır. Erkeklerde bir X ve bir de Y kromozomu vardır.

**sendrom (syndrome).** Hastalıktan etkilenen insanlarda ortaya çıkan ortak özellikler. Hastalıktan etkilenen insanlarda, sendromun bazı veya bütün özellikleri ortaktır.

**aktarıcı (transmitting).** Frajil X geninde **ön mutasyon** bulunan ve bunu çocuklarına aktarabilen, ancak kendisi **frajil X sendromundan** etkilenmeyen erkeği tarif etmek için kullanılan terim.

**tremor (tremor).** Titreme veya ürperme.

**X kromozomu (X chromosome).** Cinsiyet kromozomlarından biri. Kadınlarda iki X kromozomu vardır. Erkeklerde genellikle bir X ve bir Y kromozomu vardır.

**XX.** Bu, kadınların **cinsiyet kromozomlarını** temsil eder. Kadınlarda iki **X kromozomu** vardır. Hem anne hem de babadan kalıtım yoluyla bir **X kromozomu** alınır.

**XY.** Bu, erkeklerin olağan **cinsiyet kromozomlarını** temsil eder. Erkeklerde bir **X kromozomu** ve bir **Y kromozomu** vardır. Erkekler **X kromozomunu** annelerinden ve **Y kromozomunu** babalarından kalıtım yoluyla alırlar.

**Y kromozomu (Y chromosome).** Cinsiyet kromozomlarından biri. Erkeklerde bir **X kromozomu** ve bir **Y kromozomu** vardır. Kadınlarda iki **X kromozomu** vardır.

Bu sözlüğün, referans aldığı genetik bilgileriyle birlikte yalnızca hastalar ve aileleri tarafından kullanılması amaçlanmaktadır.

Bu basım Temmuz 2005'te hazırlanmıştır  
*This edition prepared in July 2005*

*Ref Glossary 11*