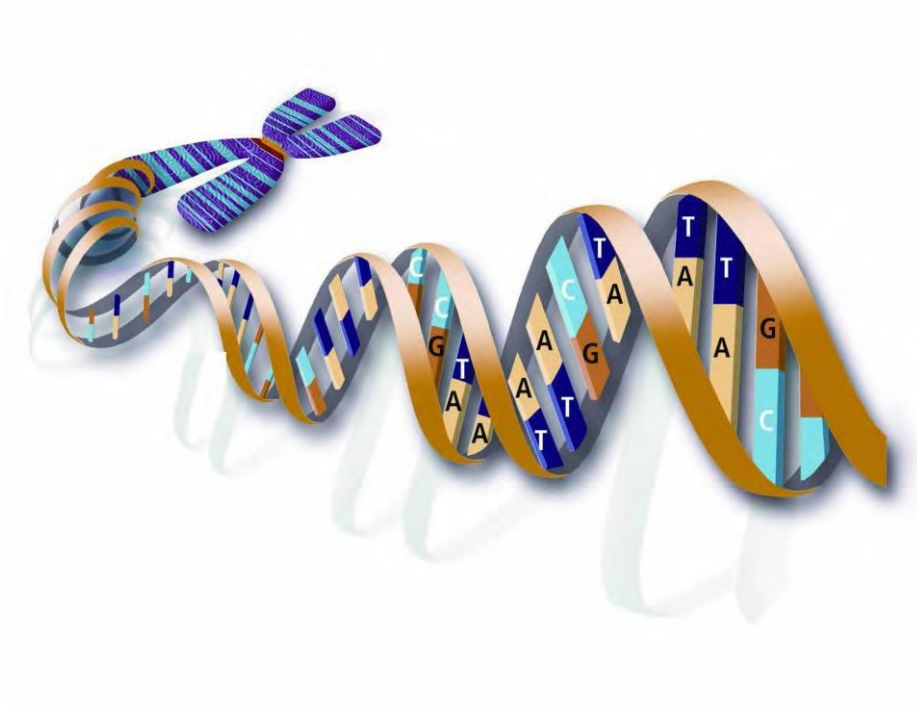


T.C.
AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK ANABİLİM DALI

TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK LABORATUVARI

UYGULAMA KILAVUZU



ANTALYA
2024-2025

HAZIRLAYANLAR:

Prof. Dr. Ahter Dilşad ŞANLIOĞLU

Prof. Dr. Fahri UÇAR

Prof. Dr. İbrahim KESER

Prof. Dr. Salih ŞANLIOĞLU

Prof. Dr. Şükran Burçak YOLDAŞ

Doç. Dr. Ayşe Esra MANGUOĞLU

Doç. Dr. Sezin YAKUT UZUNER

Dr. Öğr. Üyesi Fatma Zehra HAPİL ZEVKLİLER

Arş. Gör. Dr. Ceren HANGÜL

Arş. Gör. Dr. Fulya ERENDOR CİHAN

Arş. Gör. Dr. Tuğba KARAMAN MERCAN

Arş. Gör. Pınar BAHŞİ

Önemli Telefonlar:

Tıp Fakültesi Dekanlık :249-6900

Teknik Destek :6947

Anabilim Dalı Sekreterliği :249-6970

Fakülte Güvenlik :2747

Acil Çağrı Merkezi 112

İÇİNDEKİLER

	Sayfa
ÖNSÖZ	ii
LABORATUVAR YERLEŞİM DÜZENİ	iii
LABORATUVAR DÜZENİ VE GEREKLİ KOŞULLAR	iv
LABORATUVARDA UYULMASI GEREKEN KURALLAR	v
PRATİK 1 – MİKROSKOP KULLANMA BECERİSİNİN KAZANILMASI	1
PRATİK 2 – MİTOZ BÖLÜNME	18
PRATİK 3 – GENETİK HASTALIKLARDA HASTA HİKAYESİ VE PEDİGRİ ALINMASI	24

ÖNSÖZ

Sevgili Öğrenciler,

Tıbbi Biyoloji ve Genetik Laboratuvar Uygulamaları (Pratikleri), diğer anabilim dalları ile ortak kullanılan laboratuvar ortamında gerçekleştirilecektir. Bu durum bize, laboratuvarda yaşanabilecek her türlü kazaya açık olduğumuzu, bu nedenle en küçük çalışma ilkesini ve güvenlik kuralını göz ardı etmememiz gerektiğini söylemektedir. Pratikten sorumlu öğretim üyesi ve araştırma görevlilerinin uyarılarına kesinlikle uyulmalıdır. Laboratuvarda temel çalışma ilkeleri ve güvenlik kurallarının öğrenilmesinin yanı sıra, her bir deney araç-gereci ve kimyasal maddenin güvenli şekilde nasıl çalışılacağı konusunda bilgi gerekir. Bu bilgileri her pratikten sorumlu öğretim üyesi, araştırma görevlisi hocalarınızdan edinebilecek ve bilgilere elinizdeki bu kılavuzdan ulaşabileceksiniz.

Sağlıklı ve amacına uygun, sonuçlarının kalıcı ve geleceğe temel oluşturması bakımından yararlı bir pratik çalışması yapabilmek; öğretim üyesi, araştırma görevlisi ve siz öğrencilerin istekli, dikkatli ve titiz çalışmasına, uyumlu davranış ve tutumlarına bağlıdır.

Elinizde bulunan Tıbbi Biyoloji ve Genetik Laboratuvarı Uygulama Kılavuzundaki kuralları ve bilgileri laboratuvara girmeden önce okumanız ve öğrenmeniz gerekmektedir. Pratiklerin değerlendirmesi; öğrencinin her pratikteki tutum ve davranışı, laboratuvar ilkelerine uyup uymadığı, devamsızlıkları ve ilgili ders kurulu sonunda yapılan sınav notundan oluşacaktır. Bu yüzden, bugün multidisipliner biçimde baş döndürücü bir hızla gelişen Tıbbi Biyoloji ve Genetik biliminde, teorik bilgilerin pratiklerle pekiştirilmesi ve tartışılması, kalıcılığının sağlanması, yarınlara yön vermesi bakımından, büyük önem taşımaktadır.

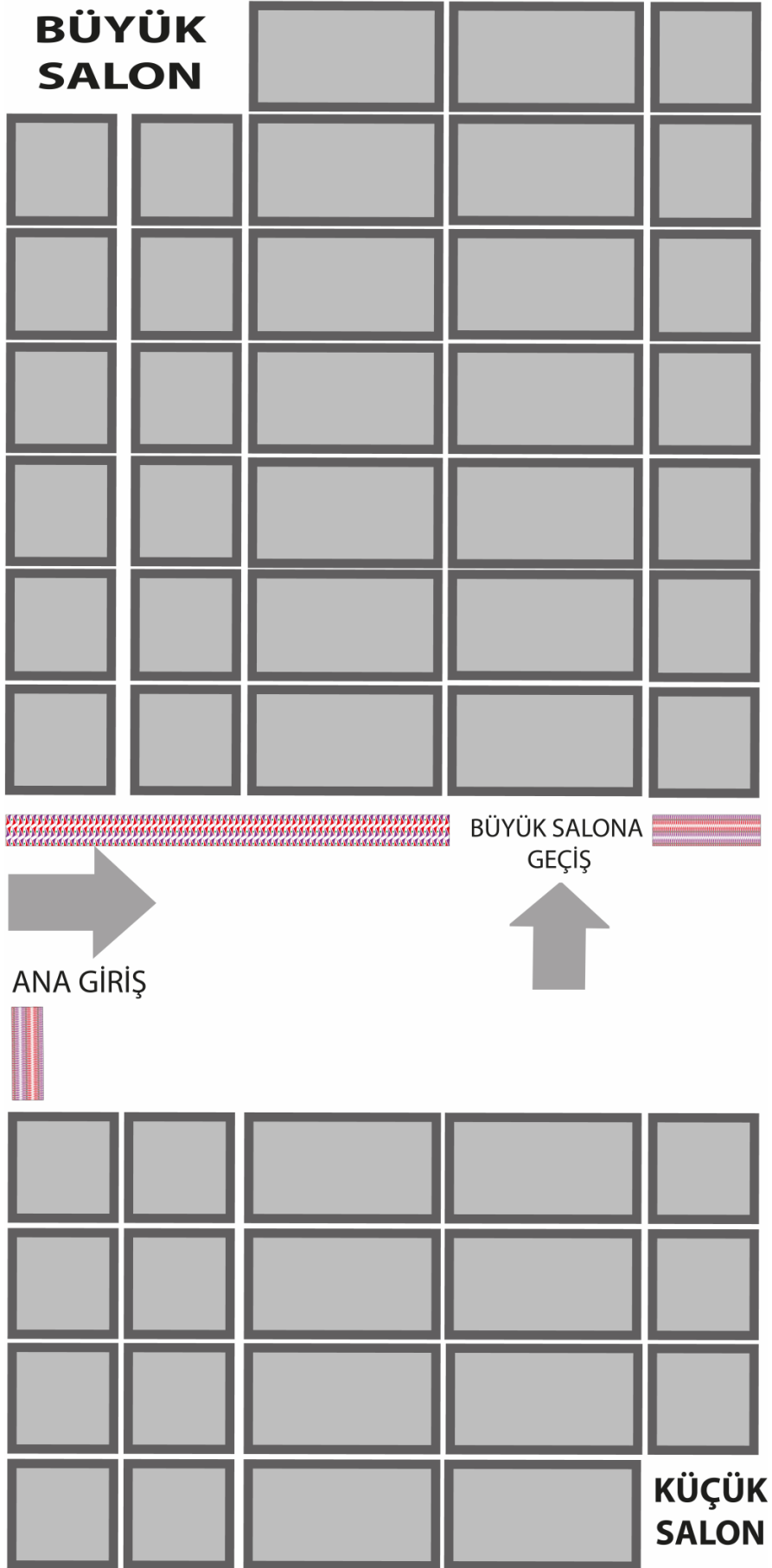
Hepinize sağlıklı ve başarılı bir eğitim-öğretim dönemi diliyorum.

Saygılarımla,

Prof. Dr. Ahter Dilşad ŞANLIOĞLU

Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı Başkanı

LABORATUVAR YERLEŐİM DÜZENİ



LABORATUVAR DÜZENİ VE GEREKLİ KOŞULLAR

- 1- **Laboratuvar Altyapısı:** Laboratuvarın kuruluş amacına göre bulunması gereken araç-gereç ve cihaz altyapısı ve sarf malzemelerinden oluşur. Eğitim Laboratuvarımızda başta mikroskoplar ve kapalı devre görüntülü sistem olmak üzere, değişen pratiklere göre, santrifüj, su banyosu, PZR cihazı (Thermal Cyclers), UV-Transilluminatör, Elektroforez seti gibi hem elektrik hem kimyasal hem de fiziksel özellikli cihazlar ile kan gibi biyolojik materyallerin zaman zaman yer alabilir.
- 2- **Deney Hakkında Bilgi, Hazırlık ve İşlem Basamakları:** Deneyle ilgili önceden bilgi toplama, kılavuzu okuma ve varsa öğrenciye ait gerekli malzemeleri temin etme, deneysel malzemelerin hazırlanması, deneyin işlem basamaklarının bilinmesi gereklidir.
- 3- **İyi Uygulama; Dikkat, Özen ve Temizlik:** Deneyin başarılı olabilmesi için, laboratuvara giriş yaptıktan sonra, laboratuvar çalışma ilkelerine ve yapılan uyarılara uyulması, dikkatli ve özenli çalışılması, kendinizin ve arkadaşlarınızın riske atılmaması, deneysel düzeneklerden zarar görmemek için temiz çalışılmalıdır.
- 4- **Tartışma ve Raporlandırma:** Deney sonuçlarının ilgili teorik bilgilerle değerlendirilmesi, harmanlanması, deneyin amacına ulaşip ulaşmadığı, neden ve sonuç ilişkisinin tartışılması, çıkan sonucun raporlandırılması ve kalıcı bilgiye dönüştürülmesi hedeflenmektedir.
- 5- **Bilginin Aktarılması:** Edinilen bilimsel bilgilerin, gelecek kuşaklara aktarılması amaçlanır.

LABORATUVARDA UYULMASI GEREKEN KURALLAR



AMAÇ

Bu rehber Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Laboratuvarında güvenli ve uyumlu çalışmak için uygulanması gereken kuralları açıklamak amacıyla hazırlanmıştır. Bu rehber Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Laboratuvarı çalışma kurallarını kapsar.

SORUMLULUK

Bu rehberin hazırlanmasından ve revizyonundan Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı sorumlu olup, uygulanmasından ise Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı öğretim üyeleri ve araştırma görevlileri sorumludur.

LABORATUVAR KURALLARI

Aşağıda belirtilmiş olan kurallar yaralanmaları ve kimyasal maddelerin verebileceği zararı engellemek için uygulanmaktadır.

1. Laboratuvarda her öğrencinin **laboratuvar önlüğü giymesi zorunludur**. Önlük üzerine ceket, şal, atkı vb. giyilmemelidir. Böylece gerek cilt ve gerekse elbiseleriniz zararlı maddelerin muhtemel etkilerinden korunmuş olacaktır.
2. Deneyler sırasında eldiven, koruyucu gözlük ve maske kullanılmalıdır.
3. Deney sırasında saçlar uzun ise mutlaka toplanmalıdır, ayakkabılar laboratuvarda çalışmaya uygun olmalı, kapalı ayakkabı giyilmelidir.
4. Su, çay, kahve vb. gibi soğuk ve sıcak içeceklerle veya yiyeceklerle laboratuvara girmek kesinlikle yasaktır.

5. Çalışmalar yapıldıktan sonra kullanılan masa temiz ve düzenli bırakılmalıdır. Kullanılan malzeme tekrar yerli yerine yerleştirilmelidir. Sadece laboratuvar el kitabı, laboratuvar defteri ve gerekli laboratuvar materyali çalışma alanına getirilmelidir. Laboratuvar için kullanılmayacak kişisel malzemeler çanta, kitap, kaban gibi eşyalar çalışma alanından uzakta olmalıdır.
6. Laboratuvarda bulunan hiçbir kimyasal madde kesinlikle elle dokunulmamalı, koklanmamalı ve tadılmamalıdır. Pipetten ağız yolu ile çekim yapılmamalı, bu işlem için vakum ya da puar kullanılmalıdır.
7. Kullanılacak kimyasalın tehlikeleri önceden öğrenilmeli, doğru kimyasalın kullanıldığından emin olmak için kullanmadan önce etiketler mutlaka okunmalıdır.
8. Göz yıkama çeşmesi, laboratuvardaki duş düzeneği, yangın söndürücü, acil çıkış kapısı gibi güvenlik ekipmanları hakkında önceden bilgi sahibi olunmalıdır.
9. Çalışma sırasında elektrikli düzenek kullanılacaksa, önce ellerin ve ilgili alanın ıslak olmadığından emin olunmalıdır.
10. Kimyasal maddelerin kapları sürekli kapalı tutulmalıdır. Yeni hazırlanan reaktiflerin üzerine etiketleme yaparak hazırlama tarihi, hazırlayanın adı, soyadı ve biliniyorsa son kullanma tarihi yazılmalıdır.
11. Yanıcı ve tahriş edici maddelerin cilt ile teması olursa gecikmeden bol su ile yıkayıp görevlilere haber verilmelidir.
12. Kimyasal maddeler kesinlikle laboratuvarın dışına çıkarılmamalıdır.
13. Laboratuvar dışına çıkarken laboratuvarda kullanılan eldiven ve diğer atık maddeler vb. tıbbi atık kabına atılmalıdır.
14. İş bitmiş içinde sıvı bulunan beher, erlenmeyer, tüp gibi cam kaplar sorumlu öğretim üyesine danışılarak lavaboya konulmalı, masa üzerinde bırakılmamalıdır.
15. Organik çözücüler, uçucu sıvılar lavaboya dökülmemelidir.
16. Değiştirilmiş eski bistüri uçları ve tüm delici kesici atıklar, kesici atık kutusuna atılmalıdır. Kesinlikle evsel veya biyolojik atık kutusuna atılmamalıdır.

17. Laboratuvarдан ayrılmadan önce eller su ve sabunla iyice yıkanmalıdır (eldiven giyilse bile).
18. Laboratuvar dersi, ders programda belirtilen saatinde başlar.
19. Laboratuvar dersi bitmeden laboratuvarдан çıkılamaz. Olağanüstü herhangi bir durumda ilgili öğretim elemanı bilgilendirilir.
20. Öğrenciler kendileri için belirlenmiş gruplarda bulunmak zorundadır. **Grup değiştirmek, başka bir grupta girmek yasaktır.**
21. Gruplar masalara ayrılmışsa öğrenciler kendileri için belirlenmiş masalarda bulunmak zorundadır. Masa değiştirmek yasaktır.
22. Laboratuvarlarda Anabilim Dalı Başkanının izni haricinde öğrenciler tarafından görüntü ve ses kaydı alınması ve bunların internet ve benzeri ortamlarda yayımlanması yasaktır. Bu kuralın ihlali durumunda cezai müeyyide ile karşılaşabilirsiniz.
23. Laboratuvarда telefonla konuşmak, izin dışında elektronik cihaz kullanmak kesinlikle yasaktır.
24. Laboratuvarда yemek, içmek (su, sakız vb. dahil) ve herhangi bir yiyecek, içecek maddesi bulundurmak yasaktır.
25. Laboratuvarдан izinsiz hiçbir şey çıkarılamaz.
26. Laboratuvara sadece fakültemiz öğrencileri ve diğer yetkili personel girebilir. Anabilim Dalı Başkanından izin almadan laboratuvara ziyaretçi getirmek kesinlikle yasaktır.
27. Öğrencilerin ceket, kaban, çanta vb. özel eşyalarını laboratuvara getirmeleri yasaktır. Size ait olan laboratuvar dışında bulunan askılara asınız ya da araştırma görevlilerinin size göstereceği alanlara bırakınız.

Öğrencinin Laboratuvardan Ayrılmadan Önce Yapması Gerekenler

1. Mikroskopu en küçük büyütme objektifinde (4X) bırakmalıdır.
2. Mikroskopun cam ve mercek kısımları önce alkollü mendille silinmeli, sonra gözlük bezi ile kurulanmalıdır.
3. Mikroskopun elektrik kablosu prizden çıkartmamalı ve kılıfı üzerine örtülmelidir.
4. Çalışılan masanın üstü alkollü mendille temizlenmelidir.

PRATİK 1

MİKROSKOP KULLANMA BECERİSİNİN KAZANILMASI

A) DENEYİN AMACI

Mikroskopun optik ve mekanik kısımlarının tanıtılması, mikroskop kullanırken dikkat edilecek hususların belirtilmesi, hayvan ve bitki hücresi örneklerinin incelenmesi.

B) GEREKLİ MALZEMELER

1. Mikroskop
2. Lam ve lamel
3. İki farklı renkte birer parça dikiş ipliği
4. Metilen mavisi
5. Kan yayma lamları
6. Kurutma kâğıdı
7. Distile su

C) GENEL BİLGİLER

İnsan gözü 200-250 mikrometreden (μm) büyük olan nesnelere görebilir. Çoğu mikroorganizmanın boyutu ise, 0,1-10 mikrometre (μm) arasında değişiklik göstermektedir. Bu nedenle, mikroorganizmaları görmede ve bunlar hakkında bilgi edinmede özel ve büyütücü aletler kullanma zorunluluğu vardır.

$$1 \text{ mm} = 1\,000 \mu\text{m} = 1\,000\,000 \text{ nm}$$

Kullanılan ilk büyüteçlerin, büyütme kapasitelerinin 10 ile 20 kat arasında olduğu bilinmektedir. Hollandalı bir gözlükçü olan, Zacharias Janssen 1590'ların sonunda teleskopta bazı değişiklikler yaparak (2 veya daha fazla mercekle kullanarak) objeleri 50 katın üzerinde büyütebilmeyi başarmıştır. Galileo'nun, *occholino* (küçük göz) ismini verdiği alet için Giovanni Faber ilk defa **mikroskop** kelimesini kullanılmış ve mikroskopun isim babası olmuştur. Mercek sisteminin, tersine çevrilmiş bir teleskobun cisimleri büyütme için kullanılabileceğini düşünen Kepler ve Robert Hooke gibi bilim adamları ilerleyen yıllarda mikroskopun gelişmesine katkıda bulunmuşlardır. Antonie Van Leeuwenhoek (1632-1723) yaptığı ve 275 kattan daha fazla büyütebilen mikroskopu ile; tükürük, mantar, yaprak, su vb., maddeleri inceleyerek, bunlarda bulunan bakterileri görmüş, şekil ve hareketlerini çizmiştir. Vakuol, sperm ve çizgili kas demetlerinin yapılarını da ilk keşfeden bilim adamı olarak tarihe geçmiştir.

Bu tarihlerden sonra mikroskoplar daha da geliştirilmiş ve büyütme kapasiteleri artırılmıştır. Günümüzde çeşitli amaçlar için yapılan mikroskoplar başlıca 7 bölümde incelenebilir.

1. Işık mikroskopu,

Örnek yüzeyinin çeşitli ayrıntılarının konumlarına göre, değişik açılarda yansıtılan gelen ışık, yansıma açısına bağlı olarak mikroskopun merceklelerinden geçerek görüntüyü göze iletir. En yaygın kullanımı olan mikroskoptur.

2. Karanlık saha mikroskopu,

Boyanmamış ve canlı örneklerin incelenmesinde etkin olarak kullanılır. Bir karanlık alan engelleyicisi yerleştirilen özel bir kondansör yardımı ile ışıklı bir görüntü oluşturmaktadır.

3. Floresan mikroskopu,

Floresan ışığa özelliğine sahip moleküller ile işaretlenen örnekler incelenir. Bu moleküllerin uyarılmasıyla ortaya çıkan ışık, filtreler ile işlenerek, renk ve kontrasta dönüştürülür. Floresan mikroskoplar, sitogenetik, parazitoloji ve bakteriyoloji alanlarında önemli yer tutarlar.

4. Faz-kontrast mikroskobu,

Genellikle çalışılması zor olan boyanmamış, sıvı ortamdaki mikroorganizmaların ve canlı hücrelerin morfolojisinin incelenmesinde kullanılmaktadır. Işık ya da karanlık saha mikroskobu ile belirlenemeyen detayların incelenmesine fırsat tanır.

5. Konfokal mikroskop,

Floresan mikroskobun gelişmiş bir modelidir. Floresan boyalarla işaretlenmiş moleküller, lazer tarafından taranır ve üç boyutlu görüntü elde edilir. Lazer Taramalı Konfokal Mikroskop; kalın kesitli doku örnekleri, embriyolar gibi küçük organizmalar ve bütün haldeki hücre örnekleri ile çalışma imkânı sağlar.

6. Diseksiyon mikroskobu

Bir stereo mikroskop türü olan diseksiyon mikroskobu normal göz ile ayırt edilmesi zor olan makro yapıların daha net bir şekilde gözlemlenebilmesine olanak sağlar. Stereo özelliği sayesinde incelenen yapı 3 boyutlu olarak görüntülenir. Deney hayvanı çalışmalarında girişimsel uygulamalarda sıklıkla kullanılır.

7. Elektron mikroskobu

Elektron mikroskobu, organizmaların üç boyutlu ve daha detaylı bir şekilde incelenmesine olanak veren yüksek enerjili elektronlar ile yüzeyin taranması prensibiyle çalışır. Bu tip mikroskoplar, elektron enerjisine ve ölçüm aletinin çalışma moduna göre, transmisyon elektron mikroskobu (TEM), taramalı elektron mikroskobu (SEM) gibi sınıflara ayrılır.

Pratik çalışmalarınız boyunca kullanacağınız mikroskop, bir mercekler sistemi ve görünür ışık aracılığıyla küçük objelerin görüntülerinin büyütülmesine olanak tanıyan **binoküler ışık mikroskobudur**. Mikroskop temel olarak iki kısımdan oluşur (**Şekil 1**). Bunlar mercek sistemini kapsayan 'optik kısım' ve optik kısımları destekleyen ve çeşitli ayarlara olanak tanıyan 'mekanik kısım'dır. Optik ve mekanik kısımları oluşturan birimler aşağıda sıralanmıştır. Bu kısımlar **Şekil 2**'de mikroskop görüntüsü üzerinde de tanımlanmıştır.

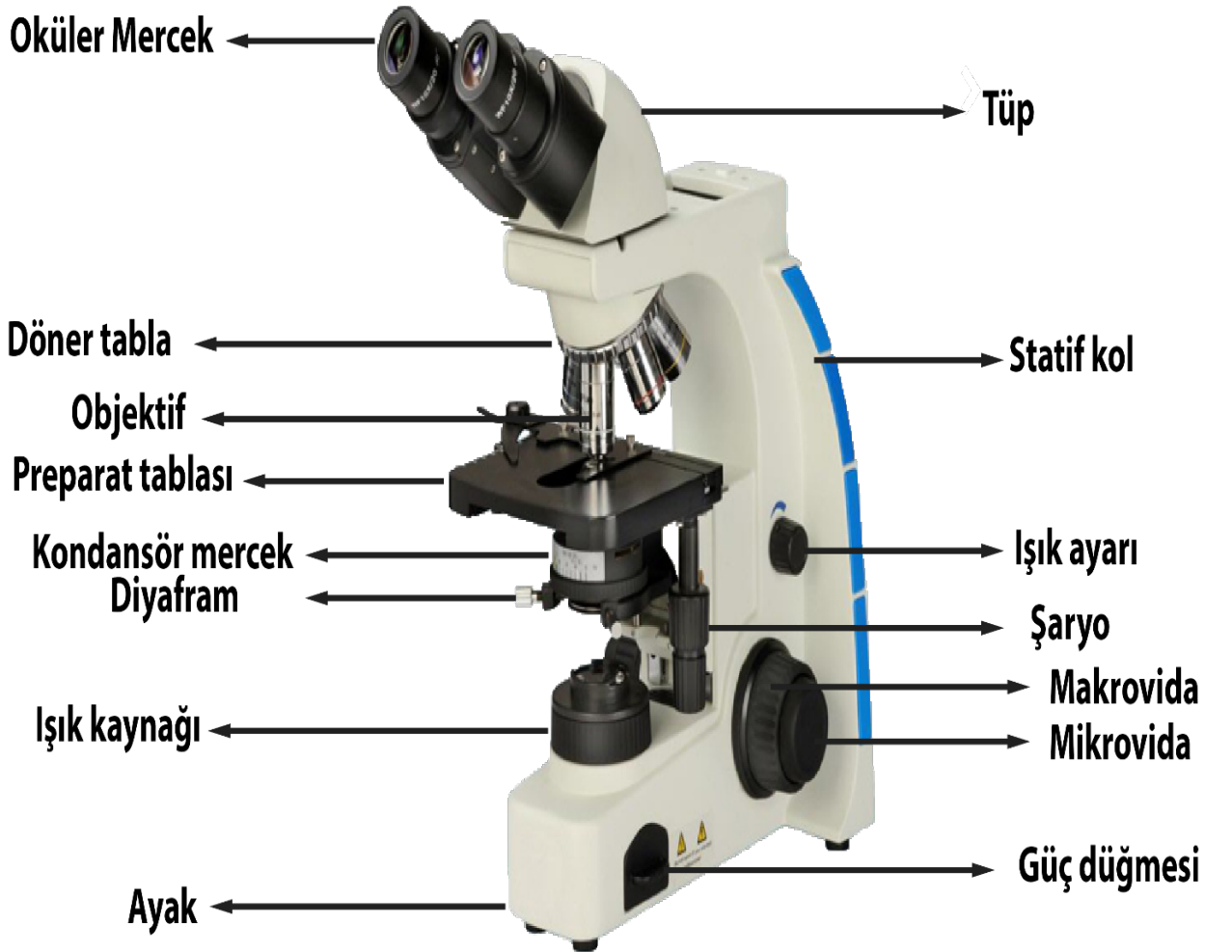


Şekil 1. Işık mikroskobunun kısımları

Işık mikroskobunda inceleme yapılırken, **ışık kaynağı**ndan gelen ışık, mikroskop tablasının altında bulunan **kondansör mercek** yardımıyla yoğunlaştırılarak incelenen örneğe odaklanır. Örnek üzerine gönderilen ışık miktarı ile ilişkili olarak **kontrast ayarı**, tablanın hemen altındaki **diyafram** aracılığıyla yapılabilir. Örnekten geçen ışık **objektif mercek** tarafından toplanır ve **mikroskop tüpünde** büyütülmüş ve net bir görüntü oluşur. Görüntü daha sonra ikinci bir büyütücü mercekten (**oküler mercek**) geçer ve göze ulaşır. İncelenen örneklerdeki doğal pigmentasyon veya boyalar ışığı farklı oranlarda absorbe eder ve objeleri görebilmemizi sağlar. Mikroskobun, cismin görüntüsünü büyütme gücüne mikroskobun “ayırım (resolüsyon) gücü” ya da “**büyütme gücü**” denir. Mikroskobun büyütme gücü, objektif mercek büyütmesi ile oküler mercek büyütmesinin çarpımı ile hesaplanabilir. Kullandığınız mikroskopların objektif mercek büyütmeleri 4, 10, 20, 40, 100 kat olabilir. Bu rakamları merceklerin üzerinde görebilirsiniz. Mikroskoplarınızın oküler merceklerine baktığınızda ise genellikle 10 kat büyütme gücünde olduklarını görebilirsiniz.

Mikroskopların çoğunda bulunan objektif mercekleri genellikle **parfokaldir (eş odaklı)**. Yani, bir objektif mercek ile odaklanan görüntünün, diğer objektif mercekler ile de aynı odak noktasında görüntülenmesi sağlanmış olur. Bu yüzden en küçük objektif mercekte **makrovida** ile görüntünün bulunması (odak ayarı), daha sonra **mikrovida** ile görüntünün netleştirilmesi gerekir.

Objektif mercek deęiştirilerek görüntü büyütüldüęü zaman, görülebilecek olan toplam saha küçülmüş olur. Bu nedenle, merceęi deęiştirdięinizde eęer obje merkezde deęilse görüntüsünü kolaylıkla mikroskop sahasından kaybedebilirsiniz. Ancak, objektif merceęi deęiştirmeden önce objeyi **merkezde** tutmayı alışkanlık haline getirirseniz, incelemek istedięiniz alana ulaşmanız için büyük bir kolaylık sağlamış olursunuz.



Şekil 2. Binoküler Işık Mikroskobu

Işık Mikroskobunun Kullanımı:

1. Mikroskobun üzerinde bulunan kılıfı çıkarınız.
2. Kullanıma başlamadan önce mikroskobun optik parçalarının sağlam, tozsuz ve lekesiz olduğuna dikkat ediniz. Optik kısım üzerindeki toz ve leke kâğıt mendiller ile silinerek giderilir.
3. Mikroskobunuzu yan kısımdaki düğmesinden açık konuma getirin.
4. Lam üzerinde hazırlanan preparatın alt kısmı mikroskobun tablasının ortasındaki boşluğa gelmek üzere yerleştirilir veya preparat tam bu boşluğa gelecek şekilde ayarlanır. Eğer üzerinde lamel varsa lamelli kısmın üst tarafta olması gerekir. Preparat kısaç içine alınarak, tabla üzerinden kaymaması ve pozisyonunun değişmemesi sağlanır.
5. Preparat incelenirken bazı alanların yeniden incelenebilmesi amacı ile alanın **koordinatlarının kaydedilmesi gerekebilir**. Bunun yapılabilmesi için lamın hep aynı yönde yerleştirilmesi gerekir. Lamınızı numara veya hasta ismi **sağda** olacak şekilde yerleştiriniz. Gireceğiniz pratiklerde koordinat almanız gerekmeyecektir, ancak preparatın doğru yerleştirme yönünün öğrenilmesi gerekmektedir.
6. Preparatınızı incelemeye geçmeden önce, oküler mercekleri gözünüze göre ayarlamanız gerekecektir. Kullandığınız mikroskoplar, binoküler mikroskoplardır, yani iki oküler mercekleri bulunur. Binoküler mikroskoplarda iki oküler mercek arasındaki aralık göze göre ayarlanabilir. Bunun için iki gözünüzle bakarken, **tek ve büyük daire** şeklinde bir görüntü alanı elde edinceye kadar okülerleri birbirine yaklaştırınız veya uzaklaştırınız.
7. Preparatınızın boyalı veya boyasız olmasına göre diyaframın ayarlanması gerekir. Boyalı preparatlarda diyaframın açık olması gerekirken, boyasız preparatlarda kontrastın artırılması için diyafram kapalı olmalıdır. **Ayarlamayı, objeyi en iyi gördüğünüz kontrast miktarına göre yapabilirsiniz.**
8. Preparatınızı tablaya yerleştirdikten sonra 4 veya 10 kat büyütme objektif merceği obje üzerine getirerek makrovida yardımıyla odaklamaya geçebilirsiniz. **Makrovida ile ayarlama yapılırken en küçük büyütme objektifin aktif durumda olmasına dikkat edilmelidir.** Daha sonra mikrovidayla görüntüyü netleştirebilirsiniz. Küçük büyütme objektiflerde mercek çapı daha geniş olduğu

için daha büyük bir alanı odaklayabilir. Bu alan daha ayrıntılı incelenmek isteniyorsa daha büyük büyütme gücü olan objektifler kullanılabilir.

9. Eğer 100 kat büyütmeli objektifi kullanacaksanız, bu objektifi mutlaka immersiyon yağı ile kullanmanız gerekmektedir. Ancak bu yağın diğer objektiflere bulaşmaması için daha küçük büyütmeli objektifler ile görüntü bulunduktan ve odaklandıktan sonra immersiyon yağı damlatmadan önce küçük büyütmeli objektifleri merkezden uzaklaştırınız. İmmersiyon yağı ışık ışınlarının obje üzerine odaklanmasını ve daha net bir görüntü elde edilmesini sağlar. Preparatı daha ayrıntılı incelemek için, istenen bölgeye preparatın konumunu değiştirmeden ve preparatı mikroskoptan çıkarmadan bir damla immersiyon yağı damlatılması yeterlidir. **100 kat büyütmeli objektifi immersiyon yağı olmadan kullanmayınız ve bu objektif ile alan bulmayınız. Sadece 10 kat büyütmeli objektifle netleştirdiğiniz ve yağ damlattığınız alanda inceleme yapınız. Bunun yanında, 100 kat büyütmeli objektif ile inceleme yaparken asla makrovidayı kullanmayınız.** 100 kat büyütmeli objektif mercekle işiniz bittikten sonra objektifi merkezden uzaklaştırıp en küçük büyütmeli objektifi merkeze getiriniz.
10. İncelemeniz bitiğinde kısıkaçları açarak preparatı tabladan alınız.
11. İnceleme sonunda mikroskop, kâğıt mendillerle mercek sisteminden başlayarak temizlenmelidir. Silme işlemi, en küçük objektiften en büyük objektife doğru yapılmalıdır. İmmersiyon yağı bulaşan kısımlar çok az eter-alkol (veya alkol) emdirilmiş kâğıt mendillerle silinebilir. Daha sonra en küçük büyütmeli objektifi merkeze yerleştiriniz.
12. Mikroskobun ışığını kapatınız.
13. Mikroskop kılıfını tekrar mikroskop üzerine geçiriniz.

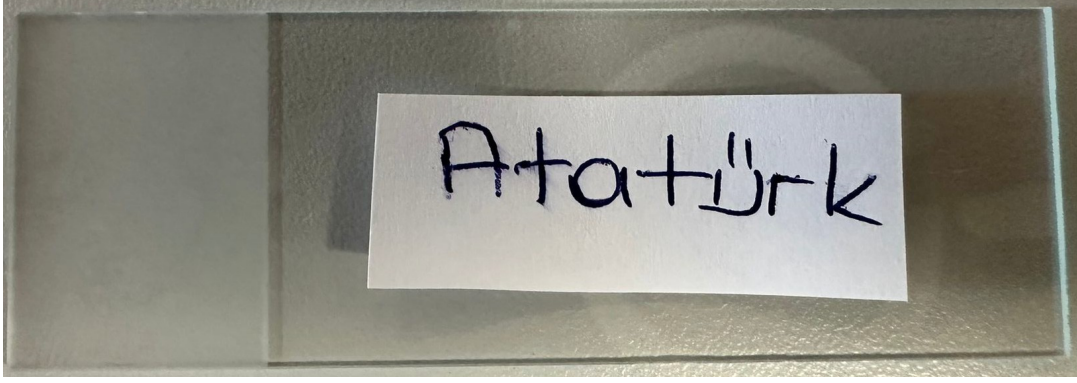
MİKROSKOBUN KORUNMASI VE BAKIMI

Mikroskopların uzun ömürlü ve devamlı kullanılabilir bir durumda olabilmesi, bunların bakım ve kullanımına bağlıdır. Bunun için;

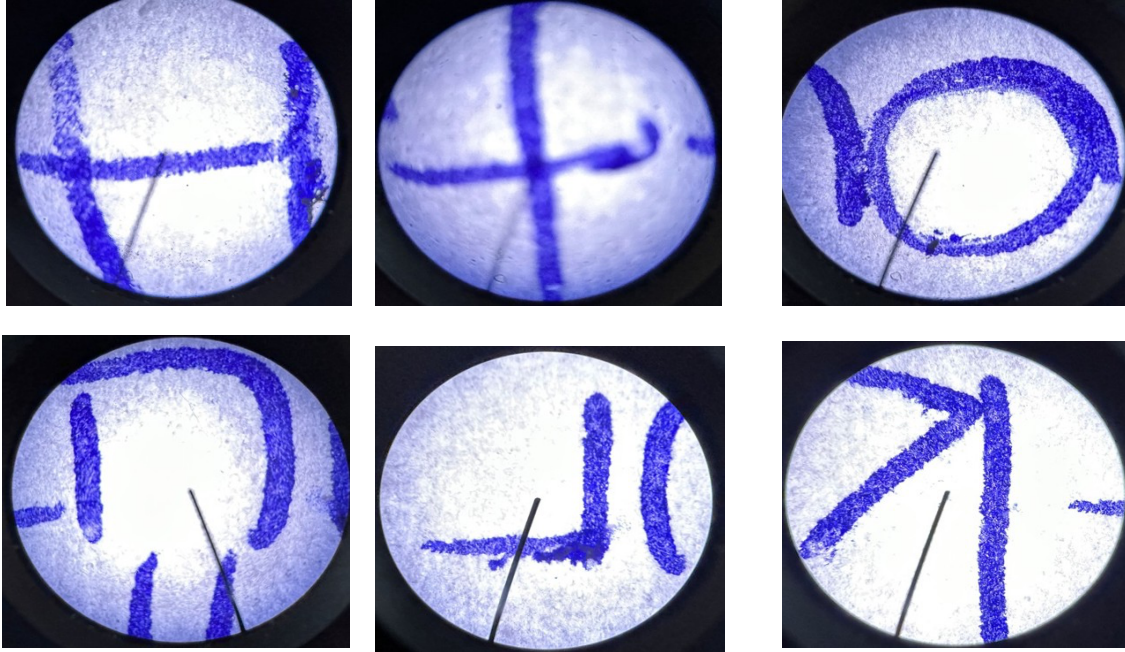
1. Mikroskop **daima iki elle** taşınmalıdır. Taşınırken bir elle mikroskop kolu tutulurken diğer elle de mikroskop ayağının altından sıkıca tutulmalıdır. Kesinlikle mercek sistemlerinden, vs. tutulmamalıdır.
2. Mikroskopunuzu masaya koyduğunuzda aydınlatma tertibatında bulunan kabloların mikroskopun ayağının altında kalıp **ezilmemesine** dikkat ediniz.
3. Mikroskop ile çalışırken, o anda size gerekli olan araç ve gereç dışında hiçbir şeyi mikroskop yakınında bulundurmayınız.
4. Mikroskopta çalışma daima en az büyüten objektifle başlar. Onun için en az büyüten objektif preparat üzerine getirilir. Sonra **makrovida** saat yönü istikametinde döndürülerek tabla yukarı kaldırılır ve objektifin ucu lameler 3-5 mm kadar yaklaştırılır. Okülerden bakılırken tüp yani objektif yalnız yukarı doğru hareket ettirilir, kesinlikle aşağı indirilmez. Çünkü preparat veya objektifin ön merceği **kırılabilir** veya hasara uğrayabilir. Makro ve mikro vidalar **bir** elle döndürülürken, diğer el de görüntünün x-y ekseninde hareketini sağlayan **şaryo üzerinde olmalıdır**.
5. Mikroskopların merceklerine elle dokunulmamalıdır. Mercekleri kâğıt mendil ile temizleyiniz, merceğin herhangi bir zarar görmemesine her zaman dikkat ediniz.
6. Mikroskopun herhangi bir parçası diğer bir mikroskopun parçasıyla değiştirilmemelidir.
7. Çalışmalarınızın bitiminde, kullandığımız mikroskobu daima temizleyiniz ve en küçük objektifi kullanım konumuna getiriniz. Mikroskopunuzu mutlaka kapalı konumda bırakınız.

D) DENEYİN YAPILIŐI

1. Size temin edilen kağıt parçalarının üzerine adınızı yazınız. Bunu temiz bir lam üzerine yerleştiriniz. Daha sonra mikroskop kullanım bölümünde ilgili aşamalarda anlatılan kuralları uygulayınız. En sonunda 4, 10 ve 40 kat büyütme objektif ile elde ettiğiniz görüntüyü çiziniz.



Şekil 3. Lam üzerine “Atatürk” yazılı kâğıdın yerleştirilmesi.



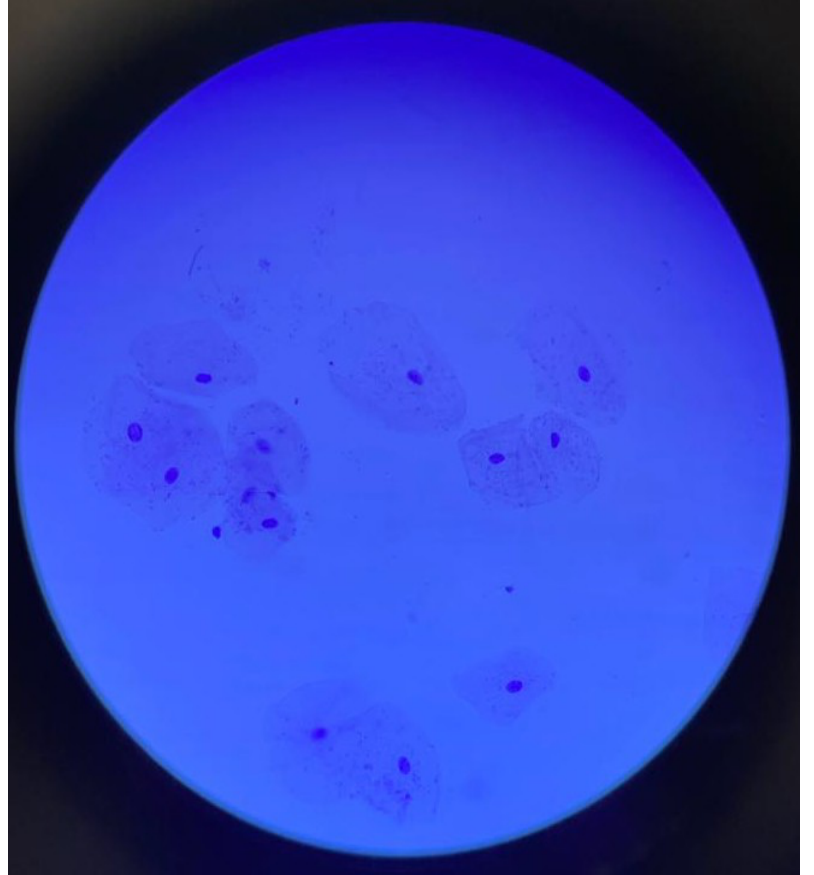
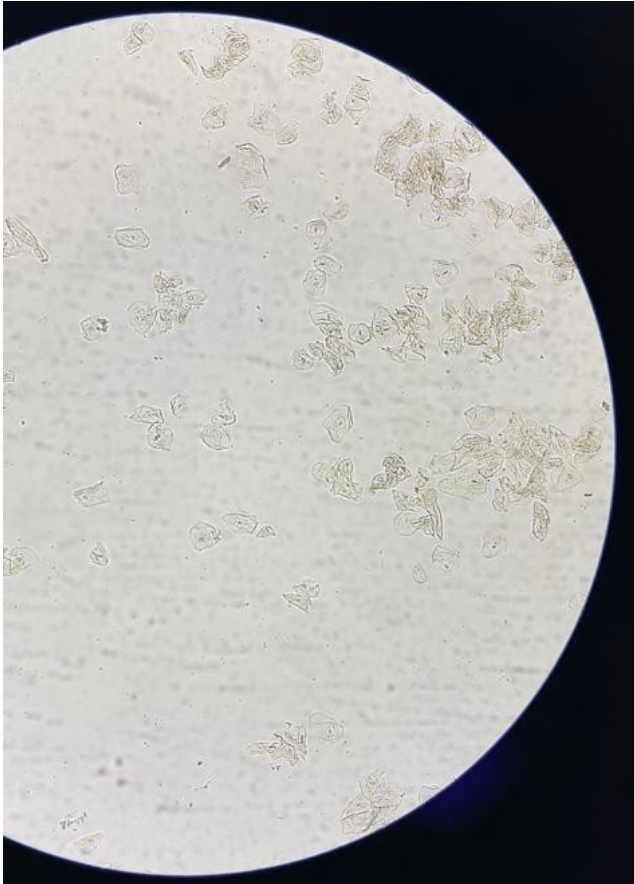
Örnek 1. “Atatürk” adı kâğıda yazılarak 4X objektifte bulunan harflerin görüntüleri

2. İki farklı renkte birer parça dikiş ipliği alarak bunları bir lam üzerinde X işareti yapacak şekilde birbiri üzerine koyunuz. Preparatınızı bu şekilde hazırladıktan sonra mikroskop kullanımı bölümünde ilgili aşamalarda anlatılan kuralları uygulayınız. En sonunda 4, 10 ve 40 kat büyütme objektifinde preparatınızı incelerken, mikrovida ile yavaş yavaş oynayınız ve gördüklerinizi çiziniz.



Örnek 2. Siyah ve beyaz iğliğin 4X objektifte bulunan görüntüsü.

3. Hayvan hücrelerine örnek olarak yassı dil epitelini inceleyeceksiniz. Dilin üzeri çok tabakalı yassı epitel hücreleri ile kaplıdır. Dilin epitel hücrelerini elde etmek için tahta çubuğu dilinizin üzerine arkadan öne doğru hafifçe sürünüz. Bu şekilde dil epitelinden alınan hücreler, bir miktar tükürük ile tahta çubuğun kenarında toplanır. Bundan sonra tahta çubuğun ıslak tarafını lam üzerine sürünüz ve üzerini lamel ile kapatınız. Hücreler saydam olduğundan, diyaframı kapatarak inceleyiniz. Epitel hücrelerini, hücrelerin çekirdeklerini ve sitoplazmasını görmeye çalışınız. Hazırladığınız bu preparatı boyasız inceledikten sonra metilen mavisi ile boyayarak tekrar mikroskopta inceleyiniz. Gördüklerinizi çiziniz.

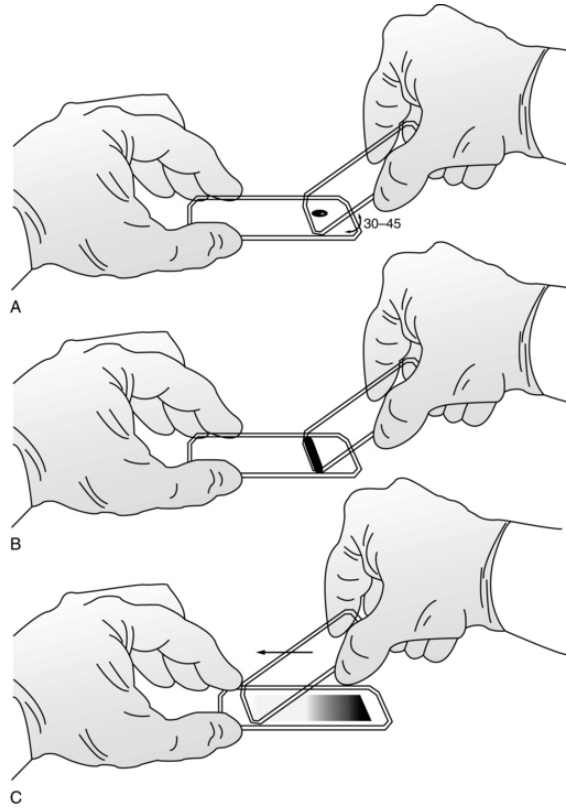


Örnek 3. Ağız içi epitel hücrelerinin boyasız ve boyalı preparatlarının sırasıyla 4X ve 10X objektifte bulunan görüntüleri.

Boyama işlemi: Boya bir taraftan lam ve lamel arasına pastör pipeti ile damlatılırken, diğer taraftan kurutma kâğıdı ile çekilerek boyama gerçekleştirilir.

4. Örnek Olarak İnsan Kan Yayma Preparatlarının İncelenmesi

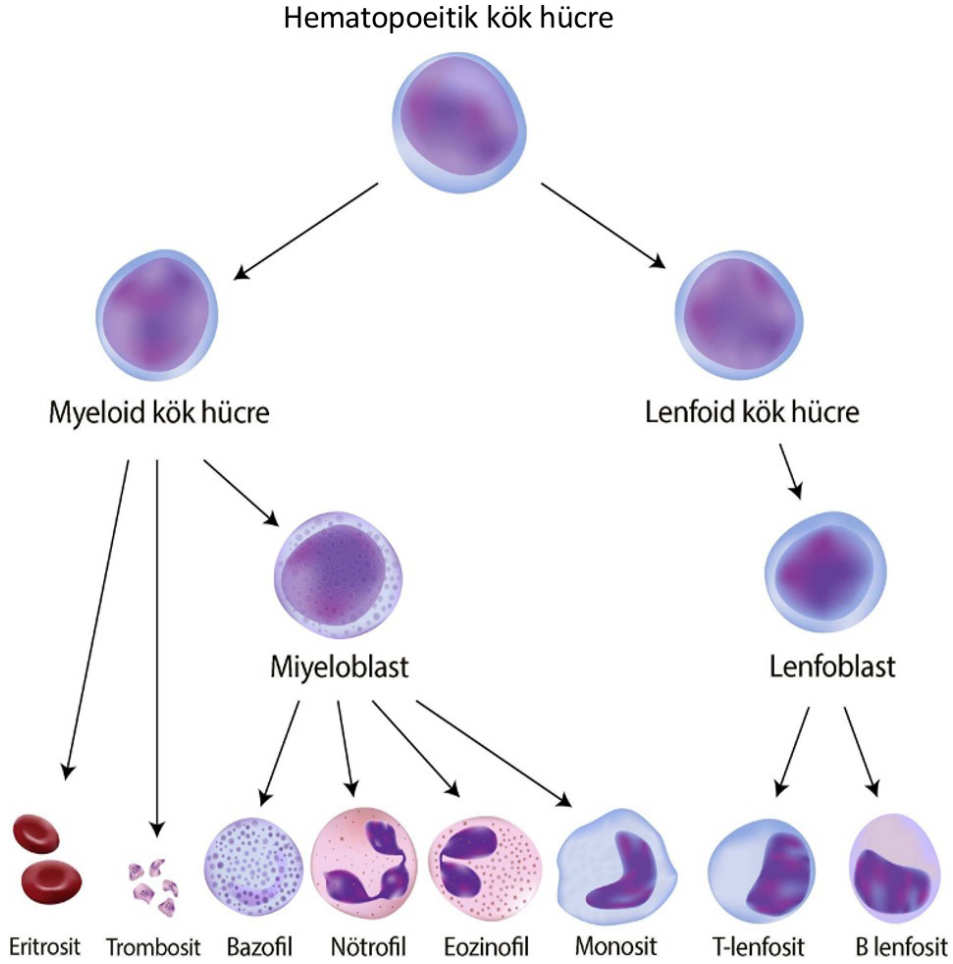
Vücudumuzda kan dolaşımı arterial ve venöz sistem ile gerçekleştirilir. Arteriyel sistem yüksek basınçlı, oksijen seviyesi daha yüksek olan kanın vücutta yer alan en uç noktalara kadar kapiller adı verilen çok ince kılcal damarlar yardımı ile iletilmesini sağlar. Kapiller ağ yapılarında dolaşan kan daha sonra venöz yapılar yardımı ile kalbe geri döner. Kalpten uzakta yerleşik olan damarlarımız periferel damarlar olarak adlandırılır. Kan yaymasını gerçekleştirmek üzere, sıklıkla kolumuzda yer alan periferel venler kullanılmaktadır. Alınan örneğe bu nedenle perial kan örneği adı verilmektedir ve bu örneğin bir damlası ile kan yayması gerçekleştirilir.



Şekil 4. <https://oncohemakey.com/introduction-to-peripheral-blood-smear-examination/> adresinden alınmıştır. (Erişim tarihi 22/10/2023).

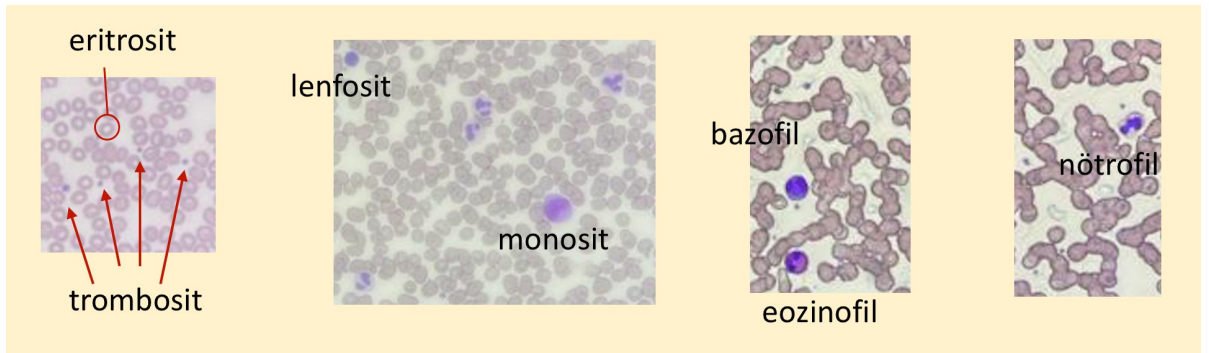
Bir damla kan örneđi lam üzerine alınır. İkinci bir lam veya lamel 30-45 derecelik açı ile damlaya temas ettikten sonra hızlı bir hamle ile örnek ters tarafa çekilir ve kan yayması gerçekleştirilmiř olur (řekil 4). Bu aşamadan sonra kan yayması kurutulur ve laboratuvarın kullandıđı boyama yöntemine göre giemsa, hematoksilen eosin, wright, gibi kimyasallarla boyandıktan sonra üzeri kapatılır ve incelemeye hazır hale gelir.

Periferal kanda bulunan ve kan yaymasında göreçeđimiz hücreler; eritrositler, trombositler, bazofil, nötrofil, eozinofil, monosit ve lenfosit hücreleridir. Bu hücreler kemik iliđinde yer alan hematopoietik kök hücre adı verilen öncü hücrelerin farklılařması ile oluřan myeloid ve lenfoid kök hücrelerden köken alırlar (řekil 5).



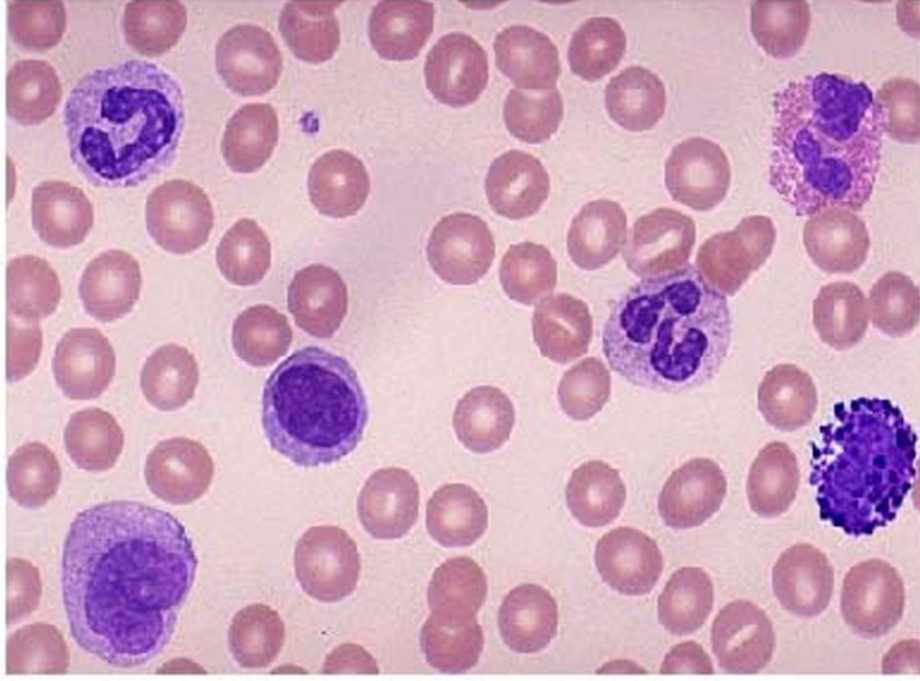
řekil 5. İnsan kan-Hematopoietik kök hücrelerinin farklılařma řeması (<https://www.fizyorad.com/> adresinden alınmıřtır. (Eriřim tarihi 29/09/2023).

Myeloid kök hücrelerden köken alan eritrositler; çekirdeksiz ve bikonkav yapıdadır. Bu yapıları sayesinde esneklik kazanır ve en küçük kapillerlere kadar oksijenin taşınabilmesine olanak sağlarlar. Trombositler kemik iliğindeki megakaryosit adı verilen hücrelerin sioplazmasından koparak oluşurlar bu nedenle onlar da çekirdeksizdir ve kanın pıhtılaşmasından sorumludurlar. Bazofil hücresi koyu bir çekirdekle, sitoplazmalarında mor boyanan ve histamin içeren veziküller ile tanınırlar; bu koyu boyanan veziküller bazofilin çekirdeğinin seçilmesini zorlaştırır. Eozinofil hücreleri alerji ve parazitlerle savaşta görev alırlar, yine koyu boyanan kulaklık şeklinde çekirdek yapısı ve sitoplazmalarında pembe-kırmızı renkte çok sayıda granülle ayırt edilirler. Nötrofil hücresi bakterilere karşı savunmada görevlidir. Nötrofil hücreleri aktive olmamışsa bazofil ve eozinofile benzeyen kulaklık şeklinde iki parçalı çekirdek; aktive olmuş ise 3 veya daha fazla parçalı (segmente) çekirdekle ayırt edilirler. Ayrıca bazofil ve eozinofilden farklı olarak sitoplazmalarında az sayıda vezikül olduğu için nötrofil hücrelerinin sitoplazma daha belirgin görünümündedir. Bazofil, eozinofil ve nötrofil büyüklük olarak, eritrosit hücrelerinden biraz daha büyük boyuttadır. Lenfosit hücreleri ise lenfoid kök hücrelerden köken alan viral enfeksiyonlarda görevli bağışıklık hücreleridir. Lenfositler, eritrosit boyutuna daha yakın hücrelerdir; sitoplazmaları neredeyse yok denecek kadar küçük, yuvarlak koyu boyanan bir çekirdekle ayırt edilirler. Monosit hücreleri ise makrofaj hücrelerinin öncülleridir, fasulye şeklinde bir çekirdek ile çekirdeğe yakın miktarda sitoplazma ve daha büyük boyutta olmaları ile diğer hücrelerden ayırt edilebilirler (Şekil 5).

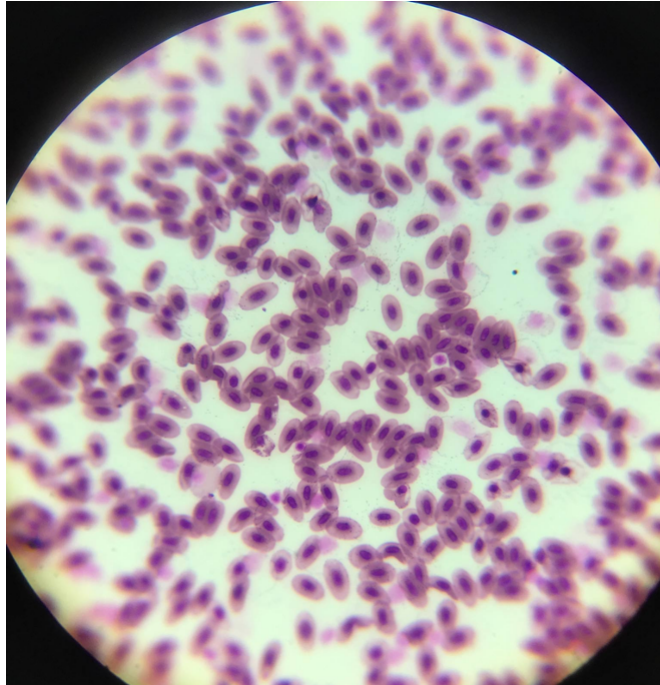


Şekil 6. Giemsa ile boyanmış kan yayma preparatlarında; eozinofil, trombosit, lenfosit, monosit, bazofil, eozinofil, nötrofil hücreleri (Derste kullanılacak kan yaymalarından fotoğraflanmıştır.)

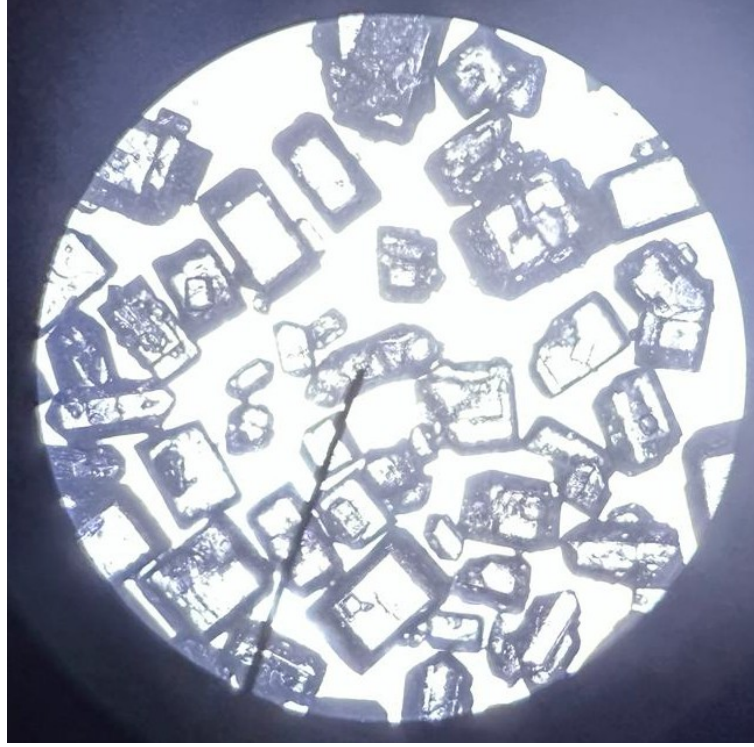
Sizler de ařađıda yer alan hematoksilen-eozin boya ile boyanmıř insan kan hücresinin neler olduđunu bulup, asistan hocalarınızla tartıřınız.



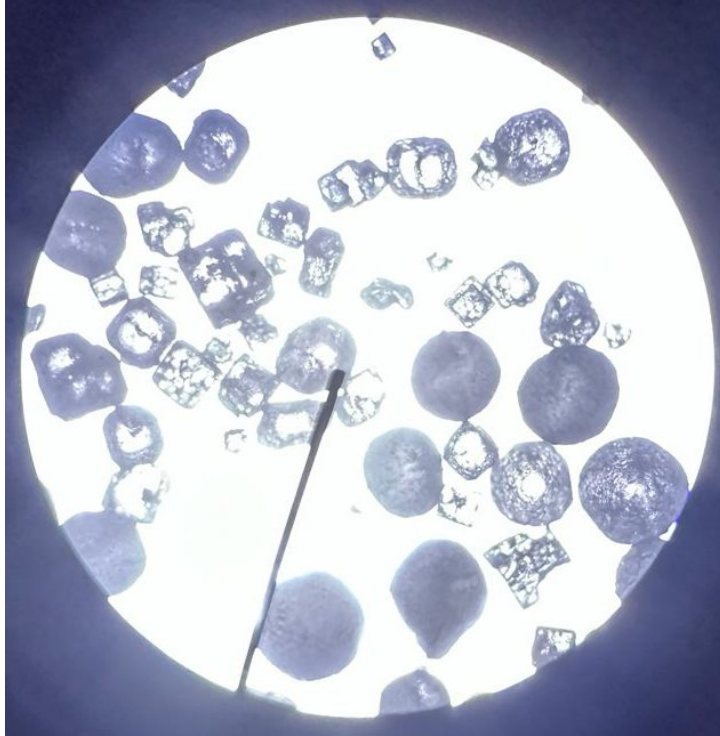
Mikroskopta incelenebilecek diđer örneklerin görüntüleri ise ařađıdaki gibidir.



Örnek 4. Kurbađa kan yayması 4X objektifte görüntüsü.



Örnek 5. Toz şekerin 4X objektifte bulunan görüntüsü.



Örnek 6. Tuzun 4X objektifte bulunan görüntüsü.

Notlarınız için bu sayfayı kullanabilirsiniz.

PRATİK 2

MİTOZ BÖLÜNME

A) DENEYİN AMACI

Her canlının büyüme ve gelişmesi, hücrelerinin büyüme ve çoğalmasına bağlıdır. Mitoz bölünme çekirdeğin kendini eşlemesi ve sitoplazma bölünmesi ile gerçekleşir. Bu deneydeki amaç, çimlendirilmiş soğan kökünde ezme (squash) metodu ile mitoz bölünmenin çeşitli evrelerini gözlemlemektir.

B) GEREKLİ MALZEMELER

- 1- Lam ve lamel
- 2- Metilen mavisi
- 3- 1 adet çimlendirilmiş soğan
- 4- Metilen mavisi
- 5- Kurutma kâğıdı
- 6- Pastör pipeti
- 7- Distile su
- 8- 1 M HCl

C) GENEL BİLGİLER

Mitoz, bir hücrenin kendisi ile aynı özellikleri taşıyan iki ayrı yavru hücreye bölünmesidir. Hücre çekirdeği içerisinde bulunan genetik materyal çekirdek zarının kaybolması ile kondense olup kromozom şeklini alır. Bu sırada hücre zarının hipotonik ortama koyma, ezme gibi çeşitli yöntemlerle ortadan kaldırılması kromozomların incelenebilmesine olanak sağlar. Bitki ve hayvanlarda büyüme, gelişme, onarım gibi olayların hepsi hücrelerin mitoz bölünmesi ile olmaktadır. Mitoz bölünme, hayvan ve bitki hücrelerinde evreleri ve temel ilkeleri yönünden benzerlik gösterir. Mitoz bölünme, birbirini takip eden dört ayrı ana aşamada incelenebilir.

Profaz: Erken profazda, her kromozom nükleer zar üzerinde özgül bir bölgeye tutunur ve devam eden DNA sentezinin sonucu, çiftli bir yapı (kardeş kromatidler) şeklinde görülür. Geç profazda, kromozomlar daha kalın ve kısa olacak şekilde kalınlaşır (kromatin kondensasyonu) ve nükleer zar kaybolur (Şekil 1).



Şekil 1. Profaz*

Metafaz: Mitotik iğ ince iplikler şeklinde görülür. Kromozomlar sentromerleri ile iğ ipliklerine tutunmuş biçiminde ekvator düzleminde dizilirler (Şekil 2).



Şekil 2. Metafaz*

Anafaz: Erken anafazda kromozomlar ortadan boyuna ikiye ayrılması ile her bir kromozomu oluşturan kardeş kromatidler birbirinden ayrılır ve her kromozomun iki kromatidi zıt kutuplara göç eder (Şekil 3).



Şekil 3. Anafaz*

Telofaz: Her kromozomun iki kromatidinin zıt kutuplara g  tmesi ve bir n  kleer zarın oluŐ masıyla telofaz evresi baŐ lar. En sonunda sitoplazma b  l  n  r (sitokinez) (**Ő kil 4**).



Ő kil 4. Telofaz*

Bitki h  crelerinde ekvatoryal b  lgede h  cre plaĐ ı oluŐ ur ve ge   telofaz evresinde h  cre buradan b  l  nerek, yeni h  cre zarı meydana gelir. Hayvan h  crelerinde ise ekvatoryal b  lgede   nce dıŐ tan i  e doĐ ru bir boĐ umlanma g  r  l  r. Daha sonra h  cre, bu boĐ umdan ikiye ayrılır.

İki mitoz bölünme arasındaki evrede metabolik ve sentezleme faaliyetleri devam eder. Bu evre ‘metabolik evre’ veya ‘**interfaz evresi**’ adını alır (**Şekil 5**). İnterfaz 3 evreden oluşur;

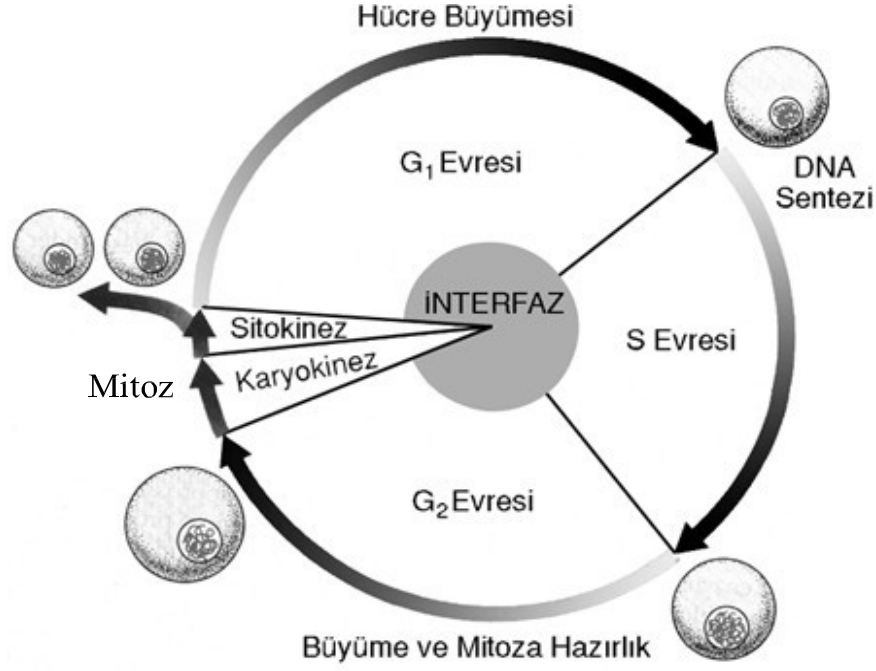
- G1 evresi: Metabolik açıdan hücrenin aktif olduğu bu evrede hücre gelişimi devam eder. DNA sentezi için gerekli hazırlıkların ve senteze geçmeden önceki kontrollerin yapıldığı evredir.
- S evresi: DNA'nın kendini eşlediği evredir.
- G2 evresi: DNA replikasyonu sonrası evresidir. Hücrenin mitoz için gereken hazırlıkları ve kontrolleri bu evrede gerçekleştirilir.



Şekil 5. İnterfaz*

İnterfaz evresinin tamamlanmasının ardından hücre mitoz evresine girerek bölünmeye devam edebilir. Mitoz evresinde **çekirdek bölünmesi** (karyokinez) ve **sitoplazma bölünmesi** (sitokinez) aşamaları vardır. İnterfaz ve mitozdan oluşan hücre döngüsü aşamaları **Şekil 6**'da görülmektedir.

*Görseller <https://quizlet.com/851743322/cell-phases-under-microscope-flash-cards/> den alınmıştır.



Şekil 6. Hücre Döngüsü Aşamaları

Mitotik hücreler mikroskopik yöntemler kullanılarak ayırt edilebilir. Hücrenin interfazın hangi evresinde (G1, S, G2) olduğu ise ancak biyokimyasal içeriğin analizleri ile saptanabilir.

Bazı özel teknikleri kullanmaksızın kromozomların gözlenmesi genellikle mümkün olmamaktadır. Kullanılabilecek en hızlı yöntem spontan olarak bölünen hücrelere sahip dokulardan elde edilecek materyalin, yapısını koruyacak şekilde sabitlenmesinden sonra kromozomların gözlenmesine olanak verecek bir boya ile boyanmasıdır. Bu işlemden sonra, ezme yöntemi ile zarı parçalanmış hücrelerde kromozomlar incelenebilir. Bunun dışında, uygun bir mitojenik uyarı ile bölünmeleri indüklenen hücrelerde mitoz bölünme, özel bazı kimyasallarla metafaz aşamasında durdurulabilir. Bunu takiben uygulanan bazı yöntemler sonucunda kromozomlar incelenebilir hale getirilebilmektedir. Ancak bunun izlenmesi için en azından hücrenin döngüsü kadar bir sürenin geçmesi gerekmektedir.

Bu laboratuvar çalışmasında, diploid bir bitki olan soğanın (*Allium cepa*) spontan hücre bölünmesi yüksek olan kök ucu (meristem) dokusunda mitozun çeşitli evrelerinin görülmesi planlanmıştır.

D) DENEYİN YAPILIŞI

1. Mitoz bölünmenin evrelerini görebilmek için, 4-5 gün suda bırakılarak çimlendirilmiş soğan köklerinin ucundan 1 cm'lik parçalar kesilir.
2. Kesilen soğan kök uçları pens kullanılarak, bir mikroskop lamı üzerine yerleştirilir.
3. Temiz, dereceli bir pastör pipeti kullanarak kök uçlarının üzeri kapanacak şekilde 2-3 damla 1 M HCl eklenir. Kök uçları asit içinde 5 dakika bekletilir.

Dikkat: HCl cilde ve göze karşı aşındırıcıdır. Asidin cilde temasından kaçının.

4. 5 dakika sonra bir kâğıt havlu kullanılarak lam üzerindeki fazla hidroklorik asit dikkatlice emdirilir.
5. Temiz, dereceli bir pastör pipeti kullanılarak kök uçlarına 2-3 damla saf su eklenir. Ardından fazla su bir kâğıt havluyla emdirilir. (Bu adım iki kez tekrarlanır.)
6. Temiz, dereceli bir pastör pipeti kullanılarak kök uçlarına 2-3 damla metilen mavisi boyası eklenir. Kök uçlarının boyanın içinde 3 dakika beklemesine izin verilir. Ardından boya kâğıt havlu ile emdirilir.

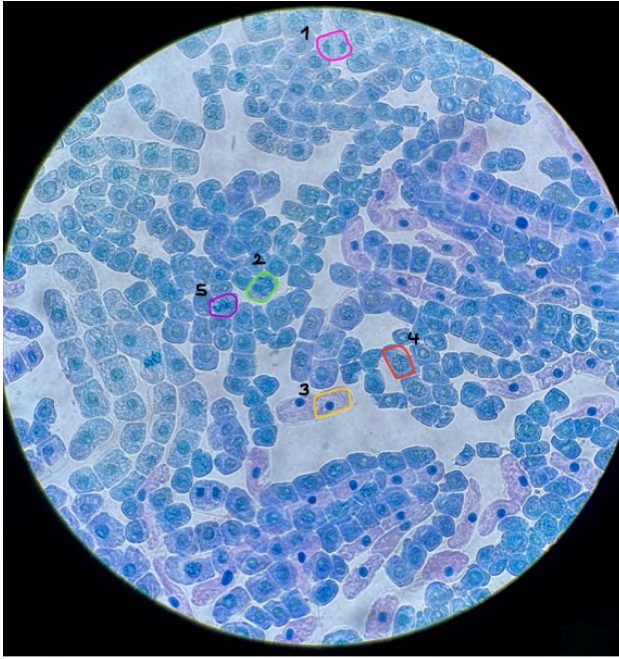
Not: Metilen mavisi kalıcı bir boyadır.

7. Kök uçlarına bir damla saf su eklenir.
8. Pens kullanarak kök ucu lamın temiz bir köşesine taşınır.
9. Kök dokusu üzerine bir lamel yerleştirilir. Parmak kullanılarak lamel üzerine nazikçe baskı uygulanır ve kök ucu ezilir. Kök uçlarına ve lamel üzerine eşit bir şekilde aşağı doğru baskı yapılır ancak lameli kıracak kadar bir kuvvet uygulanmaz.
10. Preparat önce küçük büyütme (10X objektif) ile incelenir. Kök hücrelerine odaklanılır. Bölünme aşamaları görüldüğü zaman büyük büyütme (40X objektif) geçilir.

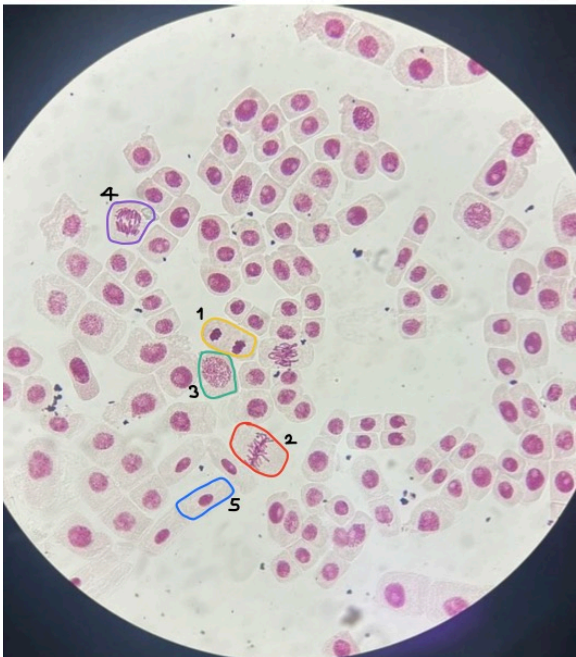
Mitoz bölünmenin süresi hücre çeşidine ve çevre koşullarına bağlıdır. Ayrıca her hücrenin kendine özgü bir bölünme döngüsü vardır. Dolayısıyla komşu hücrelerin bile birbirlerinden farklı evrelerde olduğu görülebilir. Diğer taraftan hücre döngüsünün 1/20 kadar süresi mitozun aktif bölünmesine, 19/20 kadar süresi ise interfaz süresine aittir. O halde preparatınızda meristematik dokuların bulunduğu bölgede ancak her 20 hücreden biri mitoz bölünme geçirmektedir. Bunlardan evrelerin süresine uygun olarak sırası ile en çok profaz, daha az telofaz, en az da metafaz ve anafaz evresindeki hücrelerin görülmesi beklenir.

Mikroskopta gözlemiş olduğunuz mitozun farklı evrelerinin şekillerini gerekli bilgileri kullanarak çiziniz ve ayrıca gözlemlerinizi not ediniz. Hazırladığınız preparat incelenmeye uygun değilse yeni bir preparat hazırlayınız.

UYGULAMA: Üstteki görsel metilen mavisi, alttaki görsel ise asetokarmen boyası kullanılarak hazırlanan soğan kök ucu preparatları kendi laboratuvarımızda elde edilmiştir. İşaretli hücrelere ait bölünme evrelerini ilgili yerlere yazınız.



- 1 ●
- 2 ●
- 3 ●
- 4 ●
- 5 ●



- 1 ●
- 2 ●
- 3 ●
- 4 ●
- 5 ●

Gözlemlerinizi çizmek için bu sayfayı kullanabilirsiniz.

PRATİK 3

GENETİK HASTALIKLARDA HASTA HİKAYESİ VE PEDİGRİ ALINMASI

DENEYİN AMACI:

Bu pratikte öğrenilmesi amaçlanan başlıklar şu şekildedir:

- Hasta hikayesi (Anamnez) alınması,
- Pedigri çizimi,

HASTA HİKAYESİ (ANAMNEZ) ALINMASI

Hasta hikayesi (anamnez), bir sağlık sorunu için başvuran hastanın kendisinden veya sağlık kurumuna başvuran kişiden bireysel veya ailesel bilgi alınmasıdır. Anamnez alırken dikkat edilmesi gerek hususlar şu şekildedir:



- Hastanın başvurmuş olduğu soruna yönelik sorulan sorular basit ve anlaşılır olmalıdır.
- Kişinin aile geçmişi irdelenmelidir.
- Edinilen bilgiler ışığında hastalığın kalıtım paterni belirlenmelidir.
- Varsa klinik ön tanı belirtilmelidir.

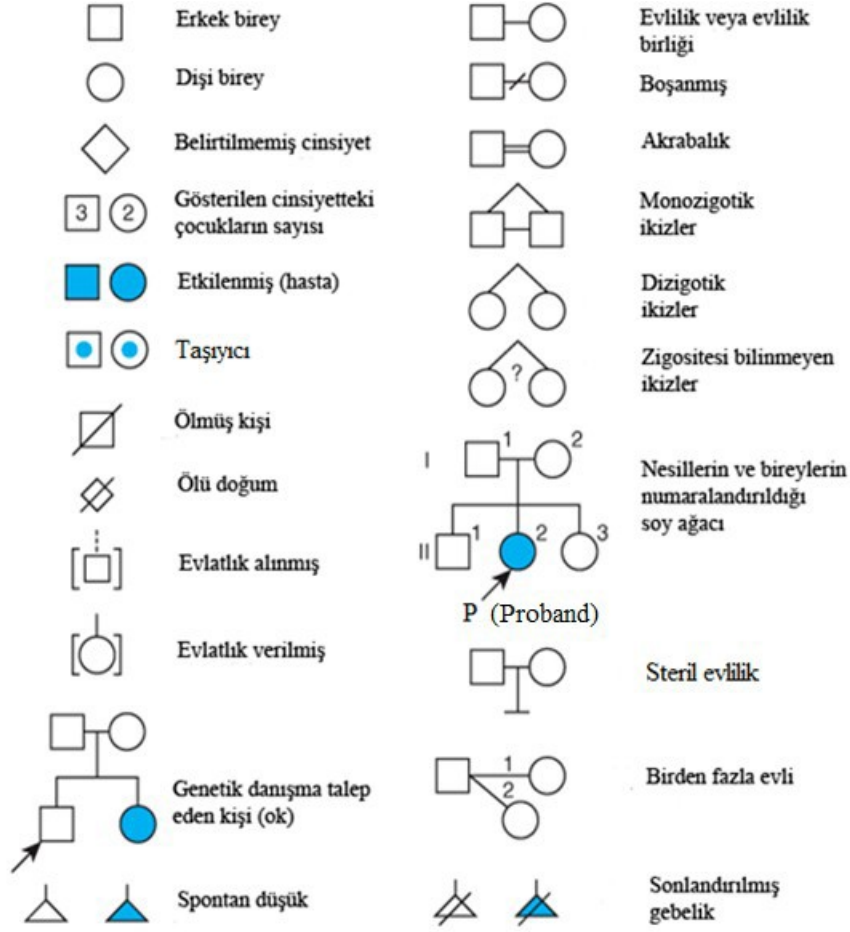
Genetik temelli hastalıkların laboratuvar tanısı, alınan anamnez sonucunda izlenilecek deneysel algoritmanın belirlenmesiyle konulur. Bunlar DNA izolasyonu ile tanısı konulan hastalıklar, kromozom eldesi ile tanısı konulan hastalıklar, RNA izolasyonu ile tanısı konulan hastalıklar ve protein izolasyonu ile tanısı konulan hastalıklardır. Hasta bilgileri ve klinik ön tanı, hastaya uygulanan genetik testin seçimi ve uygulanan genetik testin sonucunun yorumlanması ve genetik danışma verilmesi açısından önemlidir.

PEDİGRİ (SOY AĞACI) ÇİZİMİ

Hastalardan anamnez alımı sırasında, aile öyküsü bulunan olguların pedigri çıkarılır. Bu pedigri sayesinde, ailede görülen herhangi bir hastalığın kalıtsal ya da çevresel olup olmadığını ve eğer hastalık kalıtsal ise, kalıtım şeklini belirlemek mümkündür.

İlk olarak genetik uzmanına başvurmuş ve aile öyküsü alınmış kişi **proband** olarak isimlendirilir. Eğer bu birey etkilenmişse pedigrisi için “indeks olgu”dur. Pedigrisi çizimine ise, ailede hastalığın ilk gözlemlendiği kişiden başlanır. Akralar pedigrisinde iki akraba arasında yer alan basamak sayısına bağlı olarak **birinci derece** (probandın ebeveynleri, kardeşleri ve çocukları), **ikinci derece** (büyükanne, büyükbaba, torunlar, amca, dayı, teyze, hala, yeğenler, üvey kardeşler) veya **üçüncü derece** (örneğin, birinci kuzenler) olarak sınıflandırılırlar (Nussbaum, R. (2019) Thompson & Thompson Tıbbi Genetik Kitabı 8.baskı, sayfa110)

Aile ağacı çiziminde, erkekler kare () kadınlar çember () şeklindeki simgelerle gösterilir. İlk kuşaktaki erkek sola, kadın sağa çizilir, evlilikler kadın ve erkek arasına yatay bir çizgi (—) çekilerek belirtilir. Eğer akraba evliliği varsa bu durum, yatay iki çizgi (==) ile gösterilir. Kardeşler doğum sırasına göre, cinsiyetleri de belirtilerek soldan sağa doğru çizilir. Pedigrisi çiziminde kullanılan simgeler Şekil 1’de gösterilmiştir. İndeks olgu (proband) ve aynı zamanda genetik danışmanlık verilen kişi pedigrisinde bir ok ile gösterilir. Pedigrisindeki kuşaklar, romen rakamlarıyla (I, II, III, IV gibi) ve kuşak içerisindeki bireyler de her kuşakta yeniden başlayacak şekilde, soldan sağa doğru rakamlarla (1, 2, 3 gibi) gösterilir (**Şekil 1**).



© Elsevier. Nussbaum et al: Thompson and Thompson's Genetics in Medicine 7/e - www.studentconsult.com

Şekil 1. Pedigri çiziminde kullanılan simgeler (Tıbbi Biyoloji ve Genetik A.B.D. tarafından modifiye edilmiştir.)

Pedigri çizerken hastaları (hastalığı taşıyanları) ve taşıyıcıları (hastalığı taşıyan ancak semptom göstermeyenleri) belirlemek, hastalığın hangi bireylerde görüldüğünü ve nasıl aktarıldığını gösterir. Hastalığın ailede birden fazla nesilde görülüp görülmediği ve hastalığın erkekler ve dişiler arasında nasıl dağılım gösterdiği, kalıtım paternini anlamında oldukça önemlidir. Aileye genetik danışma verirken, kalıtım paternlerinin özelliklerini ayrıntılı bir şekilde bilmek gerekir (otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı dominant, X'e bağlı resesif, mitokondriyel kalıtım...)

Kalıtım paterninin belirlenmesi, genetik hastalıkların tanınması, yönetilmesi ve gelecek nesilde riskin azaltılması için temel bir adımdır. Bu bilgi genetik danışmanlık verilirken, bireylerin ve ailelerin bilinçli bir şekilde karar almasına yardımcı olurken; genetik hastalıkların daha iyi anlaşılmasına ve tedavi edilmesine katkı sağlar.

PEDİGRİ PRATİĞİ

Antalya'nın Manavgat ilçesi'ne bağlı Gültepe Köyü'nden Ayşe ile yolunu gözlediği Sülek köyünden nişanlısı Ali, askerlik dönüşü hemen evlendiler. İlk gebeliği düşükle sonuçlanan Ayşe'nin sırasıyla, Nilgün, Canan, Metin, Saffet ve Arzu isiminde beş çocuğu olur. İlk çocukları olan Nilgün'ü köylerinde öğretmenlik yapan Ziya ile evlendirirler ancak bu çift çocuk sahibi olamaz. Ablasından sonra çok geçmeden Canan da Bekir'le evlenir. Ertesi yıl Mert ve Emre ismini koydukları tek yumurta ikizleri hayata gelir. Oğulları Metin ve Saffet için çifte düğün yapan Ali ve Ayşe, Metin'i Hülya, Saffet'i Hande ile evlendirirler. Metin ve Hülya'nın Ece ve Deniz isimlerinde iki kızları, Saffet ve Hande'nin ise Kerem isiminde bir oğulları doğar. Ali ve Ayşe'nin ziraat mühendisi çıkmış en küçük çocukları, İstanbul'da üniversite öğrenimi sırasında tanıştığı Ahmet ile evlenir. Evlendikten sonra Ahmet'in memleketi Sivas'ta yaşamaya başlayan çift arasında bir süre sonra anlaşmazlıklar boy gösterir ve boşanırlar. Bütün aileyi üzen bu olay, iyice yaşlanan Ali ve Ayşe'yi de oldukça yıpratır. Takip eden bir yıl içerisinde önce Ali sonra da Ayşe hayata gözlerini yumar. İlk torunlarından olan Mert ikizi Emre ile çifte düğün hayalleri kurarken, Aslı ile tanıştıktan sonra fikri değişir ve hemen evlenirler. İş konusunda oldukça şanssız olan Emre ikizinden bir hayli süre sonra Metin dayısının kızı Ece ile evlenmiştir. Ece'nin kardeşi Deniz ise tıp fakültesinde okurken Tolga ile evlenmiş, çift ilk gebeliği devam ettirmeme kararı alarak sonlandırma yoluna gitmişlerdir. Saffet ve Hande'nin oğulları Kerem, Fatma ile evlenmiş, üç yıl çocuk sahibi olamayan çift Tuğçe ismini verdikleri bir kız bebek evlatlık edinmişlerdir. Asli ve Mert'in kızları Gamze amcası Emre'nin oğlu Kaan ile evlenir. Kaan'ın Harun isiminde Beta Talasemi hastası bir erkek kardeşi vardır. Ali dedenin bazı akrabalarında da olduğu bilinen bu hastalıktan etkilenmiş kimseler Sülek köyünde görülmektedir. Bebeği için de endişelenen Gamze şu an 8 haftalık gebedir.

1. Yukarıdaki ailenin pedigrisini çiziniz.
2. Yüksek ihtimalle taşıyıcı olan bireyleri gösteriniz.
3. Doğacak bebeğin anne ve babanın taşıyıcı olma/olmama durumlarına göre Beta Talasemi olma olasılığını hesaplayınız.
4. Gamze, Kaan ve fetüs için Tıbbi Genetik polikliniğinde izlenecek yolu tartışınız.

Notlarınız için bu sayfayı kullanabilirsiniz.