**KALITSAL HASTALIKLAR**

Bazı kalıtsal hastalıklar havada, suda, yiyecek ve içeceklerde bulunan mikroplardan ileri gelir. Bazılarının nedeni doku ve organların zamanla yıpranmasıdır. Kalıtsal hastalık ya da bozukluklar ise kusurlu genlerin kuşaktan kuşağa aktarılmasından kaynaklanır.

Bir canlının büyümesi, gelişmesi ve yaşamını sürdürmesi için gerekli bilgileri taşıyan kalıtım bilgilerine “gen” denir. Genler DNA’dan (deoksiribonükleik asitten)yapılmıştır ve hücrenin “yönetim merkezi” olan çekirdeğin içinde, kromozom denilen incecik ipliksi yapıların üzerinde minicik boncuklar gibi yan yana dizilmiştir. Bir insanın her hücresinde 46 kromozom ve yüz binlerce değişik gen bulunur. Yeni doğan bir bebek, genlerini kalıtım yoluyla anne babasından alır. Eğer bütün genleri normalse, yani sağlıklı bir insanda bulunması gereken özellikleri taşıyor ve hepsi üstüne düşen görevi eksiksiz yerine getirebiliyorsa bebek sağlıklı doğacaktır.

Ama bazı bebeklerde, anneden ya da babadan gelen genlerin biri ya da bir kaçı kusurlu olabilir. Bu durumda vücuttaki bazı etkinlikler bu bozuk genlerin yanlış bilgiye göre yönlendirileceğinden bebekte kalıtsal bir bozukluk ya da hastalık ortaya çıkar.

Birçok ülkede yaklaşık her 30 bebekten birinde kalıtsal bir hastalık ya da bozukluk söz konusudur ve bu hastalıkların tam anlamıyla tedavisi bugün için olanaksızdır. Bu arada kalıtsal hastalıklardan birçoğu ameliyatla, ilaçlarla ve çeşitli uygulamalarla denetim altına alınarak hasta çocukların yaşamlarını normal olarak sürdürmeleri sağlanabiliyor.

Başlıca Kalıtsal Hastalıklar

Genetik yapıdaki çeşitli bozukluklardan ileri gelen yüzlerce kalıtsal hastalık vardır. Bunlardan birçoğu çok ender görülür. Ama “Mongolizm” ya da “Down Sendromu” denen kalıtsal hastalıklar oldukça yaygındır ve her hücredeki 21. kromozom çiftinde fazladan bir kromozom bulunmasından ileri gelir. Herhangi bir kromozom çiftine üçüncü bir kromozomun tutunmasına tıpta trizomi denir ve fazla kromozomu barındıran çiftin numarasıyla adlandırılır. Her iki hastalıkta da bebeklerde genellikle fiziksel yapı bozuklukları, gelişme ve zekâ geriliği vardır. Hücredeki kromozom sayısının normalden fazla ya da az olmasından kaynaklanan bütün kalıtsal hastalıklara kromozom bozuklukları denir.

Kalıtsal hastalıkların bir başka grubu olan tek gen bozukluklarında ise bütün bir kromozom ya da kromozom çifti değil yalnızca bir tek gen kusurludur, ama yine de çok ciddi sorunlar ortaya çıkabilir. Bu gruptaki hastalıkların en bilinene örneklerinden biri Huntington koresidir. Hasta 35 yaşına kadar sağlıklıdır; ama bu yaştan sonra birdenbire kol, bacak ve yüz kaslarında denetlenemeyen istemsiz kasılmalar başlar. Tedavisi olmayan bu ölümcül hastalık beyni de etkilediğinden hastanın belleği ve düşünme yetileri giderek zayıflar.

‘Albinizm’ ve ‘kas distrofisi’ denen kalıtsal bozukluklarda bu gruptandır. Albinizmde deriye, saçlara ve diğer kıllara renk veren bir pigmentin yapımından sorumlu olan gen kusurludur. Kas distrofisinde ise, kasların gelişmesini denetleyen gendeki bozukluk özellikle kol ve bacak kaslarının giderek güçsüzleşip, incelmesiyle sonuçlanır. Bu hastalığın bazı tipleri yalnız erkek çocuklarda görülür ve hastanın yürümesini tümüyle engeller. Hemofili de genellikle yalnızca erkeklerde görülen ve kanın pıhtılaşmasını sağlayan madde, vücutta üretilemediği için aşırı kanama eğilimine yol açan kalıtsal bir hastalıktır.

Kalıtsal hastalıkların diğer bir grubu olan gen bozukluklarının en sık rastlanan örnekleri yumru ayak, tavşan dudağı ve damak yarıklığıdır. Gene bu gruptan olan omurilik kanalı yarıklığı ya da tıptaki adıyla spina bifida’da ise, genellikle bel bölgesindeki omurlarda gelişme bozukluğu olduğundan omurilik kanalının arka duvarında açıklık vardır. Bu nedenle, sinir sisteminin can damarlarından biri olan omurilik korumasız kalır. Çok gen bozukluklarından biri olan pilor darlığında, midenin on iki parmak bağırsağına açılan ağzı dar olduğundan yiyecekler mideden bağırsaklara geçemez. Bu kalıtsal bozuklukların çoğu ameliyatla düzeltilebilir.

Şeker hastalığı gibi bazı hastalıklar da kalıtsaldır, ama bu hastalıkların meydana çıkmasında çevresel etkenler önemli bir rol oynar.