

# HaemDifferently farkıyla. Farklı şekilde öğrenin. Farklı şekilde sürece dahil olun.

Gen tedavisi arařtırmalarının temelindeki kavramların anlaşılabilmesi için geliştirilen bu platforma hoş geldiniz.

**B:OMARIN**

Bu materyalin herhangi bir tanıtım amacı yoktur ve yalnızca hastalıklar ve/veya sağlıkla ilgili bilimsel bilgi sağlamayı amaçlamaktadır.

© 2024 BioMarin International Limited. Tüm Hakları Saklıdır. MMRCI-HEM-00090 Nisan 2024

BioMarin tarafından geliştirilmiş ve finanse edilmiştir.

# HaemDifferently platformuna hoş geldiniz

HaemDifferently, gen tedavisi konusunda güvenilir bir tartışma ortamı yaratmayı ve yolculukları boyunca birçok insana yardımcı olmayı amaçlayan bir eğitim platformudur.

Gen tedavisini daha bilinir kılmaya yardımcı olacak doğru ve anlaşılır bilgiler sağlamak bizim için önemlidir ancak bunu tek başımıza başaramayız. Bu eğitim platformunun oluşturulma sürecinde bilgi sağlanmasına ve bu platformun şekillendirilmesine yardımcı olan gen tedavisi araştırmacılarına, hemofili topluluğuna, hasta hakları gruplarına ve dil bilimi uzmanlarına son derece minnettarız.

Çalışmalarımızı farklılık yaratacak şekilde sürdürmenin bir parçası da geri bildirimlerinizi dinlemektir; böylece birlikte bu platformu ihtiyaçlarınıza uygun hale getirebiliriz. Neleri beğendiğinizi, nelerin daha iyi hale getirilebileceğini ve gelecekte neleri görmek istediğinizi [haemdifferently@bmrn.com](mailto:haemdifferently@bmrn.com) adresinden bize bildirmekten çekinmeyiniz.



# İçindekiler

Gen nedir?	4
Genetik hastalıkların nedenleri nelerdir?	5
Gen tedavisi nedir?	7
Gen tedavisi nasıl uygulanır ve gen tedavisinin hedefleri nelerdir?	9
Gen tedavisinin riskleri nelerdir?	12
Gen tedavisi zaman çizelgesi	13
Terimler sözlüğü	14

Bu materyalin içeriği yönlendirici nitelikte değildir ve uzman bir sağlık mesleği mensubunun danışmanlığı yerine kullanılmamalıdır. Gen tedavisiyle ilgili bilgiler genel bir özet olarak sunulmuş olup kapsamlı değildir.

Bu konu başlıklarından herhangi biri hakkında daha fazla bilgi almak veya güncel bilgileri edinmek amacıyla kaydolmak için lütfen [HaemDifferently.eu](https://www.haemDifferently.eu) adresini ziyaret ediniz.

# Gen nedir?

## ÖNEMLİ BİLGİLER

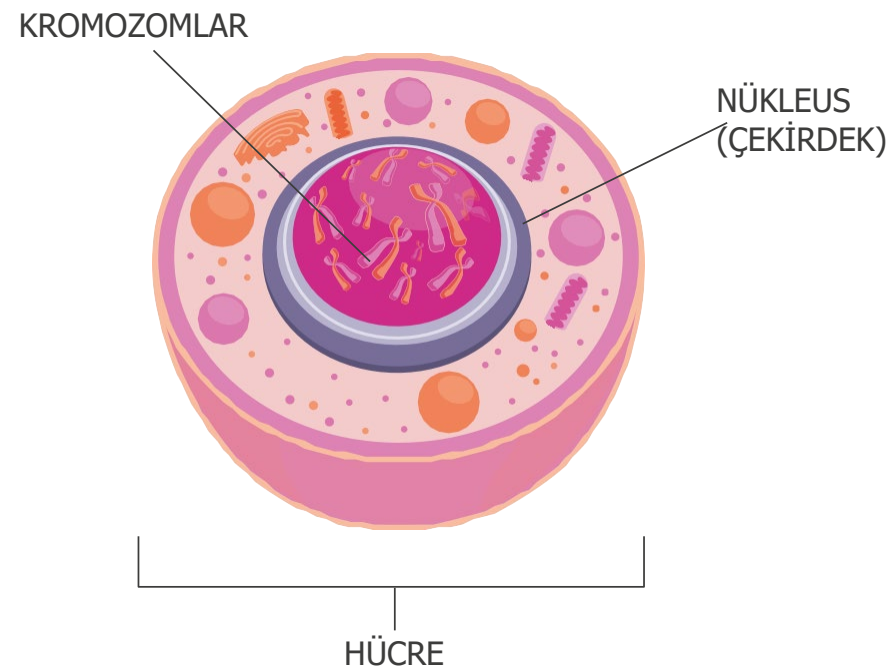
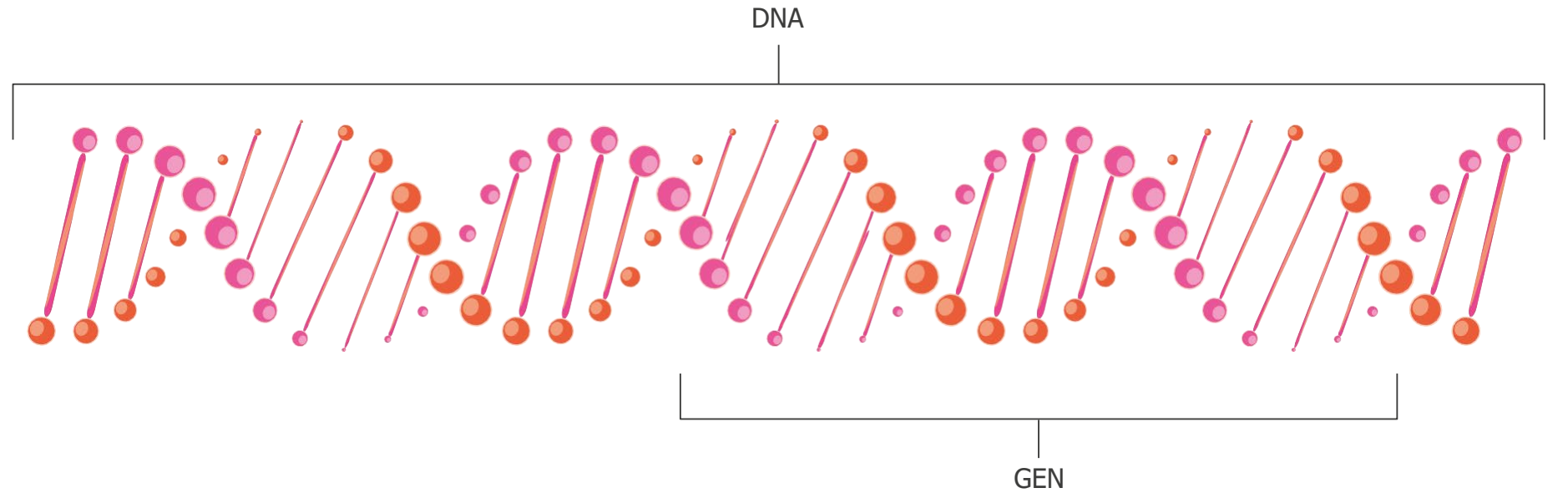
- Kromozomlarda bulunan genler, bize benzersiz özelliklerimizi kazandıran proteinlerin üretilmesi için vücuda talimatların sağlanmasından sorumludur
- DNA, genetik talimatlar için kullanılan dil gibidir

Muhtemelen genler hakkında daha önce bir şeyler duymuşsunuzdur. Ancak genler, saçınızın ya da gözlerinizin rengini belirlemekten çok daha fazlasını yapar. Genler vücutta nasıl işlev gösterir?

## GENLER DNA'NIN BÖLÜMLERİDİR

Genlerin temel görevi, **proteinlerin** üretilmesi için talimatlar sağlamaktır. Proteinler vücudun yapı taşlarıdır ve doku onarımı ve kanın pıhtılaşmasına yardımcı olmak gibi önemli işlevleri vardır.

**DNA'yı genetik** talimatlarınız için kullanılan dil olarak düşünün. DNA, **nükleotid bazları** adı verilen ve bir kelimenin harfleri gibi olan bileşenlerden oluşur. Normal işlev gösteren bir protein üretmek için, nükleotid bazlarının sırasına göre kodlanmış doğru talimatlara sahip olmanız gerekir.



## PEKİ GENLERİMİZ NEREDEDİR?

DNA'mız, bilinen yüzlerce ila binlerce geni içeren **kromozomlarda** paketlenmiş halde bulunmaktadır. Kromozomlar, vücudunuzu oluşturan **hücrelerin** yönetim merkezi olarak görev yapan bir yapı olan **nükleusun** derinliklerinde bulunmaktadır.

# Genetik hastalıkların nedenleri nelerdir?

İnsan genomunda yaklaşık 20.000 gen bulunduğunu biliyor muydunuz? Sadece bir gende meydana gelen bir **mutasyon** veya kalıcı varyasyon, protein için hatalı bir talimat verilmesine yol açabilir ve genetik bir hastalıkla sonuçlanabilir. Genetik bir hastalığa neyin sebep olduğunun bilinmesi, bu hastalıkların nasıl tedavi edilmesi gerektiğini anlamaya yönelik ilk adımdır.

## GENETİK HASTALIKLAR MUTASYONLARIN BİR SONUCUDUR

**Hemofili** gibi genetik hastalıklar, bir genin genetik talimatındaki mutasyonların veya varyasyonların sonucu olarak ortaya çıkar. Bu mutasyonlar çoğunlukla biyolojik ebeveynlerden kalıtım yoluyla aktararak geçmektedir ancak bazen kendiliğinden de ortaya çıkabilir.

Hemofili A veya B hastalarında, meydana gelen mutasyon, sırasıyla **faktör VIII** veya **faktör IX** adı verilen proteinleri etkiler. Bu proteinler kanın pıhtılaşmasında kritik öneme sahiptir.

Faktör VIII geni X kromozomunda bulunduğu için, hemofili A erkeklerde daha yaygın olarak görülür. Erkeklerde sadece bir X kromozomu vardır ve bu nedenle mutasyona uğramış genin bir kopyası hemofilinin ortaya çıkması için yeterlidir.

Kadınlarda ise iki X kromozomu bulunur. Kadınlarda sadece bir X kromozomunun etkilenmiş olması durumunda genellikle hemofili belirtisi görülmez ancak mutasyona uğramış geni çocuklarına aktarabilecekleri için "taşıyıcı" konumundadırlar.

## MUTASYONLAR GENETİK TALİMATLARINIZI ETKİLEYEBİLİR

Eksik veya yanlış harfler kullanıldığında bir kelimenin okunaksız hale gelmesi gibi, bir mutasyon da; bir genetik talimatın eksik veya yanlış hale gelmesine neden olabilir. Bu durum bir proteinin doğru şekilde işlev göstermemesine veya bazı durumlarda proteinin hiç üretilmemesine neden olabilir.

## ÖNEMLİ BİLGİLER

- Hemofili A ve B, Huntington hastalığı ve kistik fibroz gibi genetik hastalıklar tek gen mutasyonlarının bir sonucu olarak ortaya çıkmaktadır.

# Genetik hastalıkların nedenleri nelerdir?

ÜÇ TİP GENETİK HASTALIK VARDIR

Hastalık	Nedeni	Örnekler
Monogenik hastalık	Tek bir gende mutasyon	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kistik fibroz</li><li>• Hemofili</li><li>• Huntington hastalığı</li></ul>
Multifaktöriyel kalıtmıli hastalıklar (çok genli hastalıklar)	Birden fazla küçük genetik mutasyon	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kalp hastalığı</li><li>• Diyabet</li></ul>
Kromozom bozuklukları	Kromozomların sayısında veya yapısında meydana gelen değişiklikler	<ul style="list-style-type: none"><li>• Down sendromu</li></ul>

# Gen tedavisi nedir?

Basitçe ifade etmek gerekirse, gen tedavisi, karışık talimatlar nedeniyle düzgün işlev göstermeyen bir makineyi, doğru bir talimat dizisi yükleyerek onarmaya çalışır.

## GEN TEDAVİSİ KAVRAMLARI

Gen tedavisinde genler, genetik mutasyonların neden olduğu hastalıkları tedavi etmek veya önlemek için kullanılır. Gen tedavisi 50 yılı aşkın bir süredir araştırılmaktadır. Belirli genetik hastalıkları olan kişilere ve onları destekleyen ve onların bakımını sağlayan kişilere yepyeni bir tedavi seçeneği sunma potansiyeline sahiptir.

## ARAŞTIRILMAKTA OLAN GEN TEDAVİSİ YÖNTEMLERİ

Gen tedavisine yönelik birkaç farklı yaklaşım araştırılmaktadır. Gen tedavisi, mutasyona uğramış bir genin onarılmasına veya değiştirilmesine çalışılmasını, soruna neden olan mutasyona uğramış bir genin etkisiz hale getirilmesini veya vücudun etkilenen proteini üretmesine yardımcı olmak için genin işlevsel bir kopyasının vücuda verilmesini içerebilir.

Gen tedavisinde gelecekte yapılması planlanan, mevcut ve geçmişte yapılan araştırmaları incelemek için [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) adresini ziyaret ediniz.

Bir kelimenin açıklamasına mı ihtiyacınız var? **Kalın yazı tipi** kullanılarak yazılan terimler 14–15. sayfalardaki terimler sözlüğünde verilmektedir.

## ÖNEMLİ BİLGİLER

- Gen tedavisinde, genetik mutasyonların neden olduğu hastalıkları tedavi etmek veya önlemek için genler kullanılmaktadır

# Gen tedavisi nedir?

## GEN TEDAVİSİNE YÖNELİK ÜÇ YAKLAŞIM ARAŞTIRILMAKTADIR

### Gen transferi

- İşlevsel bir gen, mutasyona uğramış genin yerine işlev göstermesi amacıyla bir hücreye yerleştirilir

### Ex vivo gen tedavisi

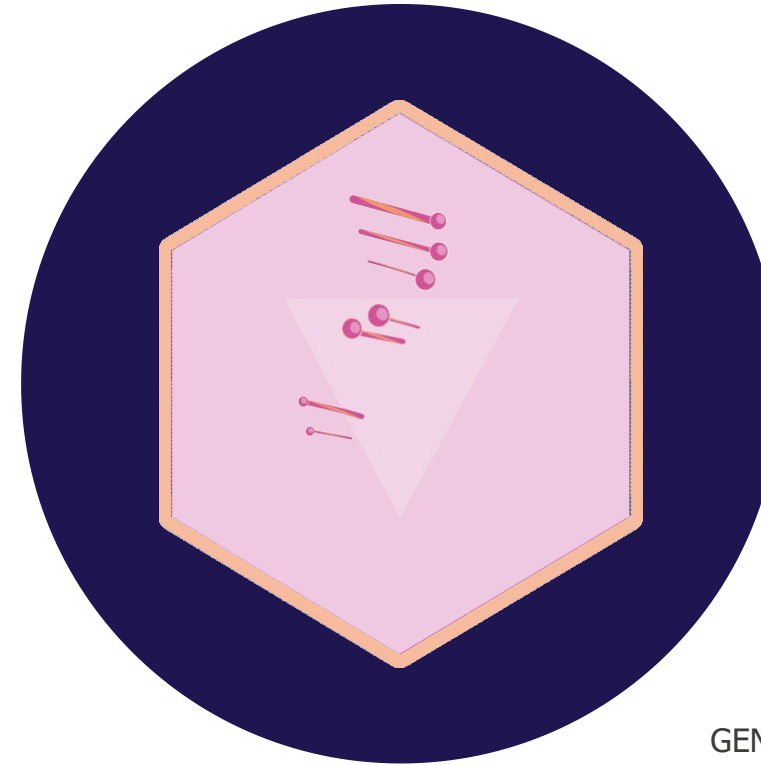
- Etkilenen hücreler vücuttan çıkarılır ve işlevsel genetik materyal laboratuvar koşullarında bu hücrelere yerleştirilir. Bu hücreler daha sonra hastanın vücuduna yeniden verilir.

### Gen düzenleme

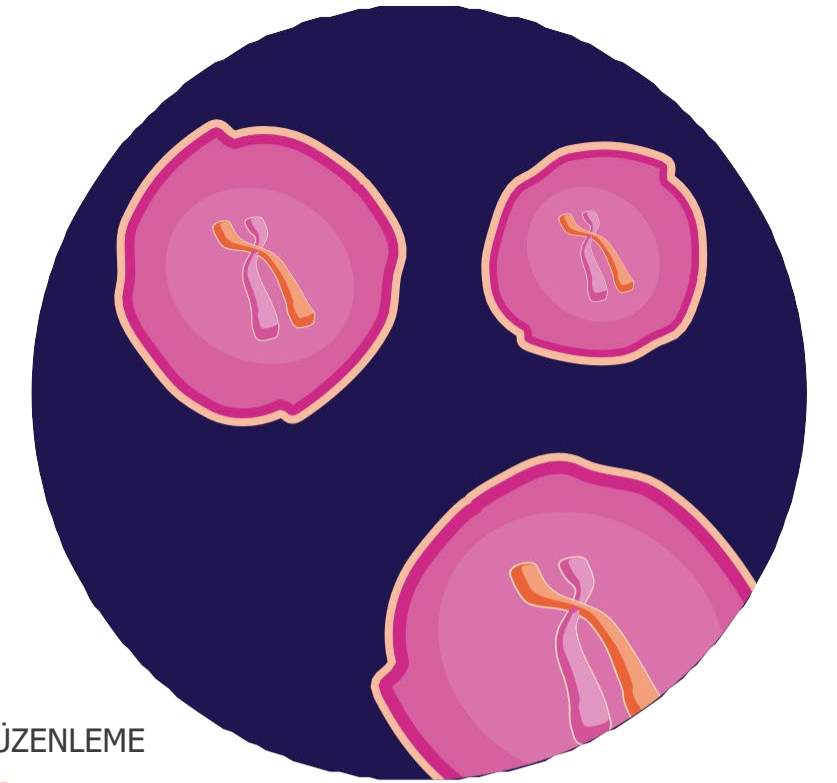
- Orijinal DNA'da değişiklikler yapılarak, mutasyona uğramış gen onarılabilir veya mutasyona uğramış genin yerini almak üzere belirli bir bölgeye yeni DNA eklenebilir

Bu yaklaşımların hiçbirinde, orijinal genetik materyal vücut hücrelerinin tamamında değiştirilmez ve mutasyona uğramış gen yine de hastalıktan etkilenen kişinin çocuklarına kalıtsal olarak aktarılabilir.

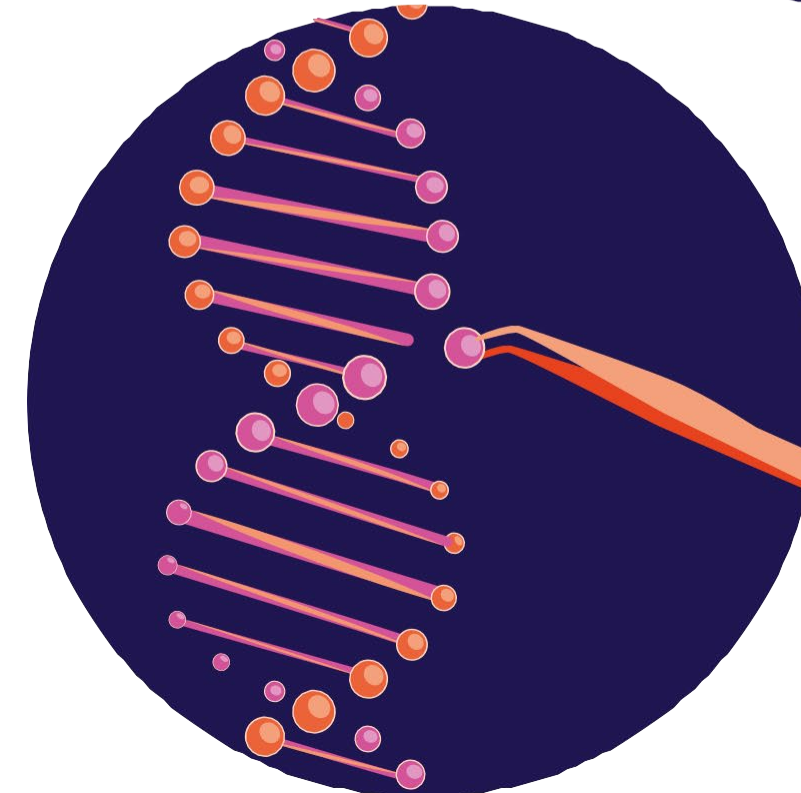
GEN TRANSFERİ



EX VIVO GEN TEDAVİSİ



GEN DÜZENLEME



Gen tedavisinde gelecekte yapılması planlanan, mevcut ve geçmişte yapılan araştırmaları incelemek için [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) adresini ziyaret ediniz.

Bir kelimenin açıklamasına mı ihtiyacınız var? Kalın yazı tipi kullanılarak yazılan terimler 14–15. sayfalardaki terimler sözlüğünde ver almaktadır.



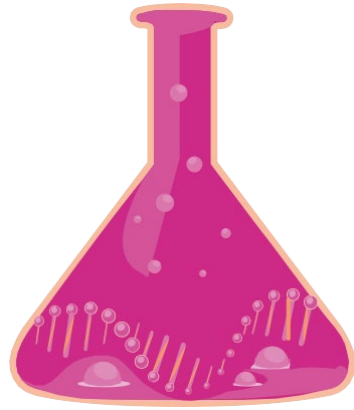
# Gen tedavisi nasıl uygulanır ve gen tedavisinin hedefleri nelerdir?

Bu bir sihir değil, yalnızca bilimdeki ilerleme... Gen tedavisi, tarih boyunca genetik hastalıkları yönetmek için kullandığımız yöntemlere oldukça farklı bir yaklaşım getirme potansiyeline sahiptir. Birçok gen tedavisi araştırma aşamasında olup bazıları hemofili A veya B dışındaki hastalıklar için kullanılmak üzere onaylanmıştır.

Örneğin, gen transferine bir göz atalım... Hemofili A ve B'de gen transferi, vücuda ihtiyaç duyulan proteini üretmesi için talimat verebilecek işlevsel genleri vücuda yerleştirme yöntemi olarak halihazırda araştırılmaktadır. Bunu, makinenin ürettiği ürünü değiştirmek yerine, talimatların hatalı bir kopyasını düzeltilmiş bir kopyasıyla değiştirerek bir makineyi yeniden programlamak gibi düşünün.

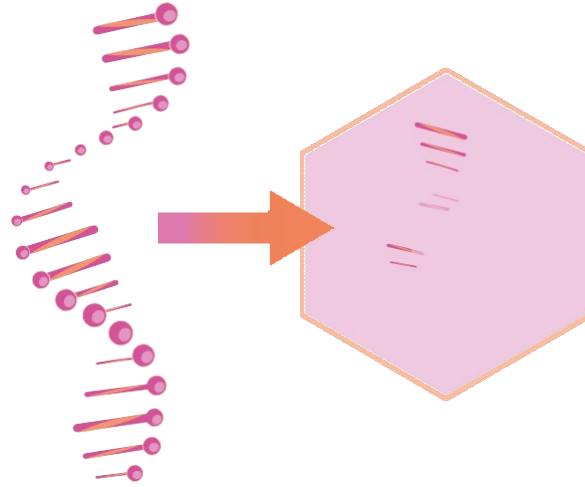
**Gen tedavisi nasıl uygulanır ve gen tedavisinin hedefleri nelerdir?**

# Gen tedavisi nasıl uygulanır ve gen tedavisinin hedefleri nelerdir?



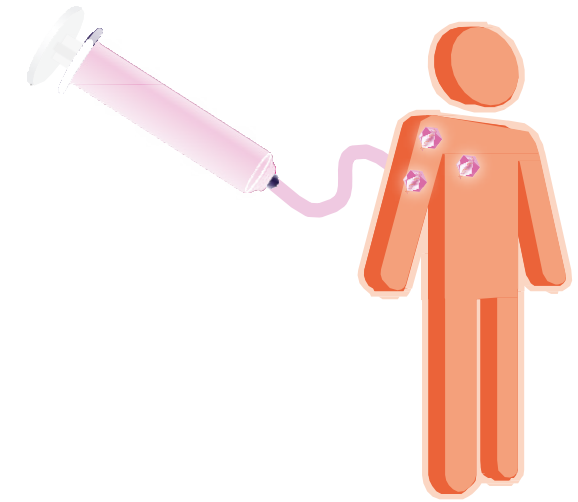
## İŞLEVSEL BİR GENİN OLUŞTURULMASI

Mutasyona uğramış genin işlevsel bir kopyası laboratuvar koşullarında oluşturulur.



## TAŞIYICI BİR ARACIN GELİŞTİRİLMESİ

İşlevsel genin vücuda yerleştirilmesini sağlamak için, **nötralize edilmiş bir virüsten** taşıyıcı bir araç oluşturulur. Gen transferinde kullanılan virüsler arasında **adenovirüsler, adeno-ilişkili virüsler (AAV)** ve **lentivirüsler** bulunmaktadır.



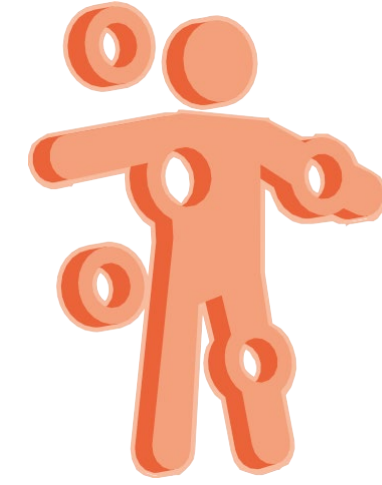
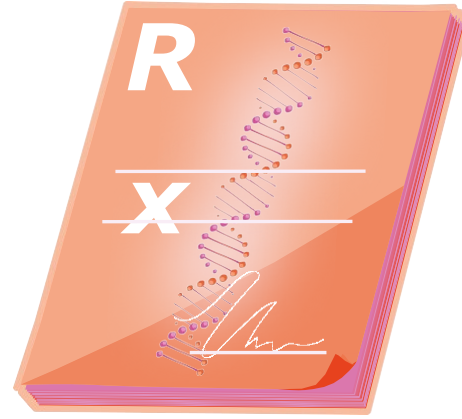
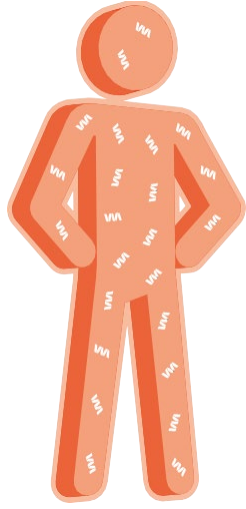
## FONKSİYONEL GENİN VERİLMESİ

İşlevsel gen taşıyıcı aracın içine yerleştirildikten sonra buna terapötik **vektör** adı verilir. Terapötik vektör, fonksiyonel geni tercih edilen bir dokuya doğru yönlendirecek şekilde tasarlanır. Hemofilinin söz konusu olduğu durumlarda, bu doku karaciğerdir. Çok sayıda terapötik vektör intravenöz infüzyon yoluyla uygulanır.

## ÖNEMLİ BİLGİLER

- Gen transferinde, vücuda ihtiyaç duyulan proteini üretmesi için talimat verebilecek işlevsel bir genin yerleştirilmesi amaçlanır.

Söz konusu riski ve bazı insanlar için gen tedavisinin devam eden tedavi ihtiyacını ve kronik hastalığın yüklerini azaltıp azaltmayacağını veya ortadan kaldırıp kaldıramayacağını belirlemek için yapılan klinik araştırmalar devam etmektedir. Bu araştırmalarda aynı zamanda gen tedavisinin etki süresi de dahil olmak üzere henüz belirlenmemiş olan uzun dönemdeki etkileri de incelenmektedir.



### PROTEİNLERİN ÜRETİLMESİ

Yeni genin vücuda yerleştirildikten sonraki amacı, kusurlu genin yerine işlev göstermek ve vücudun ihtiyaç duyduğu proteini üretmesi için talimatlar sağlamaktır.

Örneğin, hemofili A veya B'de amaç, sırasıyla faktör VIII veya faktör IX genini değiştirmektir, böylece vücut doğal pıhtılaşma sürecini yeniden oluşturmak üzere bu faktörleri kendi kendine üretebilir.

### POTANSİYEL OLARAK TEDAVİ İHTİYACININ AZALTILMASI

Gen tedavisinin halihazırda mevcut olan ilaç tedavilerine duyulan güveni azaltıp azaltmayacağını belirlemek için yürütülen araştırmalar devam etmektedir.

### POTANSİYEL OLARAK SEMPTOMLARIN ORTADAN KALDIRILMASI VEYA AZALTILMASI

Devam eden çalışmalarda, rutin tedavi ihtiyacının azaltılmasının bir hastalığın fiziksel, zihinsel ve duygusal yükünü azaltıp azaltmayacağı da belirlenmektedir. Gen tedavisi önceden mevcut olan hasarın giderilmesini sağlamasa da, mevcut herhangi bir hasarın progresyonunu (ilerlemesini) yavaşlatabilir.

# Gen tedavisinin riskleri nelerdir?

Birçok gen tedavisi türü, en azından başlangıç aşamasında, sadece erişkinlerde araştırılmaktadır ve bazı gen tedavileri belirli **antikorları** veya önceden mevcut diğer hastalıkları bulunan hastalarda etkili olmayacaktır. Gen tedavisinin ayrıca riskleri de vardır. Gen tedavisinin potansiyel risklerini belirlemek için birçok gruptan insan üzerinde devam eden klinik araştırmalar yürütülmektedir.

## GÜVENLİLİK EN ÖNEMLİ ÖNCELİKTİR

Hasta güvenliği en önemli önceliklidir ve gen tedavisinin geliştirme sürecinde birçok güvenlik önlemi alınmaktadır. Klinik araştırmalar, Amerika Birleşik Devletleri'nde Gıda ve İlaç Dairesi ve Ulusal Sağlık Enstitüleri gibi yetkili kurumlar tarafından yakından izlenmektedir. Devam eden klinik çalışmalarda ve araştırmalarda gen tedavisiyle ilişkili bazı riskler belirlenmiş olup daha ileri düzeyde araştırma ve daha fazla deneyimle şu anda bilinmeyen ek riskler ortaya çıkabilir.

## ÖNEMLİ BİLGİLER

- Her tedavi gibi, gen tedavisinin de riskleri olabilir. Gen tedavisinin uzun dönemdeki etkilerinin de araştırılmakta olduğunun ve henüz belirlenmediğinin unutulmaması önemlidir.

## POTANSİYEL RİSKLER

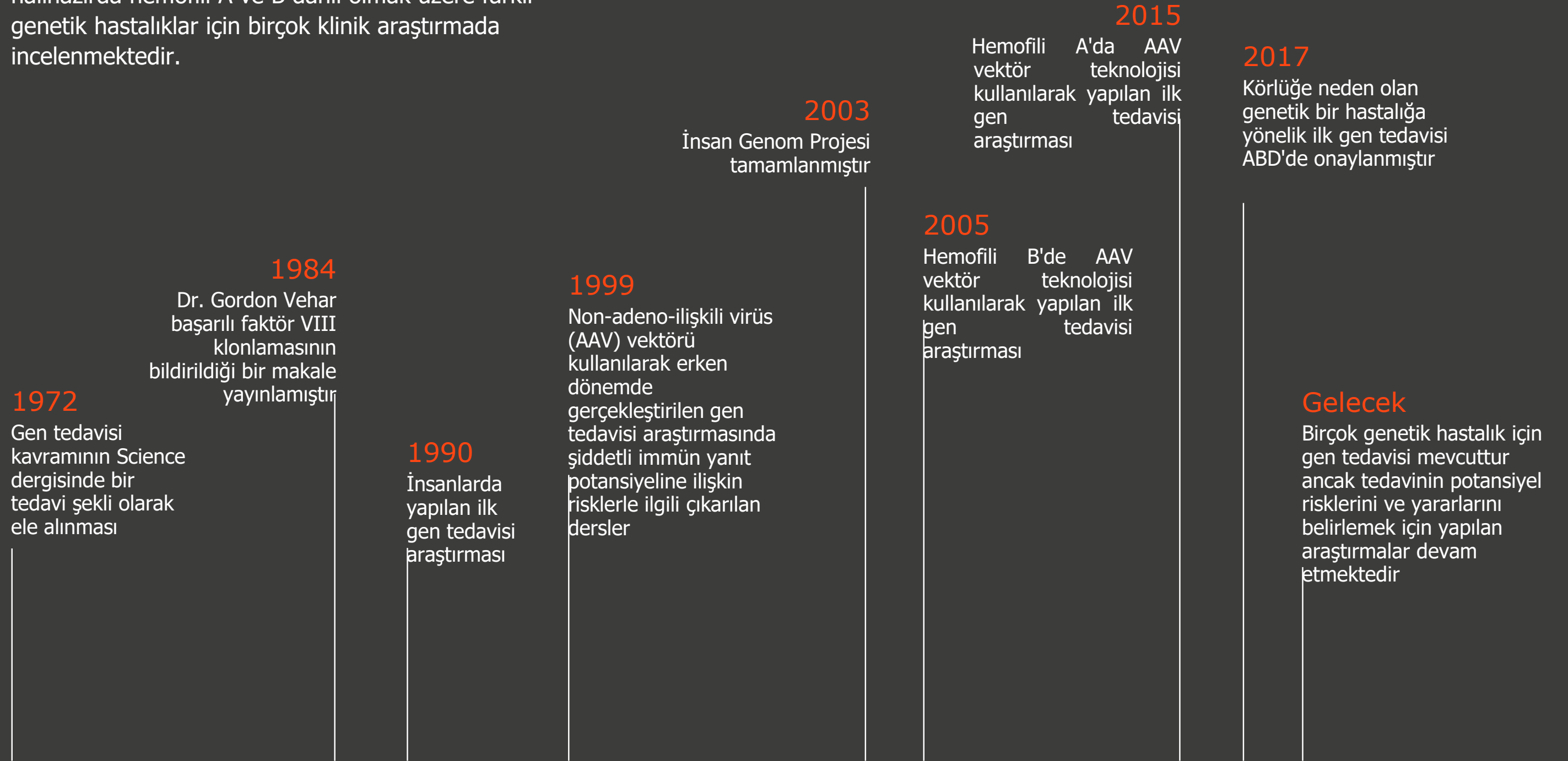
Yeni genetik materyali uygulamak için bir adeno-ilişkili virüs (AAV) vektörünün kullanıldığı gen transferinin bazı riskleri olabilir:

- Vücudun immün sistemi terapötik vektörü istilacı olarak algılayabilir ve bu da enflamasyona ve diğer ciddi risklere yol açabilir.
- Bir immün reaksiyon ayrıca gen tedavisinin daha az etkili olmasına veya hiç etkili olmamasına neden olabilir. Bu nedenle, olası gen tedavisi hastaları, belirli bir virüse karşı gelişen antikorlarının olup olmadığını belirlemek için tanı amaçlı bir kan testine tabi tutulmaktadır.
- Terapötik vektör, hedeflenmeyen diğer hücreleri etkileyerek potansiyel olarak hasara veya ek hastalıklara ya da rahatsızlıklara neden olabilir.
- Vektör partikülleri alıcının vücudundan dışarı, idrar, tükürük ve salgılanan diğer vücut sıvıları (**vektör bulaşması** olarak adlandırılır) yoluyla salınabilir ve tedavi uygulanmamış bireylere aktarılabilir. Klinik araştırmalarda halihazırda bu olasılık ve tıbbi anlamlılığı değerlendirilmektedir.
- Gen tedavisinin hedeflenen organ veya dokuların sağlığı üzerinde olumsuz bir etkisi olup olmayacağı uzun süreli çalışmalarla değerlendirilmektedir.
- Gen tedavisi, ilgili proteinin çok yüksek miktarda üretilmesine neden olabilir. Bu aşırı üretimin veya aşırı ekspresyonun etkisi, oluşturulan proteinin türüne bağlı olarak değişiklik gösterebilir.
- Bazı hastalarda gen tedavisi tamamen başarısız olabilir ve gen tedavisinin etkilerinin ne kadar süreceği henüz belli değildir.

# Gen tedavisi zaman çizelgesi

## 50+ YILLIK ARAŞTIRMA

Gen tedavisi, 50 yılı aşkın bir süredir potansiyel bir tedavi yaklaşımı olarak araştırılmaktadır. Geçtiğimiz on yıllık dönemde, ABD Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) ve Avrupa İlaç Kurumu (EMA) genetik hastalıklar için gen tedavilerini onaylamıştır. Gen tedavisi halihazırda hemofili A ve B dahil olmak üzere farklı genetik hastalıklar için birçok klinik araştırmada incelenmektedir.



# Terimler sözlüğü

**Adeno ilişkili virüs (AAV)** - Bir konak hücrenin nükleusuna giren ancak replikasyon geçirebilmeleri için bir adenovirüs veya herpesvirüs ile eş zamanlı enfeksiyona (koenfeksiyon) bağımlı olan birkaç virüsten herhangi biridir. Bu virüsler, birçok konağı enfekte eder ancak hastalığa neden olmazlar ve gen tedavisinde genlerin hücrelere yerleştirilmesi için kullanılan vektörler olarak araştırılmaktadır.

**Adenovirüs** - Hafif ila şiddetli hastalığa neden olmakla birlikte ciddi hastalıklar daha az yaygın olarak görülür.

Yaygın olarak görülen semptomlar arasında soğuk algınlığı, boğaz ağrısı, bronşit, pnömoni, diyare, konjonktivit (pembe göz) ve ateş yer almaktadır. Adenovirüsler genellikle enfekte bir kişiden diğerlerine yakın kişisel temas, öksürme ve hapşırma ve üzerinde adenovirüs bulunan bir nesneye veya yüzeye dokunma ve ardından ellerin yıkanmadan önce ağza, buruna ya da gözlere dokunma yoluyla bulaşır.

**Antikor** - Vücut tarafından tanınmayan bir maddeye (antijen) yanıt olarak oluşturulan bir kan proteindir. Antikorlar daha sonra belirli antijenlere bağlanarak bu antijenlerin yok edilmelerine yardımcı olur. Bazı antikorlar antijenleri doğrudan yok eder; bazıları ise beyaz kan hücrelerinin söz konusu antijeni yok etmesini kolaylaştırır.

**Hücre** - Canlı organizmaların temel, yapısal ve fonksiyonel birimidir. Biyolojide hücre, kendi başına yaşamını sürdürebilen en küçük birim olarak tanımlanır. Tüm canlı organizmalar ve vücut dokuları hücrelerden oluşur. Bir hücre üç ana bölümden oluşur: hücre membranı, nükleus ve sitoplazma

**Kromozom** - Hayvan hücrelerinde bulunan ve genetik bilginin aktarılmasını sağlayan doğrusal bir DNA zinciri içeren yapıdır. İnsanlarda normal koşullarda her hücrede 46 kromozom (23 çift) bulunur. Erkeklerde ve kadınlarda, bu kromozom çiftlerinin 22 tanesi aynı görünüme sahiptir. Cinsiyet kromozomları olarak da adlandırılan 23. kromozom çifti ise erkekler ve kadınlar arasında farklılık gösterir: kadınlarda X kromozomunun iki kopyası bulunurken, erkeklerde bir adet X ve bir adet Y kromozomu bulunur.

**Kistik fibroz** - Nefes alma yeteneğini sınırlayan progresif, persistan (inatçı) akciğer enfeksiyonlarına neden olan genetik bir hastalıktır. Genetik olarak, bir kişide kistik fibroz hastalığının ortaya çıkması için o kişiye kistik fibroz transmembran iletkenlik düzenleyici (*CFTR*) geninin mutasyon barındıran iki kopyasının da (her ebeveyninden bir kopya) kalıtsal olarak aktarılması gerekir.

**DNA (deoksiribonükleik asit)** - İnsanlarda ve neredeyse tüm diğer organizmalarda bulunan, kalıtımla aktarılan özelliklerin moleküler temelidir. Bir insanın vücudunda bulunan neredeyse her hücre bir miktar DNA içerir. DNA, bir kelimenin harfleri gibi düşünebileceğimiz nükleotid bazlarından oluşur. Gen yapısından sorumlu dört nükleotid bazı vardır: adenin (A), guanin (G), sitozin (C) ve timin (T). Bu nükleotidler, A ile T ve C ile G ile çift oluşturacak şekilde birbirleriyle eşleşir.

**Down sendromu** - Anormal hücre bölünmesinin 21. kromozomun fazladan tam veya kısmi bir kopyasının oluşmasıyla sonuçlandığı zaman ortaya çıkan genetik bir bozukluktur. Down sendromu yaşam boyu süren zihinsel engelliliğe ve gelişimsel gecikmelere neden olur. Çocuklarda en yaygın olarak görülen genetik kromozom bozukluğu ve öğrenme güçlüğü nedenidir.

**Ex vivo** - Latince "canlı dışında" anlamı taşıyan *ex vivo*, bir organizmanın dışındaki koşullarda gerçekleşen herhangi bir olay/durum anlamına gelir. Bilimsel olarak *ex vivo*, doğal koşulların minimum düzeyde değiştirilmesiyle bir organizmadan alınan doku üzerinde harici bir ortamda yapılan deney veya ölçümleri ifade eder.

**Faktör VIII** - Faktör VIII geni, koagülasyon faktörü VIII adı verilen bir proteinin oluşturulması için talimatlar sağlar. Koagülasyon faktörleri stabil kan pıhtılarının oluşması için gereklidir. Hemofili A hastalarında faktör VIII yoktur veya inaktiftir.

**Faktör IX** - Faktör IX geni, koagülasyon faktörü IX adı verilen bir proteinin oluşturulması için talimatlar sağlar. Koagülasyon faktörleri kan pıhtılarının oluşması için gereklidir. Hemofili B hastalarında faktör IX yoktur veya inaktiftir.

# Terimler sözlüğü

**Gen** - Genellikle bir kromozomda bulunan ve bir veya daha fazla özelliğin ebeveynden çocuğa aktarılmasını ve ekspresyonunu kontrol eden işlevsel kalıtım birimi olan bir DNA molekülü parçasıdır.

**Genetik** - Genleri ve kalıtımlarını inceleyen bilim dalıdır. Ayrıca, organizmaların kalıtımı ve çeşitliliği ile ilgilenen bir biyoloji branşıdır.

**Genom** - Bir organizmanın genetik materyalinin tamamıdır. Organizmanın işlevlerini yerine getirebilmesi için gereken tüm talimatları içerir. İnsanlarda, nükleusu olan her hücre tüm genomun bir kopyasını içerir.

**Hemofili** - Kanın pıhtılaşma sürecini yavaşlatan bir kanama bozukluğudur. Hemofili hastaları hem kendiliğinden gerçekleşen hem bir yaralanma sonrasında uzun süreli kanama yaşarlar. Eklemlerde, kaslarda, beyinde veya diğer iç organlarda kanamadan kaynaklanan ciddi komplikasyonlar ortaya çıkabilir. Bu hastalığın başlıca türleri hemofili A (faktör VIII eksikliği) ve hemofili B'dir (faktör IX eksikliği).

**Huntington hastalığı** - Beyindeki sinir hücrelerinin ilerleyici (progresif) bir şekilde parçalanmasına (dejenerasyonuna) neden olan kalıtsal bir hastalıktır. Huntington hastalığı bireyin işlevsel kabiliyetleri üzerinde geniş bir etkiye sahiptir ve genellikle hareket bozuklukları, düşünme (bilişsel) bozuklukları ve psikiyatrik bozukluklar ile sonuçlanır.

**Lentivirüs** - Hem insanlarda hem de hayvanlarda tipik olarak kronik, ilerleyici ve genellikle ölümcül hastalıklarla sonuçlanan inatçı enfeksiyonlara neden olan bir retrovirüstür. İnsanlarda, insan immün yetmezlik virüsü (HIV) en iyi bilinen lentivirüs olabilir.

**Monogenik hastalıklar** - Hemofili gibi monogenik hastalıklar tek bir genin düzgün işlev göstermemesinden kaynaklanır. Söz konusu işlev bozukluğunun nedeni, ebeveynlerden kalıtım yoluyla aktarılan kromozomlardan birinde veya her ikisinde de mevcut olabilir.

**Mutasyon** - Bir genin yapısında meydana gelen, gelecekteki kuşaklara aktarılabilen bir değişikliktir; aynı zamanda inatçı varyant olarak da adlandırılır.

**Nötralize edilmiş virüs** - Nötralize edilmiş bir virüs, içindeki viral materyalin, vektör adı verilen boş bir protein kılıf geriye kalacak şekilde laboratuvar koşullarında çıkarılmasıyla oluşturulur.

**Nükleotit baz** - DNA ve ribonükleik asidin (RNA) yapı taşı olan organik bir moleküldür.

**Nükleus (Çekirdek)** - Bir hücrenin kromozomları içeren bölümüdür. Nükleus, etrafını saran bir membrana sahiptir ve kromozomlardaki DNA'dan RNA'nın üretildiği yerdir.

**Protein** - Çeşitli biyolojik işlevleri yerine getirmek üzere bir araya getirilmiş bir grup amino asittir. Örnekler arasında enzimler, hormonlar ve antikorlar verilmektedir.

**Vektör** - Vektör, gen tedavisinde kullanılan işlevsel bir genin bir hücreye aktarılmasını sağlayan bir araçtır. Bir vektör, virüs kaynaklı olabilir veya olmayabilir. Bu durum klinik araştırmalarda incelenmektedir.

**Vektör bulaşması**- Vektörün/genetik materyallerin hastanın salgıları ve/veya atıkları yoluyla yayılmasıdır. Saçılma ilişkin değerlendirme, üçüncü taraflara aktarımla ilgili potansiyel riski ve çevre için söz konusu olan olası riski anlamak için kullanılabilir.

Çalışmalarımızı farklılık yaratacak şekilde gerçekleştirmenin bir parçası da geri bildirimlerinizi almaktır: neleri doğru yapıyoruz, neleri daha iyi yapabiliriz, gelecekte neleri görmek istersiniz... bunların hepsine önem veriyoruz. Çalışmalarımız hakkında geri bildirimlerinizi iletmek için [haemdifferently@bmrn.com](mailto:haemdifferently@bmrn.com) adresinden bizimle iletişime geçeceğinizi umuyoruz. Güncel bilgileri edinmek amacıyla kaydolmak için lütfen [HaemDifferently.eu](http://HaemDifferently.eu) adresini ziyaret ediniz.

Bu kitabın içeriği yalnızca eğitim amacına yönelik olarak hazırlanmıştır. Bu materyalde sunulan içerik yönlendirici nitelikte değildir ve uzman bir sağlık mesleği mensubunun danışmanlığı yerine kullanılmamalıdır. Gen tedavisiyle ilgili bilgiler genel bir özet olarak sunulmuş olup kapsamlı değildir.





BIOMARIN®

© 2024 BioMarin International Limited.  
Tüm Hakları Saklıdır. MMRCI-HEM-00090 Nisan 2024