

Kendi doğumundan 9 ay önce, "Brittany Nicole Abshire", ileriki yaşamında karşılaşılabileceği belki de en önemli sınavda "başarılı" olduğunu kanıtlamış oldu! Brittany'nin dünyaya gelmesine neden olan "embriyo"nun,

bölünen ilk hücrelerinin, Brittany'nin ailesi için kabus haline gelen ve ölümcül bir genetik hastalık olan "Tay-Sachs" hastalığını taşımadığı bulunmuştu ve genetik uzmanları bu bilgiyi, Brittany henüz dünyaya gelmeden, hatta embriyo daha rahim içine yerleşmeden önce elde etmişlerdi. Müjdeli haber aileye verildi ve "embriyo Brittany", annesinin rahmine yerleştirilerek, 9 aylık uzun yolculuğuna koyuldu. 1989 yılında çocuklarından birini Tay-Sachs hastalığından yitiren Brittany'nin anne ve babası ne yazık ki, bu hastalığın genleri açısından taşıyıcı durumda idiler. Bu ise bundan sonra doğacak her çocukta aynı hastalığın tekrarlama riskinin olması demekti. Bu noktada Abshire ailesi önemli bir karar aldı: Aynı genetik hastalığın bulunmayacağına dair tıbbi güvence verilmezse yeniden çocuk sahibi olmayı dü-



şünmeyeceklerdi. Bu durumda genetik testler bayan Abshire'a ya gebelik döneminde (prenatal tanı) ya da bay ve bayan Abshire'ın döl hücrelerinden oluşan "embriyo" üzerinde, embriyo rahimde döllenen (preim-

plantasyon genetiği) gerçekleştirilecekti. 1993 yılında Gary D. Hodgen ve Eastern Virginia Tıp Fakültesi Jones Enstitüsü Üreme Merkezi Uzmanları, Abshire çiftinden sperm ve ovumları topladılar ve laboratuvar koşullarında 7 yumurtada döllenne sağladılar. Pre-embriyo adı verilen bu dölllenmiş yumurtalar 3 gün sonra, 8 hücreli döneme eriştiğinde, Hodgen'in ekibi, her bir "pre-embriyo"dan tek bir hücre elde ederek bunun DNA'sını, Tay-Sachs hastalığı açısından incelemeye aldı. Test 7 pre-embriyonun dördünde başarı ile uygulandı. Yumurtalardan birinde hastalık saptanmıştı, diğer üçü ise taşıyıcı bile değildi. Bu üç sağlıklı embriyo bayan Abshire'ın rahmine nakledildi ve bunlardan biri "Brittany"i oluşturdu. Brittany Ocak 1994'de sağlıklı bir bebek olarak dünyaya geldi.

Embriyodan ilk İzlenimler Prenatal Tanı

Gönül Oğur
GATA Tıbbi Genetik Bilim Dalı

GENETİK HASTALIKLAR ya da daha geniş anlamda genetik özellikler, nesilden nesile aktarılabilen, kimi zaman ise soyağacı içinde ailenin tek bir üyesini ilgilendiren özelliklerdir. Bebeklerin yaklaşık %4'ü genetik bir nedenle oluşan bozukluklar (anomali) ile doğar. İleriki yaşlarda ortaya çıkan sorunlarla bu oran %8-15'lere ulaşmaktadır. Bugün çocuk hastalıkları merkezlerine başvuran hastaların yaklaşık %30'u genetik bir hastalık nedeni ile incelemeye alınmaktadır.

Genetik hastalıkların bir kısmı ciddi zihinsel ve bedensel özörlere yol açtığından, kişiler, aileler ve tüm toplum için önemli sosyal ve ekonomik sorunlar getirmektedir. Gelişmiş ölkelerde, yenidoğan ölümleri

ri içinde, doğuştan bedensel ve zihinsel özörlere ilk sırayı alır. Ölkemizde akraba evliliğine çok rastlanması, kimi genetik hastalıkların görülme sıklığının gelişmiş ölkelere oranla daha yüksek olmasına neden olmaktadır. Tüm bunlar, genetik hastalıkların ve genetik testlerin daha iyi tanınmasını gerektirmiştir.

Genetik testler, hastalık tanısı için kullanılan testler içinde doğruluk değeri en yüksek olan ve en hızlı

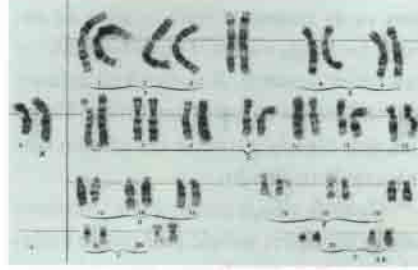


gelişen testlerdendir. Amerika Birleşik Devletleri Teknolojik Deneyim Ofisi'nin kayıtlarına göre, gelecek 10 yılda kullanılan genetik test sayısı bugünkünün 10 katı kadar artış gösterecektir. Halen her yıl binlerce bebeğe, anne karnında iken "amniyosentez" ya da "koryonik doku biyopsisi" adı verilen teknikler aracılığı ile pek çok genetik test uygulanmaktadır. Genetik testler tek bir teknolojiyle gerçekleştirilmez. Daha çok, hücrelerde varolan genlerin aktivitesi, varlığı ya da yokluğunu ortaya koyan bir dizi testi içerir. Genetik testlerle ilgili yaklaşımların önemli bir basamağını "kromozomların incelenmesi, diğer deyişle sitogenetik" oluşturmaktadır.

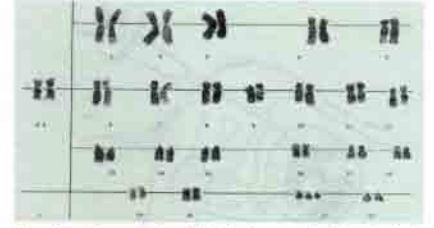
Moleküler düzeyde kromozomlar deoksiribonükleik asit (DNA) adı verilen şeker, fosfat ve baz kompleksinden oluşur. 23 çift kromozom içerisinde 6×10^9 baz çifti mevcuttur. Bugünkü verilerin temelinde DNA yapısında yaklaşık 100 000 gen olduğu düşünülmektedir. Hücrelerin büyüme, gelişme ve farklılaşması ve tüm metabolik aktiviteleri, genlerin kontrolündedir.

Kromozomlar canlı hücrelerden elde edilerek ışık mikroskobu altında incelenebilirler. Mikroskop altında kromozomlar, sentromerde birleşmiş 2 kromatid yapısı yansıtırlar. Her bir kromatid, çift sarmallı DNA içermektedir. Sentromer, kromozomları kısa kol (p) ve uzun kol (q) olarak ikiye bölen bölgedir. Kromozomlar sentromer lokalizasyonlarına göre "metasentrik", "submetasentrik" ve "akrosentrik" olarak isimlendirilirler.

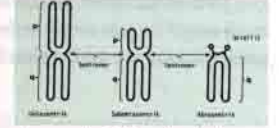
Kromozomların, DNA'nın ve genlerin yapıları, sayılarının bütünlüğü son derece önemlidir. Bu bütünlüğün bozulması "mutasyonları" simgeler ve insan oğlunda ciddi hastalıklara yol açabilir. Doğuştan bedensel ve zihinsel özürler, ailevi kas ve kan hastalıkları, kanser, şeker hastalığı, ailevi hipertansiyon gibi pek çok hastalığın kökeninde genomdaki bir bozukluk yatmaktadır.



İnsanda genetik bilgi (genom), hücre çekirdeğinde yer alan 46 kromozomda toplanmıştır. Kromozomlar "homolog" adı verilen çiftler halinde bulunurlar. Her biri anne ve babadan gelen bu 23 kromozom çiftinden biri, diğide XX erkekte XY olmak üzere "Cinsiyet Kromozomları"nı, kalan 22 çift ise erkek ve kadınlarda benzer yapılar gösteren "Otozomal Kromozomları" oluşturur. Döl hücreleri haploid sayıda ($n:23$), vücuttaki diğer hücreler ise (somatik hücreler) diploid sayıda ($2n:46$) kromozom içermektedirler. Normal bir dişinin kromozom yapısı 46, XX, erkeğinki ise 46, XY olarak belirlenir.



Normal insan kromozomları 46 adettir; kromozomlar "homolog" adı verilen çiftler halinde bulunurlar. Down sendromu, 21. kromozomun fazlalığı nedeni ile ortaya çıkmaktadır; hastaların 21. kromozomu 3 adettir ve toplam kromozom sayıları 47'dir.



Kromozomlar, DNA'nın, hücre bölünmesinin belirli bir fazında kondansasyonu sonucu ortaya çıkmaktadır. Sentromer, kromozomları "p" kısa kol ve "q" uzun kol olarak ikiye ayırır.

Kromozomlarda yapısal ya da sayısal olarak ortaya çıkan değişiklikler "kromozomal mutasyonlar" ya da "kromozom anomalileri" olarak tanımlanmaktadır. Cinsiyet kromozomları dışında, hemen tüm kromozomal anomalilerin %95'inden fazlası "anöploidi" şeklinde, yani kromozom sayısının fazlalığı veya kaybı olarak ortaya çıkarlar. Daha az oranda ise yapısal kromozomal bozukluklar görülebilir. Gebelikleri tekrarlayan düşükle sonlanan ailelerde, düşen "fetus" da kromozomal anormali oranı %60-70'dir. Zihinsel ve bedensel özürli çocukların %20-25'inde, ölü doğan bebeklerin ise %6'sında etken, yine kromozomal anomalilerdir. Tekrarlayan düşükleri olan eşlerde bu oran %5-7, çocukları olmayan ailelerde ise %2'dir.

Tüm yenidoğan bebeklerin 1/160'ı kromozomal bir anormali ile doğmaktadır. Down sendromu olarak bilinen mongol bebeklerin doğumuna neden olan hastalık, sayısal bir kromozom bozukluğudur. 46 yerine, toplam 47 adet kromozomu olan bu bebeklerde, 21. kromozom 3 adettir; oysa normal bir bedende kromozomlar çiftler halinde (2 adet) bulunur. Down sendromlu bebekler zihinsel ve bedensel açıdan sorunludurlar. Hastalığın or-

taya çıkma sıklığı, genel toplumda 1/700-800 olmakla birlikte, 35 yaşın üzerindeki gebeliklerde bu sıklık artar. 21. kromozom dışında, hemen tüm kromozomlarla ilgili sayı ve yapı bozuklukları oluşabilir.

Halen pek çok genetik hastalıkta, kromozom bozukluğu ya da gen değişikliği tanımlanmış durumdadır. Önceden belirlenmiş genetik bir riskin olduğu tüm gebeliklerde, prenatal tanı protokolü uygulanmalıdır. Prenatal tanı, genetik bir hastalık riskinin olması durumunda anne karnındaki bebeğe, gebelik dönemi içinde uygulanan küçük cerrahi girişimleri, genetik testleri ve genetik danışmayı içeren bir programdır.

Prenatal tanı alanındaki ilk gelişme, bebeğin anne karnındaki gelişiminin görüntülenmesini sağlayan "ultrasonografi" (US) yöntemi olmuştur. Fetal Ultrasonografi, gebelik sırasında fetusta pek çok bedensel kusurun görüntülenmesine olanak sağlayan bir yöntemdir. Halen pek çok ülkede, tüm gebeliklerde rutin olarak uygu-



Ultrasonografi, gebelikte anne karnındaki fetusun bedensel özürlerini tanıma olanağı sağlamaktadır. Şekilde ultrasonografi ile teşhit edilmiş bir genetik bedensel bozukluk (amfaloşel) izlenmektedir.



Amniyosentez, gebelik sırasında genetik testlerin gerçekleştirilmesi için, 15-16. gebelik haftasında uygulanır. İşlem, fetus hücrelerinin elde edilmesi amacıyla amniyotik kese içinden amniyotik sıvı alınması hedefler. Anestezide yapılmaz ve karın duvarı yoluyla uygulanan bir yaklaşımdır.

lanır. Prenatal ultrasonografik incelemeler, işitebileceğimizin ötesinde ses dalgaları aracılığı ile anne rahmindeki bebeğin görüntülenmesini amaçlar. Yaklaşım "sonar", "sken", "sonar-sken" ya da "ultrasound-sken" olarak da adlandırılır. Gebelikteki US ile ilgili ilk uygulamalar 1948'lerde yapılmış ve ilk fetus görüntüleri de aynı tarihlerde alınmıştır. Ultrasonografinin klinikte yaygın kullanımı ise 1970'lerde-dir. Fetal ultrasonografi, pek çok fetal anormali tanısına yardımcı olduğu gibi, prenatal tanı girişimlerinin uygulanmasına ve hatta fetal tedavilere de olanak sağlar. Günümüze dek, gebelik sırasında, teşhis amacı ile ultrasonografi uygulamasının fe-

tusa ya da anneye yönelik zararına ait anlamlı bir bulgu yoktur. Ultrasonografik incelemeler sırasında, X-ışınları kullanılmaz; test sadece ses dalgaları ile ilgilidir. Halen pek çok ülkede güvenilir bir yöntem olarak uygulanmaktadır.

Genetik amaçlı prenatal tanı yaklaşımlarının bir diğeri, gelişmiş ülkelerde yaklaşık 25 yıl önce uygulamaya giren "amniyosentez" işlemidir. Girişim, kromozomlar, genler veya enzimlerin incelenmesi ve genetik teşhise gidilmesi için, fetustan hücre elde edilmesi amacıyla yapılır. Bu amaçla, gebelikte yaklaşık 15-16. haftalarda, rahim içindeki bebeği çevreleyen amniyotik kese içindeki sıvıdan yaklaşık 15-20 ml'lik örnek alınır. İşlem annelerin ultrasonografi ile bizzat izleyebildiği, anestezide yapılmaz bir durumdur. Sıvı, özel bir iğne aracılığı ile anne karından (göbek çevresinden) amniyotik sıvı boşluğuna girilerek elde edilir. Amniyotik sıvı içinde, fetusun bedeninden dökülen hücreler bulunmaktadır. Bu hücreler, pek çok genetik hastalığın tanısına olanak sağlar. Testin tipine göre yaklaşık 10 gün - 3 hafta süren çalışmalar, ailelere "genetik hastalık riski" artmış bulunan bebekler hakkında çok değerli bilgiler verir. Örneğin gebelikte, annenin taşıdığı bebekte Down sendromu olup olmadığının kesin teşhisi,

amniyosentez sonucu elde edilecek bebek hücrelerinin kromozomal analizi aracılığı ile konulabilir. Bebekteki kromozom ya da gen analizi dışında, anneye Down sendromu riski yönünden uygulanan diğer testler, örneğin "Üçlü Tarama Testi" adı verilen hormon testleri ya da ultrasonografi, tarama testleridir; söz konusu gebeliğe prenatal tanı uygulanması gereğini belirten sinyaller verir. Ancak Down sendromunun varlığı ya da yokluğu konusunda kesin yorum getirmez. Kesin tanı ancak kromozom ve gen analizleri aracılığı ile gerçekleştirilebilir.

Amniyosentez girişiminin ciddi bir acı vermediği pek çok anne tarafından sıklıkla (% 86) ifade edilmektedir. Hekimini izleyebilen ve olaya konsantre olabilen bir anne için bu girişim büyüleyici bile olabilmektedir. Hekim uygun gördüğü takdirde eşler de girişimi izleyebilir. Son yıllarda amniyosentez işleminin gebeliğin daha erken dönemlerinde, 12-14. haftalar arasında uygulanmasını hedefleyen ve "erken amniyosentez" adını alan çalışmalar geliştirilmiştir.

Hiçbir cerrahi girişim risksiz değildir. Amniyosentez sonucunda da %0.5 oranında fetusun kaybedilmesi riski söz konusudur; ancak bu işlemin yapılmadığı 16. hafta gebelikleri de %0.5-0.7 oranında kendiliğinden düşük ile sonlanabilir; bu nedenle işleme bağlı artmış bir düşük riski olduğu söylenemez. Komplikasyon olarak görülebilen amniyotik sıvı sızması, genelde ciddi bir problem yaratmamaktadır, enfeksiyon ise son derece enderdir.

Genetik Danışma Kimler İçin Gereklidir?

Genetik hastalıklar açısından "Yüksek-Risk Grubu"nu oluşturan ve Prenatal Tanı Programlarına alınması gereken kişi ya da aileleri şu şekilde gruplandırabiliriz:

- Gebeliği sırasında 35 yaş veya daha üzerinde olan anneler,
- Daha önceki bir çocuklarında, kromozom bozukluğu (Down sendromu) saptanan aileler,
- Eşi veya kendisi kromozomal değişiklikler açısından taşıyıcı olan aileler,
- Gebeliği sırasında ultrasonografide, fetusta bedensel bozukluk, amniyotik sıvı azlığı veya fazlalığı ve intrauterin gelişme geriliği görülen gebelikler,
- Gebelik sırasında anne kanında, genetik hastalıklarla ilgili tarama testleri yüksek risk gösteren aileler (üçlü tarama testleri, alfa fetoprotein

düzey testleri),

- Ailede bilinen ve biyokimyasal veya DNA analiz yöntemleri ile tanı konabilecek bir hastalığın varlığının söz konusu olduğu aileler,
- Seçici olarak erkek çocuklarında görülen kimi genetik hastalıklar (Duchenne Musküler Distrofisi, Hemofili A ve B) açısından riskli aileler,
- Önceki gebeliklerinde nedeni açıklanamayan düşükler ve ölü doğumları olan aileler,
- Önceki çocuklarında omurilik veya sinir sistemi kapama defekti olan aileler,
- Önceki çocuklarında genetik kökenli zihinsel ya da bedensel özür olan aileler,
- Akraba evliliği yapan ve soy ağaçlarında genetik bir hastalık saptanan eşler,
- "Anksiyete" grubu; klasik anlamda genetik hastalıklar açısından yüksek riski olmadığı halde taşıdığı bebek konu-

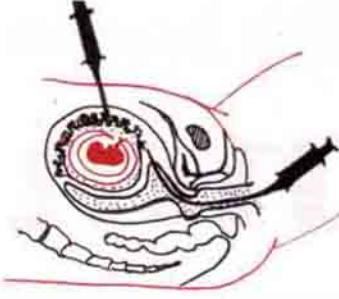
sunda ciddi endişe duyan gebeler.

Bunların dışında genetik danışma ve inceleme gerektiren diğer kişi veya aileler:

- Nedeni bilinmeyen zihinsel ve/veya bedensel özürü olan çocuklar,
- Doğdukları zaman cinsiyeti belirsiz olan bebekler,
- Adet görmeyen ve cinsiyet karakterleri gelişmemiş genç kızlar,
- Sterilite sorunu olan ve cinsiyet karakterleri gelişmemiş erkekler,
- Sterilite sorunu olan (çocuk sahibi olamayan) eşler,
- Genetik kökenli boy kısalıkları ve gelişme gerilikleri olan kişi ve aileler,
- Kromozom analizleri ve moleküler genetik yöntemlerle tanısına ve tedavisine katkıda bulunabilecek kimi kan hastalıkları (kanseri) olan aileler.



Koryonik Doku Biyopsisi sonucu elde edilen plasenta dokusu (trofoblastik doku): Fetusu ait genetik testler bu dokudan gerçekleştirilmektedir.



Koryonik doku biyopsisi, gebeliğin 10-11. haftalarında uygulanmaktadır. Genetik testler için placentadan parça alınmasını hedefler. Doğum kanalı ya da kanın duvarı yolu ile gerçekleştirilir.

"Koryonik doku biyopsisi" (CVS) adı verilen girişim, gebeliğin 10-11. haftalarında uygulanan bir diğer prenatal tanı yöntemidir. Bu yaklaşımla elde edilen hücreler plasenta kaynaklıdır. İşlem, anestezi gerektirmez, karın üzerinden ya da doğum kanalı aracılığı ile uygulanabilir. Koryonik doku biyopsisi, gebeliğin çok erken döneminde uygulanabilme avantajına sahiptir; böylece aileler erken gebelik dönemlerinde teşhis hakkında bilgi edinebilirler. İşlemden kaynaklanan düşük riski amniyosenteze göre daha yüksektir (%2-5).

Tüm bunların dışında fetustan kan elde edilebilmesini sağlayan ve gebelikte göbek kordonundan kan alınması anlamına gelen "kordosentez" ve rahim içindeki bebeğin doğrudan görülebilmesini sağlayan "fetoskopi", daha sınırlı kullanım alanları olan diğer prenatal tanı yaklaşımlarındandır. Prenatal tanı uygulamalarında halen varılan en uç nokta, gebe annenin kanından, fetusa ait hücrelerin toplanması ve genetik testlerin bu hücreler üzerinde gerçekleştirilmesidir. Henüz deneme aşamasında olan bu çalışmalarda hareket noktası, gebe olan bir annenin kanında az sayıda da olsa bebeğe ait hücrelerin olabileceği gerçeğidir. Halen uygulanan yöntemlerle kıyaslandığında yan etkileri yok denecek kadar az olan bu girişimle ilgili sorunlar, elde edilen hücrelerin hepsinin fetusa ait olmadığı, anneye ait hücrelerin teste karışıp

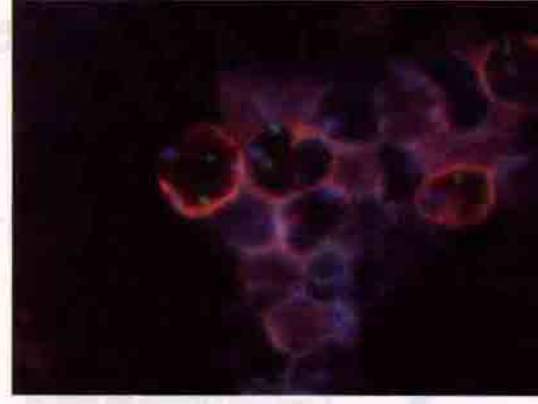
yanlış sonuçlara yol açabileceği, fetusa ait hücre sayısının çok kısıtlı olacağı paralellindedir. Çabalar bu sorunların asılması ve testin yaygınlaşması yönündedir.

Genetik prenatal tanının uygulandığı aileler, bebeklerinin sağlıklı olduğunu öğrendiklerinde o döneme dek zihinlerini kurcalayan sorulara yanıt bulduklarından bir anlamda kabusları sona erer ve huzurlu bir gebelik dönemi geçirirler. Kimi gebeliklerde ise fetusun genetik yönden hasta olduğu anlaşılır. Ağır bedensel ve zihinsel özürlere yol açan genetik bir hastalık söz konusu ise, aile istediği takdirde, gebelik sonlandırılır. Genetik hastalıkların pek çoğunun doğum sonrası tedavisi, bugünkü koşullarda ne yazık ki olanaklı değildir.

Prenatal tanının önemli yararlarından biri, önceki çocuklarında genetik hastalık olan ailelere sağlıklı çocuk sahibi olma olanağı vermesidir. Kimi aileler önceki çocuklarında ya da aile yakınlarında yaşadıkları sorunları yeniden yaşayacakları kuşkusuna ile tekrar gebe kalmayı reddetmektedirler. Oysa gen veya kromozom bozukluğunun olduğu tahmin edilen durumlarda, gebelik sırasında fetusun bu hastalığı taşıyıp taşımadığının öğrenilmesi olanaklıdır. Bu konuda önemli olan nokta, ailede genetik hastalığı olan kişinin genetik incelemelerinin zaman yitirilmeden yapılmasıdır. Genetik hastalıklar ölümle sonlandıklarında, kişinin genetik inceleme şansı da bulunmadığından ailenin diğer üyelerine "söz konusu genetik hastalık" açısından yardımcı olabilmek ve gebelikte genetik tanı şansını sağlamak, bugünün koşullarında çok güçtür. Bu güçlüğü aşmak için Human Genome Project (HUGO) adı verilen kapsamlı bir proje başlatılmıştır. HUGO, 1987 yılında başlatılan ve insan genomunda bulunan yaklaşık 100 bin genin DNA yapısını ve kromozomlar üzerindeki yerini belirlemeyi hedefleyen bir projedir. Projenin tamamlanması halinde, halen tüm teknolojik gelişime karşın çok kısıtlı veriler

getiren genetik testler birçok farklı boyut kazanacak, bunun yanında gen tedavisi aktif olarak yaşamımıza katılacaktır.

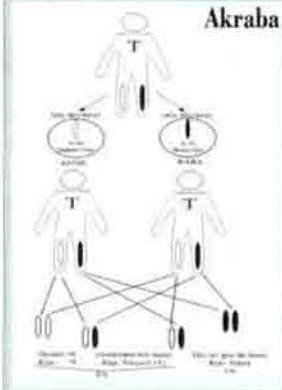
Prenatal tanı girişimleri ve daha sonraki genetik çalışmalar, bu konuda uzmanlaşmış kişiler tarafından yürütülmelidir; aksi takdirde üzücü sonuçlar doğabilir. Aileler öncelikle ge-



netik merkezlerinde "genetik danışma" olarak bilgilendirilmelidir. Genetik danışma süreci içinde ailelerin soy ağacı çıkarılır ve bilinen tüm üyeler ile ilgili sağlık durumları belirlenir; eldeki tüm tıbbi veriler incelenir; tanıyı koymak ya da doğrulamak için gerekli genetik testler gerçekleştirilir. Sonuçta aile veya kişide söz konusu genetik hastalığın olup olmadığı, varsa hastalığın ne olduğu, uzun sürede nasıl seyredeceği, yaratabileceği problemler, sonuçları ve alınabilecek önlemler, varsa tedavisi hakkında bilgi verilebilir. Ailedeki diğer kişilerin veya doğacak çocukların söz konusu genetik hastalıklar açısından taşıyabilecekleri risk belirlenir. Hastalığın gebelik sırasında teşhis (prenatal tanı) olanağının olup olmadığı saptanır; prenatal tanı yaklaşımları anlatılır; testleri kabul eden ailelerde, uygun koşullarda bu yaklaşımlar gerçekleştirilerek, gebelik sırasında söz konusu genetik hastalığın tanınması sağlanır ya da alternatif yaklaşımlar gerçekleştirilir.

Kaynaklar:
Drife J. O., Donnai D. Antenatal Diagnosis of Fetal Abnormalities, London, 1991.
Rianchi D. W., Zickwolf G. K., Yih M. C., Flint A. F., Geifman O. H., Erikson M. S., Williams J. M. Erthroid-Specific Antibodies Enhance Detection of Fetal Nucleated Erythrocytes in Maternal Blood, Prenat Diagn., 1993.
Thompson M. W., McInnes R. R., Willard H. F. Genetics in Medicine, Philadelphia, 1992.
Gardner R. J. M., Sutherland G. R. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, Oxford, 1989.
Fraccaro M., Simoni G., Brambati B. First Trimester Fetal Diagnosis, Berlin, 1985.

Akraba Evliliklerinde Genetik Model!



Genler aile üyeleri tarafından paylaşılmaktadır. Genetik bir hastalık için taşıyıcı olan bir kişi (T), bu geni çocuklarına %50 olasılıkla aktarır. Aynı soydan gelen kişilerin aynı hastalık genini taşıma olasılığından bu nedenle normal topluma oranla yüksektir. Genetik hastalıklar için taşıyıcı olan 2 kişinin evlenmesi halinde (akraba evlilikleri) doğacak çocuklar 1/4 olasılıkla "hasta" olurlar; 3/4 olasılıkla ise sağlıklıdır. Bu 3/4'ün, 2/3'si taşıyıcı (T), 1/3'ü ise tamamen sağlıklı olacaktır.