

2. Tema Ölçme ve Değerlendirme Soruları

Yönerge: Aşağıdaki metinden yararlanarak 18 ve 19. soruları cevaplayınız. (Ders Kitabı 159.Sayfası)

Tay-Sachs (Tay-Sak) hastalığı, genetik bir rahatsızlıktır ve hem anneden hem de babadan gelen genlerin birleşmesiyle ortaya çıkar. Bu hastalıkta Hekzoaminidaz-A (HexA) adı verilen bir enzim yetersiz düzeydedir. Normalde bu enzim, belirli yağ moleküllerini parçalayıp geri dönüştürmekle görevlidir. Tay-Sachs hastalığı olan bireylerde bu enzim yeterli düzeyde olmadığı için yağ molekülleri sinir sistemi hücrelerinde birikir. Bu birikim zamanla artarak hücrelerde zehirlenme etkisi gösterir ve sinir hücrelerinin hasar görmesine veya ölmesine yol açar.

18. Tay-Sachs hastalığı hakkında aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?

- A) Tay-Sachs hastalığı çevresel faktörlerle ortaya çıkar.
- B) Tay-Sachs hastalığı sadece anneden alınan genlerle ortaya çıkar.
- C) Hekzoaminidaz-A (HexA) enzimi Tay-Sachs hastalığı olan bireylerde normal seviyede bulunur.
- D) Tay-Sachs hastalığında yağ molekülleri sinir sistemi hücrelerinde birikir ve zehirlenmeye neden olur.
- E) Tay-Sachs hastalığı sinir hücrelerinin çoğalmasına neden olur.

19. Hekzoaminidaz-A (HexA) enziminin sentezinde görevli olan organelleri ve bu organellerin görevlerini yazınız.

Aşağıda, **Tay-Sachs hastalığı** ile ilgili 18. ve 19. soruların cevabı ders kitabındaki metne dayalı olarak verilmiştir:

✓ **18. Tay-Sachs hastalığı hakkında aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?**

★ **Cevap: D) Tay-Sachs hastalığında yağ molekülleri sinir sistemi hücrelerinde birikir ve zehirlenmeye neden olur.**

🔍 **Açıklama:**

Metinde açıkça belirtildiği gibi:

- Tay-Sachs **genetik** bir hastalıktır.
- **HexA enzimi eksiktir** ve bu nedenle belirli **yağ molekülleri** sinir hücrelerinde birikir.
- Bu birikim, sinir hücrelerinde **zehirlenme ve hücre ölümü** gibi sonuçlara yol açar.

→ Diğer seçenekler neden yanlış?

- A) Çevresel değil, genetik kökenlidir.
- B) Sadece anneden değil, **her iki ebeveynden gelen genler** ile oluşur.
- C) Enzim **yetersiz düzeyde** bulunur, normal değildir.
- E) Hücrelerde çoğalma değil, **hasar ve ölüm** meydana gelir.

✓ **19. Hekzoaminidaz-A (HexA) enziminin sentezinde görevli olan organeller ve görevleri:**

★ **Cevap:**

1. **Ribozom:**
 - Protein sentezinin gerçekleştiği yerdir.
 - HexA enziminin amino asit zinciri **ribozomlarda üretilir.**
2. **Endoplazmik Retikulum (Granüllü):**
 - Ribozomların bağlı olduğu zar yapısıdır.

- Yeni sentezlenen HexA enzimi burada **katlanır ve ilk işlemlerden geçer.**
- 3. **Golgi Cisimciği (Golgi Aygıtı):**
 - Enzimin yapısal değişiklikleri tamamlanır (glikozilasyon gibi).
 - Enzim **paketlenerek lizozomlara** yönlendirilir.
- 4. **Lizozom:**
 - HexA enziminin **aktif görev yaptığı organeldir.**
 - Bu organelde yağ molekülleri parçalanır.
 - HexA enzimi eksikse, bu görev yapılamaz ve birikim olur.