TIBBİ GENETİĞİN GÜNÜMÜZ YAŞAMINDAKİ UYGULAMA ALANI

Prof. Dr. Yusuf ÖZKUL*

Hücre yaşamın temeli diyoruz. Ve DNA hücre içinde özel paketlenme ile oluşturulmuş durumda Hücrenin hikâyesine baktığımız zaman çok yeni değil aslında, 1600lerde ilk kez hücrenin varlığını söylerken, ilerleyen zamanlarda hücrenin organelleri oluşmaya başlandı, 1960lı yıllarda genetiğin temel taşını oluşturan DNA'nın yapısı oluşmaya başlandı, 1970li yıllarda DNA'nın yapısı manipüle edilmeye başladık, yani DNA'nın kesitlerini biliyorduk, bu ne demektir, örneğin elimizde bir camımız var, camı taş atarak kırabiliriz, ama hiç işimize yaramaz, ama camı elmasla istediğimiz şekilde kesebiliriz. Bu 1970li yıllarda DNA'nın kesilmesine fırsat veren enzimlerin keşfiyle başladı, ama tüm bunlardan sonra şöyle bakıyoruz, erişkin bir insanda yaklaşık 75-80 trilyon hücreden oluşur, her bir hücre içinde 46 kromozom var, her bir hücrenin içinde 2metrelik DNA'mız var, bu şu demektir 2 x 70 trilyon demek, yani o zaman bir insandaki DNA miktarı dünyanın etrafını 4-5 kez dolanabilecek durumda, ve yaklaşık 3 milyon bazımız var, ve yaklaşık 30 bil genimiz var, DNA'daki bilgi önce rnaya sonra proteine aktarılıyor, peki, yine ilginçtir, genlerimizin sayısı düşündüğümüzden daha az çıktı, 120 bin genimiz olduğunu düşünüyorduk, şimdi 30 bin genimiz olduğunu düşünüyoruz, hala kaç genimiz var tam bilmiyoruz, bu 30 bin genin yüzde 75 i trankribe olmuyor, var ama çok kullanılmıyor, yüzde 50 si tekrarlayan dizilerden ibaret ve büyük bir kısmı fonksiyonunu bilmediğimiz bir yapıya sahip, daha doğrusu ne işe yaradığını bilmiyoruz, bakın size bir gen dizisi veriyorum, 3 milyon harften oluşan bir kitap düşünün, dört harften oluşan bir alfabe ile, biz bu yazılımda genlerin nereden başlayıp bittiğini bilmiyoruz.

---

* Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Öğretim Üyesi.