

## Otizm ve Kodlamayan DNA

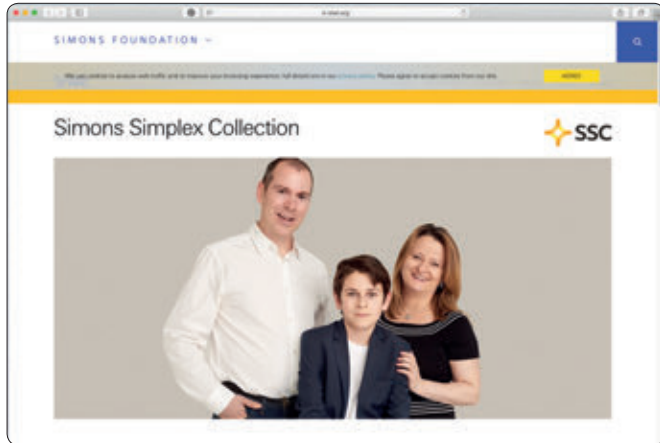
Dr. Mahir E. Ocak

Bir grup arařtirmacının yaptığı alıřmalar, kodlamayan DNA'daki mutasyonların otizme yol aabileceğini gsteriyor.

İnsan genomunun sadece %2'lik kısmı protein kodlar. Kodlamayan DNA ise geriye kalan %98'lik kısmı ifade etmek iin kullanılan terimdir. Ancak her ne kadar bu kısımlar protein kodlamasalar da bazılarının nemli iřlevleri olduđu bilinir. rneđin bu kısımların bazıları protein üretimini dzenler.

Arařtirmacılar, Prof. Dr. Olga Troyanskaya ve Prof. Dr. Robert Darnell nderliğinde yaptıkları alıřmalar sırasında Simons Simplex Koleksiyonu adlı bir veri tabanındaki bilgileri yapay zekâ kullanarak analiz etmişler.

Veri tabanında yaklaşık 2000 otizimli ocuđun, bu ocukların sađlıklı kardeřlerinin ve sađlıklı ebeveynlerinin genleriyle ilgili bilgiler var. Veri tabanında kayıtlı ailelerin hibirinin soyađacında otizimli bireyler yer almıyor. Dolayısıyla arařtırmaya konu olan otizimli ocukların hibiri hastalıđa kalıtım yoluyla edinilmiş gen mutasyonları sebebiyle yakalanmış olamaz.



Arařtirmacılar veri tabanındaki bilgileri analiz ettiklerinde kodlamayan DNA kısımlarında meydana gelen mutasyonlarla otizm arasında bađlantı olduđu sonucuna varmışlar. Analizler, mutasyonların otizmle iliřkilendirilen genleri ve beyindeki gen ifadesini (proteinlerin genetik materyaldeki bilgiler kullanılarak sentezlenmesi) etkilediđini gsteriyor.

Arařtirmacılar konuya iliřkin ıkarımlarının dođruluđundan emin olmak iin laboratuvar ortamında deneyler yapmış. Otizimli ocuklardaki mutasyonlara sahip genlerin verildiđi hcrelerdeki gen ifadesinde gzlemlenen deđiřimler, kodlamayan DNA ile otizm arasındaki iliřkiyi dođruluyor.

Elde edilen sonular gelecekte otizmin tanısında ve tedavisinde yararlı olabilir. Ayrıca bařvurulan yntemlerin sadece otizmde deđil kanser ve kalp rahatsızlıkları gibi bařka sađlık sorunlarında da kodlamayan DNA'nın rolünün arařtırılması iin kullanılabileceđi belirtiliyor.

Arařtırma ile ilgili detaylı bilgiye Dr. Jian Zhou ve arkadařlarının *Nature Genetics*'te yayımladıkları makaleden ulařabilirsiniz

(<https://www.nature.com/articles/s41588-019-0420-0>).