

Zeynep Tozar

Biyoloji

Cinsiyet Belirleyen Yeni Bir Gen!

23 çift kromozom taşıyan insan hücrelerinde, son çiftin (cinsiyet kromozomları) kadınlarda XX, erkeklerde XY biçiminde olduğunu biliyoruz. Çok ender de olsa, bazı erkeklerdeki bu çift, XX biçiminde de olabiliyor. Bu durum, normalde Y kromozomu üzerinde taşınan SRY geninin, kendini babadan gelen X kromozomu üzerinde göstermesiyle ortaya çıkıyor. Anatomik bakımdan eksiksiz olan bu XX erkekleri, testisleri de işlevsel olduğu

halde, Y kromozomu yokluğuna bağlı olarak kısır oluyorlar. SRY geni, bu nedenle uzun süredir 'erkekliği' tanımlayan gen konumunda.

İtalya'nın Pavia Üniversitesi'nden araştırmacılar, süreçte aynı derecede önemli rol oynayan bir gen daha bulmuş durumdadır. Tümünün de cinsiyet kromozomları XX biçiminde olan dört erkek kardeşi inceleyen araştırmacılar, hiç birinde SRY bulunmadığını, ve RSOP1 adlı başka bir genin de mutasyona uğramış olduğunu fark ediyorlar. Süreçte önemli rol oynayan üçüncü bir gen de SOX9. Bu gen erkeklerde SRY tarafından etkinleştirilerek testis gelişimini sağlıyor. Bulgular ışığında RSOP1'in temel görevi de kadınlarda SOX9'u baskılayarak, başka genlerin de katılımıyla yumurtalıkların gelişimine yol açmak. İncelenen erkek kardeşlerdeyse



mutant RSOP1 geninin bu 'kapatma' işini başaramayarak SOX9'u kendi haline bıraktığı ve sürecin erkek gelişimiyle sonuçlandığı ortaya çıkıyor. Araştırmacılar, bundan sonraki adımlarının, RSOP1 ve bilinen diğer işlevleri üzerinde daha fazla yoğunlaşmak olduğunu söylüyorlar.

Nature, 15 Ekim 2006

DNA'nın 'Tatlı' Gizi

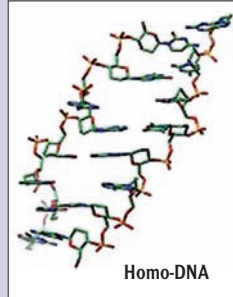
"Sarmal merdiven", DNA'nın basit ve zarif yapısı için en çok kullanılan betimleme. Şeker-fosfat zincirleri merdivenin 'rayları', oksijen ve nitrojenli kimyasallar da iki rayı birleştiren basamaklar. Ne yaptığının bilincindeki bir heykeltraşın elinden çıkmış gibi. Şaşırtıcı ki, bu zarif ikili sarmalın profilini ortaya çıkaran, ağır ağır kaynayan yaşam öncesi 'çorba' içinde gerçekleşen gelişigüzel kimyasal tepkimeler. Doğanın bu molekül ve kardeşi RNA molekülüne hangi yollarla ulaştığıysa, çözülmemiş, üstelik de çözülmesi olanaksız görünen bilimsel gizlerden biri. Ancak ABD'deki Vanderbilt Üniversitesi'nden biyokimyacı Martin Egli, elindekiyle yetinecek gibi olmayanlardan. Bu moleküllerin neden böyle olduklarını anlama konusundaki ısrarcılığı da önemli yol almasını sağlamış. "DNA ve RNA, evrimin birer sonucu" diye açıklıyor. "Yani belirli bir amaca yönelik olarak zaman içinde biçimlenmiş ve ince ayarlamalara tabi tutulmuşlar." İşte ilk soru: Glukoz gibi 6 karbonlu şekerler olasılıkla çok daha yaygınken, DNA ve RNA nasıl oluyor da iskeletlerine 5 karbonlu şekerleri alıyorlar? Egli, bu sorunun yanıtını 13 yıldır vermeye çalışıyor. "Homo-DNA'nın (5 yerine 6 karbonlu bir şeker içeren, DNA'nın yapay bir benzeri) X-ışını kristal yapısını ortaya koyduğu son ça-

lışmasındaysa önemli yanıtlar elde etmiş. DNA'ya farklı şekerler eklemek, araştırmacılara DNA'ya seçenek yapıları üretip bunları deneme olanağı tanıyor. Amaç, molekülün gelişimi sırasında nihai yapıya ulaşmadan önce, evrimin de 'denemiş olabileceği' yapıları irdelemek. Homo-DNA ilk kez 1992 yılında üretilmiş olmakla birlikte, molekülün yapısı ayrıntıdan uzak ve yetersizdi. Egli'nin modelinin özelliği, yüksek çözünürlüğe sahip ve ayrıntıların da oldukça iyi seçilebilir olması. Ortaya çıkan sonuçlar şöyle: Homo-DNA, DNA'nın sı-

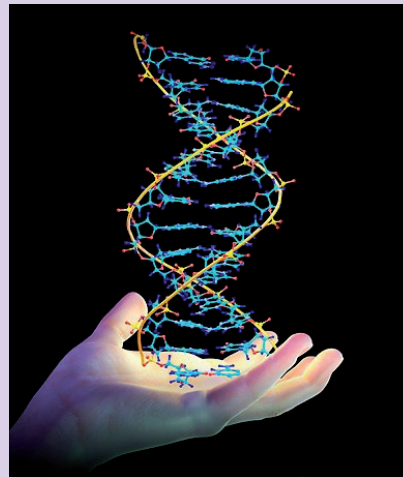
kıca tutturulmuş sarmal merdivenine karşı, gelişigüzel kıvrımlı bir kurdeleye benziyor; ancak termodinamik açıdan DNA'dan daha kararlı. Sonuçta, DNA'nın 'seçilmiş' olmasının nedeni, kararlılığı değil. Homo-

DNA, ayrıca bazların birbirlerine hangi kuralla bağlandığı konusunda da daha esnek; yani bazların eşleşme sistemi çok daha değişken. Bundan da, omurgada yer alan şekerin özelliğinin, eşleşme kurallarını etkilediğini anlıyoruz. Ancak homo-DNA, bütün esnekliğine rağmen, diğer nükleik asitlerle eşleşmiyor. Oysa DNA ve RNA birbirleriyle eşleşmek zo-

rundalar. Ve nihayet, 'merdiven basamakları' arasındaki gelişigüzel boşluklar, homo-DNA'nın, genetik bilgi saklamaya izin veren tekdüze ve değişmez yapıyı almasını engelliyor. Çalışma, Egli'ye göre bu 6 karbonlu şekerlerin, genetik bilgiyi DNA'da olduğu gibi etkin saklama ve iletime yetisine olanak tanımayacağı ve elenmiş olması gerektiğini gösteriyor. "Homo-DNA, seçeneklerden yalnızca bir tanesi; hepsini de tek tek araştırmaya olanak yok" diye açıklıyor araştırmacı. "Ama belki de doğa, bu diğer seçenekleri hiç denemedi, belki altının yerini bir kazışta buluverdi."



Homo-DNA



Vanderbilt Üniversitesi Basın Duyurusu, 3 Ekim 2006