

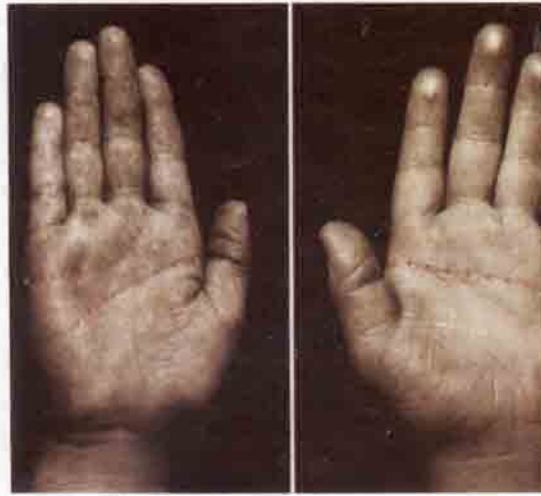
BİLGİSAYAR GENETİK KUSURLARI ORTAYA ÇIKARIYOR

Ellerimiz ve ayaklarımızın birbirlerine benzemeyen ve karıştırmayan çizgi örnekleri, sadece kriminologlar ve şüpheli falcılar için ilginç değil. Onlar aynı zamanda daha çok Mongolizm olarak bilinen "Down-Sendromu" gibi birçok hastalığın nedeni olan genetik kusurlar hakkında da bilgi veriyorlar. El ve ayak çizgilerini değerlendiren yeni geliştirilmiş bir bilgisayar programı çocuk isteyen çiftlere, bir bebekte ne dereceye kadar böyle bir hastalık riskini gözönünde bulundurmaları gerektiği hakkında bilgi veriyor.

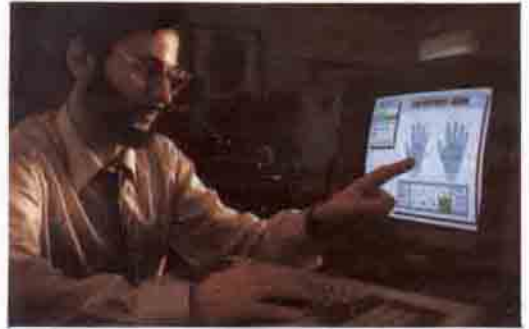
Her yeni doğan 700 çocukta biri Mongolizm hastasıdır. Bu zihni yönden engelli çocukların, çoğunlukla doğuştan gelen organ kusurları vardır ve nadiren 30 yaşından daha fazla yaşarlar. Özellikle teşvik edildikleri takdirde, çok azı geri zekâli çocuklara mahsus okulların gerektirdiği olgunluğa ulaşırlar.

Normal bir vücut hücresi, 22 çift eş kromozomlar ve ikisi eşey kromozomları olmak üzere 46 kromozoma sahiptir. Buna karşılık eşey hücreleri yumurta ve sperma bunların sadece yarısına, "haploid" kromozom takımına sahiptirler. Daha sonra döllenme esnasında evebeynlerin kalıtım materyali, "diploid" (çift) kromozom takımlı yeni bir hücre için kombine edilir. "Trisomi 21", eşey hücrelerinden birinin, döllenmeden sonra üç katına çıkan 21. kromozomu çift olarak bulundurmasıyla oluşur. Olayların % 80'inde bu, eşey hücrelerinin olgunlaşma evresinde, evebeynlerin yaşlarının artışı ile birlikte daha sık görülen bir hatadan kaynaklanmaktadır. Çoğu zaman da evebeynler, ilgili kalıtım materyalini beraberlerinde getirirler. Zira böylelerinde Trisomi, vücut hücrelerinin sadece % 5'ini oluşturan "Mozaik hücreler"inde gizli olabilir. Bunlarda yaşa bağlı olmaksızın, mongolizm hastası bir çocuğa sahip olma riski çok büyüktür.

50 yıl önce Amerikalı Harold Cummins, Down-Sendromu ile Dört parmak çizgisi "denilen bir çizgi arasında dikkat çekici bir ilişki keşfetmişti: Avuç içindeki her zamanki enine iki çizgi yerine, mongolizm hastası olan çocuklarda avuç içini enine kateden sadece bir tane çizgi bulunuyordu. Fakat bunun yanında hem dört parmak çizgisine sahip olmayan mongolizm hastası çocuklara hem de bu çizgiye sahip olan sağlıklı çocuklara rastlanıyordu. Bunu takip eden yıllar içinde tıp uzmanları, el ve ayaklardaki daha çok kavis, çizgi ve yaylar ile mongolizm ve diğer bazı hastalıklar arasında bağlantı kurmayı başardılar. Fakat pratikte, "el çizgileri teşhisi" olarak tanımlanmış olan Dermatoglyphik, yüksek isabet de-



El çizgileri genetik bağlantılı hastalıklara ışık tutuyor: Sağlıklı çocuğun elinden (solda) enine iki çizgi geçiyor, mongolizm hastası çocuğunkinden ise sadece bir. "Dört parmak çizgisi" geçiyor. Biyolog Günther Mull, böyle çizgileri bilgisayar yardımı ile değerlendiriyor. "İz aleti" (altta) yakında çizgi verilerini direkt olarak hesap kısmına iletebilecektir.



recesine rağmen çok nadiren kullanıldı. "El falcılığı"na karşı olan ön yargıların yanısıra bunun için esas sebep, çok külfetli bir iş olmasıydı. Bir hastanın el çizgilerini değerlendirmek için tecrübeli bir doktor bile saatlerce uğraşıyordu. Bundan dolayı doktorlar gen kusurlarının teşhisinde kan ve cenin suyu araştırmalarına ihtiyaç gösteriyorlardı.

Şimdi ise Hamburg'lu biyolog Günther Mull, verileri değerlendirme gibi zahmetli bir işi bilgisayara yüklemeye fikrini ortaya koydu. "Dermalog" isimli programı, hasta için çok kısa süre içinde bir teşhis koyabiliyor. "Dermalog", hastanın el ve ayaklarındaki 70'i aşan özelliklere ait verilerden faydalanarak bir endeks oluşturmak için klinik pratikte kazanılmış birçok yöntemi tanıyan bir ekspertler sistemidir. Bu endeks diğer yüzlerce vakada elde edilen verilerle karşılaştırılması bir teşhisi mümkün kılıyor. Bundan başka sistem, sonucun ne derece güvenilir olduğunu bildiriyor. Down-Sendromu sözkonusu olduğunda isa-

SİGARAYA KARŞI YAPIŞKAN PLASTER

Şimdiye kadar sigara tiryakilerine bu alışkanlıklarını bırakmaları için bitkisel sigaralardan nikotin sakızlarına kadar pek çok şey önerildi. Son tedavi şekli ise alışkanlığa yol açan nikotin maddesini ihtiva eden yapışkan plasterler.

İsviçre'nin çok uluslu Ciba-Geigy firması sigara alışkanlığı olanları tütünden uzaklaştırmak için "transdermal terapi sistemi" adı verilen yeni ve alışılmamış bir metod geliştiriyor. Şirket, Amerikan CO işbirliği ile plaster içindeki ilacı denden verme metodunu anjin ve menapos semptomlarının tedavisinde kullanmış bulunuyor.

Transdermal ilaç, uygulama sistemi temel olarak içinde aktif ilaç bulunduran ayrıntılı yapışkan bir plasterden ibaret. Sigara tiryakileri için ilaç olarak nikotin kullanılıyor. Plaster, deriye uygulandığında üzerinde mikroporlar bulunan bir zardan içindeki ilacı sabit bir hızda salıyor. İlaç, deri tarafından emilip, derinin hemen altında çok sayıda küçük damar vasıtasıyla kan dolaşımına giriyor.

Sigara kullananlar için hazırlanmış olan plasterler, kullananlara günde 20 sigaraya eşdeğer nikotin sağlıyor ve bir yenisi yapıştirilmadan vücut üzerinde 24 saat bulundurulabiliyor.

Transdermal ilaç verme metodu, normalde ağız yoluyla alınan ilaçları doğrudan kan dolaşımına vermekle sindirim sistemini aradan çıkarıyor. Bunun avantajlarından birisi, ilacın ağızla alından daha sabit bir hızla kana karışması; ikincisi ise bazı ilaçların ağızla alınması durumunda karaci-

ğerde derhal inaktif parçalara ayrılması olayının engellenmesi. Yine daha sabit bir hızla kana karışması. İlacın dozunun az tutulmasına imkân veriyor.

Ciba Geigy firması bu metodu ilk kez İngiltere'de nitrogliserin için denedi. Nitrogliserin göğüs ağrıları için kullanılıyor ve küçük yağ sever bir molekül olarak deriden kolaylıkla geçmesi oru transdermal tedavi için ideal bir madde yapıyor.

Firma daha sonra kadınlarda bazı menapos dönemi rahatsızlıklarının hormonal tedavisi için tabii kadın hormonu "17- betaoestradiol" u plaster içine yerleştirdi.

Deri plasterlerinin tüm bu uygulamalarda deriye yapışkan bir yüzeyi mevcut. Plaster uygulandığı deriyle direkt temas bulunacak şekilde hazırlanmış "etilin vinil asetat" tan (EVA) mamul bir zara sahip. EVA'nın üzerinde ilaçla dolu bir rezerv bulunuyor. Koruyucu bir sırt ise tüm bu kısımları dıştan kaplıyor.

Nikotinli plasterler ise henüz yeni yeni gelişme aşamasında ve sadece Ciba-Geigy firmasının bir kaç araştırmacısı tarafından üzerinde çalışılmakta. Bununla beraber sigara tiryakilerinin uyurken de sigara içmek isteyebileceklerinden başka, giderilmesi gereken daha oldukça fazla problem var. Örneğin sigarayı bırakmaya çalışan pek çok kişi günlük 20 sigaralık plasterleri alışılmış tüketimlerinden fazla buluyor.

Bu problemlere yönelik pek çok çalışmanın yakında İsviçre'de başlaması planlanıyor.

**New Scientist'den çev.:
Gürkan ÖZTÜRK**

bet oranı % 99'u bulmaktadır. Doktor, verileri hastanın el ve ayaklarındaki çizgileri sayma ve kavimleri arama yoluyla elde etmektedir. Fakat gelecekte bu iş için Mull'un çizgileri optik olarak kaydeden, değerlendirilen ve sonuçları dijital olarak hesap kısmına iletebilen iz aleti kullanılabilecektir.

"Dermalog" ilgi çekici imkânlar sunmaktadır: Bu personel bilgisayarına sahip her doktor, hastaları veya anne baba adaylarını belli genetik kusurlar açısından inceleyebilir. Bilgisayar teşhisi, yaş riskinin genetik riskin çok gerisinde kaldığı 35 yaşın altındaki anne baba adayları için özellikle ilginçtir. Hatta burada sonuç, sağlıklı ebeveynlerde hücrelerden sadece küçük bir bölümü trisomik olabileceğinden bir hücre incelemesine göre daha güvenilirdir. Mull ve arkadaşları sadece Down-Sendromu'nun değil, aynı zamanda diğer genetik kusurların teşhisini de kolaylaştırmak istiyorlar. Örneğin "Turner-Sendromu"nda dişiler, hücrelerinin normal olarak iki X-kromozomu yerine sadece birine sahip olması ne-

deniyle vücutta küçük kalırlar ve kısırdırlar. İşte bilgisayar yardımı ile yeni doğan bebekler, kendilerinden bir damla kan bile alınmaksızın bu kusur açısından incelenebilir. Böylece erken hormon tedavisi mümkün kılınabilir.

Daha birçok hastalık, el çizgilerinde farkına varılabilen genetik sebeplere dayanır. Mull, dosya dosyalarına bu araştırmalardan daha yüzlercesini topladı. Fakat O, sistemindeki ümitleri fazla yüksek görmek istemiyor.

"Dermalog"un 1988'in ocağında piyasaya çıkacağı bildiriliyordu. Bunun için bir doktorun 6000 Marka yakın para ödemesi gerekecek. Fakat dermatoglyphik incelemelerden elde edilen gelir privat kasalara gireceğinden piyasa ekonomisinin sistemi değerlendirmesi sözkonusudur.

GEO'dan çev.: Köksal OZAN