

GENETİK MÜHENDİSLİK VE RENK KÖRLÜĞÜ

Joan STEPHENSON

- Genetik mühendislik, yakında renk körlüğünün sırrını çözebilir.

ABD'deki Kafkaslı erkeklerinin yüzde sekizini de içeren renk körü insanlar yeşili gri, kırmızıyı da sarı görürler. Neden? Bu soruya ilk yanıtı, aralarında kahramanca sayılabilecek bir çalışma yapan tıp öğrencisi Jeremy Nathans'ın da bulunduğu Stanford araştırma ekibi tarafından verildi.

Stanford Üniversitesi Tıp Fakültesi araştırmacıları gözde kırmızı, yeşil ve maviye duyarlı moleküller oluşturup renkli görmeyi sağlayan genleri buldular. Böylece, bu çalışmalar sonucunda en çok rastlanan renkli görme bozukluğu olan kırmızı-yeşil renk körlüğünün nedeni de ortaya çıktı.

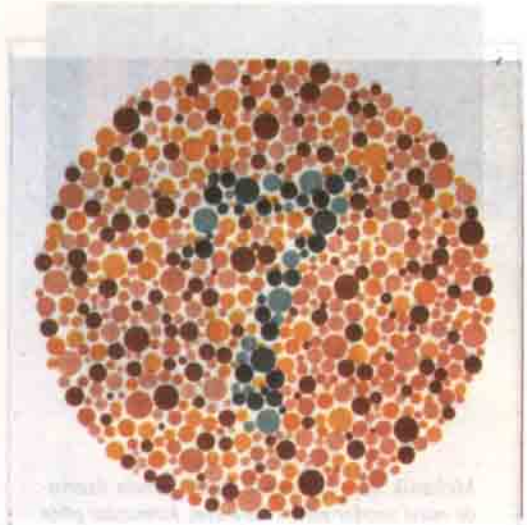
İnsanlarda renkli görme, retinadaki milyonlarca koni şekilli hücrede (kan hücreleri) bulunan ve ışık emen üç çeşit görme pigmentine bağlıdır. Her pigment özel olarak ışığın üç ana rengi olan kırmızı, yeşil veya maviden birinin dalga boyuna duyarlıdır. Bu moleküllerden biri bir ışık fotonu emdiği zaman şekil değiştirerek, elektrokimyasal bir uyan oluşturacak olan kimyasal tepkimeler zincirinin tetiğini çeker. Değişik renk tonları konuların (cones) değişik kombinasyonlarını uyarır ve toplam uyanları optik sinir boyunca beynin görme merkezine taşınır.

Nathans, renkli görme pigmentleri ve gece görmeyi sağlayan pigment rodopsine ait genlerin orijinal bir atadan evrimleşmiş olabileceğini düşündü. Eğer öyleyse, birçok diğer memelinin görme pigmenti geni DNA'nın yapısal olarak benzer olması gerekiyordu. Nathans daha önce inek rodopsini yapan geni belirlemişti ve bu geni insandaki karşılığını bulmak için kullanmaya karar verdi.

DNA'nın ayrılmış olan sarmalının gerekli koşullar sağlandığı zaman tekrar birleşecekleri gerçeğinden hareket etti. Bu durumda inek rodopsin geninden tek iplikli bir DNA parçası insandaki karşılığındaki DNA'nın tek ipliğine bağlanıyordu.

Nathans, kendi sperm hücrelerinin DNA'sını bir rekombinant bakteriye verdi ve daha sonra bir kültürde üretti. Bakterileri öldürdü, kimyasal maddeler ve ısı kullanarak DNA ipliklerini ayırdı ve ayrılmış radyoaktif olarak işaretlenmiş inek rodopsin DNA'sını uyguladı. İnek rodopsin geni insan rodopsin genine ait DNA parçalarını arayıp buldu.

İnsan rodopsin geni de diğer insan pigment genlerinin yerini belirledi. Araştırmacılar kırmızı ve yeşil pigment genlerinin x kromozomu üzerinde yan yana ve mavi pigment geninin de yedinci kromozom üzerinde yerleştiğini buldular. Renkli görmeleri normal olan insanların sıklıkla yeşil pigment geninden iki veya üç tane eş kopyaya sahip olduğunu keş-



Renk körlüğü için kullanılan bu standart testte, kırmızı-yeşil renk körü bir insan, bu şekilde yerleştirilmiş olan yeşil renkteki yediye giremez.

fetmeye henüz hazır değillerdi, ama bu buluş renk körlüğü için ipucu oldu.

İnsan vücudunda sperm veya yumurta hücreleri yapımında kromozomların kopyası çıkarılır ve genlerin dağılımlarından emin olmak için bölünmeden önce kromozomlar birbirleriyle DNA parçalarını değiştirirler. Genellikle bu değişimler normaldir ama genlerin biri eksik olursa, bu renk körlüğüyle sonuçlanır. Araştırmacılar, şiddetli kırmızı-yeşil renk körlüğü olan insanlarda, bir kırmızı veya yeşil pigment geninin hiç olmadığını buldular.

Kırmızı-yeşil renk körlüğünün daha aktif formuna kırmızı ve yeşil pigment geninin bir melezinin neden olduğu bulundu. Melez gen, biraz farklı ışık emme kapasitesine sahip olan melez bir pigment yapıyordu. Melez geni olan erkekler, sanki optik (görme) spektrumları senkronizasyonunu hafif kaybetmiş gibi, normal insanlara göre daha değişik renk tonları görürler.

Bir sonraki adım, pigment proteinindeki hangi amino asit sırasının onun belirli bir ışık dalga boyuna duyarlılığını belirlediğini öğrenmektir. Kırmızı ve yeşil pigment genlerinin % 98'i tamamen aynı olduğuna göre, yanıt DNA'nın kalan % 2'sinde yatar. Araştırmacılar kırmızı pigment genini yeşil pigment genine benzetmek için sistematik olarak değiştirmekle, kesin protein sırasını bulmayı umut etmektedirler.

Nathans: "Başka ne bulunursa bulunsun, renk körlüğü için bir tedavi olmayacaktır" diyor ve devam ediyor: "Renk körlüğünü tedavi etmek için hiçbir neden yok; hiç de ciddi bir klinik bozukluk değil. Bunun yanında gen havuzunda biraz değişiklik olması da güzel bir fikir."

Science Digest'ten çev.: Selçuk ÖRSEL

Bütçe, kuşkların matematiksel teyididir.

A.A.LATIMER