

Geleceğin Habercisi

GENLERİMİZ



Uzun zamandır görmediğiniz bir aile büyüğüyle karşılaştığınızda, öncelikle yılların ne kadar çabuk geçtiğinden ve sizin ne kadar büyümüş olduğunuzdan söz açılır sonra annenize mi yoksa babanıza mı daha çok benzediğinizden söz edilir. Tıpkı babanız gibi uzun boylu, anneniz gibi ince yapılı olabilirsiniz. Peki, ya sarı saçlarınızı ve yeşil gözlerinizi kimden aldınız? Neden bu özellikleri taşıyorsunuz? Boyunuz neden uzun, saçlarınız neden sarı? Bunların yanıtı gerçekte çok basit: Hepsinin sorumlusu genleriniz.

Birçok özelliğimizi anne ve babamızdan alırız. Bu özellikler bize onlardan geçen, genler aracılığıyla olur. Örneğin, hem anneniz hem de babanız yeşil gözlüyse, sizin de yeşil gözlü olma olasılığınız çok yüksektir. Yeşil gözlerinizi ailenizden almışsınız da diyebiliriz. Kuşkusuz genler yalnızca insanlarda bulunmaz; hayvanların, bitkilerin, bütün canlıların genleri vardır. Peki, genler bu işlevlerini nasıl yerine getiriyor?

Genler, bedende üretilecek proteinlerin şifrelerini taşır. Proteinler de hücrelerin yapılarına ve etkinliklerine katıda bulunan moleküllerdir. Büyümemizi, düşünmemizi, kanımızda oksijen taşınmasını sağlayan, gözlerimizin rengini, boyumuzun uzunluğunu belirleyen binlerce protein bulunuyor. Bu değişik proteinlerin üretimi için sayıları 25.000 dolayında farklı genimiz var. Genler, hücre çekirdeğinde kromozom adı verilen yapıların içinde yer alıyor. Kromozom sayısı canlıdan canlıya değişiyor. Örneğin, insanlarda bedendeki her hücrenin içinde 23 çift yani 46 kromozom bulunuyor. Meyve sineğinin yalnızca 4 kromozomu var. Herkes taşıdığı kromozomların yarısını annesinden, yarısını da babasından alır. İnsanlardaki her hücrede 46 kromozom bulunuyor, ancak sperm ve yumurta hücreleri farklı; onlarda 46 yerine 23 kromozom var. Hem erkeklerde hem de kadınlarda aynı yapıda olan ve boylarına göre numaralandırılan 22 çift kromozom vardır. Bunlara ek olarak bir çift de cinsiyet kromozomu taşırız. Bu kromozomlar cinsiyetimizi belirler. Erkeklerde bu kromozom çifti bir X ve bir Y kromozomundan oluşurken kadınlarda iki X kromozomundan oluşur. Genlerimiz kromozomlardadır; her kromozomda binlerce gen bulunur.

DNA Sahnede

Kromozomlar ve genler, DNA (deoksiribonükleik asit) adı verilen ve canlıların özelliklerini belirleyen kimyasal moleküllerden oluşur. Biyolojik gelişimimiz için gerekli olan bilgi DNA'da yer alır. Bedenimizde kan hücresi, sinir hücresi, akciğer hücresi gibi iki yüz kadar değişik hücre çeşidinde 100 trilyon kadar hücre vardır. Bu hücreler birbirlerinden farklı olsalar da,



GENLER, BEDENDE ÜRETİLECEK PROTEİNLERİN ŞİFRELERİNİ TAŞIR. PROTEİNLER DE HÜCRELERİN YAPILARINA VE ETKİNLİKLERİNE KATIDA BULUNAN MOLEKÜLLERDİR.

taşıdıkları genetik bilgi aynıdır çünkü hepsinin içinde aynı 23 kromozom, kromozomların içinde de aynı bilgiyi barındıran DNA bulunur.

23 kromozomlu bir sperm hücresiyle 23 kromozomlu bir yumurta hücresi birleştiğinde 46 kromozom taşıyan ilk hücre, bir başka deyişle insan yaşamının başlangıcı olan ilk hücre doğmuş olur. Bu ilk hücre, kromozomlarında bulunan DNA'yı kopyalayarak ikiye bölündüğünde ortaya aynı genetik bilgiyi içeren iki yavru hücre çıkar. Bu bölünme sürecine mitoz bölünme denir. Mitoz bölünme yinelendikçe hücre sayısı artar. Ortaya çıkan yeni hücreler de birbirinin aynı olur. Bu sayede oluşan yeni

hücreler, ana hücrenin tıpa tıpa aynıdır. Yani kan hücreleri birbirinin aynıysen, sinir hücreleri birbirlerinin, akciğer hücreleri de birbirlerinin aynıdır. Peki, her hücrede aynı DNA ve aynı genetik bilgi bulunuyorsa, kan hücreleriyle sinir hücreleri neden birbirinden farklı? Bedenin gereksinimlerine bağlı olarak hücrelerin farklı işlevleri vardır. Bu işlevleri yerine getirebilmek için de farklı proteinlere gereksinim duyulur. Farklı proteinlerin üretilmesiyle, farklı genlerin devreye sokulmasıyla gerçekleşir. Bu da hücreleri birbirinden farklılaştırır.

Kromozomlara biraz daha yakından baktığımızda, her kromozomda gerçekte tek ve uzun bir DNA molekülü bulunduğu görülür. Bir saç telinden bile daha ince ve sanki kıvrılmış bir merdivene benzer yapıdaki bu DNA, nükleotid denen dört farklı baz biriminden oluşur. Bu birimlere, timin (T), adenin (A), sitozin (C) ve guanin (G) denir. Bunlar, DNA molekülünün iskeletine tutunarak molekülün bir iplikçliğini oluşturur. İki iplikçik, yani merdivene benzer yapının iki kolu, karşılıklı gelen baz çiftleriyle birbirine bağlanır. Her baz çifti tek bir şekilde eşleşebilir: Her zaman T ile A ve G ile C birleşir. İşte bu nükleotidlerin DNA üzerindeki sıralanışı DNA dizilimini belirler. Genetik şifre de bu dizilimde yer alır. Baz birimlerinin tek bir şekilde eşleşmesinin,

DNA'nın kendini kopyalama işleminde önemli bir rolü vardır. Kopyalama işleminde önce DNA dizileri çözülür ve baz çiftleri birbirinden ayrılır. Böylece iki ayrı DNA dizisi (iplikçik) ortaya çıkar. İplikçiklerde uçları boş kalan T, A, C ve G birimleri hücre çekirdeği içinde yüzen, serbest birimlerle birleşir (T'lerle A'lar, C'lerle de G'ler eşleşir). Bu sayede DNA kendisinin bir kopyasını üretir.

Bu dört birimin dizilimleri genleri oluşturur. Genler DNA üzerinde anlamlı şifre içeren bölümlerdir. Her gen belli bir proteinin yapım şifresini taşır. Bir başka deyişle o geni oluşturan baz birimlerinin dizilişini okuyarak hangi proteini (zamanı geldiğinde) oluşturacağını anlayabilirsiniz.

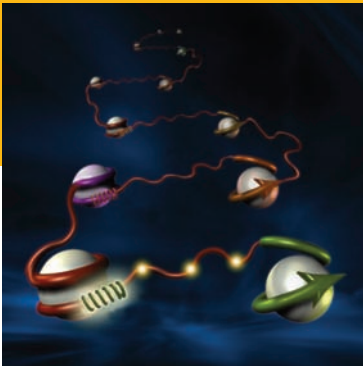


Proteinler de amino asit adı verilen birimlerin değişik diziliminden oluşur. DNA üzerinde dizili birimler TAC, GTA, CAG gibi üçer üçer bir araya geldiklerinde, proteinlerin yapımından sorumlu şifreyi oluşturur. Bu

farklı dizilim ve sayıdaki amino asitler de bir araya gelerek değişik proteinleri oluşturur.

Bir geni (DNA bölümünü) oluşturan birim çiftlerinin sayısı milyonları bulabilir. Örneğin, insandaki bütün kromozomları uca birleştirdiğinizde (bu sanal yapıya insan genomu denir) yaklaşık 25.000 gen ve 3 milyar birim çiftinden oluştuğunu görürsünüz.

Bütün hücrelerimizde aynı genlerden oluşan DNA'yı taşıyoruz. Ancak her hücrenin bedendeki görevi ve yapısı farklıdır. Hücreler türlerine göre bedenin gereksinimini karşılayacak farklı proteinler üretir: Buna genin ifadesi denir.



Hücrelerde aynı DNA, dolayısıyla aynı genetik şifre bulunur. Ancak, bedenin gereksinimlerine uygun olarak hücreler farklı proteinler üretirler. Bunun için de farklı genleri devreye sokarlar. Bu nedenle hücreler özelleşir, farklılaşır.

Genlerde Sorun Olursa?

Peki, bir DNA molekülündeki birim çiftlerinin diziliminde birtakım nedenlerden dolayı bir değişiklik olursa ne olur? Kimi zaman büyük, kimi zaman da küçük ölçekli olabilen bu değişikliklere mutasyon denir. Büyük ölçekli mutasyonlarda, kromozoma yeni bir dizi eklenebilir, kromozom bölgeleri kendi aralarında yer değiştirebilir ya da bir kromozomun belirli bir bölgesi yitirilebilir. Küçük ölçekli mutasyonlar daha çok bir birimin yerinden çıkması, bir başka birimle yer değiştirmesi ya da dizilimin arasına yeni bir birim eklenmesi gibi birimlerdeki değişikliklerle sınırlıdır.



Mutasyonlar daha çok X-ışınları, morötesi ışınlar ya da DNA'ya zarar verebilen birtakım kimyasal maddelerin etkisinde kalınmasıyla ya da ender de olsa hücre bölünmesi (o sırada DNA kopyalanması) sırasında oluşan hatalarla ortaya çıkar. Ancak mutasyonların büyük bir bölümü, DNA'nın kendi kendini onarmasını sağlayan bazı hücre içi mekanizmalarla ortadan kaldırılır.

Mutasyonların kalıtsal olup olmadığıysa (yavrulara aktarılıp aktarılmayacağı), mutasyonun bedendeki hangi hücrelerde olduğuna bağlıdır. Yumurta ve sperm hücrelerinde oluşan mutasyonlar yavruya da aktarılırken bedendeki öteki hücrelerde ortaya çıkanla rbir sonraki kuşağa geçmez.



Gen Terapisi

Biliminsanları "içimize" bakıp gelecekteki sağlığımızdan haber verme konusunda çok ciddi çalışmalar yürütüyor. 1953'te DNA molekülünün şeklini ortaya çıkaran araştırmacılarından James Watson, kendi genomunun böyle bir araştırmada kullanılmasına izin verenlerden. Ancak Watson'ın tek bir koşulu var: Alzheimer hastalığına yakalanma riski taşıyıp taşımadığını gösteren genin incelenmesini istemiyor. Bunun nedeni, eğer ileride Alzheimer hastalığına yakalanma riski taşıyorsa, bunu bilmek istememesi.

Her ne kadar insan genomunda hangi genin tam olarak nasıl bir işlevi olduğu konusu kesinliğe kavuşmuş değilse de gen haritamız üzerinde çalışan biliminsanları her geçen gün şaşırtıcı bilgiler veriyor. Bu bilgilerin bir bölümü kimi genlerdeki hasar nedeniyle birtakım hastalıkların ortaya çıkmasına ilişkin. Örneğin, bazı insanlarda kanda oksijen ve karbon dioksit taşıyan bir tür protein olan hemoglobini üretmeye yardımcı olan gendeki sorun saptanabili. Buna göre eğer bu sorunlu gen anne ya da babadan çocuğa geçerse, çocukta kansızlık (anemi) adı verilen ve kandaki alyuvar sayısının düşük olmasına yol açan bir hastalık ortaya çıkabiliyor. Genlerdeki sorun nedeniyle kalıtsal olarak anne babadan çocuğa geçen bir başka hastalık da kistik fibrozis. Dış salgı bezlerinin bulunduğu akciğer, pankreas, barsak ve ter bezleri gibi organlarda bazı işlevsel bozuklukların ortaya çıktığı bu hastalığa yol açan sorunlu gen hem annede hem de babada bulunuyorsa, hastalığın ço-



cukta görülme olasılığı %25. Bu tür bilinen genlerde oluşan sorunların etkileri de yavaş yavaş ortaya çıkarılıyor. Bunun için yeni bir bilim dalı ortaya çıktı: Genetik mühendisliği. Genetik mühendisleri, hastalıklara yol açan sorunlu genleri tedavi etmekle uğraşıyor. Bir gendeki sorunun hangi hastalığa yol açtığını ve bunun tedavisini bulmak için yapılan çalışmalara da gen terapisi deniyor. Bu yeni alanda biliminsanları, şimdilik ipuçlarını değerlendirip buldukları çözümlerin işe yarayıp yaramadığını sinama aşamasındalar. Başvurdukları yöntemlerden biri, sorunlu genleri sağlıklı genlerle değiştirmek. Bu sayede hastalıkları tedavi etmeyi hatta henüz hastalık ortaya çıkmadan hastalığı önlemeyi amaçlıyorlar.

Elif Yılmaz

Kaynaklar

Lew K., "Crack The Code", Current Health 2, Ocak 2008

http://www.kidshealth.com/kid/talk/qa/what_is_gene.html

<http://www.biltek.tubitak.gov.tr/bilgipaket/gen/index.html>

Aronson, B., "Tuhaf Bu DNA'lılar", TÜBİTAK Popüler Bilim Kitapları, 1995