

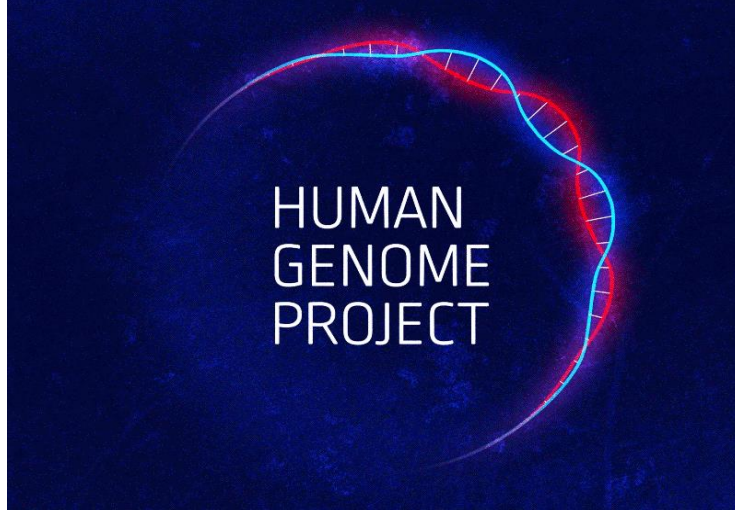
Biyoteknoloji ve Genetik Mühendisliđi



www.biyolojidefteri.com



İnsanlarda yapılan uygulamalar



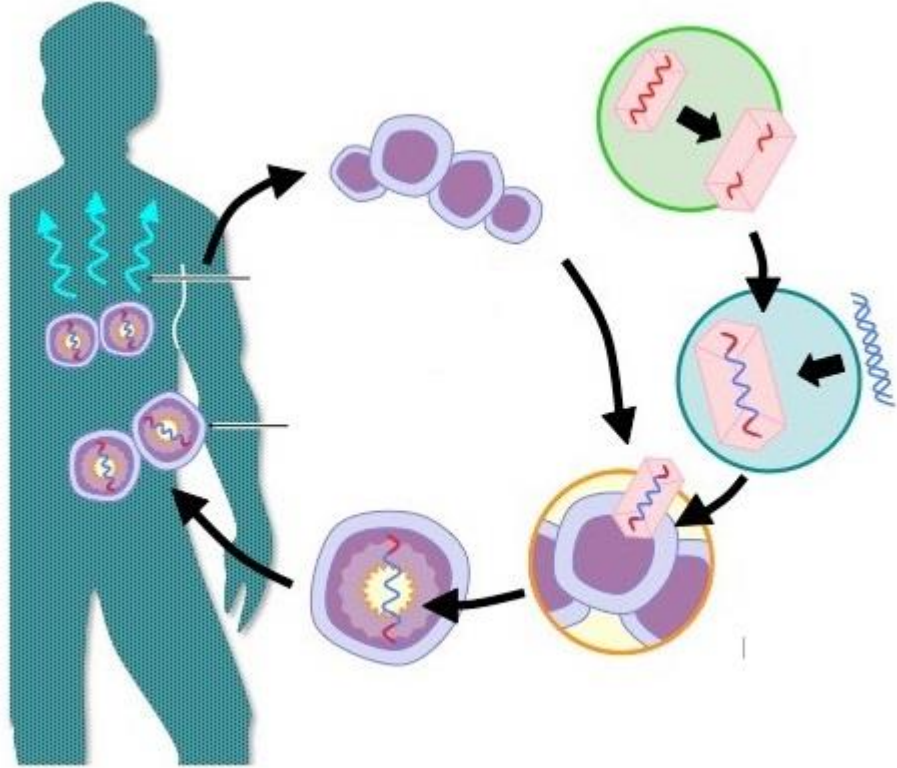
Kalıtsal hastalıkların kökenlerinin anlaşılabilmesi ve tedavisi ancak normal insan genomunun baz dizilişinin bilinmesiyle mümkün olabilir. İnsanın gen haritasının çıkarılması yönünde ilk çalışma 1990 yılında başlatılmış ve 2003 yılında tamamlanan bu proje ile yaklaşık 3 milyar baz uzunluğunda olan haploid insan DNA'sının nükleotid sırası açıklanmıştır.

İnsan genom projesinden beklenen temel fayda nükleotid dizilim anormalliklerinin tespiti, birçok hastalığın teşhis ve tedavisinde kolaylık sağlamaktır.

İnsan genom projesinin tamamlanmasından önce insanda 100 civarı genetik hastalık tespit edilebilirken, bugün bu sayı 2000 den fazladır. Yine bu proje kapsamında insanlar arasındaki küçük nükleotid dizilim farklılıkları ortaya çıkarılarak kişiye özgü tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi amaçlanmaktadır. Doku mühendisliği yöntemleri ile yapay organ ve doku üretimi sağlanması ile doku – organ nakillerinde yaşanan uyum sorununun ortadan kaldırılması da hedefler arasındadır.

Gen terapisi

Canlılarda belirlenen işlev ve yapıca bozuk genlerin tespit edilmesi, onarılması ya da sağlam gen ile değiştirilmesi işlemleri **gen terapisi** olarak isimlendirilir.

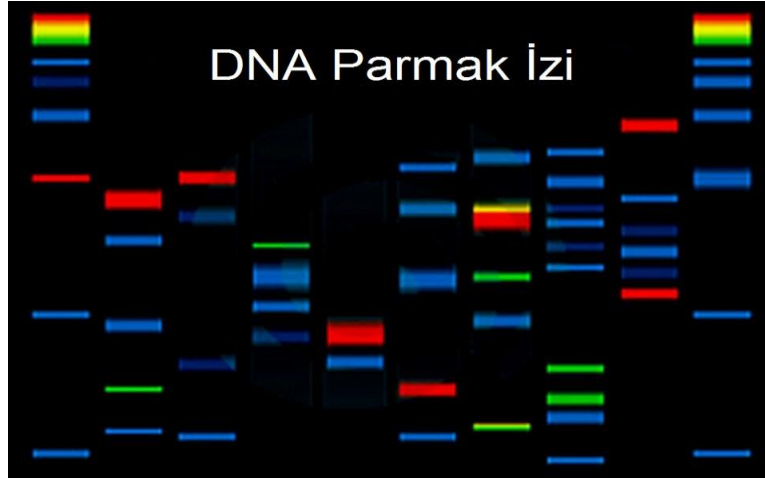


1990 yılında Dr. French ANDERSON ve ekibi adenozin deaminaz enzimi eksikliği görülen iki hasta çocuğa ilgili enzimin sentezinden sorumlu geni virüsler kanalı ile aktararak bağışıklık sistemi üzerinde olumsuzluklara sebep olan hastalığı tedavi etmişlerdir.

Ashanti De Silva isimli çocuk literatüre **gen terapisi** yoluyla tedavi edilen ilk insan olarak geçmiştir.

Adli uygulamalar

Her bireyin DNA'sındaki nükleotid dizilimleri farklı olup bireye özgüdür. Adli vakalarda suçluların tespit edilmesinde, babalık davalarında sonuca ulaşmak amacıyla rekombinant DNA tekniğine dayalı DNA parmak izi yöntemi geliştirilmiştir.



İnsan genomunda protein şifreleyen gen bölgelerinin yanında çoğunlukla tekrarlardan ibaret olan ve protein sentezine kalıplık etmeyen anlamsız diziler de mevcuttur.

Bu dizilerin uzunluğu ve nükleotid dizilişi fertten ferde farklılık gösterir.

Adli bir vakada suçlunun tespiti amacıyla uygulanan DNA parmak izi yönteminde izlenen yol aşağıdaki şekilde özetlenebilir.

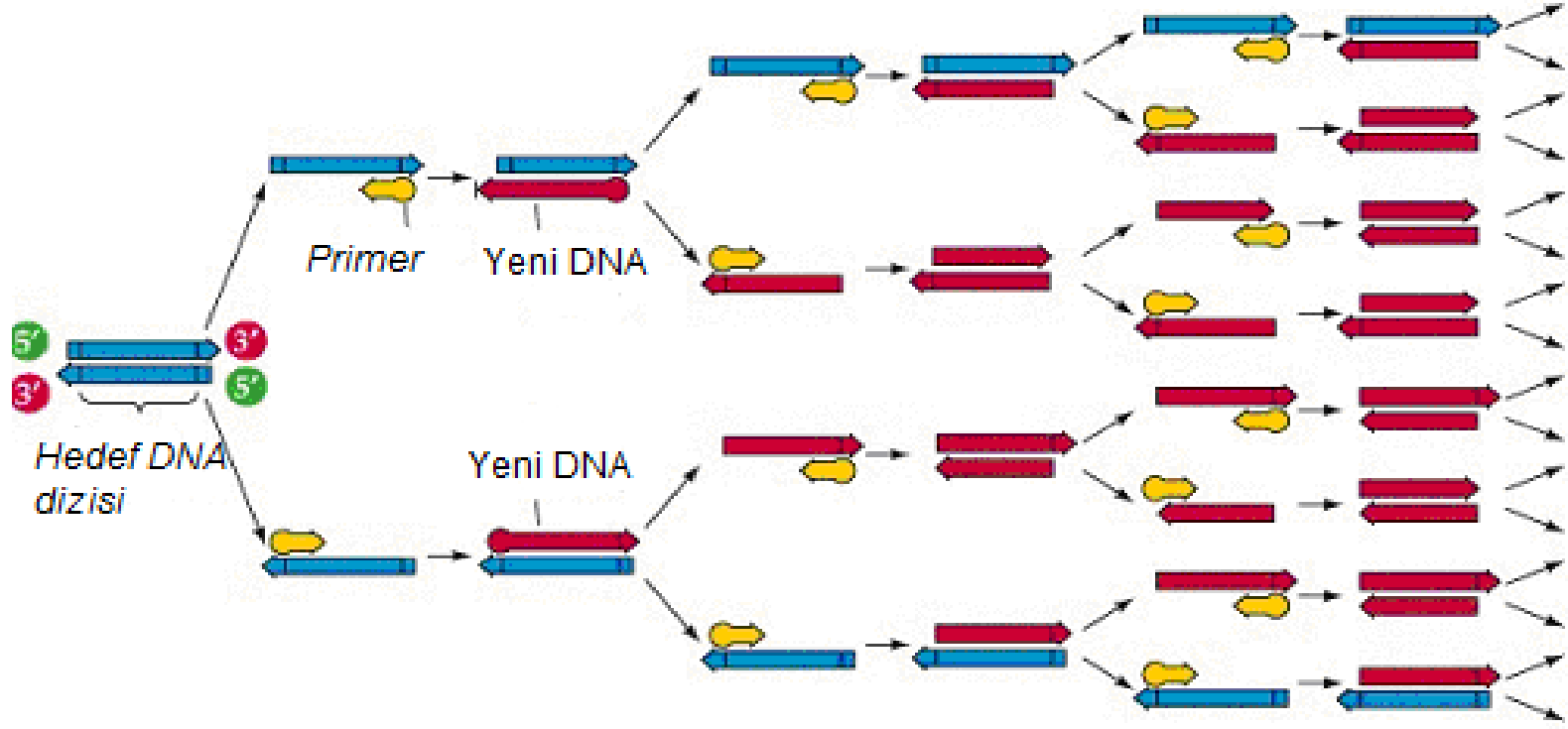
Öncelikli olarak olay yerinden tespit edilen DNA ve sanıktan alınan DNA aynı tip restriksiyon enzimleri ile kesilir.

Olay yerinden alınan sınırlı miktardaki DNA, **polimeraz zincir reaksiyonu** yöntemi (PCR) ile çoğaltılır.

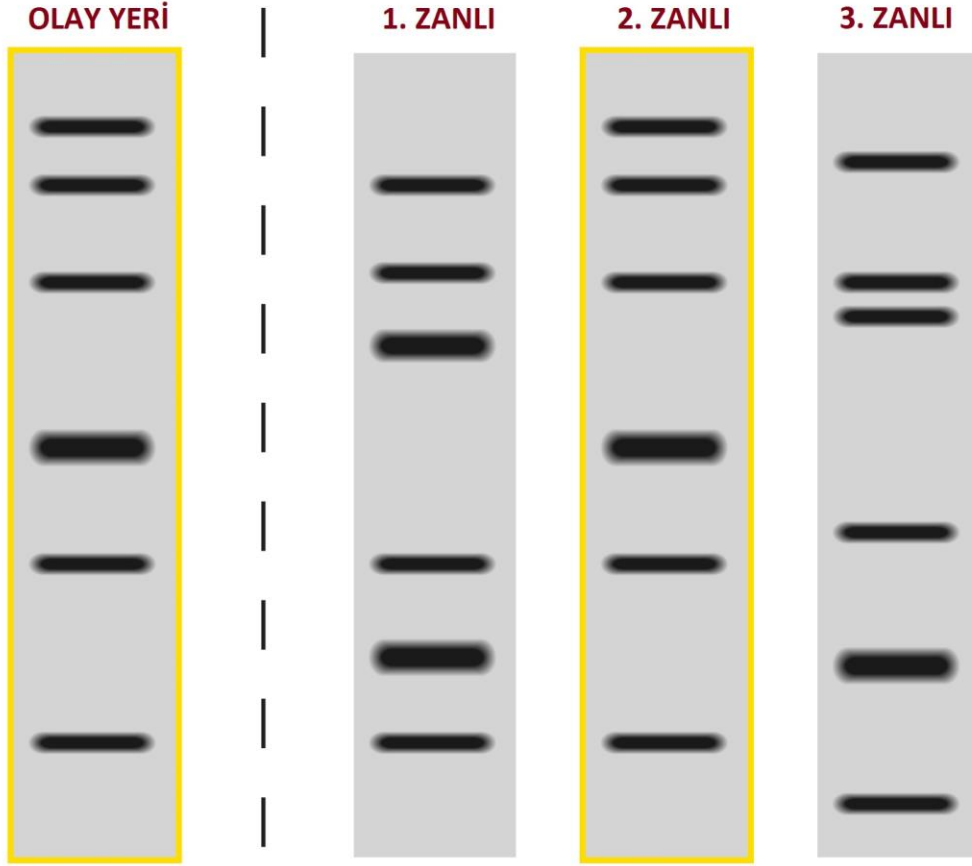
PCR yönteminde DNA 94 – 96 °C lere kadar çıkarılıp denetüre edildiğinden bu süreçte termofil arkelerden elde edilen (*Thermus aquaticus*) polimeraz enzimleri kullanılmaktadır.

Bu yöntemde tüp içerisine konulan DNA'lar ısıtılmak suretiyle ipliklerin ayrılması, daha sonra ise ayrılan ipliklerin karşısına yeni ipliklerin yapılmasıyla az miktardaki DNA'nın çoğaltılması sağlanır.

Isıtıp soğutma işleminin defalarca tekrarlanması sonucu olay yerinden az miktarda elde edilen DNA çoğaltılmış olur.



Elde edilen DNA parçaları jel üzerine yüklenir ve elektroforez tekniğine tabii tutulur. Elektrik yükünün etkisiyle, kesilmiş DNA parçaları büyüklüklerine göre değişik bantlaşmalar gösterirler.



Bu bantlaşmalardaki benzerliğe bakılarak adli vakalarda kişinin suçlu ya da suçsuz olduğu ortaya konulabilir.