



## İnsanlık Tarihinin Kara Sayfasına Genetik Kanıt

İnsanlık tarihinde, daha doğrusu tarih öncesinde yamyamlığın yaygın olduğu yolundaki paleontolojik bulgulara, şimdi de genetik bir kanıt eklendi.

Londra'daki University College araştırmacıları, hastalıklı etlerle bulaşan prion hastalıklarına karşı koruyan genlerin dünya çapındaki yaygınlığının, ancak tarih öncesi yemek listelerinde insan etinin baş sıralarda bulunmasıyla açıklanabileceği görüşündeler.

Prion hastalıklarına, prion proteininin yanlış katlanmış biçimleri yol açar. Bu proteinler, başka proteinlerin de yanlış katlanmasına ve beyinde kümeler oluşturmalarına neden olur. Prion hastalıklarından olan Creutzfeld Jacob ve Kuru hastalıkları insanlarda, deli dana hastalığı da ineklerde beyin hasar görmesine ve sonunda ölüme yol açar. John Collinge yönetimindeki araştırmacılar, daha önceki çalışmalarında prion geninin bir kopyasının normal, bir

kopyasının mutasyon geçirmiş olduğu insanların Creutzfeld Jacob hastalığına karşı korunduğunu belirlemişler. Mutasyon, genin belli bir noktasında tek bir aminoasitin değişmesiyle oluşuyor ve genellikle M129V olarak biliniyor. Japonya ile Güney ve Uzakdoğu Asya'da görülen ve E129V olarak bilinen mutasyon çeşidinin de aynı koruyucu etkiye sahip olduğu belirlenmiş durumda. Araştırmacılar, farklı kopyalı genlere sahip insanların (heterozigot), eşkopyalılara (monozi-got) göre daha iyi korunmuş olmaları

na "dengeleyici seçim" adını veriyorlar. Heterozigotların korunmasının sırrı, bazı araştırmacılara göre monozi-gotların tek örnek proteinlerinin beyinde daha kolayca kümelenip hastalık riskini artırması.

Heterozigotların koruyuculuk sağladığı hastalıklardan biri de kuru hastalığı.

1920-1950 yılları arasında Papua Yeni Gine'deki etnik Fore kabilesinde, ölenlerin cesetlerinin cenaze ziyaretlerinde akrabalarınca yenmesi adeti sonucu ortaya çıkan kuru salgını sırasında da, farklı kopyalı prion genlerine sahip olanlar ayakta kalabilmiş.

Araştırmacılar dünyadaki genetik çeşitliliği temsil eden 2000 kromozom örneği üzerinde yaptıkları bir taramada, her populasyonun geninde M129V ya da E129V bulmuşlar. Bu mutasyonların yaygınlığı, doğu Asya'ya gittikçe azalıyor. Tek istisna, yaygınlığın en üst düzeyde olduğu Fore kabilesi. Collinge ve arkadaşları, prion proteini geninin bulunduğu bir DNA bloku üzerindeki dizilimlerin biçimini, Avrupalı, Afrikalı, Japon ve Fore kabilesinden insanlarda incelemişler. M129V ve E129V mutasyonlarının hepsinde yaygın olmasına karşılık, öteki dizilimlerde oldukça büyük farklılıklar görülmüş. Dolayısıyla araştırmacılar, prion genindeki mutasyonların 500.000 yıl önce yerleştiği sonucuna varmışlar.

Bu da tarih öncesi topluluklarda yamyamlığın yaygın bir yaşam biçimi olduğunun kanıtı. Genetik kanıt, daha önce bazı neandertal kemikleri üzerinde bulunan kesik ve yanıklarla, fosil insan dışkılarının biyokimyasal analizinin ortaya koyduğu yamyamlık kanıtlarıyla örtüşüyor.

Science, 11 Nisan 2003

## Otizm 7. Kromozomda

Uluslararası bir araştırma ekibi, insan kalıtım şifresinin çözümünde yeni bir kilometre taşı geride bırakarak 7. insan kromozomunun tümünün gen dizilimini tamamladığını açıkladı. Science dergisinde yayımlanan raporda, insan gen stokunun %5'ini oluşturan ve 158 milyon DNA nükleotidinden yapılmış kromozomun, özellikle



hastalık yaptığından şüphelenilen genler açısından zengin olduğu bildirildi. Kromozom üzerinde, protein kodlayabilecek 1455 gen belirlenmiş bulunuyor. Bunlar arasında, başta otizm olmak üzere, çeşitli gelişim hastalıklarından sorumlu çok sayıda gen bulunduğu da açıklandı. Kromozom üzerindeki bazı genlerin de kan kanseri (myeloid lösemi), dalak lenfoması gibi hastalıkları oluşturduğundan kuşkuyla anılan genlerin de 7. kromozom üzerinde yer aldığı düşünülüyor.

Science, 10 Ocak 2003