

1996'nın Genleri

Her geçen yıl çeşitli hastalıklara sebep olan yeni genler keşfediliyor. İşte 1996'nın gözdelelerinden bazıları.

TREACHER COLLINS SENDROMU, deforme olmuş kulaklar, sağır-
lık, aşağıya meyilli gözler, dar düz bir
yüz ve küçük bir çeneyle tanımlanan,
yüzde meydana gelen bir çeşit bozulma.
Bu bozulma, 5 numaralı kromozom üze-
rinde bulunan Treacle adlı proteini şifre-
leyen bir gendeki mutasyon sonucu
meydana geliyor.



RETT SİNDROMU, 4000
insandan birini etkileyen bir tip ilerle-
yen körlük. Hastalığın en çok görülen
biçimlerinden biri X kromozomu üzerin-
deki bir gende izlenmiş. Araştırmacılar
bozulma için bir test geliştiriyorlar.

**ANHİDROTİK EKTODERMAL
DİPLAZİ** hastalığına yakalananların diş-
leri ve saçları dökülüyor ve terleyemez
bir duruma geliyorlar. Bunun sorumlusu
da X kromozomunda meydana gelen bir
mutasyon. İnsan embriyosunun dış deri-
sinin gelişiminde rol oynuyor.

ASTROCYTİN, embriyo halindeki
beyinde gelişmekte olan sinirlerin doğru
pozisyonları bulmasına rehberlik eden bir
protein. 1 numaralı kromozom üzerinde
bu proteinin yapımından sorumlu bir gen
tanımlanmış. Bu keşif, bazen sinirlerin
yer değiştirmesindeki yanlışlıklar yüzün-
den oluşabilen epilepsi ve şizofreninin
daha iyi anlaşılmasını sağlayabilir.

WILLIAMS SENDROMU'na yaka-
lananlar oldukça iyi dil yeteneklerine sa-
hip oldukları halde, mekânsal konularla
ilgili sorunlar yaşıyorlar. Örneğin, bir di-
yagramdan bir model oluşturamıyorlar.
Bu yetersizlik 1996'da, 7 numaralı kro-
mozomda bulunan ve beyin gelişimiyle
ilgili bir proteini şifreleyen eksik bir
gende izlenmiş. Williams hastalığı olan
insanların aynı kromozom üzerinde bir-
çok genleri eksik olabiliyor.

BAZAL HÜCRE KARSİNOMASI,
deri kanserinin en çok görülen biçimi, 9
numaralı kromozom üzerindeki bir mü-
tasyonla ortaya çıkıyor. Genin normal
hali embriyonik gelişimde önemli rol
oynuyor.

FANCONİ ANEMİSİ, 16 numaralı
kromozom üzerinde bir gende oluşan mu-
tasyona bağlı olarak ender görülen bir çe-
şit bozulma. Gendeki mutasyonun, DNA'
lara zarar veren kimyasal maddelere karşı
duyarlılığın artmasına neden olduğu dü-
şünüyor. Bundan etkilenen çocuklar ye-
terli kan hücresi üretemiyorlar ve genel-
likle anemi ya da lösemiye yakalanıyorlar
ve 16 yaşına gelmeden ölüyorlar.

HEMOKROMATOZ, Avrupa'daki
insanlarda en çok görülen kalıtsal gene-
tik bozulma, 6 numaralı kromozomda
bulunan bir genle bağlantılı. Mutasyon,
bağırsakların, birçok organda biriken de-

mirin emilmesini düzenleme yetisini en-
gellileyebiliyor. Buna maruz kalanlar, şe-
ker hastalığına, siroza ya da kalp hastalı-
ğına yakalanabiliyorlar.

**İLERLENİŞ MYOCLONUS EPI-
LEPSİSİ**, sinir dejenerasyonu ve ilerle-
yen delilikle tanımlanan kalıtsal epilep-
sinin nadir görülen biçimi. Buna neden
olan gen, 21 numaralı kromozom üzerin-
de belirlenmiş. Mutasyonun sistatin B
enziminin üretimini engellediği bilini-
yor, ancak bunun epilepsiye nasıl yol aç-
tığı hâlâ kesin değil.

Hausiusa, J. Discover, Ocak 1997
Çeviri: Selda Arı

