

genlerindeki mutasyon yüzünden biyolojik saatlerinde yaklaşık 2-2,5 saatlik bir gecikme yaşadıkları anlaşıldı.

Bu kişilerin yaşadığı uyku sorunu aslında gecikmiş uyku fazı bozukluğu (*delayed sleep phase disorder, DSPD*) olarak adlandırılan bir hastalığın sonucu. Bilkent Üniversitesi'nden Tayfun Özçelik ve Rockefeller Üniversitesi'nden Michael Young'ın önderliğinde yürütülen araştırmada bulunan mutasyon, DSPD ile ilgili olarak tanımlanan ilk mutasyon.

DSPD tanısı alan kişiler genellikle geceleri uykuya dalmakta çok zorlanıyor. Bazen uyku o kadar gecikiyor ki gün boyunca uzun şekerlemeler şeklinde parçalanmış bir uyku düzeni ortaya çıkabiliyor.

DSPD gibi uyku bozuklukları kaygı, depresyon, dikkat eksikliği, kalp-damar hastalıkları, obezite ve şeker hastalığı ile birlikte görülebiliyor. DSPD'den etkilenen kişiler aynı zamanda çalışma hayatına ve sosyal ortamlara uyumda da önemli zorluklar yaşayabiliyor. Öyle ki, bu mutasyonu taşıyan kişiler sanki sürekli bir jetlag (çok sayıda saat diliminin atlandığı uzun uçak yolculukları sonunda ortaya çıkan vücut saati/ yerel saat uyumsuzluğu) yaşıyormuş gibi hissedebiliyor.

Kriptokrom genleri ilk olarak 1970'li yıllarda Aziz Sancar tarafından bakterilerde tanımlanmış ve biyolojik saat ile ilişkilendirilmiştir. Rockefeller Üniversitesi'nden Dr. Young'ın meyve

sineğinde yürüttüğü araştırmalarda ise kriptokrom genlerinin bozulması ile uyku sorunları ortaya çıktığı gözlenmişti. "Gece kuşu" mutasyonunun keşfi *Cell* tarafından 2017'nin en iyi bilimsel keşifleri arasında gösterildi. Mutasyonun keşfi DSPD hastalığına yönelik genetik bir tanı testi geliştirilmesine de imkân sağlayacak. ■

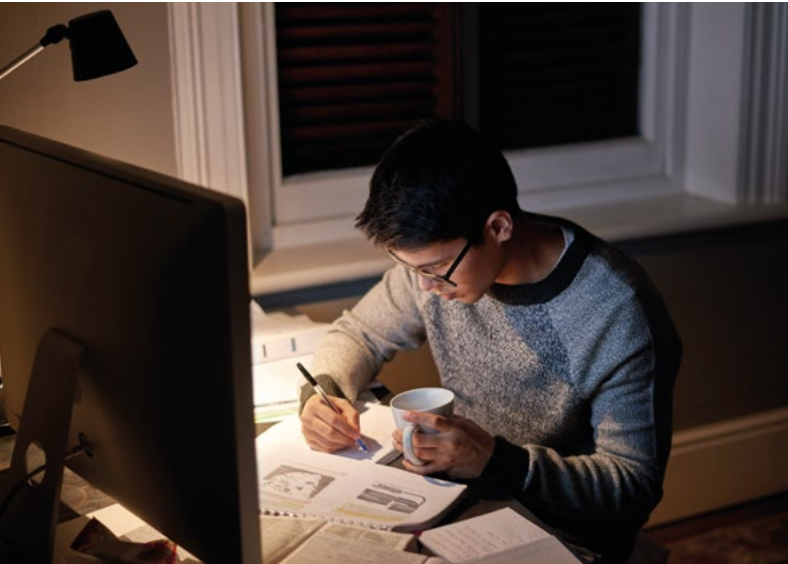
Sarı Nokta Hastalığı İçin Kök Hücre Temelli "Yama"

İlay Çelik Sezer

Kök hücre temelli tedavilerde çeşitli hastalıklar için şimdiden ümit verici sonuçlar alınıyor. Bunun son örneklerinden birinde yaşa bağlı makular bozulmayı, yaygın adıyla

sarı nokta hastalığını tedavi etmek için kök hücrelerden üretilen bir "yama", görme yeteneğini büyük ölçüde kaybeden dört hastanın görüşünü geliştirdi.

Tedavi sarı nokta hastalığının "kuru" tipine yönelik olarak hazırlandı. Hastalığın bu tipinde retinal pigment epitel hücreleri (RPE) retinadaki doğal birikintiler yüzünden zamanla ölüyor. RPE hücreleri görme sürecinde doğrudan görev alan ışığa duyarlı fotoreseptör hücreleri destekleyen hücreler. RPE hücreleri ölünce bir süre sonra fotoreseptör hücreler de yok olmaya başlıyor. Bunun sonucunda da hasta tam karşıya bakarken net görememeye başlıyor. Netlikteki bozulma görüş alanının kenarlarına gidildikçe azalıyor.



Sarı nokta hastalığı 65 yaş üstü kişilerde görme kaybının en önde gelen nedeni. Hastalığın görülme sıklığı 65-75 yaş arası hastalarda %10 civarında iken 75 yaş ve üstündeki hastalarda %30'u buluyor.

Los Angeles'taki (ABD) Southern California Üniversitesi'nden araştırmacılar hastalığın kuru tipinin tedavisine yönelik olarak yama işlevi görecek bir tabaka oluşturdu. Araştırmacılar 4x6 mm boyutlarındaki çok ince bir polimer tabakayı embriyonik kök hücrelerden elde ettikleri sağlıklı RPE hücreleriyle kapladı. Oluşturulan yama tedavinin deneme aşamasında sarı nokta hastası dört kişinin birer gözüne yerleştirildi. Hastaların diğer gözleri tedavinin etkisinin kontrol edilebilmesi için tedavi edilmedi. Tedavinin uygulandığı dört hasta hastalığın ileri bir aşamasındaydı ve görme yetileri hayli zayıftı.

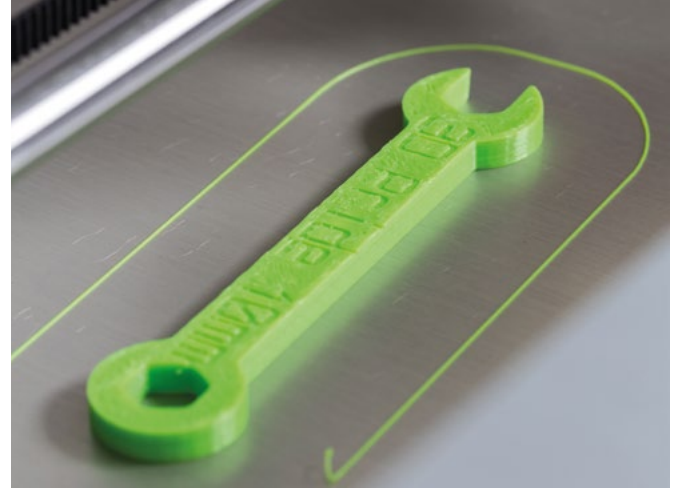
Araştırmanın sonuçları geçtiğimiz ay *Nature Biotechnology*'de yayımlandı. Klinik deneme sonunda hastalığın tedavi edilen gözlerde durakladığı, tedavi

edilmeyen gözlerdeyse ilerleyerek görüşü daha da zayıflattığı anlaşıldı. Hastalardan birinin tedavi edilen gözünde tedavi öncesine göre ilerleme bile kaydedildi. Yöntemi daha fazla hasta üzerinde denemeye hazırlanan araştırmacılar, ileride bu yöntemle hastalığın daha erken aşamasındaki insanları tedavi ederek fotoreseptör hücrelerin kaybını engellemeyi hedefliyor. ■

Dışkıdan Plastik Alet Üretimi Mars'ta İşe Yarayabilir

İlay Çelik Sezer

Kanada'daki Calgary Üniversitesi'nden araştırmacılar, astronotların Mars görevlerinde kendi dışkılarından plastik elde edip üç boyutlu baskı tekniğiyle alet üretebileceği bir sistem geliştirdi. Bu kulağa pek sevimli gelmese de uzay görevlerinde gerekli tüm aletlerin Dünya'dan götürülmesi ve astronotların biyolojik atıklarının depolanması sorunlarına ortak çözüm getiren verimli bir yöntem olabilir.



Mayi Arcellana-Panlilio ve ekibi, *Escherichia coli* bakterilerinde insan dışkısından polihidroksi-bütirat adlı plastiği üretmelerini sağlayacak genetik değişiklikler yaptı. Sonra da elde ettikleri plastikten bir üç boyutlu yazıcı yardımıyla çeşitli aletler, örneğin İngiliz anahtarı üretilbildiğini gösterdiler.

Arcellana-Panlilio, uzay görevleri sırasında gerekli olabilecek her şeyin önceden öngörülmesinin imkânsız olduğunu, elde ettikleri plastiğin ise istenen her şeye dönüştürülebileceğini söylüyor.

Araştırma ekibi astronotların dışkılarının vakumlu tuvaletler yardımıyla tanklarda toplanacağı, burada bakterilerin dışkıda bulunan yağ asitleriyle beslenerek alet yapımında kullanılacak olan plastiği üreteceği bir düzenek öngörüyor.

Arcellana-Panlilio'ya göre işin güzel yanı böyle bir düzenekte yer alacak depolama tanklarının, pompaların ve filtrelerin de Dünya'dan götürülmesine gerek kalmadan söz konusu sistemle üretilbilecek olması. Böylece uzaya taşınması gereken ekipmanın ağırlığı, örneğin Uluslararası Uzay İstasyonu'nda (ISS) bulunan su işleme ünitesinin beşte biri ağırlığında olabilecek.

Arcellana-Panlilio'nun ekibinden araştırmacılar önümüzdeki Temmuz ayında Kanada'ya ait *Falcon 20* hava aracına binerek aracın her seferinde sadece birkaç dakikalığına sağladığı düşük kütleçekimi ortamında, bakterinin ürettiği nano-ölçekteki plastik granülleri özütlemenin mümkün olup olmadığını snayacak.