

Genetik

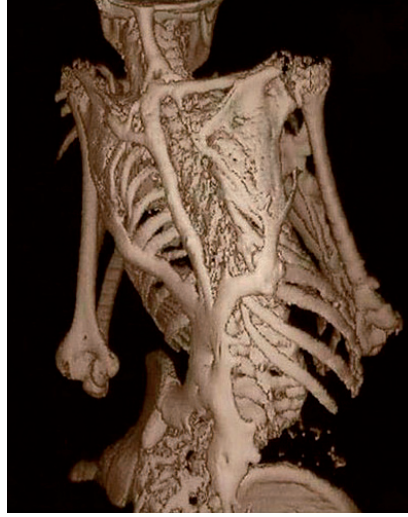
Ve Bir Hastalığın Daha Sırrı Çözüldü...

Biliminsanları, çoğumuzun adını ilk kez duyduğu, ender görüle de son derece acı verici olan kalıtsal bir hastalığın daha sırrını gün ışığına çıkardılar.

Söz konusu hastalık, tıp literatüründe FOP (Fibrodysplasia ossificans progressiva) olarak bilinen ve dünyada yalnızca 2500 kadar kişide görüldüğü düşünülen bir kemik dokusu hastalığı. Hastalığa yakalananlarda, kirişler ve iskelet kasları, sancılı bir biçimde kemik dokuya dönüşüyor, eklemler kilitleniyor ve hareket yeteneği bazen tamamen yitiriliyor.

Pennsylvania Üniversitesi Tıp Fakültesi'nden Eileen M. Shore, Meiqi Xu, Frederick S. Kaplan ve arkadaşlarından oluşan bir ekip, vücudun hain bir ikinci iskelet yapmasını tetikleyen mutant geni tespit etmeyi başardılar.

Kemik oluşumunu tetikleyici büyüme faktörleri, BMP (bone morphogenetic proteins) proteinleri olarak biliniyor. Bu proteinleri tanyan almaçlar, embriyonik kök hücrelerin kaderini belirleyen



anahtarlar olarak rol görüyor ve ACVR1 de, kemik oluşumu proteinleri için önemli almaçlardan biri.

Araştırmacılar, FOP hastalığının, 509 amino asit uzunluğundaki ACVR1 proteininde yalnızca tek bir noktada histidin amino asidi yerine arjinin amino asidi geçmesi durumunda ortaya çıktığını saptadı. Bu yeni bulgu, önümüzdeki yıllarda yalnızca FOP için değil, diğer kemik hastalıklarının tedavisi için de ilaçların geliştirilebileceği yönünde büyük umut sağladı.

Deniz Candaş

Shore, E.M., Xu, M., Kaplan, F.S., Nature Genetics 38, 2006

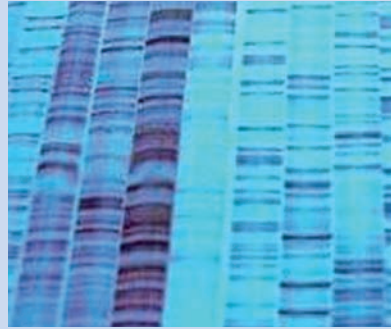
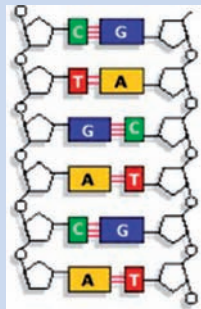
Hurda DNA'nın Motifleri Bize Ne Anlatıyor?

IBM çalışanlarından oluşan bir ekip, belirli bir görevi olmadığı düşünüldüğü için hurda DNA olarak adlandırılan DNA bölgeleri üzerinde, kendini tekrarlayan "motifler" olduğunu ortaya çıkardı.

İnsan genomu alfesinde protein kodlanmasından sorumlu olmayan yaklaşık 6 milyar harfi inceleyen araştırmacılar, hurda DNA üzerinde milyonlarca motife rastladılar. İlginç olan diğer bir bulguysa, bu motiflerin kabaca 128.000 adedinin, genomun protein kodlanmasından sorumlu olan bölgelerinde de görülmesi oldu.

Özellikle de, transkripsiyon (yazılım) ve hücreler arası iletişim gibi belirli biyolojik süreçlerin yürütülmesinden sorumlu genlerde, söz konusu motiflerin çok daha fazla sayıda olduğu görüldü.

Amerikan Ulusal Bilimler Akademisi'nin ilerleme raporlarında açıklanan bulgular, motiflerin buldukları



konumların, transkripsiyon sonrasında mRNA molekülünün parçalanması sürecinden sorumlu olan diğer küçük RNA molekülleriyle ilişkili olabileceği yönünde. Hurda DNA'da bu

motiflerin bulunması, sanıldığı gibi aksine, genomun bu bölgelerinin önemli işlevsel rolleri olabileceğini gösteriyor. Ancak, çalışmanın arkasındaki araştırmacılar, bu verilerin laboratuvar deneyleriyle kanıtlanması gerekliliğinin altını önemli çiziyorlar.

Deniz Candaş

<http://news.bbc.co.uk/1/hi/sci/tech/4940654.stm>

İklim-Çevre

Antarktika'nın Geçmişine İlişkin Yeni Kanıtlar, Balık Dışında

Gezegemimizin güneyinde Atlantik ve Pasifik okyanuslarını birleştiren Drake geçidi, birkaç yönüyle biliminsanlarının ilgisini uzun süredir üzerine çekmiş durumda. İki okyanus arasında milyonlarca yıl önce, oldukça ılıman denebilecek bir dönemde gelişen geçidin, kutup çevresinde bir okyanus akıntısının oluşumunu tetiklediği düşünülüyor. Bu olaya bazı bilimcilere göre, Antarktika'nın yeşil ve ılıman bir kıtadan, bir buz kıtasına dönüşümünde başlıbaşına önemli bir rol üstlenmiş olabilir.

Yaklaşık 33,5 milyon yıldır buzla kaplı olduğu bilinen Antarktika'nın soğumasına neden olabilecek bir kutup çevresi akıntısının, bu tarihten daha önceki bir zamanda oluşmuş olması gerektiği, şimdiye kadarki tartışmaların odak noktası. ABD'deki Rochester Üniversitesi'nden bir araştırma ekibiye, açıklığı ne zaman oluştuğuyla ilgili belirli veriler edinmiş olduklarını duyuruyorlar. Bu veriler de, daha önce 15-49 milyon yıl öncesi olarak hesaplanmış tarihlerden daha eski olanı destekler nitelikte.

Yeni bulgu ve bilgilerin kaynağıysa, bulgunun kendisi kadar ilginç: birer kum tanesi büyüklüğündeki balık dişlerinden elde edilen neodim izotopları. Dişler, yüzeyden yaklaşık 3200 metre derindeki dip tortullarından bulunmuş. Balık dişlerine odaklanılmasının nedeniyse, bunların deniz dibindeki neodimi bünyesine katan apatit mineralini içeriyor olmaları. Bu neodimse Atlantik ya da Pasifik kaynaklı olmasına göre farklı bir kimyasal 'imza' taşıyabiliyor. Araştırmada, Güney Atlantik okyanusunun 40 küsur milyon yıllık olduğu ortaya çıkan tortullarından elde edilen balık dişleri "termal iyonizasyon kütle spektrometrisi" yöntemiyle incelenmiş. Dişlerde tespit edilen kimyasal "Pasifik imzası"ysa, bu dönemde iki okyanus arasındaki yüzey bağlantısının varlığını kanıtlayan güçlü bir delil olarak nitelendiriliyor.

Zeynep Tozar

Science, 21 Nisan 2006