

Genetik Varyasyonlar Osteoporozun Erken Teşhisini Kolaylaştırabilir

Dr. Tuncay Baydemir [TÜBİTAK Bilim ve Teknik Dergisi

Kemik kütlelerinde azalmaya, kemik dokularındaki yapısal bozulmaya ve bunlara bağlı olarak kemik kırılma riskinde artışa yol açan osteoporoz; dünya çapında yaygın görülen bir hastalık olup yaklaşık 200 milyon insanın hayatını olumsuz yönde etkiliyor. Kadınlar bu hastalığa daha yatkın olsa da erkeklerde de osteoporoz görülme oranı oldukça yüksek.

Yaygın olarak Dual Enerji X Işını Absorbsiyometri (DXA) yöntemi ile kemik mineral yoğunluğu (KMY) ölçümleri yapılarak osteoporozun klinik teşhisi gerçekleştiriliyor. Elde edilen veriler Dünya Sağlık

Örgütü (DSÖ) tarafından kabul edilen standartlarla karşılaştırılıyor ve bu değerlendirmelere bağlı olarak kişiye osteoporoz tanısı konuluyor. Ancak düşük hassasiyete sahip analiz metotları hastalığın teşhisinde yetersiz kalabiliyor ve hastalık tanımlandığında da kemiklerde zaten belirli ölçüde hasar çoktan gerçekleşmiş ve kemik mineral yoğunluğunda da önemli miktarda kayıp yaşanmış oluyor.

Bu eksikliklerin önüne geçmek ve hastalığı daha erken dönemlerde teşhis edebilmek için İspanya, Universitat Rovira i Virgili'den Ciara K. O'Sullivan ve arkadaşları yeni bir yöntem ortaya koydular. *ACS Central Science* dergisinde yayımlanan makaleye göre, yakın zamanda geliştirilen bir biyosensör kullanılarak bir damladan daha az kan örneği ile osteoporoz riski taşıyan kişiler tespit edilebilecek.

Araştırmacılar, kemik mineral yoğunluğu taramalarının osteoporozu teşhis etmek için

kritik olduğunu belirtse de daha erken bir aşamada risk hakkında fikir edinmenin önemini vurguluyorlar. Buradan hareketle osteoporoz riskinin önemli genetik etmenlerini ortaya koyarak kişinin osteoporoz yaşama riskini net bir şekilde tespit edebilecek hızlı ve etkili bir test metodu ortaya kondu.

Araştırmacılar bunu gerçekleştirirken tek nükleotid polimorfizminden faydalandılar. Tek nükleotid polimorfizmi (single nucleotide polymorphism, SNP), bir DNA molekülünün bir segmentindeki adenin (A), timin (T), guanin (G) veya sitozin (C) gibi temel yapı taşlarından sadece birini etkileyen, genetik sekanstaki bir varyasyondur. Bu varyasyonlar insan genomundaki her 100–300 nükleotitte bir oranında meydana geliyor. Bunların bazıları kişilerde hastalık görülmesine yatkınlık sağlayabilir ve kullanılan ilaçlara verilen fizyolojik yanıtları etkileyebilir. Dolayısıyla, hastalıkla ilişkili olduğu tespit edilen SNP'ler sayesinde hastalıklar erkenden teşhis edilebilir ve önceden tedbir alınabilir.

Yeni geliştirilen ve elektrokimyasal temellere bağlı olarak çalışan cihaz, DNA çıkarılmasına veya saflaştırılmasına gerek kalmadan doğrudan kan örneği üzerinden SNP'lerin elektrokimyasal tespitini gerçekleştirmek üzere tasarlandı. Daha basit bir ifadeyle, kişinin kan örneğinde osteoporoz hastalığına yol açması muhtemel SNP'lerin tespiti için bazı kimyasal tepkimelerden yararlanılarak elektrik sinyalleri elde ediliyor ve bu sinyallerin değerlendirilmesi sonucunda kişinin osteoporoz hastası olup olmayacağı ortaya konuluyor.

Yöntemde DNA'nın kandan saflaştırılması gerekmediğinden analizin 20 dakikadan az bir sürede ve oldukça ucuz bir şekilde gerçekleştirilmesi mümkün. Ayrıca ekipman ve malzemelerin kolayca erişilebilir ve taşınabilir olması sayesinde merkezli bir laboratuvara bağlı kalmak yerine istenilen her yerde hızlı ve güvenilir bir şekilde osteoporoz riski tespit edilebilir.

Çeşitli kan örnekleriyle yapılan çalışmalarda elde edilen sonuçların diğer teşhis yöntemleriyle karşılaştırılması da araştırmacının son derece başarılı olduğunu gösterdi. Geliştirilen yöntem, genetik faktörlere bağlı başka hastalıkların erken teşhisinde ve kişiye özel ilaçların tasarlanmasında yeni kapılar aralayabilir. ■

Kaynaklar

Ortiz, M., Jauset-Rubio, M., Trummer, O. ve ark., "Generic Platform for the Multiplexed Targeted Electrochemical Detection of Osteoporosis-Associated Single Nucleotide Polymorphisms Using Recombinase Polymerase Solid-Phase Primer Elongation and Ferrocene-Modified Nucleoside Triphosphates", *ACS Central Science*, 2023.

<https://phys.org/news/2023-07-team-biosensor-quick-inexpensive-osteoporosis.html>