

Türk Araştırmacılar Yüz Gelişimini Sağlayan Genin Sırrını Çözdü

Hacettepe Üniversitesi'nin TÜBİTAK destekli araştırması yüz gelişiminde kritik rol oynayan bir gen ailesini tanımlayarak tıp dünyasında bir ilke imza attı. Araştırma 7 Mayıs 2010 tarihinde genetik alanındaki en prestijli yayınlardan *American Journal of Human Genetics* dergisinde yayınlandı.

Hacettepe Üniversitesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Öğretim Üyesi ve Gen Haritalama Laboratuvarı Sorumlusu Prof. Dr. Nurten Akarsu ve ekibi insanlarda ciddi yüz yarıklarına ve gelişme bozukluklarına neden olan *Aristaless-like homeobox 1 (ALX1)* genini keşfederek embriyo döneminde yüzün nasıl geliştiğini aydınlatarak önemli bir adım attı. TÜBİTAK Sağlık Bilimleri Araştırma Grubu tarafından 287.200 TL ile desteklenen çalışma, genetik alanının önemli yayınlarından *American Journal of Human Genetics* dergisinde 7 Mayıs 2010 tarihinde yayınlandı ve basın duyurusu ile dünyaya duyuruldu.

Araştırma insanlarda yüz gelişiminin anlaşılmasında bilimsel çalışmalara ışık tutarken, hastalara erken dönemde doğum öncesi tanı imkanı sunmasının yanında dudak, damak ve yüz yarıklarında yenilikçi tedavi yaklaşımlarının önünü açıyor.

Yüz Gelişimi ve Malformasyonlar

Prof. Dr. Nurten Akarsu

çalışmaya dair şu bilgileri verdi:

"İnsanlarda yüz gelişimi gebeliğin 4-8. haftalarında tamamlanan karmaşık bir olaydır. Başlangıçta birkaç tomurcuk halinde başlayan gelişim aşamaları bu tomurcukların orta hatta doğru büyümeleri ve birbirleriyle birleşmeleri ile yüzün son görünümünü oluşturur. Göz, burun, dudak, yanak gibi yüzün bütünü oluşturulan parçaların doğru şekli kazanmaları embriyonun erken dönemlerinde rol alan genlerin ve yüzü oluşturan dokuların birbirleriyle kurdukları karmaşık ilişkilere bağlıdır. Bu karmaşık ilişkiler ağının bozulması yüzü oluşturan



parçaların birbirlerine kaynaşmasını engelleyerek farklı tipte yüz yarıklarının ortaya çıkmasına neden olur.

Bu malformasyonların toplumda en sık rastlanan örneği yarık dudak ve yarık damak bozukluklarıdır. Toplumda oldukça sık görülen yarık dudak/damak bozukluğu ve daha nadir görülen bozukluklarda burnun basık ve iki parçalı kalışı, gözlerin orta hatta yaklaşmayıp birbirlerinden uzak yerleşimli kalmaları, göz yapısının bozulması, gözlerden dudaklara kadar uzanan ciddi yarıklanmalar gibi çeşitli malformasyonlar gözlenebilir. Tüm bu malformasyonlar genel bir isimlendirme ile yüz orta hat gelişme gerilikleri kapsamında değerlendirilir ve "frontonazal displazi" adı altında toplanır. Bu malformasyonlara yol açan gen bozuklukları büyük oranda bilinmemektedir. Gerek tanı, gerekse tedavi açısından bu malformasyonlar birçok disiplinin bir arada çalışmasını gerektiren karmaşık bir olaydır."

ALX Gen Ailesi Yüz Gelişiminde Rol Oynuyor

Toplamda üç adet gen içeren ALX gen ailesinin (ALX1, ALX3 ve ALX4) bir üyesi olan ALX4 geninin yüz gelişimindeki rolünü ortaya çıkaran çalışmalar da yine Prof. Dr. Akarsu ve ekibi tarafından yapılmış ve geçen yıl *Human Molecular Genetics* dergisinin Kasım 2009 sayısında yayınlanmıştı. ALX3 genindeki mutasyonların yüz gelişimindeki rolüyle Oxford Üniversitesi araştırmacıları tarafından aynı yıl içinde bildirilmişti.

Hacettepe Üniversitesi araştırmacılarının ALX1 geni mutasyonlarını keşfetmesiyle ALX gen ailesinin tüm üyelerinin yüz gelişimindeki kritik rolleri anlaşılmış oldu. Ekip yeni bulguları, daha önce buldukları ALX4 mutasyon bilgileriyle birleştirdiğinde yüz gelişiminde tüm ALX genlerinin oynadığı kritik rolü açıkladı ve bu malformasyon grubunu isimlendirerek "*ALX geni ile ilişkili frontonazal displaziler*" terimini dünya literatürüne kazandırdı.

Çalışmaya göre ALX1 geni embriyonun erken dönemlerinde burun, gözler, dudak ve damakların oluşumu için kritik öneme sahip ve yokluğu diğer genler tarafından dengelenemiyor. İlkel burun, burun kanatları, damağı oluşturan yapılar görünmekle birlikte bu tomurcukların birbirleriyle kaynaşmaması sonucu yüzde ve damakta ciddi malformasyonlar oluşuyor. ALX3 ve ALX4 genleri ise daha çok burnun son şeklini almasında etkili olurken; bu iki genin yokluğunda burnu oluşturan iki tomurcuğun orta hat üzerinde birleşerek burun ucunu oluşturmaması gerçekleşmiyor ve burun basık, iki parçalı bir görünümde kalıyor.

Akraba Evlilikleri Hastalığın Ortaya Çıkma İhtimalini Artırıyor

Hacettepe Üniversitesi Kraniyomaksillofasiyal Cerrahi Çalışma Grubu son on yılda birçok disiplini bünyesinde birleştirmeyi başararak kafa ve yüz gelişimlerinde etkin tanı, tedavi ve araştırma vizyonunu gerçekleştiriyor.

Prof. Dr. Nurten Akarsu ve ekibinin çalışması kapsamında geni henüz tanımlanmamış frontonasal displazili hasta ve aileleri çalışılmış. Hastaların aile ağacı çalışmaları bu malformasyonların bir grubunun akraba evlilikleri sonucu ortaya çıktığını ortaya koymakta. Çalışma birkaç DNA örneğinden yeni genlerin bulunmasını sağlayarak ülkemizin bir sorunu olan akraba evliliklerine bağlı "nadir hastalıklar" grubunda son derece etkin bir araştırma ve tanı yöntemi ortaya koyuyor.

Prof. Dr. Nurten Akarsu çalışmanın ülkemiz için önemini şöyle ifade ediyor:

"Bu kalıtım tipinde baba ve anne normal oldukları halde gen taşıyıcısı olurlar. Çocuk kalıtım yoluyla hem anneden hem de babadan hastalık taşıyan geni aldığı zaman hastalık ortaya çıkar. Bu tip kalıtım tipine bağlı olan hastalıklar nadir görünmekle birlikte toplumumuzda akraba evlilikleri oranının yüksek olması nedeniyle ciddi sağlık problemi oluşturuyor. Tanı ve tedavi politikaları açısından bir hastalığın toplumda yüzde kaç oranda bulunduğu sıklıkla sorgulanmakta ise de birey açısından bu soru aslında çok da önemli değildir. Unutulmalıdır ki bu hastalığa sahip olan sizseniz, bu olasılık sizin gözünüzde daima %100 olacaktır. Etkin tanı ve tedaviye götüreceğiniz her yeni buluş sizin için dünyanın en önemli keşfidir. Toplumda çok nadir görülen bir hastalığa sahip olduğunuz için tanı ve tedaviden yoksun kalmayı ise kimse hak etmez. Kaldı ki başka toplumlarda "nadir hastalıklar" diye nitelenen hastalıklar akraba evliliği oranının yüksek oluşu nedeniyle toplumumuzun yaygın bir sorunudur ve bu alanda acilen iyi bir sağlık politikası oluşturulmaya gerek vardır."

Çalışmada TÜBİTAK Doktora Sonrası Araştırma Programı bursiyeri olan Biyolog Dr. Elif Uz ve Doç. Dr. Yasemin Alanay eş katkı ile ilk isim olarak yer alırken; Hacettepe Üniversitesi'nin farklı birimleri yanı sıra Kırıkkale Üniversitesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi, Ankara Üniversitesi Biyoteknoloji Enstitüsü, Almanya Jena ve Köln Üniversitelerinden araştırmacılar da yayına katkı yaptılar. Çalışma Avrupa Birliği 6. Çerçeve Programı ERANET kapsamındaki E_RARE konsorsiyumu tarafından Avrupa genelinde ilk çağrıda desteğe hak kazanan 13 proje grubundan birine dahil olup, E-RARE konsorsiyumunun üyesi olan TÜBİTAK tarafından destekleniyor.

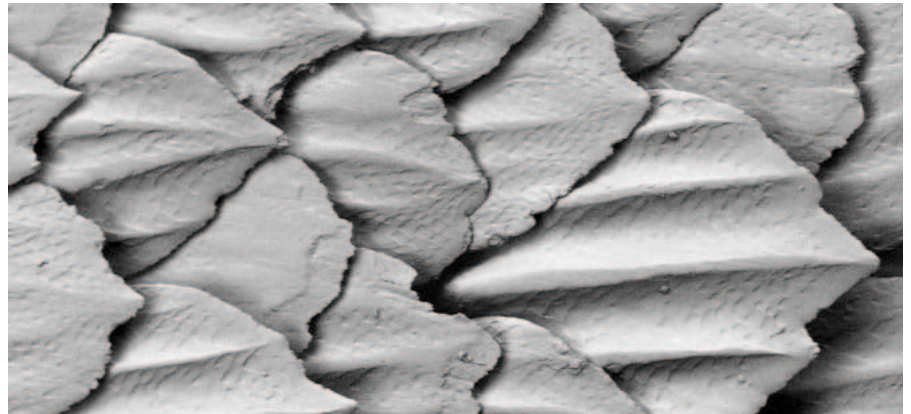
Kuşlar Organik Besinleri Beğenmedi

Yunus Can Esmeroğlu

Hepimiz organik besinlerin daha iyi ve daha lezzetli olduğunu düşünürüz. *Gıda ve Tarım Bilimi* dergisinde (*Journal of the Science of Food and Agriculture*) yayınlanan habere göre kuşlar bizimle aynı fikirde değil. Hem doğal ortamında yaşayan kuşlara, hem de laboratuvar ortamında beslenen kanaryalara organik olarak yetiştirilmiş buğdayla modern yöntemlerle yetiştirilmiş buğday arasında tercih yapma şansı verildiğinde kuşların yüzde 60'ının modern yöntemlerle



yetiştirilmiş buğdayı seçtikleri görülmüş. 3 yıl süren bu çalışma benzer deneyler arasında bu sonucu veren ilk deney olma özelliğini taşıyor. Daha önce fareler ve tavuklar üzerinde yapılan deneylerde tercih hep organik besinlerden yana çıkmıştı. Araştırmacılar kuşların bu tercihlerinde, modern tarımla yetiştirilen buğdayın yetiştirilmesi sırasında kullanılan azotça zengin kimyasal gübrelerin etkisi olduğunu düşünüyor.



Bu sonuç organik besinlerin besleyicilik açısından diğer besinlerden önde geldiği fikrine şüphe düşürüyor. Ancak araştırmacılar, deneyin sadece kısa dönemli sonuçlarının incelendiğini, uzun dönem etkilerinin ise henüz bilinmediği konusunda uyarıyorlar. Özellikle de modern tarımda kullanılan kimyasalların çevre üzerindeki etkilerinin bu deneyle yorumlanmaması gerektiğini belirtiyorlar.

Köpekbalığında Uçak Boyası

Zeynep Ünalın

Köpekbalıklarının mükemmel yüzücü koluşlarında deri yapılarının payı olduğu uzun süredir biliniyordu. Alman Fraunhofer şirketi, bu deri yapısının bir benzerini uçakların yüzeyine uygulayarak hava sürtünmesini azaltmayı ve bu yolla yakıt tüketimini düşürmeyi hedefleyen bir çalışma yapıyor. Köpekbalığının deri özelliklerini içeren nanoparçacıklarla ürettikleri boya ısıya, basınca ve kızılötesi radyasyona dayanıklı. Derinin girintili çıkıntılı yapısına benzetilebilmesi için boya uçak yüzeyine fırça ile sürülüyor; yerine kalıp kullanılıyor.

Beş yılda bir yenilenmesi gereken boya, dünyadaki tüm uçaklara uygulanacak olsa yılda yaklaşık beş milyon ton yakıt tasarrufu sağlanabilir. Buluşun uygulama alanlarının, enerji üretiminde kullanılan rüzgâr türbinlerine ve gemilere kadar genişletilebileceğini belirten ekip, boyanın çeşitli köpekbalığı türlerine atfen "Büyük Beyaz", "Çekiçbaş" ve benzeri isimlerle piyasaya sürülebileceğini düşünüyor.