

Prof. Dr. Meral Özgüç
H.Ü. Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

Genetik Hastalıkların İşaret Ettiği Göç Yolları

Tek gen hastalıkları olarak tanımlanan hastalıklar nadir hastalık sınıfında olup toplumlarda insidansı düşük ancak sayısı olarak (6000-8000) yüksek olduklarından ciddi bir sağlık sorunu oluştururlar. Moleküler biyoloji/genetik tekniklerinin ilerlemesi ve özellikle 2000 yılının sonunda İnsan Genom Haritası'nın çıkartılması ile birlikte genlerimizi oluşturan DNA dizilerinin belirlenebilmesi, bu hastalıklara DNA seviyesinde tanı konulmasını kolaylaştırmıştır. Mutasyon olarak tanımlanan patolojik varyasyonların tespiti, hastalara tanı konması ve ailelere genetik danışmanlık verilmesi açısından önemlidir. DNA varyasyonlarının farklı toplumlarda frekanslarının tanımı ise yeni bir yaklaşım olarak coğrafi dağılımın ve mutasyonun köklerine işaret edebilmekte ve moleküler antropolojik çalışmalara yeni bir parametre katmaktadır. Bu sunumda tek gen hastalıklarına bir örnek olarak ülkemizde batıya göre daha sık gözlenen fenilketonüri örneği ele alınmıştır. Hastalığa neden olan PAH (fenilalanin hidroksilaz) genindeki IVS 10nt546 mutasyonu coğrafi dağılım özelliği açısından "Akdeniz mutasyonu" olarak tanımlanmıştır. "Bu varyasyonun kökeni nedir" sorusu çeşitli araştırmaların konusu olmuştur. Dillerin ve genlerin birlikte evrildiği, Hint Avrupa dillerinin Avrupa'ya Neolitik çiftçiler kanalıyla taşındığı hipotezleri temelinde, IVS 10nt546 Akdeniz mutasyonunun da Neolitik dönemde batıya doğru yayıldığı varsayımı mevcuttur. Antik DNA incelemeleri ile bu sorulara cevap aramak mültidisipliner çalışmalara konu olabilecektir.