

Genetik Hastalıkların Moleküler Analiz Yöntemleri

 Arş. Gör. İrem Gülfem Albayrak
 iremgulfem.albayrak@uskudar.edu.tr

İrem Gülfem Albayrak, M.Sc.

Eğitim

2015, Adam Mickiewicz Üniversitesi, Biyoloji, ERASMUS

2017, İstanbul Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik, Lisans

2021, İstanbul Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik, Yüksek Lisans

Akademik Görevler

Araştırma Görevlisi, Üsküdar Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik (İngilizce) Bölümü

Projeler

Torasik Aort Diseksiyonu Hastalarında Serumdan miRNA Analizi, TÜBİTAK 2209A, 2015

İn Vitro Fertilizasyon Sonrası Tekrarlayan İmplantasyon Başarısızlığı Hastalarında Endometriyal Gen Anlatım Analizi, İÜBAP, 2021

Melaleuca alternifolia'nın Sitotoksikite ve NPY Gen Anlatımı Üzerine Etkisi, ÜÜBAP, 2021

Yayınlar

Endometrial gene expression profiling of recurrent implantation failure after in vitro fertilization, Molecular Biology Reports, Springer, 2021

Çay Ağacı (Melaleuca Alternifolia) Yağının Genel Özellikleri, Gece Kitaplığı, 2021

miRNA'lar: Biyogenezi, Analiz Yöntemleri ve Biyobelirteç Potansiyeli, Van Sağlık Bilimleri Dergisi, (Yayın Aşamasında)

Kongre Katılımları

Regulation of Gene Expression by miRNAs and Their Potential Role in Early Diagnosis of Various Diseases, 2nd ICSTR Rome, 2019

Endometrial gene expression profiling of recurrent implantation failure after in vitro fertilization, ESHRE 36th Annual Meeting, 2020

General Properties of Tea Tree (Melaleuca Alternifolia) Oil, 2nd International Sisli Science Congress, 2021

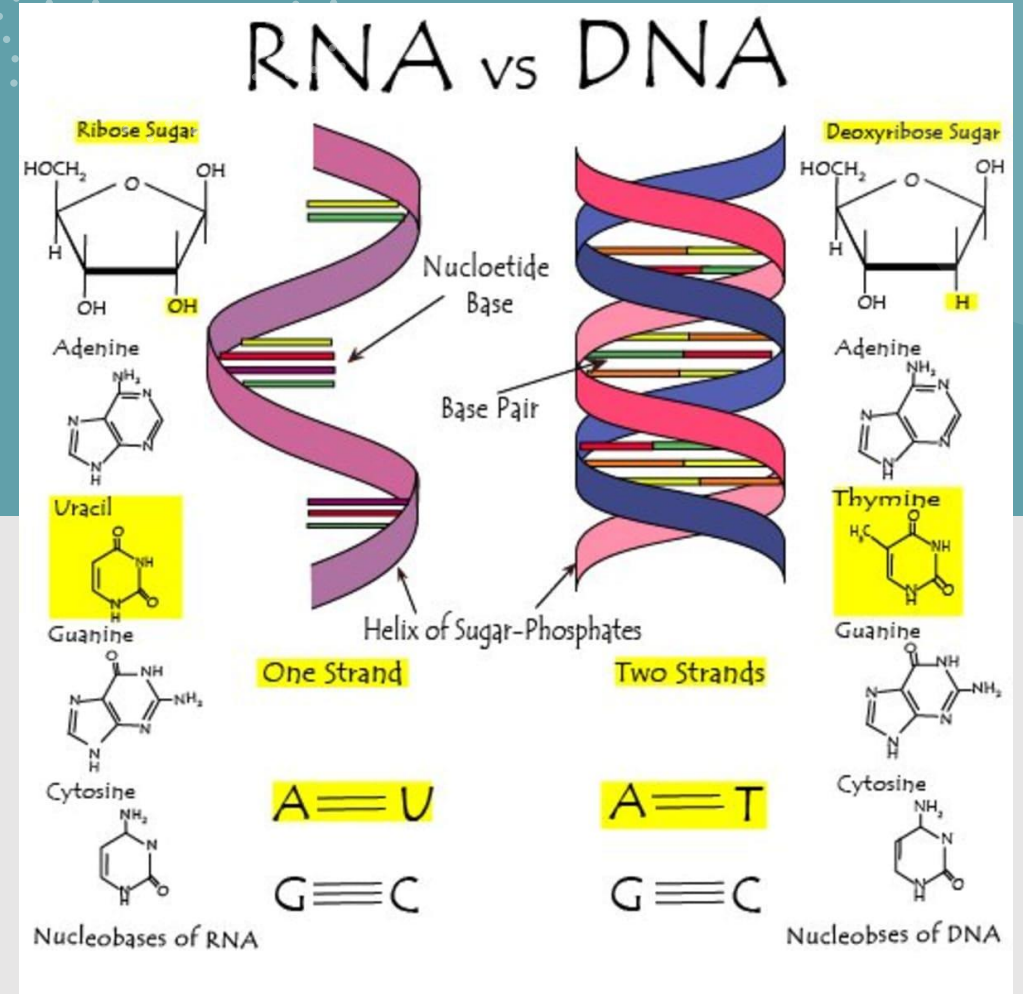
İnsan Kromozomları

- Bir diploid hücrede 23 çift olarak bulunur. (22 çift otozom + 1 çift cinsiyet kromozomu)
- Her kromozom üzerinde, kalıtımın fiziksel ve fonksiyonel ünitesini oluşturan binlerce gen bulunur.
- İnsan genom projesi yaklaşık 20.000 protein kodlayan gen ve yaklaşık 5.000 fonksiyonel RNA bulunduğunu göstermiştir.



DNA & RNA

- DNA → Genetik bilgiyi taşır
- RNA → DNA'da taşınan genetik bilginin proteine çevirisi veya gen anlatımının RNA aracılı düzenlenmesi



Genetik Varyasyonlar

- Kromozomlardaki bir bölgede (lokus) DNA dizisi bireylerde alternatif şekillerde bulunabilir (genetik varyasyon)
- DNA'da çok sayıda genetik varyasyonlar var, ancak bunların çoğu hastalıklarla ilişkili değil

Genetik Varyasyonlar

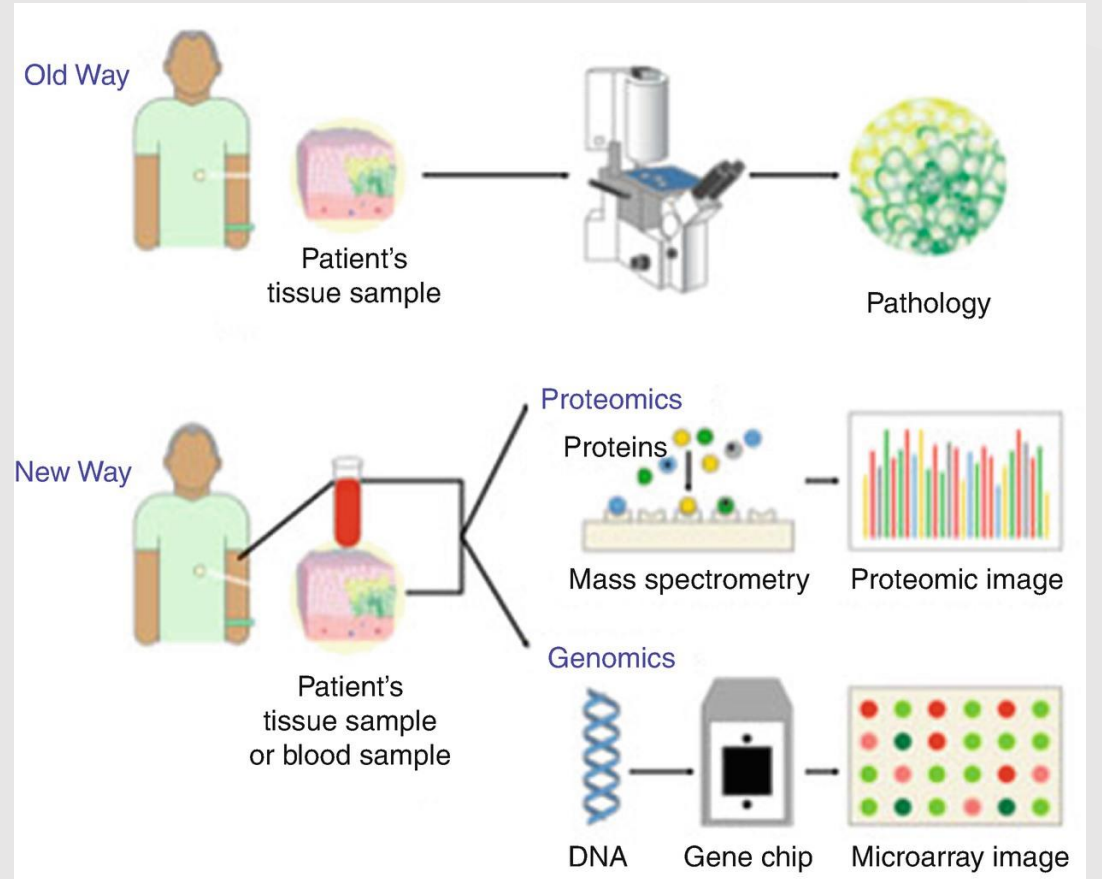
- Bireyler ve toplumlar arasında DNA dizi veya yapısındaki deęişimler
- Mutasyon (nükleotit dizisinde kalıcı bir deęişim) sebebi ile olursa → Genetik hastalıklar
- Polimorfizm (nispeten yaygın varyant) → Genellikle nötr veya hastalıkla ilişkili
- Nadir Varyant → Genellikle önemi bilinmiyor

Aynı varyasyonlardan
bireyler farklı şekilde
etkilenebilir

Gen anlatımının deęişken olması
sebebi ile

Genetik Tanı

- Modern genetik uygulamaları ile tüm genetik hastalıkların teşhisi ve tedavisine yönelik
- Prenatal (doğum öncesi) ve Postnatal (doğum sonrası) genetik testler



Hangi yöntemin kullanılması gerektiğine nasıl karar verilir?

- Hastalığa neden olan bozukluğa ait;
- Mutasyon tipine,
- Hastalıkla ilişkili genlere,
- Saptanma oranlarına göre karar verilir.

Genetik Analiz Yöntemleri

Dizileme temelli

PZR temelli

Hibridizasyon temelli

1) Dizileme Temelli Yöntemler

1st generation (1975-1980) → Maxam-Gilbert & Sanger Dizileme

2nd generation (1990) → Floresan boyama

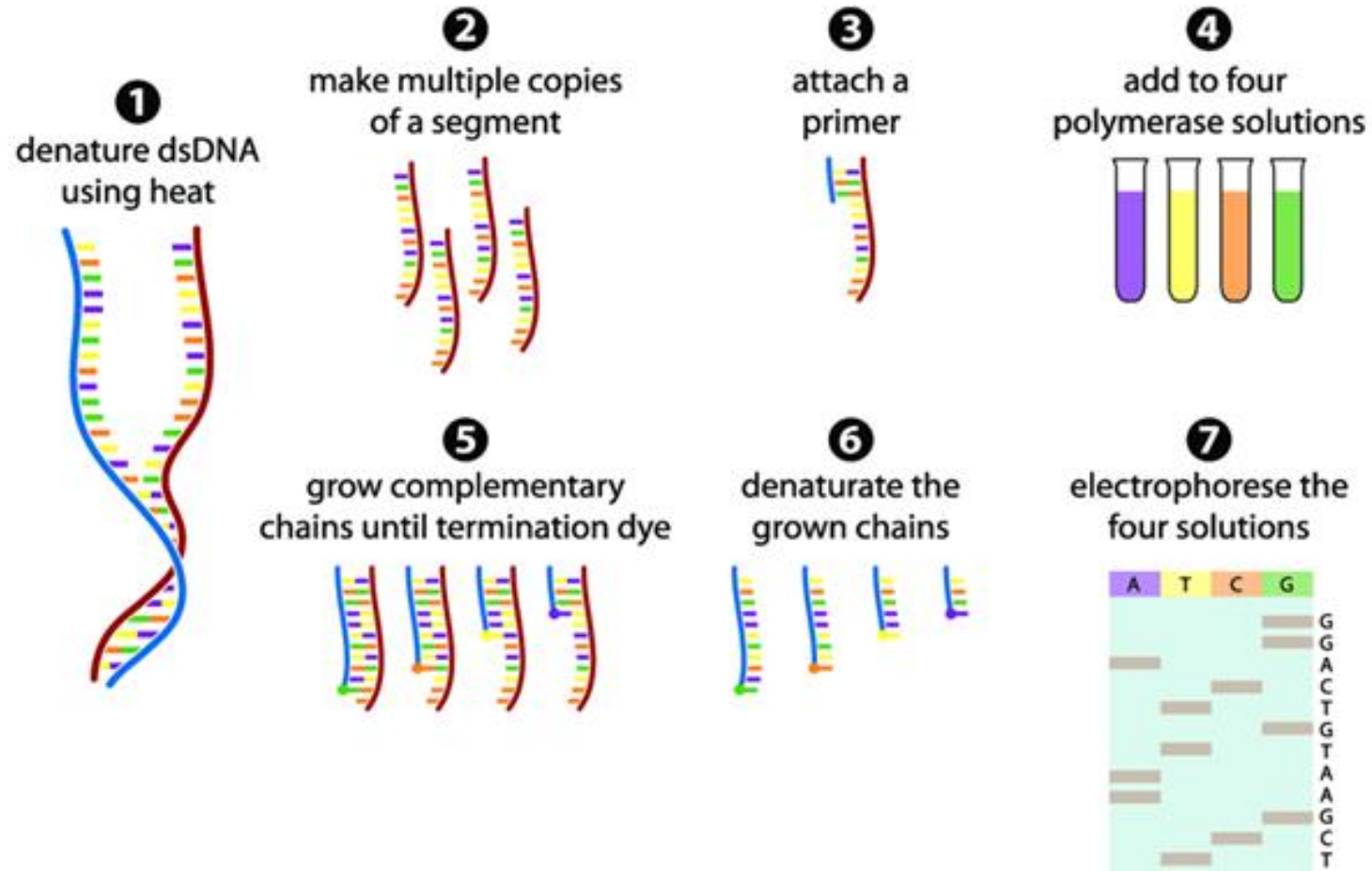
3rd generation (1996) → Kapiler Dizileme

4th generation (2008) → Tek molekül amplifikasyonu

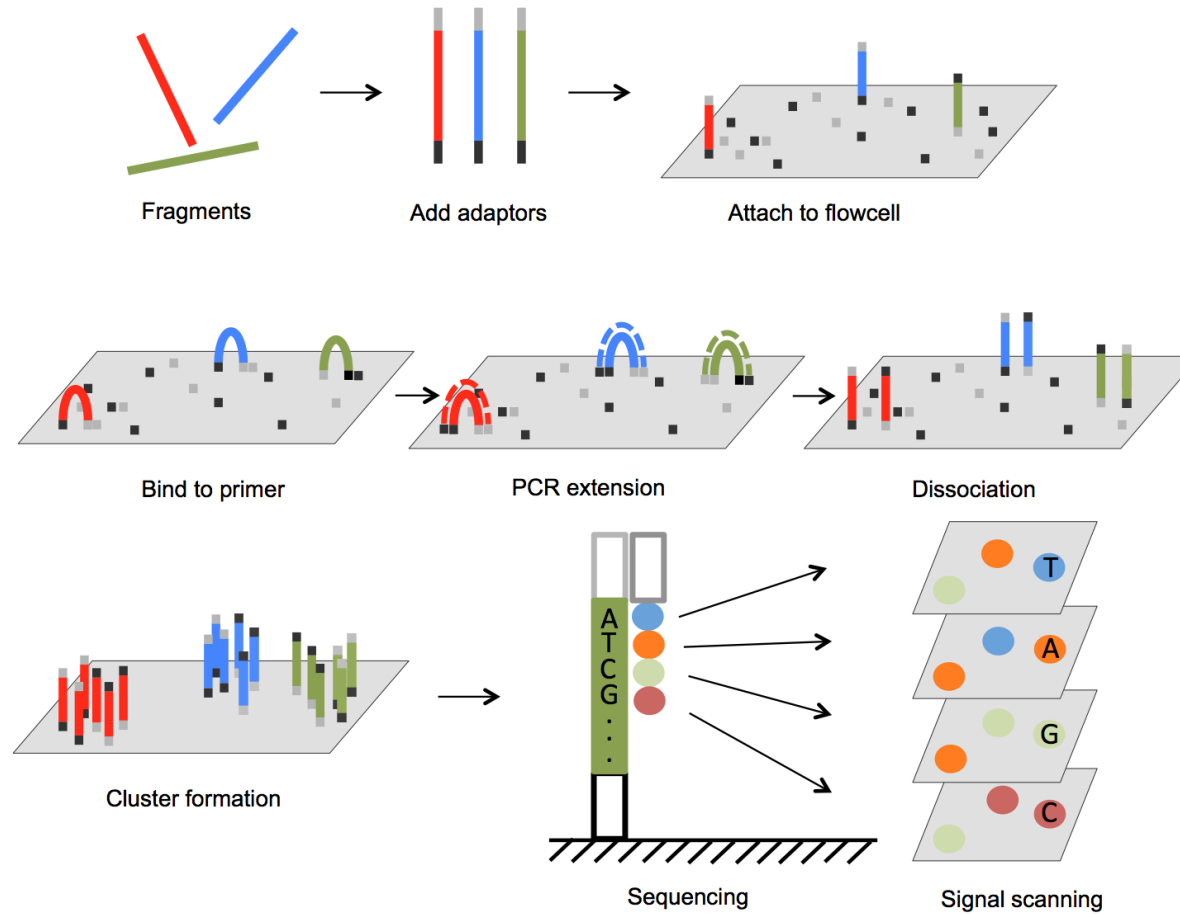
5th generation (2011) → Tek molekül dizileme

Next Generation (2012) → Gerçek zamanlı görüntüleme

Sanger Dizileme



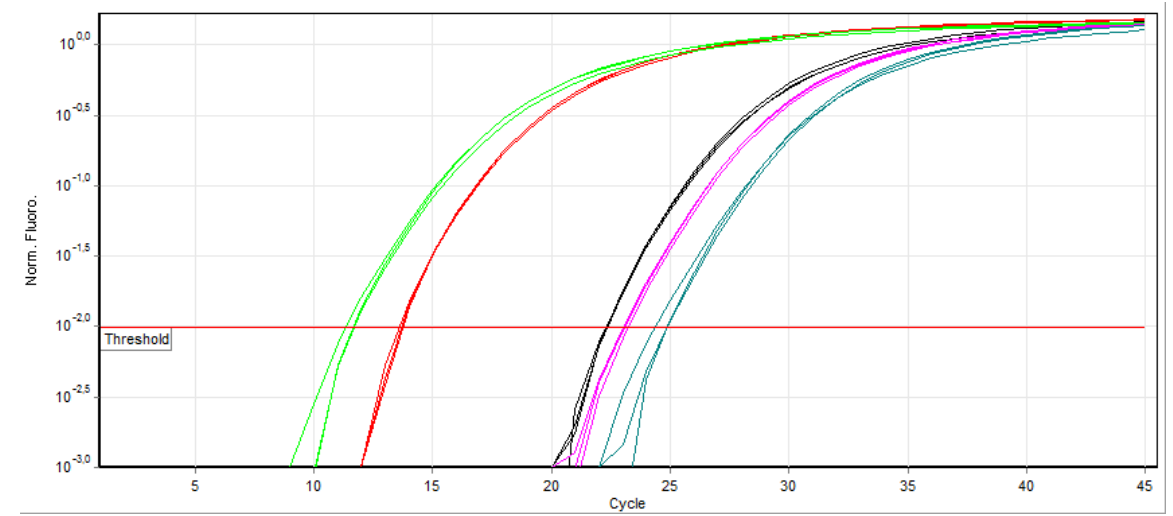
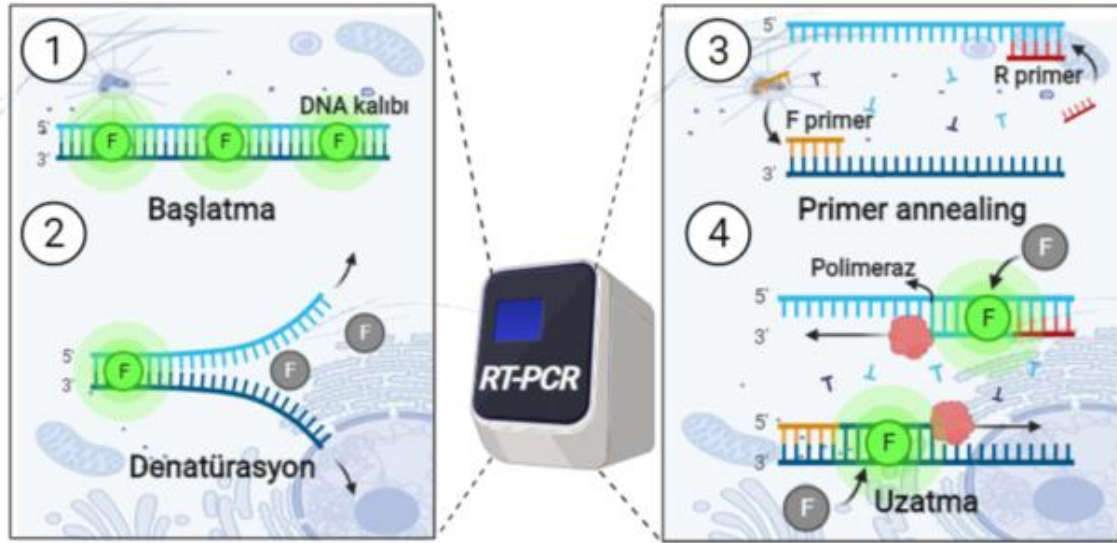
Next Generation Dizileme



2) PZR temelli teknikler

Gerçek-zamanlı kantitatif PZR (1993)
Yani; Real-Time PCR

Real-Time PCR



3- Hibridizasyon temelli teknikler

DNA mikroarray
İn Situ Hibridizasyon

DNA Mikroarray

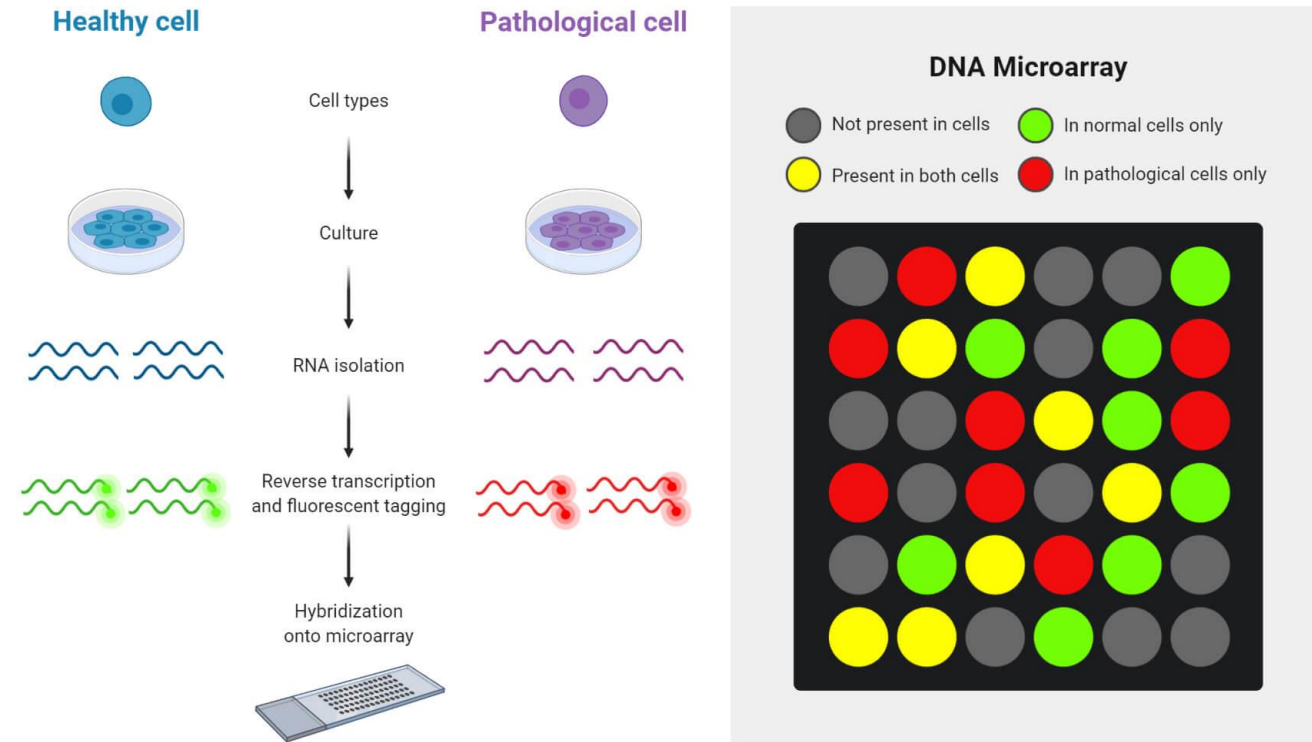
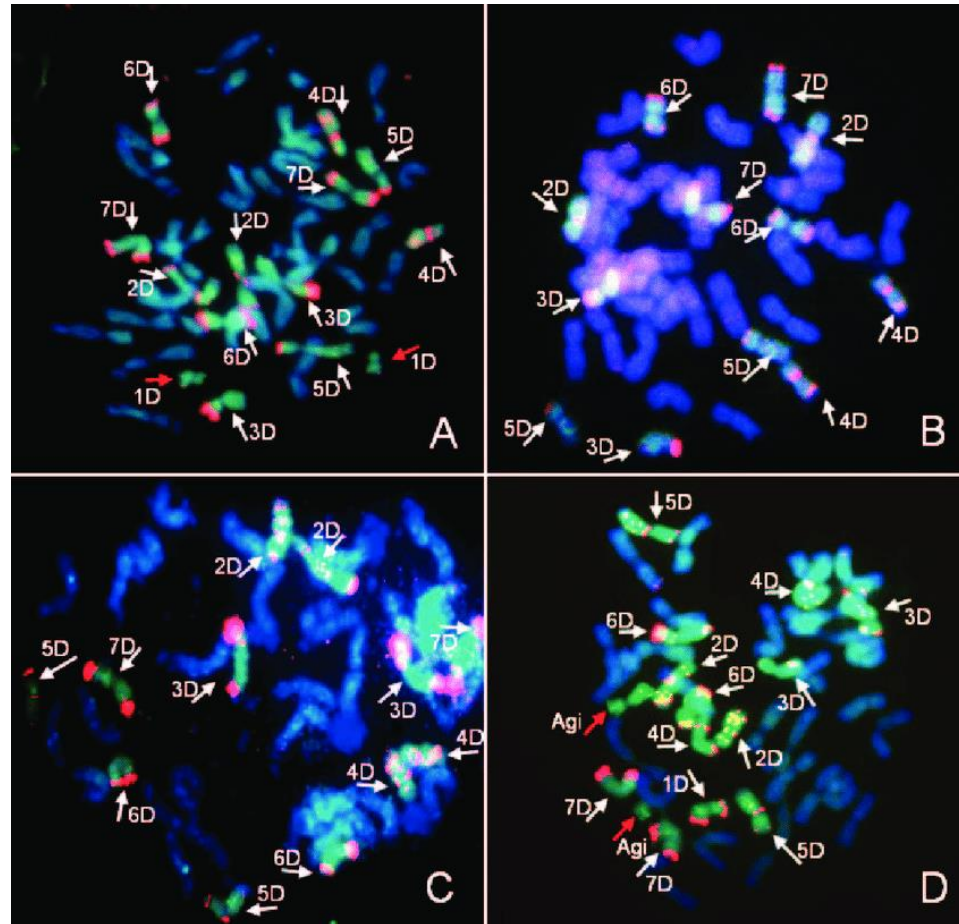


Image By Sagar Aryal, created using biorender.com

Fluorescent in situ hybridization (FISH)



Yöntem Karşılaştırmaları

- Gen anlatım analiz yöntemlerinin birbirlerine göre üstünlükleri veya sınırlılıkları bulunmaktadır.
- Kullanılacak yöntemin seçimi, genellikle çalışmanın amacına ve bütçesine göre belirlenir.

Farklı Gen Anlatım Analizlerinin Önemi

- Uygulanan farklı gen anlatımı çalışmaları, kompleks biyolojik süreçlerin anlaşılması ve çeşitli hastalıkların tedavisinde yeni hedeflerin belirlenmesi
- Bu yöntemler ile keşfedilen biobelirteçler doğrulandıktan sonra klinikte yeni tanı ve tedavilerin gelişimine katkı sağlamaktadır.

Teşekkürler..