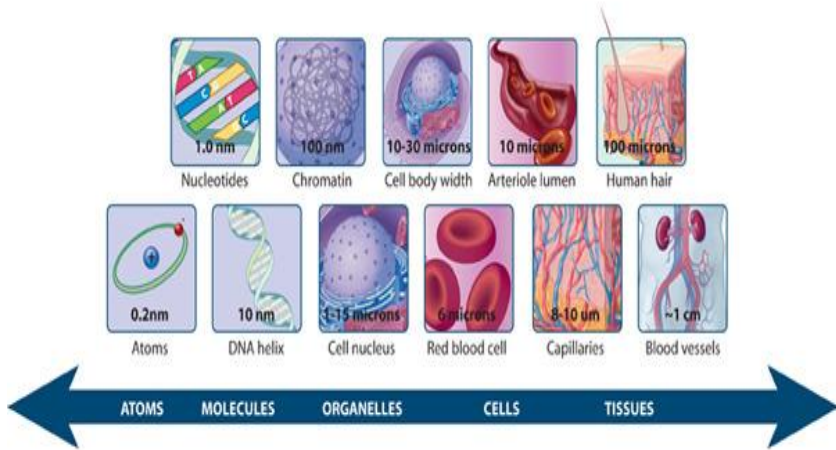


GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

Doç. Dr. Öğünç MERAL

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

- İnsanlar görünüşleri ve fonksiyonları değişen 200'ün üzerinde farklı tipte yaklaşık **75 trilyon hücre**den oluşur.
- Hücreler yapısal ve fonksiyonel yaşam birimleridir.
- Hücreler büyüklük ve karmaşıklık açısından büyük ölçüde çeşitlilik gösterir.

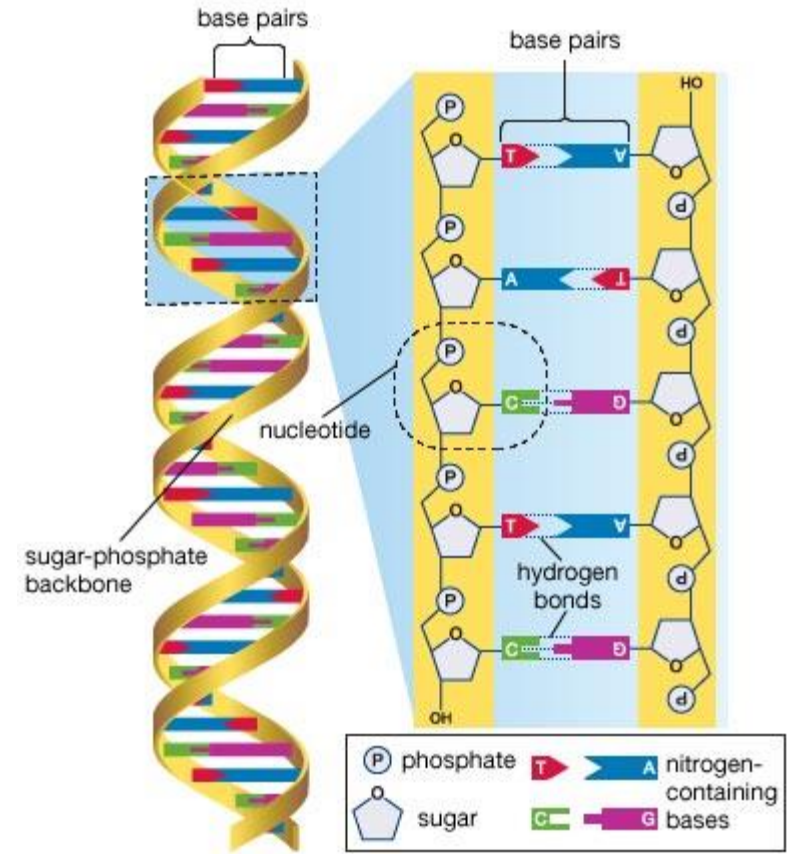


- Hemen hemen tüm hücreler **deoksiribonükleik asit (DNA)** biçimindeki genetik bilgi olan ortak bir bileşeni paylaşırlar.
- Genler protein sentezini yöneterek hücrelerdeki çok sayıdaki faaliyeti kontrol ederler.

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ DNA'nın yapısı

- DNA'nın yapı bloğu **nükleotid**dir.
- Her nükleotid **deoksiriboz** olarak isimlendirilen bir pentoz şekerinden, bir **fosfat molekülünden** ve bir **azotlu bazdan** oluşur.



GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

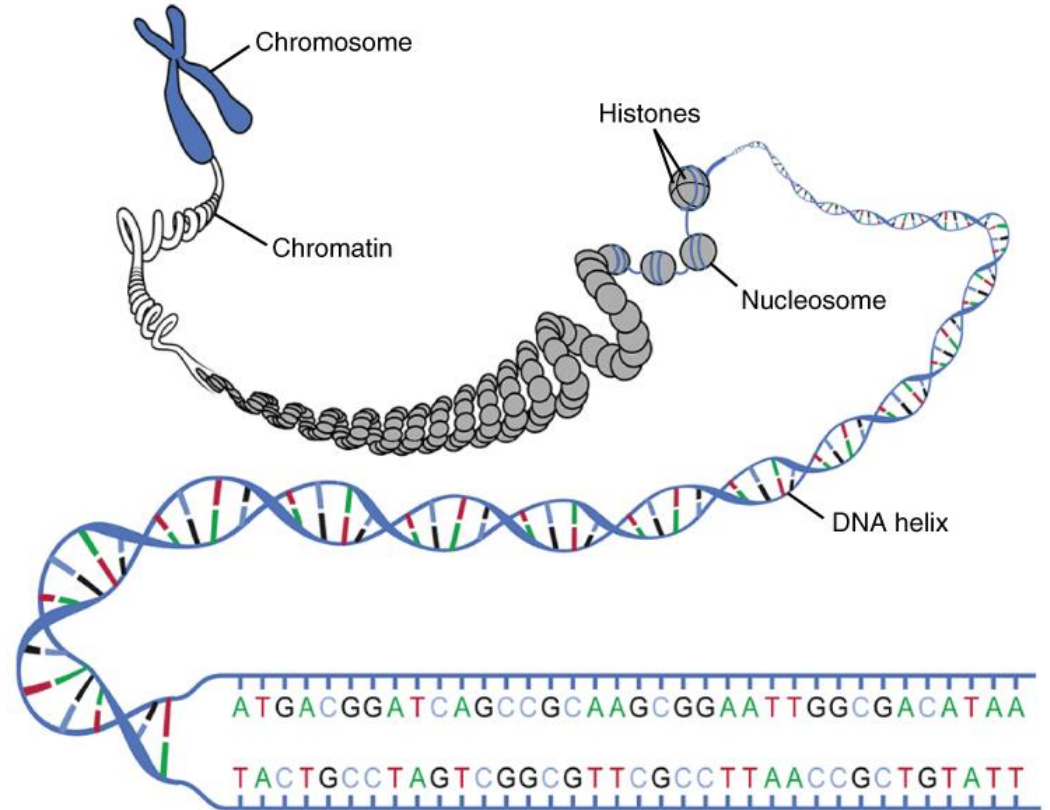
➤ DNA'nın yapısı

- Watson ve Crick nükleotidlerin uzun DNA ipliklerini oluşturduğunu ve bir DNA molekülünün bir çift sarmal oluşturmak için her biri diğerinin etrafını sararak birbirine dolanmış bir iplikçikten oluştuğunu saptadılar.
- Bir DNA iplikçığı, bir nükleotid şekerini yanındaki diğer nükleotidin fosfat grubuna bağlayan fosfodiester bağları ile birarada tutulan bir nükleotid dizisidir.

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

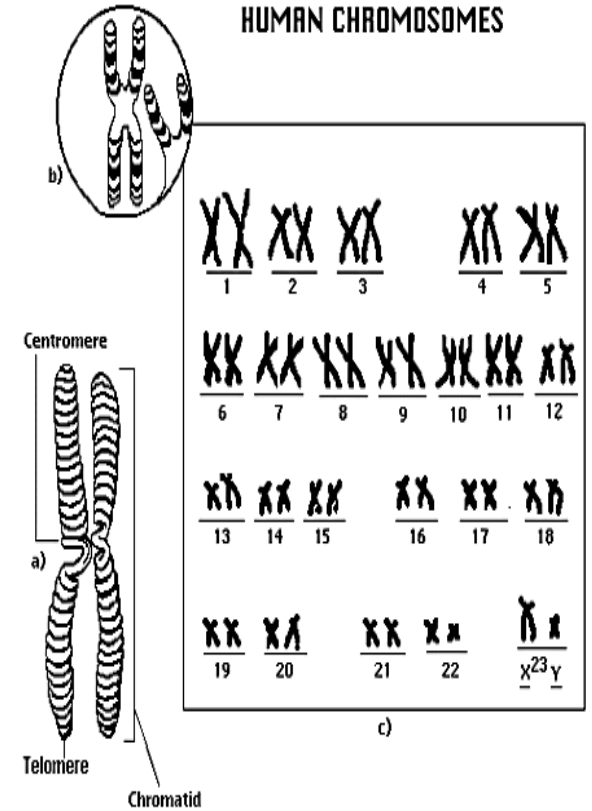
➤ DNA'nın yapısı

- Gen, hücreye özgü bir protein ya da özel tip RNA sentezinin komutunu veren bir nükleotid dizisidir.
- Bir hücre bölünme evresinde değilse çekirdekdeki kromozomlar DNA ve histon adlı DNA bağlama proteinlerinin karmaşık bir kombinasyonu olan kromatin adlı iplikleri oluşturur.



GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

- Kromozomların sayıları ve büyüklüğü türden türe değişir.
- Çoğu insan hücresi toplam 46 kromozomdan oluşan, her biri 23 kromozomlu iki set kromozoma sahiptir.
- 22 kromozom otozomlar; 23. çift kromozom ise X ve Y kromozomlarından oluşan eşey kromozomları olarak adlandırılır.
- Kromozomların her bir kolu **telomer** adlı bir bölüm ile sonlanır.

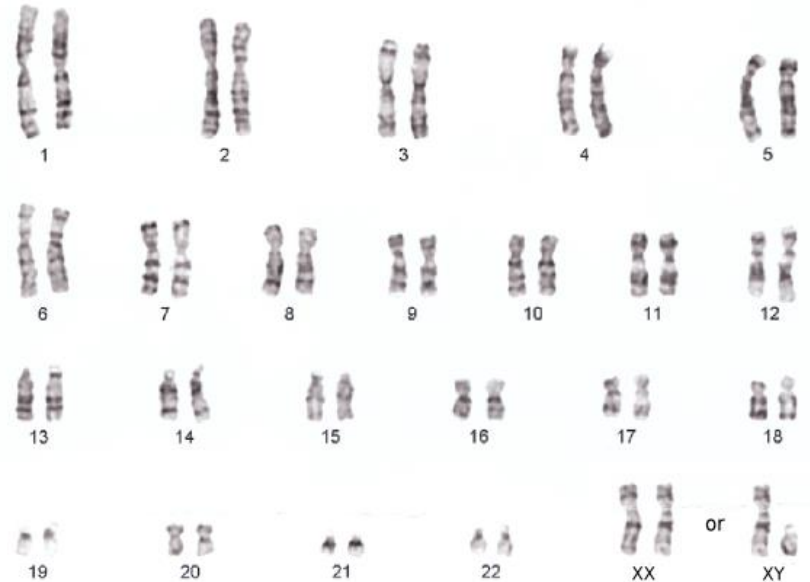


GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Karyotip Analizi

- Karyotip analizlerinde, hücreler bir mikroskop slaytı üzerinde dağıtılır.
- Kromozomları yayan veya boyayan kimyasallarla muamele edilir.
- Karyotip analizleri kromozom yapı ve sayısındaki anormalliklerle ilişkili insan genetik hastalıklarını teşhisinde kullanılır.

- Kromozomların araştırılmasında en yaygın kullanılan yollardan biri koromozom sayısını ve temel görünümelerini karyotip olarak hazırlamaktır.



GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

- **Genom**

→ Bir organizmanın DNA'sındaki bütün genler.

- **Genomik**

→ Genomlarla ilgili çalışmalar.



GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Gen Ekspresyonu

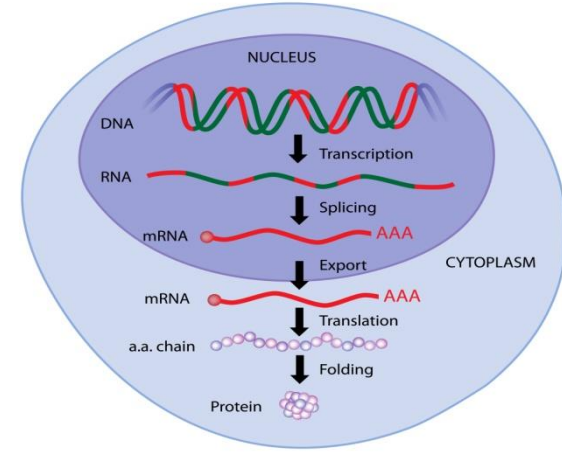
- Gen ekspresyonu terimi ile bir hücre aracılığıyla mRNA üretimi kastedilir.
- Hücreler kendi ihtiyaçlarını karşılamak için gen ekspresyonunun kontrolü üzerinde oldukça etkilidir.

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Gen Ekspresyonu

- Karaciğer hücresi
- Beyin hücresi
- Akciğer hücresi
- Kas hücresi

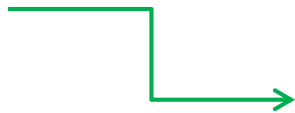
Hücreler eksprese ettikleri genleri düzenleyebilmeleri ve kontrol edebilmeleri için farklı özelliklere sahiptir ve farklı fonksiyonları yürütürler.



GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Gen Regulasyonu

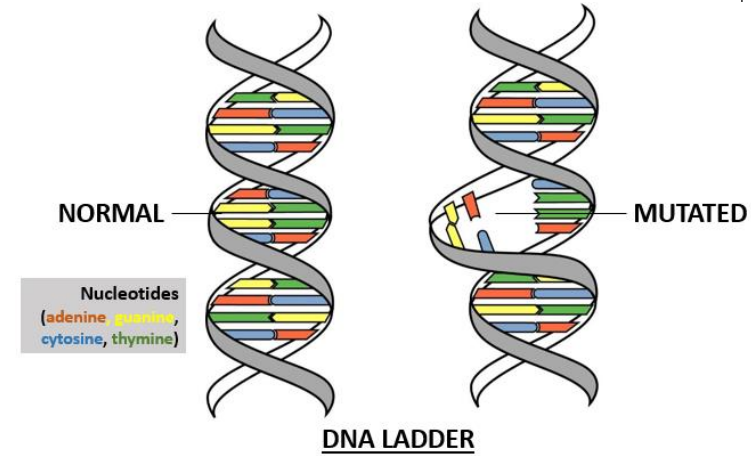
- Genler farklı durumlara karşılık olarak aktif veya baskılanmış olması işlemine gen regülasyonu denir.
- Gen regulasyonu



gen ifadesinin düzenlenmesi

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Mutasyonlar



- Mutasyonlar genetik çeşitliliğin temel nedeni
- Türlerin yeni karakterler geliştirmek ve kazanmak için evrim geçirmesinin temeli
- Genetik hastalıklar

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

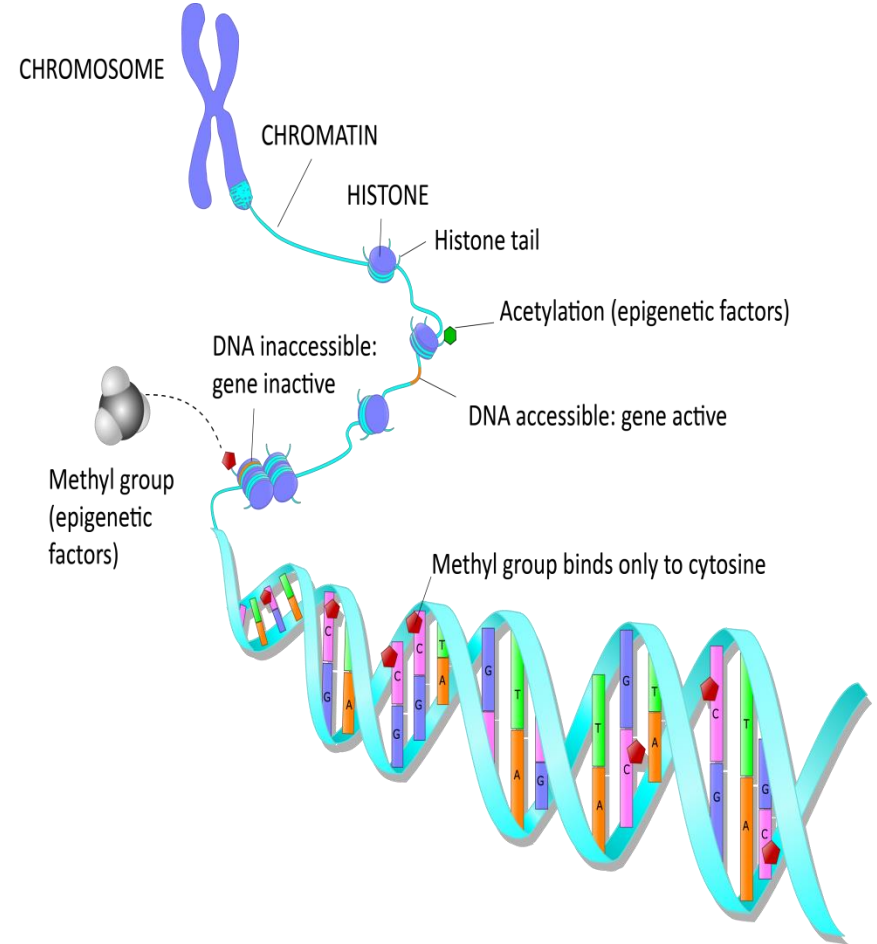
➤ Mutasyonlar

- Mutasyonlar hücre üzerindeki etkilerini sonuçta karakterleri etkileyecek biçimde bir proteinin özelliklerini değiştirerek gösterirler.
- **Gen mutasyonları**
- Protein yapısında ve fonksiyonunda değişiklikler; fonksiyonel olmayan bir proteinin sentezi veya hiçbir proteinin sentezlenmemesi
- Bir karakterin değişmesi veya kaybı

GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Epigenom

- Kromatin yapısındaki modifikasyonları ifade eder, DNA dizisindeki mutasyonları kapsamaz.
- Epigenetik modifikasyonlar hem DNA'yı hem de histonları etkiler.
- Epigenom gen ekspresyonunu düzenlediği için neredeyse bütün büyük ilaç şirketleri ve pek çok biyoteknoloji şirketi epigenetik projeler üzerinde çalışmaktadır.



GENOMİK'E GENEL BAKIŞ

➤ Epigenom

- Epigenetik deęişim hedefiyle epigenetik modifikasyonların önlenmesi veya teşvik edilmesi ve bu şekilde hastalıkların tedavisi çok heyecan veren bir araştırma alanıdır.

Histon metil transferazlar (HMTs)



Histon gruplarına metil grupları eklenmesi



Gen ekspresyonu etkilenir



Belirli kötü huylu tümörlerin tedavisinde umut vaat etmektedir.