

# TEMEL MOLEKÜLER GENETİK METODOLOJİSİ

**Uğur Özbek**

*İstanbul Üniversitesi, Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı, İstanbul*

Moleküler biyoloji alanındaki son 20 yılda ortaya konan hızlı gelişim, bu konunun bugün biyoteknoloji olarak adlandırıldığı ve yaşam bilimlerinin her türlü alanında uygulamaya giren teknolojinin kullanımı ile gerçekleşmiştir. DNA'nın manupule edilebilmesini sağlayan restriksiyon enzimlerinin kullanımı ile başlayan süreç bugün pek çok canlının tüm genomunun araştırılabilmesini sağlayan teknolojik ve metodolojik uygulama araçlarının kullanımını günlük uygulamamıza sokmuştur.

Bu konuşmada klinik uygulayıcılar için moleküler genetik alanında özellikle tanı amaçlı kullanılan yöntemlerin genel tanıtımı yapılacaktır. Ayrıca özellikle tanı amaçlı analizlerde örnek alımından, moleküler genetik incelemelerin yapılması ve sonuçların yorumlanması aşamalarında işin laboratuvar sürecinin hizmeti talep eden klinisyen tarafından bilinmesinin sürecin doğru işleminde çok önemli olduğu vurgulanacaktır.

Moleküler genetik tanı analizlerinde temelde kullanılan yöntemler,

- biyolojik materyalden DNA ve RNA eldesi,
- daha sonra bu materyalden ilgili genetik değişikliğin poli-

meraz zincir reaksiyonu-PZR (polymerase chain reaction-PCR) ve/veya Southern blotting yöntemleri ile incelenmesi ve

- sonuçların yorumlanması süreçlerini, kabaca izler.

Yukardaki süreçlerde farklı genetik bozukluklar için aynı yöntemin değişik alt teknikleri ile işlemi kolaylaştırıcı, etkinliği artırıcı alternatif yollar moleküler genetik laboratuvarlarında kullanılmaktadır. Bunlardan farklı PZR uygulamaları ve hematoloji alanında genetik tanılarda kullanım alanları da ayrıca kursta anlatılacaktır. Aşağıdaki internet bağlantıları bu konuda daha ayrıntılı genel bilgileri içermektedir:

## Kaynaklar

1. <http://www.protocol-online.org/>
2. <http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/index.html>
3. <http://www.molecularprofiling.com/about/about.cfm>
4. <http://www.genetests.org/servlet/access?id=8888891&key=Ll-7b5zVg9UQB&gry=INSERTGRY&fcn=y&fw=hEt3&filename=/concepts/conceptsindex.html>
5. <http://www.genetests.org/>
6. <http://www.asheducationbook.org/cgi/content/full/2000/1/43-8#SEC9> -Glossary of Molecular Biology Terminology

