

Hematoloji'de PCR Kullanımı

Dr. Yusuf ÖZKUL

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genetik Anabilim Dalı, Kayseri

Karry Mullis ve arkadaşları 1985 yılında Polimeraz zincir reaksiyonunu (PCR) keşfetmeden önce hematoloji dahil tüm bilim dallarında genetik hastalıkların mutasyon tayini mikroskop bazlı yöntemler yada geleneksel (Southern blot, Northern blot, DNA dizi analizi vb) DNA yada RNA bazlı yöntemlerle yapılıyordu. PCR metodu basitçe bir tüp içerisinde istenilen DNA dizisinin çoğaltılması esasına dayanır. Klasik bir PCR işlemi üç temel (Denatürasyon, annealing ve extension) aşamadan oluşur ve işlem üç temel aşamanın arka arkaya yirmi-otuz kez tekrarı sonrasında sonlanır. Günümüzde PCR yöntemleri modifiye edilerek Nested PCR, RT-PCR, Real-Time PCR gibi ondörtten fazla PCR çeşidine ulaşmıştır. Hematolojide DNA, RNA yada protein bazlı yöntemler kullanılarak mutasyon tayinleri yapılabilir. Bu yöntemlerin bir çoğunda PCR ya ana yöntem yada hedefe giden yolda ara yöntem olarak yer almaktadır. PCR yöntemi keşfedilmeden önce hematolojik

malignansilerde sık rastlanılan ve en çok bilinen t(9,22), t(15,17) gibi spesifik füzyon genleri konvansiyonel sitogenetik yöntemler yada FISH vb. yöntemlerle araştırılıyordu. Günümüzde bu yöntemlere ilaveten genom bazlı yöntemlerden DNA dizileme, DNA veya oligonükleotid microarray vb. yöntemlerle, RNA düzeyinde RT-PCR, Real-Time PCR gibi yöntemlerle hem daha spesifik hem de daha sensitif olarak istenilen tüm mutasyonların tayinleri yapılabilmektedir. PCR bu analizlerde sıkça başvurulan ana bir yöntem olarak yer almaktadır. Ayrıca tüm dünyada büyük morbidite ve mortaliteye yol açan hemoglobin sentezinin kalıtsal bozuklukları gibi bir çok hematolojik hastalık, moleküler temellerinin anlaşılmasından sonra PCR ve PCR bazlı yöntemlerle prenatal tanı ve genetik danışma ile önlenebilir hastalıklar grubuna girmiştir. PCR yöntemi Genetikte altın yöntem olarak kullanılmaktadır ve sadece hematolojiye değil tüm insanlığa hizmet etmeye devam etmektedir.