



## GEN BİLİMİNİN GELECEĞİ



İşbu eserde yer alan veriler/bilgiler, yalnızca bilgi amaçlı olup, bu eserde bulunan veriler/bilgiler tavsiye, reklam ya da iş geliştirme amacına yönelik değildir. STM Savunma Teknolojileri Mühendislik ve Ticaret A.Ş. işbu eserde sunulan verilerin/ bilgilerin içeriği, güncelliği ya da doğruluğu konusunda herhangi bir taahhüde girmemekte, kullanıcı veya üçüncü kişilerin bu eserde yer alan verilere/bilgilere dayanarak gerçekleştirecekleri eylemlerden ötürü sorumluluk kabul etmemektedir. Bu eserde yer alan bilgilerin her türlü hakkı STM Savunma Teknolojileri Mühendislik ve Ticaret A.Ş.'ye aittir. Yazılı izin olmaksızın işbu eserde yer alan bilgi, yazı, ifadenin bir kısmı veya tamamı, herhangi bir ortamda hiçbir şekilde yayımlanamaz, çoğaltılamaz, işlenemez.



## 1. GİRİŞ

2000’li yılların başında İnsan Genom Projesi’nin tamamlanmasıyla birlikte ilk insan genom dizisi elde edilmiştir. Bu proje ve bulguları, modern bilim dünyasında devrim niteliğinde bir etki yaratmış olup, son yılların en önemli bilimsel buluşlarından biri olarak kabul edilmiştir. Bu projeye birlikte insan genomunun topoğrafyası ortaya çıkarılmaya başlanmış ve genom verisini daha iyi anlayabilmek için bir imkân doğmuştur. İnsan Genom Projesi ile saptanan 3,2 milyar DNA dizisi, insan genomunu yorumlayabilmek için önemli bir referans olmuştur. Bu projenin bulgularıyla; birçok yeni gen ve bu genlerin temel fonksiyonları keşfedilmiştir.

Genom tedavisinin asıl hedefi; herhangi bir hastalığın riski, teşhisi, tedavisi veya önlenmesine yönelik; bireyin genetik ve çevresel etki edebilecek faktörlerini kullanarak, bireye özel, doğru sağlık terapilerinin uygulanmasıdır. Bu amaçla; doğru hastaya, doğru ilacı, doğru dozajda ve doğru zamanda sağlamayı hedeflemektedir.

Bu çalışmayla Genom biliminde gelinen aşamaya bakılarak, genomik devrimin yol haritası ortaya konulmaktadır. Ayrıca konuyla ilgili çalışma yapan ülkelerdeki örneklerden de yola çıkılarak genom biliminde geleceğin ne vadettiği, yaşanan teknolojik gelişmelerin tıpta ne gibi yenilikler getireceği sorgulanmaktadır. Bunun için önce genom biliminin ne olduğunu ve kilometre taşlarını incelemekte fayda görülmektedir.

## 2. GENOM BİLİMİ NEDİR?

Genom; bir canlı organizmanın içerdiği tüm genetik bilgiye verilen isimdir. Gen bilimi ise, genomların yapısı, işlevi, evrimi, haritalanması ve düzenlenmesine odaklanan disiplinlerarası bir biyoloji alanıdır. Bir genom, bir organizmanın tüm genleri de dahil olmak üzere eksiksiz DNA kümesidir. Bireysel genlerin ve kalıtımdaki rollerinin incelenmesine atıfta bulunan genetiğin aksine genomik, bir organizmanın tüm genlerinin kolektif karakterizasyonunu ve nicelleştirilmesini, bunların ilişkilerini ve organizma üzerindeki etkisini hedeflemektedir. Genler, enzimlerin ve haberci moleküllerin yardımıyla protein üretimini yönlendirmektedir. Buna karşılık, proteinler organlar ve dokular gibi vücut yapılarını oluşturur, kimyasal reaksiyonları kontrol eder ve hücreler arasında sinyaller taşımaktadır. Genomikler ayrıca, tüm genomların işlevini ve yapısını analiz etmek için yüksek verimli DNA ve biyoinformatik sekanslanmasını ve analizini de içermektedir. Genomikteki ilerlemeler, beyin gibi en karmaşık biyolojik sistemlerin bile anlaşılmasını kolaylaştırmak için keşif tabanlı araştırma ve sistem biyolojisinde bir devrimi tetiklemiştir<sup>[1], [2]</sup>.

### 2.1 Genom Biliminin Tarişesi

İlk DNA’nın 1869 yılında tespit edilmesinin ardından gerçek anlamda yapılan çalışmaları ortaya çıkaran genomik araştırmalar 1970’lerden sonra başlamıştır. İlk DNA diziliminin 1977’de yapılmasıyla *phiX174* adlı virüsün



genomunun tamamlanması genomiklerin kapısının açılmasında destek olmuştur. 1990 yılında başlatılan İnsan Genomu Projesi'nin ardından, 1992 yılında embriyolar da genetik bozuklukların testlerine başlanmış ve 1995 yılında ilk *Haemophilus influenza*'nın (grip) genom dizilimi tamamlanmıştır. Arada yapılan birçok çalışma sonrasında 2007 yılında DNA dizilimleme ile ilgili teknolojilerde yaşanan gelişmeler bir yılda yapılan DNA dizilimleme işlemlerinin hızını 70 kat artırmıştır<sup>[3]</sup>.

2011 yılına gelindiğinde 2688 virüs, 1710 mikrop, 208 mantar, 182 hayvan ve 47 bitkinin genom dizilimi tamamlanmıştır<sup>[4]</sup>.

Günümüzde 85.000'den fazla genom dizilimi tamamlanmış ve yeni çalışmalara katılan binlerce gönüllü ile birçok yeni araştırma yapılmaya devam etmektedir<sup>[5]</sup>.

## 2.2 Genomik ve Genetik Arasındaki Fark Nedir?

"Genomik" ve "Genetik" kelimeleri benzerlikleri nedeniyle sıklıkla birbirinin yerine kullanılmaktadır. Genetik, canlı organizmaların karakteristik özelliklerini bir nesilden diğerine DNA ile aktarmasını yani kalıtımı incelemektedir. Özellikle sınırlı sayıda veya spesifik bir gen grubunda yapılan çalışmaları içeren genetik bilimi insan vücudunun gelişimini, tedavilere veya uyuşturuculara verdiği tepkileri anlamayı hedeflemektedir.

Genomik ise bir organizmanın genlerinin tamamını incelemektedir. Araştırmacılar biyoinformatik ve genomik adı verilen yüksek performanslı bilgisayar hesaplama ve matematik teknikleriyle devasa büyüklükteki DNA dizilimlerini analiz ederek sağlığı etkileyen hastalık ve uyuşturucu tepkilerinin farklılıklarını incelemektedir. Bu 23.000 gen içerisinde bulunan üç milyar DNA diziliminin araştırılması anlamına gelmektedir.

Genomik, genetiğe oranla çok daha yeni bir araştırma alanıdır. DNA dizilimi ve hesaplamalı biyoloji alanlarında yaşanan teknolojik gelişmeler sayesinde ortaya çıkmıştır<sup>[6]</sup>.

## 2.3 İnsan Genom Projesi

İnsan Genom Projesi (Human Genome Project - HGP), insanlık tarihinin en büyük keşif başarılarından biridir. Bu projede uluslararası bir ekiple, başka gezegenler veya uzayın bilinmeyen kısımları yerine insanların gen haritasının çıkarılması üzerine çalışmalar yapılmıştır. 1 Kasım 1990 yılında başlayan ve Nisan 2003'te tamamlanan proje doğanın genetik inşa planlarının çözülmesinin ve insanın inşa edilmesinin yolunu göstermiştir<sup>[7]</sup>.

HGP sağladığı bilgi ile tıp, biyoteknoloji ve diğer yaşam bilimlerinde çok büyük etkiler sağlamıştır. Proje, bilim insanlarının uluslararası katılımıyla ABD, İngiltere, Fransa, Almanya, Japonya ve Çin'de bulunan üniversitelerin ortaklığında, planlanan tarihten iki yıl önce tamamlanmıştır<sup>[8]</sup>.

Proje ile hedeflenenler arasında kanser ve diyabet gibi çok bilinen rahatsızlıkların genetik faktörlerinin belirlenmesi gibi bilimsel çalışmalar bulunmaktadır. Meme kanseri, hemostaz bozuklukları, sistik fibroz, karaciğer rahatsızlıkları ve Alzheimer gibi birçok rahatsızlık HGP'den faydalanılarak daha anlaşılır ve tedavi edilebilir hale gelmiştir. Ayrıca tarım alanında da birçok gelişmeye olanak veren proje, ekmek üretiminde kullanılan bir tahıl olan *Tritium Aestivum*'un genetik bileşenlerinin araştırılmasını sağlamıştır. Bu sayede daha sağlıklı ve verimli tarım imkânı elde edilmiştir<sup>[9]</sup>.

## 2.4 Genomik Devrimi

2003 yılında tamamlanan HGP ile gen biliminde bir devrim yaşanmıştır. Geçmişte insanların kendi gen haritalarını çıkarması bir hayalken, günümüzde marketten bile alınabilen bir hizmetle 600 doların altında ücret ödeyerek gen haritasının çıkarılması mümkün kılınmaktadır.

HGP'den beş yıl sonra ilk kişisel genom dizilimi çıkarılmışken, aynı yıl ilk Asyalı genom dizilimi de yayınlanarak yeni çalışmalara imza atılmıştır. Devamında daha da kişiselleşen genom dizilimi araştırmaları ilk Afrikalı, ilk Koreli ve ilk kanser hastası şeklinde devam etmiştir. Topluluklarla yapılan genomik çalışmalar ise hastalıklarla mücadelede büyük faydalar sağlamıştır. Genomik çalışmalarının maliyetlerinin düşmesi de daha fazla ve kapsamlı çalışmalara olanak vermiştir<sup>[10]</sup>.

## 2.5 Genomik Devrim Sırasında Neden Dikkatli Olmalıyız?

CRISPR-Cas9 (genom düzenleme aracı) gibi teknolojilerin de yardımıyla DNA'da yapılan değişimlerin etkileri çok farklı olabilmektedir. Genomik devrim sayesinde daha güçlenen teknolojiler ve gen biliminin sınırları genişlerken sonradan ortaya çıkabilecek etkiler de endişe vermektedir. Bir rahatsızlığa veya olumsuz etkileri olan bir gen'e müdahale edildiğinde gelecekte istenmeyen sonuçlarla karşılaşılma riski veya müdahale esnasında farklı dizilimlerin de fark edilmeden etkilenmesi bu endişelerin başında gelmektedir. Bu nedenle genomik biliminde belirli bir prosedür oluşturulması ve kurallarla desteklenen sistemlerin takip edilmesi önemlidir<sup>[11]</sup>.

### 3. DÜNYADA GENOM BİLİMİ İLE İLGİLİ NELER YAPILYOR?

500.000'den fazla insanın genom sıralamasının yapıldığı günümüzde elde edilen verilerle hazırlanan genomik ilaçlar doktorlara nadir ve zorlu hastalıkları tedavi etmelerinde büyük fayda sağlamaktadır. Kanser ve benzeri şüpheli vakalara daha kesin tanıların da sağlandığı genomik çalışmalar sağlık hizmetlerinin vazgeçilmez bir parçası haline gelmektedir.

Genomik tıp alanının en büyük faydalarından biri de kullanıcılara kendi sağlıkları üzerinde daha fazla kontrol sağlamasıdır. Örnek olarak Tip 2 diyabet riski olduğunu öğrenen bir hastanın obezite ile mücadele için yaşam tarzını önceden değiştirme olanağı önemli bir avantaj yaratmaktadır. Ancak kullanıcıların genetik bilimi konusunda bilinçlenmesi ve işbirliği içinde olması gerekmektedir<sup>[12]</sup>.

Ülkeler genellikle belirli sistemler için "gelişmiş" ve "gelişmekte olan" olarak sınıflanmaktadır. Bu sınıflamada ülkelerin gelirleri, insan gelişimleri ve büyüme oranları önem kazanır. Gen biliminde de ülkelerin sınıflanması araştırma kapasiteleri ve sonuçlanan bilimsel çalışmalarla ölçülebilmektedir. Gelişmekte olan ülkelerin genom projelerinin incelenmesi ve hangi aşamalarda olduğu Genom Çevrimiçi Veri Bankası (Genom OnLine Database -GOLD) ile mümkündür. GOLD'a kaydedilen çalışmaların gidişatı ülkelerin gelişmişlik durumlarının değerlendirilmesi ve araştırma-geliştirme projelerine yapılacak yabancı yatırımları belirlemektedir<sup>[13]</sup>.

Genomik tıp uygulamaları sayesinde, ilerleyen yıllarda gelişmekte olan ülkelerdeki sağlık hizmetlerinin yüksek oranda iyileştirilme potansiyeli bulunmaktadır. Ancak bu potansiyelin ortaya çıkması için gelişmekte olan ülkelerin araştırma ve geliştirme kapasitelerinin artırılması gerekmektedir. Oluşturulan geniş ölçekli genomik veri bankaları sayesinde dünya genelinde birçok hastalık için uygulanacak tedavi imkânları hızla gelişmektedir. Veri bankaları sayesinde 200'e yakın kanser çeşidi ve alt çeşitleri için genetik yatkınlıklar incelenerek erken teşhis imkânı sunulmaktadır. İnsan Genom Projesi'nin tamamlanmasıyla birlikte Meksika, Tayland, Hindistan, Suudi Arabistan, Katar ve Kuveyt gibi birçok ülke kendi genomik tıp projeleriyle gen haritalarının çıkarılması için çalışmalar başlatmıştır. Ülkeler kendi projelerini oluştururken uluslararası genomik projeler ise sınırlı kalmaktadır.

İngiltere'de 2019 yılında ilaç şirketleri, sağlık hizmetleri sunucuları ve 500.000 gönüllünün katılımıyla yeni bir gen dizilimi projesi başlatılmıştır. Projenin maliyetinin 200 milyon pound olması öngörülmüştür. Gen bilimi ile daha öngörülü ve kişiselleştirilmiş bir sağlık hizmeti hedefleyen İngiltere, 2024 yılına kadar beş milyon DNA analizi hedeflemektedir. Proje ile kanser, kalp rahatsızlıkları, diyabet, artrit ve demans gibi tehlikeli hastalıkların genetik araştırmalarla daha iyi tedavi imkânı bulması öncelikli hedefdir. İngiltere Biyobankası, yaşları 40 ila 69 arasında değişen 500.000 gönüllüyü 2006-2010 yılları arasında belirleyerek projeyi hazırlamıştır. Proje başladığında kullanılmak üzere alınan kan, idrar ve tükürük örnekleri

hastalıkların genetik faktörleri hakkında bilgi sahibi olunması için kullanılacaktır<sup>[14]</sup>.

#### 3.1 Uluslararası Genomik Projeleri

Gelişmekte olan ülkeler için büyük önem taşıyan uluslararası genomik projeler içinde Uluslararası HapMap Projesi (HapMap), Afrika İnsan Kalıtımı ve Sağlığı Girişimi (H3Africa), Sıtma Genomik Epidemiyoloji Ağı (MalariaGEN) ve Yapısal Genomikler Konsorsiyumu (SGC) öne çıkmaktadır<sup>[15]</sup>.

Uluslararası HapMap Projesi, insan genomunun haplotip haritasının geliştirilmesi için başlatılmıştır. Araştırmacılar bu harita ile sağlık ve hastalıklar üzerinde etkili genler ve genetik varyasyonların incelenmesini hedeflemektedir. Herhangi iki insanın DNA dizilimi yüzde 99,5 oranında benzerdir ancak varyasyonlar bireylerin hastalık riskini etkilemektedir. Bireylerin DNA diziliminde ortaya çıkan varyasyonlar *Tekli Nükleotid Polimorfizimleri'nden* (Single Nucleotide Polymorphism -SNP) kaynaklanmaktadır. Aynı kromozomda birbirine yakın bulunan SNP'ler bir blok oluşturur. Bir blokta bulunan SNP modeline ise haplotip denilmektedir.

HapMap bütün bir genomun incelenmesinde gerekli SNP sayısını azaltmak için çok önemlidir. Bir fenotip içinde bulunan 10 milyon SNP'nin önceden belirlenmiş 500.000 SNP'ye düşürülerek araştırılması hastalıkların bölgesel ve kalıtsal etkilerinin belirlenmesi ve daha iyi sağlık hizmetlerinin oluşturulması için büyük fayda sağlamaktadır<sup>[16]</sup>.

Afrika İnsan Kalıtımı ve Sağlığı Girişimi (H3Africa), Afrikalı araştırmacıları daha verimli işbirlikleri sağlanması için desteklerken, hem Afrika hem de küresel anlamda sağlık hizmetlerinin iyileştirilmesini hedeflemektedir. Konsorsiyum öncelikle Afrika kıtasında ortaya çıkan hastalıklarla ilgili temel araştırmaları desteklerken, araştırmaların daha sürdürülebilir olması için altyapı, kaynaklar, eğitim ve etik kuralları da geliştirmektedir. Araştırmacılar, kalp ve böbrek rahatsızlıkları gibi yaygın görülen ama bulaşıcı olmayan hastalıkların yanında, tüberküloz gibi bulaşıcı hastalıkları da toplum temelli 51 Genomik Afrika projesinde incelemeye devam etmektedir<sup>[17]</sup>.

SıtmaGen (MalariaGen) Projesi, 39 ülkeden 60 ortak çalışma ve 200'den fazla araştırmacının katılımıyla devam etmektedir. 10 ayrı projede insan, sivrisinek ve parazit sıtması ile ilgili yapılan araştırmalarla genomik varyasyonları ile ilgili çalışmalar birleşerek hastalığı önleme ve daha iyi tedavi etme imkânı araştırılmaktadır. Proje içinde 2015 yılında başlatılan en son çalışma olan "Spot Malaria", genomik teknolojilerden de faydalanılarak sıtma parazitinin küresel evriminin izlenmesi ile daha etkili önleme ve yok etme yollarının araştırılmasını hedeflemektedir. Şu ana kadar tespit edilen 20 varyasyon için çeşitli genlerin ilaç direnci raporlanmıştır<sup>[18]</sup>.

Yapısal Genomikler Konsorsiyumu (Structural Genomics Consortium -SGC) ise, insan genomunun daha az çalışılmış alanlarına odaklanarak insan biyolojisi ve ilaç etkileşimlerini araştırmaktadır. Konsorsiyum bütün araştırma sonuçlarını koşulsuz olarak bilim insanlarının kullanımına sunmaktadır. Dünya genelinde yüzlerce

üniversite ve dokuz ilaç şirketi ile oluşturulan ortak bilim insanları ağı ile genomik araştırmalara hız kazandırılması hedeflenmektedir<sup>[19]</sup>.

Konsorsiyumun en önemli çalışmalarından biri Protein Veri Bankası'dır (Protein Data Bank -PDB). Dünya genelinde araştırma yapan biyolog ve biyokimyacıların araştırmalarının içeriğini oluşturan protein ve nükleik asitlerin 3D yapısal verilerinin yüklendiği bir veri bankası olan bu arşiv ücretsiz olarak kamu kullanımına açıktır.

Konsorsiyumun bir diğer çalışması ise PubMed adı verilen ücretsiz arama motorudur. PubMed ağırlıklı olarak tıp alanında yayımlanmış 5.000'den fazla makalenin yanında biyokimya ve hücre biyolojisi alanlarında da makaleleri kapsamaktadır<sup>[20]</sup>.

Genomikler ile ilgili özel girişimler ise yedi başlık altında toplanmaktadır. İlk başlık olan *Kişisel Genomikler*, bireylerin kendileri için yaptırabileceği özel araştırma ve raporlamaları kapsamaktadır. İkinci alan ise *Farmakogenomikler* olarak ilaç tepkilerinin ve tedavi uygulamalarının yapıldığı ilaç şirketleri çalışmalarıdır. Üçüncü alan Genomiklerin Yapay Zekâ ile Birleşimi'nin sağlık hizmetlerine olumlu sonuçlar kazandırdığı önemli bir alandır. Dördüncü başlık *Keskin Onkolojik* tanılarının ve tedavilerin uygulandığı bir alandır. Beşinci başlıkta ise *Genetik Atalar*'ın incelendiği araştırmalar bulunmaktadır. *Biyoinformasyon ve Teknoloji* ile güçlendirilmiş genom dizilimleme altıncı başlıkta araştırmalara konu olurken, *CRISPR* çalışmaları ise yedinci ve son başlıkta öne çıkmaktadır<sup>[21]</sup>.

### 3.2 Türkiye'de Neler Yapılıyor?

Dünyadaki ilk yerleşim birimlerinden biri olan Türkiye coğrafyası, Asya ve Avrupa kıtaları arasında yer almış, yıllarca insanların dünyaya yayılmasında bir köprü konumunda bulunmuştur. Bu bakımdan Türkiye'deki genetik çeşitliliğin yapısını ve derecesini anlamak, insan çeşitliliğini anlamak için önem arz etmektedir.

Türkiye Genom Projesi çalışmaları, Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) ve Türkiye Biyoteknolojileri Enstitüsü önderliğinde hastalıklara yol açan genetik nedenlerin belirlenmesine yönelik başlatılmıştır. Aralık 2017'den beri yürütülen projenin başlangıç aşamasındaki hedefi 100 sağlıklı bireyin tüm genomunun dizilenmesi olarak belirlenmiştir.

İkinci aşamasındaysa, toplumdaki hastalıklara dair çalışmalar yapılabilmesi adına 100.000 tüm genom dizilime çalışmasında yüzde 40'ının nadir hastalıklar, yüzde 30'unun kompleks hastalıklar ve yüzde 30'unun kanserli vakalardan oluşan örneklerin dizilmesi planlanmıştır<sup>[22]</sup>.

Proje kapsamında, başta genetik temelli hastalıklar olmak üzere kanser ve metabolik hastalıkların çalışılması amacıyla Aziz Sancar Araştırma Geliştirme Merkezi'nde (ASAGEM) Genom Araştırmaları Laboratuvarı hizmete açılmıştır. Bu merkezde beş yıl sürecek Türkiye Genom Projesi (TGP) pilot fazı başarı ile tamamlanmıştır. İkinci faz kapsamında ise 1.500 sağlıklı ve nadir hastalık teşhisi alan bireylerin tüm genom ve mikrobiyom analizleri gerçekleştirilecektir. Projenin bu hedefler doğrultusunda 2023 yılında tamamlanması hedeflenmektedir<sup>[23]</sup>.

### 3.3 Askeri Alanda Yapılan Genomik Çalışmalar

Biyoteknolojinin ve gen biliminin önemi sağlık uygulamalarında her geçen gün artarken, askeri sağlık alanında da büyük bir önem teşkil etmeye başlamıştır. Gen bilimi ile askerlere özel aşuların ve terapilerin oluşturulması yeni teknolojilerle daha ekonomik ve güçlü hale gelmektedir. Genomik ile birlikte askerlerin gidecekleri bölgeye özel olarak hazırlanması ve sağlıklarının korunması mümkün kılınmaktadır. Orduda yapılacak büyük ölçekli çalışmaların aşı ve tedavi yöntemleri gibi alanlarda da açık olarak yapılmasıyla bütün insanlık için büyük fayda sağlayacağı düşünülmektedir.

Genomik ile askerlerin performanslarının artırılması da mümkündür. Hücresel boyutta DNA ve mRNA ile proteinlerin farklılıklarının ölçülmesiyle askerler arasındaki performans farklılıklarının da tespit edilmesi mümkündür. Bu sayede askeri genomik çalışmalarla kişisel terapiler, tedaviler ve geliştirmelerle askerlerin güçlendirilmesi hedeflenmektedir.

Askerlere özel performans artırıcı ilaçların da geliştirilmesi kişisel anlamda DNA analizleri ve ilaçlara verilecek tepkilerin ölçülmesiyle mümkündür<sup>[24]</sup>.

Askerlerin kimyasal ve biyolojik saldırılardan korunması için de genetik anlamda iyileştirmelerinin sağlanması ABD'de Pentagon'un araştırdığı konulardan biridir. Bu noktada DARPA, genlerin modifiye edilerek olası saldırılarda hücresel anlamda askerlere koruma sağlanmasını hedefleyen çalışmalar yapmaktadır. Çalışmaların kapsamı olumsuz durumlarda tersine mühendislik ile farklı müdahale imkânlarını da içermektedir. Ancak bu çalışmaların sağlıklı yürütülmesi ordunun akademik topluluklar, birçok özel şirket ve araştırmacıyla açık bir şekilde çalışmasıyla daha mümkün olabilir<sup>[25]</sup>.

## 4. GENOM BİLİMİNDE GELECEK NE VADEDİYOR?

Genom bilimi için yapılan çalışmaların maliyeti 2003 yılında 2,7 milyar dolarken, 2018 yılında bu maliyet 1.500 dolara kadar gerilemiştir. Gelecekte 100 doların da altında yapılması öngörülen çalışmaların artması olası görülmektedir. Artan çalışmalarla dijitalleşen çağın bileşimi veri güvenliği, paylaşımı ve telif hakları gibi konuları da gündeme getirmektedir. Genomik tabanlı sağlık hizmetlerinin gelecekte daha da yaygınlaşmasıyla artan veri işlemlerinin güvenliği blockchain ve benzeri teknolojilerle desteklenerek güçlenecektir. Yaşam tarzları ve çevre koşullarıyla birleşen epigenom ve mikrobiyom çalışmalarının insan genomik çalışmalarına daha da dahil olması çok daha iyi sağlık hizmetlerine imkân verebilir.

Ulsan Ulusal Bilim ve Teknoloji Enstitüsü araştırmacılarından Jong Bhak'a göre; insanlık tarihi Genom Sekanslama öncesi ve sonrası olarak ikiye ayrılmaktadır. Bunun nedeni insanların kendi kodlarını çözerek anlaması ve değiştirebilmesinin, 14 milyar yıllık evrimin en büyük dönüm noktası olmasıdır. Günümüzde bir sonraki yıl ortaya çıkacak grip virüsünün nasıl olacağı ve nerede ortaya çıkacağı bile öngörülebilen genom



sekanslayıcıların gelecekte buzdolaplarında, klimalarda, hastanelerde, restoranlarda yani hayatımızın her yerinde ortaya çıkması ve anlık olarak DNA'nın izlenerek müdahale edilebilmesi mümkün görülmektedir<sup>[26]</sup>.

Genom çalışmalarının ağırlıklı Avrupa kökenli insanlarda yapılmış olmasının bir risk oluşturduğunu düşünen bilim insanları ise farklılıkların araştırılması amacıyla daha geniş köken ve toplulukların da çalışmalara dahil edilmesinin bütün insanlık için çok fayda sağlayacağını düşünmektedir. Aslında bu farklılıklar az olsa da problem yarattığı kadar fırsatlar da sunmaktadır. Gelecekte yapılacak daha yaygın çalışmalarla hastalıklar ve diğer zorluklarla mücadelede çok büyük adımlar atılabilir<sup>[27]</sup>.

Genom çalışmaları bir insanın hangi tür kanser, kalp rahatsızlığı veya başka riskli hastalıkları geçirebileceğini öngörürken, gelecekte bu rahatsızlıkları genlerle hangi oranda çocuklarına aktaracağını tespiti ve önceden kullanılabilir ilaçlarla rahatsızlıkların ortaya çıkışlarının ertelenmesi veya tamamen ortadan kaldırılması da mümkün görülmektedir<sup>[28]</sup>.

#### 4.1 Büyük Veri ve Genomik

Genomikler sağlık hizmetlerinin anahtar verileri haline gelmeye başlamıştır. Kan bağıışı yaptığımızda, genetik bir araştırmaya katıldığımızda veya herhangi bir çevrimiçi genetik test yaptığımızda kişisel genomik verilerimiz ortak veri tabanlarıyla paylaşılmaktadır. Bu noktada insanların kişisel verilerinin başkalarıyla paylaşılmasına gösterecekleri tepki önem kazanmaktadır. Verilerin

paylaşılması esnasında kişisel bilgilerin (İsim, adres vb.) gizlenmesi veya silinmesi bu alandaki endişeleri azaltabilmektedir. İnsanların kişisel bilgileri ihlal edilmeden genomik bilgilerin ortak veri tabanlarında yer edinerek büyük veriye dahil olması bilimsel çalışmalara güç kazandırabilir<sup>[29]</sup>.

#### 4.2 İlk Kez Yapay Genom Geliştirildi

Sentetik biyoloji, yaşam sürecini sadece izleyerek yorumlamakla kalmayıp onu taklit etmeye de başlamıştır. Martinsried'de bulunan Max Planck Biyokimya Enstitüsü bilim insanları kendi DNA ve protein yapıtaşlarını yenileyebilen bir sistem geliştirmiştir. "Biyomimetik Sistem" adı verilen çalışma, kendi kendini yenileyebilen biyolojik temel sistemleri hedeflemektedir. Geliştirilme aşamasında olan sistem, kendi kendini yenileyebilen biyolojik süreçlerin yapay olarak uygulanmasındaki ilk adım olarak görülmektedir<sup>[30]</sup>.

#### 4.3 Sentetik Yaşam Formları Üretilcek mi?

Tam genom dizilimi belirlenmiş bazı bakteri çalışmaları bulunsa da asıl büyük soru canlıların tek hücre boyutunda yaşamı nasıl oluşturduğudur. Ancak önümüzdeki birkaç yıl içinde araştırmacıların oluşturacağı gen ürünü RNA ve yaşam için hayati önemi olan proteinlerin bulunduğu bir arşiv ile yeni bir organizmanın DNA tabanından genom kodlama ile üretilmesi mümkün gibi durmaktadır. Bu deneylerle ilgili en büyük tartışmalar ise etik, teknolojik ve güvenlik ile ilgili alanlardadır<sup>[31]</sup>.



#### 4.4 Genom Bilimi COVID-19 ile Mücadelede Kullanılabilir mi?

Genomik bulguların epidemiyolojik bulgularla eşleştirilmesiyle bir hastanın virüsü önceden tespit edilmiş bir kaynaktan kapıp kapmadığı anlaşılabilir. Bu yolla virüsün kaynağı tespit edilerek yayılımı önenebilir. Genomik testlerin sonuçları virüsün hangi coğrafyadan geldiğini de gösterebildiğinden yetkililer kaynaklarını daha efektif ve hızlı bir şekilde gerekli bölgelere aktararak virüsle mücadelede zaman kazanılabilir. Ancak virüsün mutasyon olasılıklarının da dikkatle değerlendirilmesi gerekmektedir<sup>[32]</sup>.

Birçok ülke geçmiş tecrübelerden de yararlanarak COVID-19 ile mücadele için genom dizilimleme çalışmalarına yatırım yapmıştır. İngiltere Mart 2020’de 20 milyon poundluk bir yatırımla COVID-19 Genomik Birleşik Krallık Konsorsiyumu’nu kurmuştur. Konsorsiyum SARS-CoV-2 genomları üzerine çalışmalar başlatmıştır.

Çalışmalar SARS-CoV-2’nin dünyada nasıl yayıldığı ve hangi ülkelere nereden taşındığı konusunda bir haritanın ortaya çıkartılmasını sağlamıştır. Bu çalışmalarda New York’ta ortaya çıkan virüsün Avrupa ülkelerinden geldiği ancak Washington’da ortaya çıkan varyasyonun ise Wuhan’dan taşındığı belirlenmiştir<sup>[33]</sup>.

Birçok ülke bu köken çalışmalarının da ışığında olası bir ikinci dalganın engellenmesi için genom dizilimi çalışmalarını hızlandırmıştır. Özellikle salgını büyük ölçüde engelleyen ülkeler ortaya çıkabilecek hastaların taşıdığı virüs kaynağını genom çalışmalarıyla tespit ederek daha hızlı ve güçlü karantina uygulamaları planlamaktadır. Ancak bu uygulamalarda asemptomatik hastaların fark edilmeyerek test edilememesi riski de bulunmaktadır.

Genomik analizlerle virüs teması ve kaynağının

tespitinde bir diğer engel de bu işlemlerin ağırlıklı olarak yüksek gelirli ülkelerde yapılabilmesidir. Genomiklerin bir salgın kontrol mekanizması olarak kaynakları sınırlı ve ekonomik gücü daha düşük ülkelerde de desteklenmesi dünya genelinde salgınla mücadelede önemlidir<sup>[34]</sup>.

## 5. SONUÇ

Genomikler, genomik tıp ve kişiselleştirilmiş tıp günümüz sağlık hizmetlerinin vazgeçilmez parçaları haline gelmiştir. Ancak bu terimleri hâlâ bilmeyenlerin bilgilendirilmesi, araştırmaların artması açısından önem kazanmıştır. Toplum bilinçlendirme aşamasında ise en büyük işlem profesyoneller ile toplumun geri kalanının bir araya getirilmesi ve bu sayede yanlış bilinenlerin düzeltilmesiyle bilinç kazandırılmasıdır.

Genomik konuların sosyal bir hale gelmesi herkesin bu alanı anlaması için fayda sağlarken daha çok insan ve bilim türünün çalışmalara dahil olması kapsamlı ve verimli araştırmaları artıracaktır. İnsanlık için önemi oldukça yüksek olan genomik araştırma alanlarının doğru halkla ilişkiler kampanyalarıyla tanıtılması hem sağlık hizmetleri hem de endüstrilere fayda sağlarken en büyük faydaya sürekli gelişen insanlık sahip olacaktır<sup>[35]</sup>.

Sonuç olarak, tüm bu yeni teknolojiler ve büyük çapta gerçekleştirilen projeler; bilimsel, klinik ve ilaç geliştirme başta olmak üzere pek çok alanda devrimsel nitelikte değişmelere yol açmış ve açmaya devam etmektedir. Bu yenilikler, sağlık sektörünün büyük ölçüde gelişmesini sağlayarak insanlara daha iyi hizmet sağlanmasına olanak tanıyacaktır. Yakın gelecekte, genom tıbbi uygulamaları ve teknolojilerinin, geleneksel tıp uygulamalarının yerini alması beklenmektedir<sup>[36]</sup>.



## KAYNAKÇA

- [1] *Wikipedia*, “Genomics”, <https://en.wikipedia.org/wiki/Genomics>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [2] *EMBL-EBI*, “What is genomics?”, <https://www.ebi.ac.uk/training/online/course/genomics-introduction-ebi-resources/what-genomics>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [3] Smith, Yolanda; (2019), “History of Genomics”, *News Medical Life Science*, (26 Şubat 2019), <https://bit.ly/31VfkFg>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [4] McClean, Phil; (2011), “A History of Genetics and Genomics”, *North Dakota State University*, (Eylül 2011), <https://www.ndsu.edu/pubweb/~mcclean/plsc411/History-of-Genetics-and-Genomics-narrative-and-overheads.pdf>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [5] *Labitech*, (2018), “The Past, Present and Future of Genome Sequencing”, (4 Eylül 2018), <https://bit.ly/2Z8q1m2>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [6] *The Jackson Laboratory*, “Genetics vs. genomics”, <https://www.jax.org/personalized-medicine/precision-medicine-and-you/genetics-vs-genomics>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [7] *National Human Genome Research Institute*, “The Human Genome Project”, <https://www.genome.gov/human-genome-project>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [8] *Genetics Home Reference*, “What was the Human Genome Project and why has it been important?”, <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/hgp/description>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [9] *Wikipedia*, “Human Genome Project”, [https://en.wikipedia.org/wiki/Human\\_Genome\\_Project](https://en.wikipedia.org/wiki/Human_Genome_Project). (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [10] Xun, Xu; (2019), “We are witnessing a revolution in genomics - and it's only just begun”, *World Economic Forum*, (24 Haziran 2019), <https://www.weforum.org/agenda/2019/06/today-you-can-have-your-genome-sequenced-at-the-supermarket>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [11] Svitil, Kathy; (2015), “Why we need to exercise caution during the genomic revolution”, *World Economic Forum*, (8 Haziran 2015), <https://www.weforum.org/agenda/2015/06/why-we-need-to-exercise-caution-during-the-genomic-revolution>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [12] Salisbury, Meredith; (2016), “Genomic healthcare is here. Are we ready for it?”, *World Economic Forum*, (12 Şubat 2016), <https://www.weforum.org/agenda/2016/02/genomic-healthcare-is-here-are-we-ready-for-it>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [13] Helmy, Mohamed; (2016), “Limited resources of genome sequencing in developing countries: Challenges and solutions”, *US National Library of Medicine National Institutes of Health*, (10 Mart 2016), <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4911431/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [14] *Gov.uk*, (2019), “World’s largest genetics project to tackle deadly diseases launches”, (11 Eylül 2019), <https://www.gov.uk/government/news/worlds-largest-genetics-project-to-tackle-deadly-diseases-launches>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [15] Hetu, Martin; (2019), “Genomics for All: International Open Science Genomics Projects and Capacity Building in the Developing World”, *Frontiers in Genetics*, (15 Şubat 2019), <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fgene.2019.00095/full>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [16] *National Human Genome Research Institute*, “International HapMap Project”, <https://www.genome.gov/10001688/international-hapmap-project>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [17] *H3Africa*, “16th H3Africa Consortium Meeting”, <https://h3africa.org>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [18] *MalariaGEN*, “SpotMalaria”, <https://www.malariagen.net/projects/SPOTMalaria>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [19] *The SGC*, “Pioneering Science to Inspire Pioneering Medicines”, [https://www.thesgc.org/about/what\\_is\\_the\\_sgc](https://www.thesgc.org/about/what_is_the_sgc). (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [20] *The SGC*, “FAQ for Non-Scientists”, [https://www.thesgc.org/about/mini\\_faq#faq\\_12](https://www.thesgc.org/about/mini_faq#faq_12). (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [21] *The Medical Futurist*, (2017), “Top Companies in Genomics”, (30 Mayıs 2017), <https://medicalfuturist.com/top-companies-genomics/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [22] Aydın, Reyhan; (2018), “Türkiye Genom Projesi”, *binyaprak*, (4 Temmuz 2018), <https://binyaprak.com/yazilar/turkiye-genom-projesi>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [23] *Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı*, “Genom ve Biyoenformatik Birimi”, <https://www.tuseb.gov.tr/tbe/birimler/genom-ve-biyoenformatik-birimi>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [24] *National Center for Biotechnology Information*, “Soldier Health and Performance”, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK207445/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [25] Read, Russ; (2019), “Military wants to use gene editing to protect troops against chemical and biological weapons”, *Washington Examiner*, (23 Eylül 2019), <https://www.washingtonexaminer.com/policy/defense-national-security/military-wants-to-use-gene-editing-to-protect-troops-against-chemical-and-biological-weapons>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [26] Cheifet, Barbara; (2019), “Where is genomics going next?”, *Genome Biology*, <https://genomebiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13059-019-1626-2>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [27] Huber, Jennifer; (2019), “The future of genomics: A podcast featuring Stanford geneticists”, *Stanford Medicine*, (18 Nisan 2019), <https://scopeblog.stanford.edu/2019/04/18/the-future-of-genomics-a-podcast-featuring-stanford-geneticists/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [28] *Modern Healthcare*, (2019), “The future of genomics: Improving outcomes with a ‘sequence once, query often’ model”, (18 Aralık 2018), <https://www.modernhealthcare.com/patient-care/future-genomics-improving-outcomes-sequence-once-query-often-model>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [29] Middleton, Anna; (2020), “We need to talk about big data and genomics. Here’s why – and how”, *World Economic Forum*, (27 Haziran 2020), <https://www.weforum.org/agenda/2020/07/why-we-need-a-public-conversation-about-big-data-and-genomics/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [30] *Science Daily*, (2020), “Reproductive genome from the laboratory”, (18 Şubat 2020), <https://www.sciencedaily.com/releases/2020/02/200218130501.htm>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [31] *National Human Genome Research Institute*, “Genomics and the Future”, <https://www.genome.gov/25019926/online-education-kit-genomics-and-the-future>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [32] Visontay, Elias; (2020), “Genomic sequencing: what it is and how it’s being used against Covid-19 in Victoria”, *The Guardian*, (4 Haziran 2020), <https://www.theguardian.com/world/2020/jul/05/genomic-sequencing-testing-coronavirus-what-is-it-how-used-australia-victoria-melbourne-covid-19-clusters-hotspots-outbreak>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [33] Jarvis, Claire; (2020), “How genomic epidemiology is tracking the spread of COVID-19 locally and globally”, *Chemical & Engineering News*, (23 Nisan 2020), <https://cen.acs.org/biological-chemistry/genomics/genomic-epidemiology-tracking-spread-COVID/98/i17>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [34] Watson, Clare; (2020), “How countries are using genomics to help avoid a second coronavirus wave”, *Nature*, (27 Mayıs 2020), <https://www.nature.com/articles/d41586-020-01573-5>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [35] Middleton, Anna; (2020), “Why it’s time to bring genomics into the mainstream”, *World Economic Forum*, (27 Temmuz 2020), <https://www.weforum.org/agenda/2020/07/bring-genomics-into-the-mainstream/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)
- [36] Girgin, Selin; “Genom ve Genom Tıbbi Devrimi”, *Bilim Şenliği*, <https://www.bilimsenligi.com/genom-ve-genom-tibbi-devrimi.html/>. (Erişim Tarihi: 4 Eylül 2020)



**thinktech**  
**STM** Teknolojik Düşünce Merkezi  
<http://thinktech.stm.com.tr>

