STS, EST ve SNP Kavramları

STS (Sequence-Tagged Sites) – Dizi-Etiketli Bölgeler

- Dizi-etiketli bölge, bir genom üzerinde ortalama 200-300 nükleik bazdan oluşan bir bölgedir.
- Dizi-etiketli bölgenin özelliği, bu bölgedeki tam dizinin genom üzerinde başka hiçbir yerde bulunmamasıdır. Bu bölge genomda başka yerde bulunan tekrarlayan elemanlara sahip olabilir fakat 'primer' bölgeleri kesinlikle kendine özgüdür.
- Dizi-etiketli bölgenin iki ucunda DNA primerleri bulunur ve bunlar 'sağ primer' ve 'sol primer' olarak isimlendirilir. Bu primerler yalnızca bölge üzerinde bulunur ve genomun başka hiçbir yerinde aynı dizi bulunmaz.
- Dizi-etiketli bölgelerin primerlerinin özgünlüğü bu bölgeleri çok iyi bir işaretleyici (marker) haline getirir. Örneğin; bu bölgeler, erkeklerde mikrodelesyona bağlı infertilite (kısırlık) tespiti için kullanılabilmektedir. Ya da, Asya ve Afrika fillerinin genlerinde bulunan bazı dizi-etiketli bölgeler aracılığıyla fil popülasyonundaki genetik çeşitliliğin değerlendirilmesi yapılabilmektedir.

EST (Expressed Sequence Tags) – İfade Edilen Dizi Etiketleri

- ➤ İfade edilen dizi etiketleri, klonları cDNA kütüphanesinde tutulan mRNA fragmanlarından üretilen DNA parçalarıdır.
- ➤ cDNA (complementary DNA) tamamlatıcı DNA anlamına gelir. cDNA ters (reverse) transkriptaz aracılığıyla belirli bir mRNA üzerinden sentezlenen bir DNA parçasıdır.
- ➤ Bu yolla genler üzerindeki bilgiler mRNA'dan geri çekildiği için intronlardan arındırılmış şekilde daha kolay incelenebilir. Çeşitli cDNA'lar kopyalanarak cDNA kütüphanesi oluşturulur, gerekli olduğunda bu kütüphanedeki klondan ilgili cDNA'ya ulaşılabilir.
- ifade edilen dizi etiketleri cDNA kütüphanesinde bulunan bu klonların parçalarıdır.
- ifade edilen dizi etiketleri genellikle çeşitli canlıların genom projelerini tamamlamak veya gen keşiflerinin maliyetini düşürmek amacıyla kullanılmaktadır.

SNP (Single Nucleotide Polimorphism) – Tek Nükleotit Polimorfizmi

- ➤ Tek nükleotit polimorfizmi, genom üzerinde belirli bir bölgedeki tek bir nükleotidin değişimini ifade eden bir kavramdır.
- ➤ Örneğin; bir canlının referans genomu üzerinde guanin(G) nükleotidinin bulunması gereken bir bölgede, popülasyondaki canlıların azınlık bir grubunun genomu analiz edildiğinde adenin(A) nükleotidinin bulunduğu gözlemlenebilir. Bu örnek bir tek nükleotit polimorfizmidir ve bu polimorfizmin iki farklı nükleotit varyasyonu var denebilir.
- ➤ Tek nükleotit polimorfizmi, bir popülasyon içerisindeki bireylerin farklı hastalıklara/bozukluklara olan yatkınlıkların açıklanabilmesini sağlayabilir. Buna yaşa bağlı sarı nokta hastalığı (görme ile ilgili bir hastalık) ile ilişkili CFH genindeki yaygın tek nükleotit polimorfizmleri örnek olarak verilebilir.

Kaynaklar

- 1) Sequence-Tagged Site an overview | ScienceDirect Topics
- 2) Expressed sequence tags: an overview PubMed
- 3) Single-nucleotide polymorphism Wikipedia
- 4) Single Nucleotide Polymorphism an overview | ScienceDirect Topics