

## Editöre Mektup

Recep ERÖZ<sup>1</sup>

### Sayın Editör,

Derginizin Ocak 2011 sayısında “Down sendromlu çocuklarda AgNOR sayısı ile gelişim arasında bir ilişki var mı?” isimli bir makalemiz yayınlanmıştır (1). Bu makale ile ilgili olarak, makalenin giriş kısmı ikinci paragrafta “Bununla beraber NORs ve DS fenotipi arasındaki ilişki ile ilgili birkaç çalışma vardır (2-5)” ve tartışma kısmı ikinci paragrafta “Trizomi 21’in, DS’na nasıl yol açtığı ile ilgili iki temel hipotez bulunmaktadır. Bunlardan birincisi; kompleks DS fenotipinin görünüşüne katkıda bulunan ve 21. kromozom tarafından şifrelenen 300’den fazla genlerin fazladan birer kopyalarının bulunması ve bunun sonucunda da bu genlerden bazılarının aşırı ifade edilmeleridir (6,7). İkincisi ise; bu genlerin ürünlerinin, doğrudan ya da daha muhtemel olarak dolaylı bir şekilde, diğer genlerin ifadelerini ya da gen ürünlerini etkilemesidir (8)” ifadeleri referanslarıyla birlikte verilmiştir.

Genlerin ifade edilmesi, transkripsiyon, translasyon vb. olayların kapsadığı mekanizmalar enerji bağımlı (ATP, GTP bağımlı) bir olay olarak gerçekleşmektedir. Tüm bu olayların enerji harcanarak gerçekleştiği çok öncelerden beri kabul edilen bilimsel bir gerçektir(9-18). Bu bahsedilen ifadeler makalenin giriş kısmında verilmiş olan 5 numaralı kaynağa da geçmektedir.

Tüm bunlardan yola çıkarak yine tartışma kısmında “Bu genlerin ifade edilmesi enerji bağımlı (ATP, GTP bağımlı) bir olay olarak gerçekleşmektedir. Dolayısıyla fazla bulunan 21. Kromozomdaki genlerin ekspresyonu için organizma normalden daha fazla enerjiye gereksinim duyacaktır” ifadesi kullanılmıştır. Daha önce makalenin giriş kısmında kullanılan ve zaten makalenin kaynaklar listesinde yer alan 5 numaralı kaynağın bu kısma eklenmesi gözden kaçmış olup ilgili kısma eklenmesi daha uygun olur.

### KAYNAKLAR

- 1-Eroz R, Okur M, Berik O. Down sendromlu çocuklarda AgNOR sayısı ile gelişim arasında bir ilişki var mı? D U Sag Bil Ens Der. 2011;1(1):8-11.
- 2 -Demirtas H, Imamoglu N, Cucer N, Donmez H, Yilmaz A, Candemir Z, Bokesoy I. NOR (rDNA) expression enhancement in phytohemagglutinin- stimulated lymphocytes of Down syndrome patients. Erciyes University J. Health Sci. 1999; 8, 24–27.
- 3 -Demirtas H, Imamoglu N, Donmez H, Cucer N, Yilmaz A, Candemir Z: Condensed chromatin surface and NOR surface enhancement in mitogen-stimulated lymphocytes of Down syndrome patients. Ann. Ge’ne’t- Paris 2001; 44, 77–82.
- 4 – Imamoglu N, Demirtas H, Donmez-Altuntas H, Ilten A: Higher NORs expression in lymphocyte of trisomy 21 babies/children: in vivo evaluation. Micron 2005b; 36, 503–507.
- 5 - Imamoglu N, Demirtas H, Donmez-Altuntas H, Hamurcu Z, Ilten A: NORs Expression increases on metaphase chromosomes of Down syndrome lymphocytes, in concordance with the mitogen concentration in the culture medium. Cytometry Part B-Clin Cytom. 2005a; 66B, 36–39.
- 6 -Gardiner K, Fortna A, Bechtel L, Davisson MT: Mouse models of Down syndrome: how useful can they be? Comparison of the gene content of human chromosome 21 with orthologous mouse genomic regions. Gene 2003; 318:137-147.
- 7 -Kadota M, Nishigaki R, Wang CC, Toda T, Shirayoshi Y, et al. Proteomic signatures and aberrations of mouse embryonic stem cells containing a single human chromosome 21 in neuronal differentiation: an in vitro model of Down syndrome. Neuroscience 2004; 129:325-335.

<sup>1</sup> Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Düzce - TÜRKİYE

**Correspondence:** Dr. Recep ERÖZ, e-posta: receperoz@duzce.edu.tr

- 8-Antonarakis SE, Lyle R, Chrast R, Scott HS: Differential gene expression studies to explore the molecular pathophysiology of Down syndrome. *Brain Res. Rev.* 2001; 36, 265–274.
- 9-Wang TY. Saline-soluble proteins of isolated thymus nuclei. *Biochim. et Biophysica Acta*, 1961; 49,239.
- 10-Osawa S, Allfrey VG and Mirsky A E. Mononucleotides of the cell nucleus. *J Gen Physiol.* 1957;40(3):491-513.
- 11-Frenster J H, Allfrey VG and Mirsky AE. Metabolism and morphology of ribonucleoprotein particles from the cell nucleus of lymphocytes. *Proc Nat Acad Sc.* 1960; 46(4):432-44.
- 12-Hopkins JW. Amino acid activation and transfer to ribonucleic acids in the cell nucleus. *Proc. Nat. Acad. Sc.*, 1959; 45(10):1461-70.
- 13-Allfrey VG, Hopkins JW, Frenster JH, and Mirsky AE. Reactions governing incorporation of amino acids into the proteins of the isolated cell nucleus. *Ann New York Acad Sc.* 1960; 88:722-40.
- 14- Daniel R. mRNA Processing and Metabolism (Methods and Protocol). Schoenberg (Humana Press), 2004. 257.
- 15-Dickens F & Weil-malherbe H. Metabolism of normal and tumour tissues. 19. The metabolism of intestinal mucous membrane. *Biochem J.* 1941;(1,2) 7-15.
- 16-Wilson TH. Intestinal Absorption. Philadelphia: Saunders. 1962, p43.
- 17- Bronk BY JR and Parsons DS. Amino acid accumulation and incorporation in rat intestine in vitro. *J Physiol* 1966. pp. 950-963
- 18-By Alexandra Von Der Decken. The Effect of Chick-Liver Ribonucleic Acid on Amino Acid-Incorporation Systems from Rat Liver. *Biochem. J.* 1965; 97(3):870-8.