

13. İMMÜNOGENETİK

13. IMMUNOGENETICS

Prof. Dr. E. Ümit Bağnaçık

İMMÜNOGENETİK

Prof. Dr. E. Ümit Bağrıaçık
Gazi Üniversitesi

Özet

Merriam-Webster sözlüğü immünogenetiğin tanımını şöyle yapmaktadır: “İmmün sistem ve bileşenleri ile hastalıklar arasındaki karşılıklı ilişkilerin kalıtsal yönlerini irdeleyen immünoloji dalıdır”. Bu tanımda belirtildiği gibi, immünogenetik, immün sistem reaksiyonlarının genetik temellerini inceleyen ve aydınlatan bir dal olarak immünoloji bilimi içinde yer almaktadır. Birincil görevi organizmanın savunması olan immün sistem, vücudun her yerini savunmak için, her yerde varlığını hissettirmek zorundadır. Bu nedenle, kan ve lenf damarları ağı sayesinde, primer ve sekonder lenfoid dokuları ve hareket halinde dolaşan hücreleriyle, tepeden tırnağa vücudun her yerine ve her noktasına dağılmıştır. Vücudumuzu savunmak için yerli ve yabancıyı birbirinden ayırmak zorundadır. Hastalıklara yol açan işgalci mikroorganizmaları etkin bir biçimde ortadan kaldıracak moleküler mekanizmalara sahip olmalıdır. Ayrıca kendine zarar vermemesi için, kendinden olanı tanımasını sağlayacak regülatör mekanizmalara sahip olmalıdır. İmmün sistem vücudumuzda bilinen genler içinde en fazla polimorfizm gösteren genleri ve bunların ilgili olduğu mekanizmaları kapsamaktadır. Bu durum doğrudan immün sistemin fonksiyonları ile ilişkilidir. İnsan lenfosit reseptör repertuarı, çevrede milyarlarca epitop içeren farklı antijenlere yanıt verebilmelidir. Bu çeşitlilik ancak çok spesifik genetik mekanizmalar sayesinde mümkündür. Örneğin, İnsan lökosit antijenlerinin (HLA) çeşitliliği, mevcut antijenlerin tümünü T lenfositlerine sunabilmelidir. Tersine, T hücre reseptör repertuarı da bu HLA molekülleri tarafından sunulan tüm çevresel antijenleri tanıyacak kadar çeşitli olmalıdır. İmmünogenetik başlığını taşıyan bu bölümde, immün sistemin fonksiyonlarını mümkün kılan genetik mekanizmaların organizasyonu açıklanacaktır. Ayrıca bu mekanizmaların aksamaları ile ilgili bozukluklar ve bunların teşhisinde kullanılan gelecek nesil moleküler yöntemler anlatılacaktır.

Anahtar Kelimeler

Genetik, HLA, İmmünogenetik, İmmün sistem, Lenfositler, Rekombinasyon

IMMUNOGENETICS

Abstract

The description for Immunogenetics in the Merriam-Webster dictionary is “a branch of immunology concerned with the interrelations of heredity, disease, and the immune system and its components”. As a matter of fact that immunogenetics is an important subdivision of immunology delineating genetic aspects and fundamentals of the immune reactions. The primary function of the immune system is to defend every and each part of the body. Therefore, it must be everywhere in our body. In fact, the elements of the immune system spread throughout the body from head to toe. The immune cells migrate to tissues from the primary and the secondary lymphoid organs that are connected by the blood and the lymphatic vessels in the circulation. The immune system must discriminate the self from foreign. It must have some molecular and regulatory mechanisms to eliminate invading infectious microorganisms while protecting the self-tissues from any harmful reactions. The immune system comprises genes that are known the most polymorphic in human body and their mechanisms that are related to very crucial immune responses. This concept is directly related to the functions of the immune system. The human lymphocyte receptor repertoire must be capable of responding to different antigens containing billions of epitopes in the environment. This diversity is only possible because of very specific genetic mechanisms. For example the of human leukocyte antigens (HLA) must be capable of presenting all of the existing antigens to T lymphocytes. Conversely, the T cell receptor repertoire must be diverse enough to recognize all of the environmental antigens presented by those HLA molecules. The organization of genetic mechanisms that enable many specific functions of the immune system will be explained in this chapter entitled “Immunogenetics”. Under these explanations, the mechanisms that enable lymphocyte receptor diversity and distinguish between local and foreign will be discussed. In addition, the disorders related to the disruption of these mechanisms and the genetic methods involved in their diagnosis will be explained.

Keywords

Genetics, HLA, Immunogenetics, Immune system, Lymphocytes, Recombination