



Parkinson Hastalığı Ve El Titremesi Geni Bulundu

Bilkent Üniversitesi ve University of Washington araştırmacıları, Hacettepe ve Ankara Üniversitesi'nden klinisyenlerle yaptıkları ortak araştırma kapsamında yaklaşık 400 yıldır Orta Anadolu'da yaşadığı bilinen bir ailede bu sorunun yanıtını buldular.



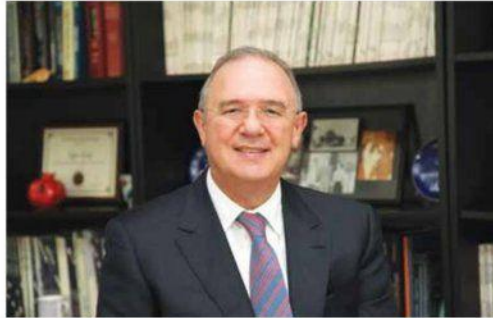
Bu buluş ile insanlarda en sık gözük-
ken iki farklı hareket bozukluğunun
ortak sebebi ilk kez tanımlanıyor. Bu
buluşta sona yeni tedavilerin önü-

nün açılması bekleniyor.
Özellikle bir iş yaparken ellerin tit-
remesi (esansiyel tremor) insanlarda
görülen en sık hareket bozukluğu.

Ciddi bir maluliyet sebebi. Bu rahat-
sızlığa tüm dünya nüfusunda yakla-
şık yüzde 1, yaşlı nüfusta ise yüzde
4 gibi sık oranlarda karşılaşıyor.
Avrupa Birliği'nde yaklaşık 14 mil-
yon, ABD'de 10 milyon esansiyel tre-
mor hastası olduğu tahmin ediliyor.
Ülkemizde ise bu sayının en az 1,5-2
milyon kişi düzeyinde olduğu düşü-
nüyor.

Parkinson hastalığı ise hareket bo-
zuklukları listesinde ikinci sırada
bulunuyor. Gelişmiş ülkelerde binde
30, 60 yaş üzerinde yüzde 1 ve 80 yaş
üzerinde yüzde 4 gibi oranlara ula-
şabiliyor. Tüm dünyada yaklaşık 7
milyon Parkinson hastası olduğu he-
saplanıyor.

Klinisyenler 1800'lerin sonlarından
beri el titremesi olan insanların bir
bölümünün daha sonra Parkinson





hastalığına yakalandıklarını biliyorlardı. Ama bu ilişkinin temeli nörolojinin bilinmeyenleri arasında yerini koruyordu.

Bilkent Üniversitesi ve University of Washington araştırmacıları, Hacettepe ve Ankara Üniversitesi'nden klinisyenlerle yaptıkları ortak araştırma kapsamında yaklaşık 400 yıldır Orta Anadolu'da yaşadığı bilinen bir ailede bu sorunun yanıtını buldular.

Araştırma ekibi aralarında akrabalık bulunan, bunun yanında el titremesi ve Parkinson hastalığı görülen bu büyük ailenin altı nesline ulaşarak tüm genom dizilemesi yaptılar. Kapsamlı aile ağacı çizimleri ve nörolojik incelemeler yürüttüler.

Yaklaşık 5 yıl süren, bu aile yanında 55 adet farklı büyük ailenin de karşılaştırmalı incelemesi sonucunda mitokondrilerde görev yapan bir serin proteaz olan HTRA2 geninin her iki hastalığın da ortak nedeni olduğunu gösterdiler.

HTRA2 geninde bulunan mitasyonun farelerde de Parkinson hastalığına benzer bulgulara neden olması güçlü ve bağımsız bir delil olarak dikkat çekti.

Hastalık geninin hem anne hem de babadan birlikte kalıtılması durumunda el titremeleri 10-20'li yaşlarda başlayıp yaklaşık 30 yıl içinde Parkinson hastalığı ile sonuçlanıyor. Her iki hastalığın da beyin hücrelerinin ve özellikle dopamin üreten hücrelerin dejenerasyona uğramasından kaynaklandığı, dopamin maddesinin insanların hareket kabiliyetleri ve bunun yanında ruh halleri ile ilgili oldukları daha önce yapılan araştırmalarda ortaya konmuştu.

Araştırmanın sorumlu yazarlarından Bilkent Üniversitesi, UNAM Ulusal Nanoteknoloji Araştırma Merkezi öğretim üyesi Dr. Ayşe Begüm Tekinay "Şimdi yaklaşık 100 ailede yeni genleri araştırıyoruz. Bunun için TÜBİTAK tarafından desteklenen bir projemiz bulunuyor" dedi.

'Araştırmaların açtığı yol'

Akraba evliliklerinin nadir genetik



hastalıkların genlerinin bulunmasına katkıda bulunduğu biliniyordu. Ama toplumda sık görülen nörodejenerasyon, obezite, diyabet gibi kompleks hastalıkların genlerinin bulunmasına da akraba evliliklerinin bu derece güçlü bir katkıda bulunması beklenmiyordu.

Araştırmanın yöneticilerinden olan, Türkiye Bilimler Akademisi üyesi ve Bilkent Üniversitesi Fen Fakültesi Dekanı Profesör Tayfun Özçelik "Kuvvetle inanıyorum ki kompleks hastalıklarla ilgili yeni hastalık genlerini önümüzdeki dönemde aydınlatmaya devam edeceğiz" dedi.

Halen Parkinson hastalığı veya el titremesi için kesin bir tedavi metodu bilinmemekte. Bazı ilaçların ve derin beyin uyarısının bazı semptomları azalttığı ise hastalıklardan etkilenen kişiler için yegane ümit kaynağı.

Amerikan Bilimler Akademisi üyesi, University of Washington öğretim üyelerinden ve Lasker ödülü sahibi ünlü genetikçi Professor Mary-Claire King ise "Dr. Tekinay'ın araştırmaları bilim dünyası için yeni bir umut oldu, Bilkent, Hacettepe ve Ankara Üniversitesi ekiplerinin Parkinson hastalığı ve el titremesi alanlarına çok değerli katkıları olmakta, bunun gelecekte artarak devam edeceğine, tedavinin önünü açacağına inanıyorum" dedi.

AYŞE BEGÜM TEKİNAY

Ayşe Begüm Tekinay, Türkiye de-

recesi ile girmiş olduğu Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü'nün ilk mezunlarından. Doktorasını Rocketeller Üniversitesi'nde yaptı. ABD'den HHMI ve Avrupa Birliği'nden Marie Curie, Ülkemizden TÜBA-GEBİP olmak üzere genç araştırmacılar için verilen en prestijli ödüllerinin sahibidir. Araştırmaları nöral doku rejenerasyonu, nörodegeneratif hastalıklar, hücre dışı matriks etkileşimleri, kök hücre biyolojisi ve ilaç sunum platformları üzerinde yoğunlaşmıştır.

TAYFUN ÖZÇELİK

Tayfun Özçelik, Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü öğretim üyesidir. Araştırmaları insanlarda hastalıklara neden olan genlerin bulunması üzerine odaklanmıştır. Prader-Willi sendromu, kalıtsal nöropati CMT1A ve lösemilerle ilişkili genlerini tanımlamıştır. İnsanlarda el-ayak üzerinde yürütme ile sonuçlanan Öner Tan sendromu'nun üç farklı genini bulmuştur. Ülkemizde adli amaçlı DNA incelemelerini başlatmıştır. Avrupa ve Amerika Genetik Topluluklarının Yönetim Kurulu üyesi, Eğitim Komisyonu başkanıdır. Uluslararası Nadir Genetik Hastalıklar Konsorsiyumu ve Avrupa Birliği Genetik Hastalıklar Komisyonu Bilim Kurulu üyesidir. 2012 TÜBİTAK Bilim Ödülü sahibidir.