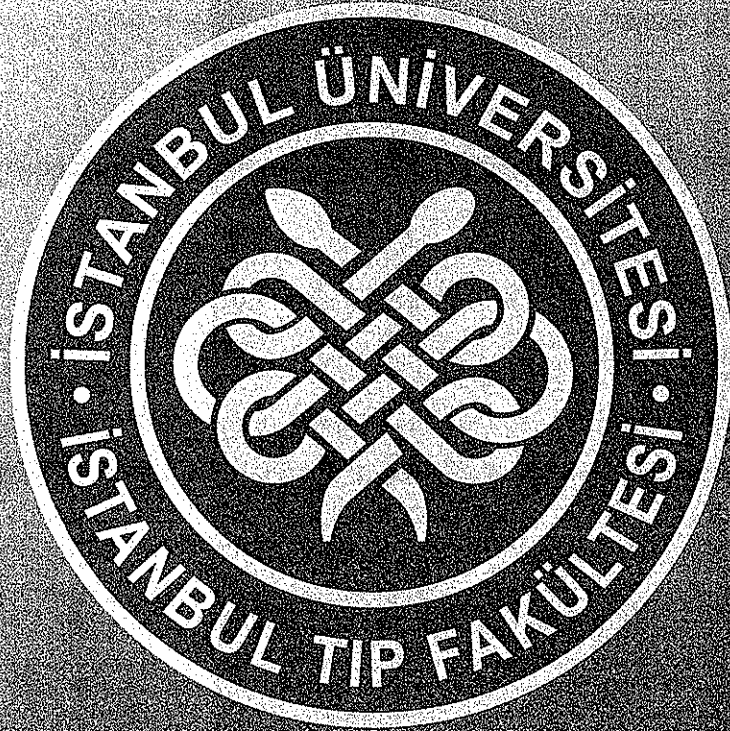


ISSN 1305-6433
ISSN 1305-6441

Istanbul Üniversitesi
İstanbul
Tıp Fakültesi
Dergisi



**Journal of the Istanbul
Faculty of Medicine**

12. ULUSAL SINIRBİLİM KONGRESİ

Beyinde Bağlantısallık ve Nöral Ağlar

28 - 31 Mayıs 2014

Bahçeşehir Üniversitesi



12. Ulusal Sinirbilim Kongresi
Bahçeşehir Üniversitesi ve Beyin Araştırmaları Derneği tarafından
desteklenmiştir

P44

Alzheimer hastalığı ile NPY2 rs16139, NrCAM rs2284284, NRXN3 rs720688 vers8019381, SNAP25 rs8626 polimorfizmlerinin ilişkisinin araştırılması

M. Emin Erdal¹, Şenay Görücü Yılmaz¹, Özlem İzci Ay¹, Nurten Erdal², Aynur Avcı Özge³

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Mersin

²Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Biyofizik Anabilim Dalı, Mersin

³Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Mersin

Alzheimer hastalığı (AH); merkezi sinir sisteminde nöron sayısında azalma, nörotransmitterler ve/veya peptidlerin metabolizma oranında azalma ile karakterize ilerleyici nörodejeneratif bir hastalıktır. Nöron kaybı kısmen, hücre dışında glutamatın düzeyinin artması ve sinir hücresinin sürekli uyarılması ile ölümüne yol açması şeklinde gerçekleşir. Glutamatın salınımını tamponlama görevi NPY gibi nöron koruyucu bir molekül ile düzenlenmektedir. NPY'nin AH'ye ait plazma ve serebrospinal sıvıdaki düzeylerinin düşük olması bu görevini yerine getiremediğini düşündürmektedir. NrCAM bir hücre adezyon molekülüdür. Ekspresyon düzeyinin azalması ile aksonal dejenerasyon gerçekleşir ve AH'de de olduğu gibi sinir iletimi bloklanır. NRXN3, sinapslarda APP'nin yapısına katılan presenilinler tarafından proteolitik olarak işlenir. Moleküldeki fonksiyon kaybı AH ile ilişkilendirilebilir. Pre-sinaptik membran ile veziküllerin füzyonuna SNARE (soluble N-ethylmaleimide-sensitive factor attachment protein receptor) kompleksi aracılık eder. SNAP-25 bu kompleksin bir elemanıdır. Veziküler füzyonun tetiklenmesi ve nörotransmitter salınımı için gereklidir. Sentezlerinde olabilecek defektler kolinerjik ve glutamaterjik sistemlerde aksamalar şeklinde izlenir. Çalışmanın amacı; NPY (rs16139), NrCAM (rs2284284), NRXN3 (rs720688 ve rs8019381) ve SNAP25 (rs8636) genlerindeki SNP'lerin AH ile ilişkisini araştırmaktır. Çalışmaya, AH tanısı almış 133 hasta ve 108 sağlıklı birey dahil edildi. Dizayn edilen TaqMan primer ve prob dizileri kullanılarak, Real-Time PCR yöntemi ile genotip tayini yapıldı. İstatistiksel analizlerde "Fisher's exact test ve ki-kare" testi kullanıldı. Hasta ve kontroller arasında allel ve genotip dağılımı bakımından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık gözlenmedi ve bu SNP'lerin AH ile ilişkili olmadığı tespit edildi (p>0.05). Bu çalışma, SNP'lerin AH ile ilişkileri bakımından yapılan ilk çalışma olması nedeniyle önem taşımaktadır. Bu genlerdeki diğer polimorfizmlerin de incelenmesi, hastalığın oluşum mekanizmasının açıklanmasında, yeni tanı ve tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesinde yol gösterici olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Alzheimer hastalığı; Polimorfizm; Real-time polimeraz zincir reaksiyonu

P45

Alzheimer hastalığı ile BAX rs4645878 ve BCL-2 rs2279115 polimorfizmlerinin ilişkisinin araştırılması

M. Emin Erdal¹, Şenay Görücü Yılmaz¹, M. Ertan Ay¹, Hale Güler¹, Aynur Avcı Özge²

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Mersin

²Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Mersin

Alzheimer hastalığı (AH), günlük yaşamın her zamanki gibi sürdürülmesini engelleyen ilerleyici kronik bir beyin hastalığıdır. Amiloid beta (A β) birikimi, nörofibriler dejenerasyon, nöronların ve sinapsların kaybı önemli patolojik bulgulardır. Nörofibrillerin yapısını fosforilize tau proteinleri oluşturur. Tau proteinleri mikrotübüllere bağlıdır ve mikrotübül stabilizasyonunda, hücre iskeletinin korunmasında ve aksonal taşımada rol oynar. AH sürecinde Tau fazla fosforile olur ve mikrotübüllere bağlanamaz, çift sarmallı lifler halinde nörofibril yumakları oluşturur. Tau birikimi apoptozu indükler. Amiloid plakların oluşumu ise apoptotik mekanizma ile nörodejenerasyona katkıda bulunur. BAX ve BCL-2 proteinleri apoptotik hücre ölümünde önemli role sahiptir. BAX hücre ölümünü, BCL-2 ise hücrenin sağ kalımını düzenler. Bu nedenle; apoptotik yolda yer alan BAX (rs4645878) ve BCL-2 (rs2279115) polimorfizmlerinin AH ile ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır. Alzheimer hastalığı tanısı almış 133 hasta ve 108 sağlıklı birey çalışmaya dahil edildi. Dizayn edilen TaqMan primer ve prob dizileri kullanılarak Real-Time PCR yöntemi ile genotip tayini yapıldı. İstatistiksel analizlerde "Fisher's exact test ve ki-kare" testi kullanıldı. Hasta ve kontrol grubu arasında genotip ve allel dağılımları bakımından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık gözlenmedi ve bu SNP'lerin AH ile ilişkili olmadığı tespit edildi (p>0.05). BAX ve BCL-2 genlerindeki SNP'lerin ve apoptozda işlevsel olduğu bilinen diğer genlerin moleküler düzeyde araştırılması, hastalığın / kompleks yapısı düşünüldüğünde, AH-apoptoz arasındaki olası ilişkinin belirlenmesine katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: BAX; BCL-2; Alzheimer hastalığı

P46

Alzheimer ve Hafif Kognitif Bozukluk hastalarında serum TNF α ve IL-10 seviyeleri

Merve Alayhoğlu¹, Duygu Gezen-Ak¹, Erdiç Dursun¹, Haşmet Hanağası², Başar Bilgiç², Ebba Lohmann², Ömür Selin Araz¹, İrem Lütüfiye Atasoy¹, Burak Önal¹, Hakan Gürvit², Selma Yılmaz¹

¹İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, İstanbul

Alzheimer Hastalığı (AH), ilerleyici bir nörodejeneratif hastalıktır. AH'nin tanısı için güvenilir serum