



Mark Garlick / SPL

Bilim İnsanları En Genç Alzheimer Vakasını Teşhis Etti

Özlem Ak

Çin'deki bir hafıza kliniğindeki nörologlar, Alzheimer olduğuna inandıkları 19 yaşındaki bir gence hastalık teşhisi koydular. Bu durum, onu dünyada Alzheimer teşhisi konan en genç kişi yaptı. On yedi yaşında hafıza kaybı yaşamaya başlayan

gençte gün geçtikçe bilişsel kayıplar daha da kötüleşti. Hastanın beyin görüntülerinde, hafızayla ilgili olan hipokampusta büzülme tespit edildi. Ayrıca beyin omurilik sıvısında da en yaygın demans formunun ortak belirteçleri olduğu görüldü. Alzheimer genellikle yaşlıların muzdarip olduğu bir hastalık olarak düşünülüyor. Bununla birlikte, 65 yaşın altındaki hastaları içeren erken başlangıçlı vakalar, tüm teşhislerin %10'unu oluşturuyor.

Otuz yaşın altındaki hemen hemen tüm Alzheimer hastalarının durumu patolojik gen mutasyonları ile açıklanabiliyor ve bu durum onları ailesel Alzheimer hastalığı kategorisine sokuyor. Hastalık ne kadar erken teşhis edilirse kalıtsal yollarla alınan hatalı bir gen sonucu ortaya çıkma olasılığı o kadar yükseliyor. Fakat Pekin'de bulunan Başkent Tıp Üniversitesindeki araştırmacılar, teşhis koydukları hastaya genom çapında bir araştırma yaptıklarında, hafıza kaybının erken

başlangıcından sorumlu olağan mutasyonlardan herhangi birine veya herhangi bir şüpheli gene rastlamadılar.

Çin'de yapılan bu teşhisten önce tespit edilen en genç Alzheimer hastası 21 yaşındaydı. Bu hasta, beyinde anormal proteinlerin birikmesine neden olan ve Alzheimer'ın ortak bir özelliği olan toksik plak yığınlarını oluşturan PSEN1 gen mutasyonunu taşıyordu.

Diğer yandan, Çin'deki bu son vaka gibi hasta öyküleri biraz gizemli. 19 yaşındaki çocuğun ailesinden hiç kimsede Alzheimer veya bunama öyküsü bulunmuyordu.

Bu da hastanın durumunun ailesel Alzheimer hastalığı olarak sınıflandırılmasını zorlaştırıyordu. Ayrıca gencin ani bilişsel gerilemesini açıklayabilecek başka hastalıkları, enfeksiyonları veya kafa travması yoktu. Hafıza kliniğine sevk edilmeden iki yıl önce genç hasta okulda derslerine odaklanmakta zorlanmaya başladı. Okuması da güçleşti ve kısa süreli hafızası zayıfladı. Çoğu zaman, bir gün öncesinde yaşadığı olayları hatırlamıyordu ve eşyalarını sürekli kaybediyordu. Sonunda bilişsel gerilemesi o kadar kötüleşti



metamorphosis / iStock

ki liseyi bitiremedi. Hafıza kliniğine sevk edildikten bir yıl sonra, anında hatırlamada, üç dakika sonra kısa süreli hatırlamada ve 30 dakika sonra uzun süreli hatırlamada sorunlar başgösterdi. Hastanın tam ölçekli bellek puanı akranlarına göre %82, anlık bellek puanı ise %87 daha düşüktü.

Nörolog Jianping Jia ve meslektaşları *Journal of Alzheimer's Disease* dergisinde şubat ayında yayımladıkları çalışmalarında; hastalarının belirgin bir patojenik mutasyonu olmaksızın çok erken başlangıçlı Alzheimer'dan muzdarip olduğunu, bu nedenle de hastalığın patogenezinin araştırılması gerektiğini söylüyor. Bu vaka Alzheimer'ın tek bir yol izlemediğini ve düşünülen çok daha karmaşık olduğunu göstermenin yanında farklı etkilere sahip çok sayıda farklı yolla ortaya çıkabileceğini de düşünüyor.

Söz konusu vakanın öyküsünü ele alan nörologlar, hafıza kaybı anlayışlarını daha da geliştirmek için

gelecekteki çalışmaların erken başlangıçlı vakalara odaklanması gerektiği kanısındalar. Bu bilim insanlarına göre, gençler üzerinde etkisini gösteren Alzheimer hastalığının gizemlerini keşfetmek, geleceğin en çetin bilimsel sorularından biri olabilir. ■

Beş Kuarktan Oluşan Parçacık Keşfedildi

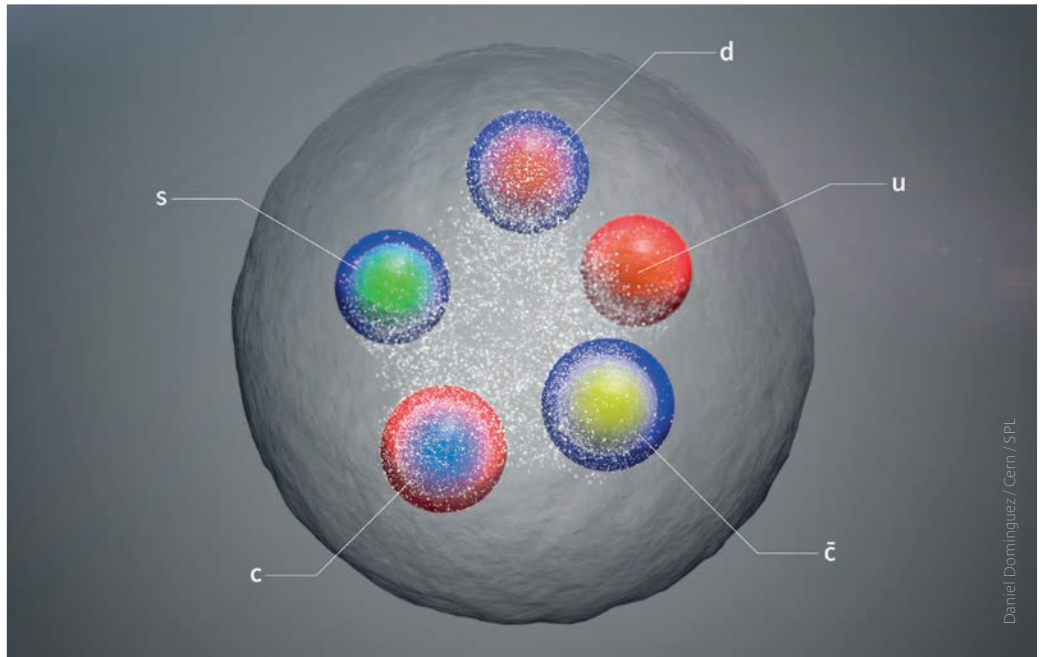
Mahir E. Ocak

CERN'de yapılan deneyler sırasında dört kuark ve bir antikuarktan oluşan yeni bir parçacık tespit edildi.

Hadronlar olarak adlandırılan parçacıklar kuarkların bir araya gelmesiyle oluşur. Bilinen altı tür kuark vardır: aşağı, yukarı, tılsım, acayip, alt ve üst kuarklar. Hadronlar iki ana gruba ayrılır: üç kuarktan oluşan baryonlar ile bir kuark ve bir antikuarktan oluşan mezonlar. Protonlar ve nötronlar, baryon grubu parçacıkların örneklerindedir.

Son 20 yıl içinde parçacık hızlandırıcılarda yapılan deneylerde dört ya da beş kuark içeren çeşitli parçacıklar tespit edilmişti. Yakın zamanlarda bu keşiflere bir yenisi daha eklendi.

Bir grup araştırmacı, *Physical Review Letters* dergisinde yayımladıkları bir makalede, CERN'deki Büyük Hadron Çarpıştırıcısı'nda yaptıkları deneyler sırasında, beş kuarktan oluşan yeni bir parçacık tespit ettiklerini açıkladı. Yeni keşfedilen parçacık bir yukarı, bir aşağı, bir acayip ve bir tılsım kuark ile bir tılsım antikuarktan oluşuyor. İlk kez beş kuarktan oluşan ve acayip kuark içeren bir parçacık keşfedilmiş oldu. Detaylı bilgiye Dr. R. Aaij ve arkadaşlarının makalesinden ulaşabilirsiniz. ■



Yeni keşfedilen parçacık bir aşağı (d), bir yukarı (u), bir acayip (s) ve bir tılsım (c) kuark ile bir tılsım antikuarktan (\bar{c}) oluşuyor.