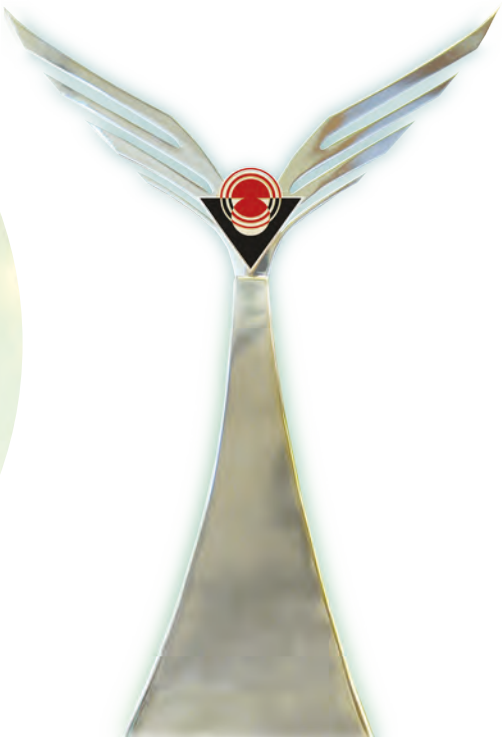


CHAPLE'dan TÜBİTAK Bilim Ödülü'ne...

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'in Nadir Hastalıklarla Şekillenen Bilim Yolculuğu

Dr. Özlem Ak [*TÜBİTAK Bilim ve Teknik Dergisi*

Sağlık Bilimleri alanında 2025 yılı TÜBİTAK Bilim Ödülü, çocuk alerji ve immünolojisi alanında yürüttüğü uluslararası düzeyde nitelikli çalışmaları nedeniyle Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Öğretim Üyesi Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'e verildi. 2000 yılında Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesinden mezun olan, çocuk sağlığı ve hastalıkları alanındaki uzmanlığını aynı üniversitede tamamlayan ve 2012'de Yeditepe Üniversitesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalında yan dal uzmanı derecesini alan Prof. Dr. Özen, 2015'ten bu yana Marmara Üniversitesinde akademik çalışmalarını sürdürüyor. 2021 yılında kurulan Prof. Dr. Işıl Berat Barlan Translasyonel Tıp Merkezinin Müdürlüğünün yanı sıra Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı Başkanlığını yürüten Özen ile yaptığımız bu söyleşide bilimsel yolculuğunun dönüm noktalarını, nadir hastalıklara ve bağışıklık sistemi hastalıklarına yönelik araştırmalarını, laboratuvarda üretilen bilginin hastalar için doğrudan faydaya ve tedaviye nasıl dönüştüğünü ve gençlere önerilerini konuştuk.

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'in bilime olan ilgisi lise yıllarına uzanıyor. O yıllarda matematik, fizik ve mühendislik alanlarına yönelen, okullar arası matematik yarışmalarına katılan, üniversite sınavında sayısal alanda derece yapan bir öğrenciymiş. Ancak ailesinin yönlendirmesiyle tıp fakültesini seçmiş. Kendi ifadesiyle bu karar yalnızca bireysel bir tercih değil, çevrenin ve koşulların birlikte şekillendirdiği bir süreç. Dr. Özen, bugün geriye dönüp baktığında başka bir alan seçmiş olsaydı hikâyesinin çok farklı şekillenebileceğini dile getiriyor.

Tıp eğitimi ardından çocuk sağlığı ve hastalıkları, çocuk alerji ve immünoloji uzmanlığı… Onun akademik yolculuğunda belirleyici olan dönüm noktası ise 2014-2016 yılları arasında TÜBİTAK 2219 Yurt Dışı Doktora Sonrası Araştırma Burs Programı'nın desteğiyle ABD'de Ulusal Sağlık Enstitülerinde (NIH) geçirdiği yaklaşık iki yıl. Bu dönem, klinikte hasta görmekle sınırlı kalan hekimlik pratiğinden "hekim-bilim insanı" kimliğine geçişini simgeliyor. Laboratuvarda doğrudan keşfe odaklanan bir araştırma ekosisteminin içinde çalışmak, ileride meyvesini verecek çalışmaların temelini oluşturuyor.

Dr. Özen, Türkiye'de hekimlerin çok güçlü bir klinik deneyime sahip olduğunu vurguluyor. Ancak yoğun hasta yükü ve araştırma altyapılarına erişim konusunda yaşanan kısıtlar nedeniyle keşif odaklı çalışmalar için tamamen araştırmaya ayrılması gereken zamanın sınırlı olduğunu söylüyor. Ona göre asıl kırılma noktası, yüksek etkili keşiflerin mümkün olduğu bir araştırma ortamına dâhil olmak. Yıllar içinde biriken metodolojik bilgi ancak bu tür ortamlarda somut çıktılara dönüşebiliyor. Kapsamlı verilere ve güçlü altyapılara ihtiyaç duyulan araştırmaların yürütüldüğü laboratuvarlarda çalışmak, araştırma kültürünü yerinde deneyimlemek ve uluslararası ekiplerin parçası olmak, bu yolculuğun en kritik eşiklerinden biri.

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'e göre bilim insanlarının hikâyelerini paylaşması, özellikle kariyer yolunu çizmeye çalışan gençler için güçlü bir pusula. Kendi hikâyesinin anlatılmasını da bu yüzden önemsiyor. Çünkü bu başarı öyküsünün çok büyük bir bölümü Türkiye'de yazıldı. Bu çalışmaların merkezinde hasta çocuklar var. Amaç, laboratuvarda yapılan keşiflerin yine Türkiye'de tedaviye dönüşebileceğini göstermek. Bu tür çalışmaların ülkemizde yürütülmesi, gençlere bilimin parçası olabileceklerini hissettiriyor.

Kendi hikâyesi, klinik hekimlik ile bilimsel araştırmayı bir arada yürüten alışılmadık bir örnek sunuyor: Kendisine başvuran iki hastanın genetik verilerinin laboratuvarda ayrıntılı biçimde incelenmesi, yapılan keşiflerin yeniden tedaviye dönüşmesi ve bu yaklaşımın dünya genelinde başka hastalara umut vermesi… Dr. Özen'e göre bu tür bir döngü dünyada da çok az örneği olan bir model. Dışarıdan bakıldığında kendiliğinden gelişmiş gibi görünen bu sürecin arkasında ise ısrar, uzun soluklu emek, doğru iş birlikleri ve güven inşası yatıyor. Nitekim uluslararası paydaşların Türkiye'deki bir araştırma grubuna ciddi fonlar sağlamasının arkasında da bu güven var. Dr. Özen iyi fikirlerin tek başına yeterli olmadığını, bu fikirlerin hayata geçebilmesi için kaynak ve altyapı desteği sağlanmasının gerektiğini düşünüyor. Aynı zamanda bilimde dönüm noktalarının bazen insanın kendi iradesiyle bazen de karşısına çıkan doğru ekosistemle şekillendiği ama her durumda o eşiklerden geçebilmek için vazgeçmeyen bir çabanın şart olduğu görüşünde.

sankai / iStock

TÜBİTAK Bilim Ödülü'ne Uzanan Bir Başarı Öyküsü

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen için TÜBİTAK Bilim Ödülü, Türkiye'de alınabilecek en köklü ve en prestijli bilimsel ödüllerden biri. Geçmişine bakıldığında Oktay Sinanoğlu, Feza Gürsey ve Aziz Sancar gibi isimlerin bu ödülle anılması, ödülün taşıdığı saygınlığı daha da artırıyor. Ona göre bu ödül, bir takvim yılının performansından çok bir bilim insanının yaşam boyu ortaya koyduğu emeğin ve etki alanının titiz bir değerlendirmesi.

TÜBİTAK Bilim Ödülü'ne başvuru süreci bireysel başvurulara açık olmayan, üniversitelerin aday göstermesiyle başlayan, çok katmanlı ve titiz bir değerlendirme süreciyle yürütülen uzun soluklu bir süreç. Hatta bazı yıllarda yeterli görüş birliği sağlanamadığı için bir alanda hiç ödül verilmediği de oluyor. Bu da ödülün "rutin" bir takdir değil, gerçekten ayırt edici katkılar için verildiğini gösteriyor. Dr. Özen'e göre bu katkıların ölçütü yalnızca yayın ya da atıf sayılarıyla sınırlı değil. Çünkü yayın ve atıf sayıları çoğu zaman yaşla birlikte artıyor oysa özgün bilimsel katkının ve üretkenliğin en güçlü olduğu dönemler daha erken yaşlarda yakalanabiliyor. Böylelikle kariyerinin nispeten daha erken bir döneminde ödüllendirilen bir araştırmacı bunun avantajlarını da daha etkin bir şekilde kullanabiliyor.

Dr. Özen'e göre ödül yalnızca bireysel bir gurur kaynağı olmanın ötesinde anlamlar taşıyor. Bir bilim insanı için aynı zamanda bir öz değerlendirme anı: "Yaptığım işlerin başkaları tarafından da değerli bulunması." Ancak ona göre belki daha da önemlisi, bu emeğin aile için de görünür hâle gelmesi. Yıllar boyunca süren yoğun çalışma temposunun ve evde geçirilen zamandan çalınan anların karşılığında, bu çabanın devletin en üst düzeyinde takdir edildiğinin görülmesi, ödülün en duygusal yanlarından biri. Dr. Özen; çocuklarının, eşinin ve ebeveynlerinin bu ana tanıklık etmesini ise bilimin bireysel bir uğraş olmadığını hatırlatan güçlü bir an olarak değerlendiriyor.

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'in, çocuk alerji ve immünolojisi alanındaki çalışmaları nedeniyle layık görüldüğü TÜBİTAK Bilim Ödülü'nü alırken çekilmiş bir fotoğrafı

Ödülün araştırma hayatına somut yansımaları da var. Sağlanan destekler, yeni projeler için açılan kapılar, öğrencilerin ve genç araştırmacıların artan ilgisi… Dr. Özen'e göre tüm bunlar, bilimsel üretkenliği besleyen güçlü bir ivme yaratıyor. Ona göre bu tür prestijli ödüller yalnızca bireysel motivasyonu artırmakla kalmıyor aynı zamanda kurumların bilimsel gücünü ve görünürlüğünü de pekiştiriyor. Nasıl ki Nobel Ödülleri üniversitelerin kurumsal prestijinin önemli bir göstergesi olarak kabul ediliyorsa TÜBİTAK Bilim Ödülü de Türkiye'de benzer bir işlev üstleniyor.

Dr. Özen için asıl tatmin kaynağı ise sadece ödüller değil. Ona göre bir keşfin başkaları tarafından kullanıldığını görmek, bir araştırmanın bir ilaca ya da bir hastanın yaşamını değiştiren bir tedaviye dönüşmesine tanıklık etmek çok daha anlamlı. Ödül, bu uzun yolculukta güçlü bir motivasyon unsuru. Fakat onun ifadesiyle nihai amaç, bilimin gerçek hayata dokunduğu o noktaya ulaşabilmek.

Nadir Hastalıklar Bilim İçin Neden Kritik?

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen, kendisini öncelikle bir bağışıklık sistemi araştırmacısı olarak tanımlıyor. İmmünoloji ve alerji alanında çalışan Dr. Özen, özellikle bağırsağı etkileyen bağışıklık sistemi hastalıklarına odaklanıyor. Bu çalışmaların ortak paydasını ise "nadir hastalıklar" oluşturuyor. Toplumda görülme sıklığı 2.000'de 1'in altında olan hastalıklar nadir olarak tanımlanıyor. Tek tek ele alındığında az sayıda bireyi etkileyen bu hastalıklar birlikte değerlendirildiğinde toplumun yaklaşık %6-8'ini ilgilendiren önemli bir sağlık yükü oluşturuyor. Bu hastalıkların önemli bir bölümü genetik temele dayanıyor ve klinik bulgular genellikle erken çocukluk döneminde ortaya çıkıyor.

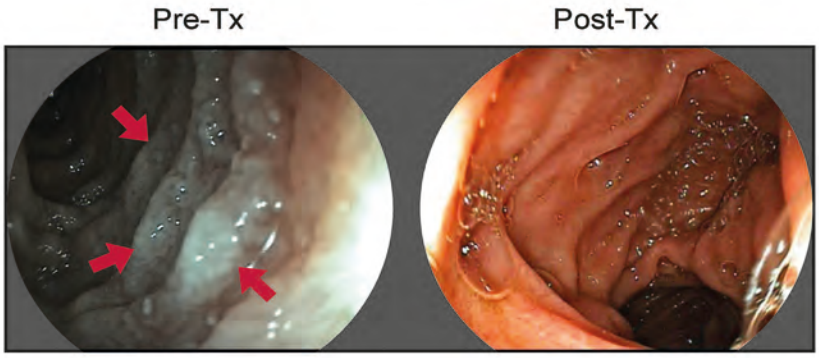
Uzun yıllar boyunca nadir hastalıklar hem tanı koymanın güç olduğu hem de etkili bir tedavi seçeneğinin bulunmadığı tablolar olarak görülüyordu. Ancak son yıllarda genetik analiz teknolojilerindeki ve hedefe yönelik tedavi yaklaşımlarındaki ilerlemeler bu bakış açısını köklü biçimde değiştirdi. Günümüzde 6-8 binden fazla nadir hastalık tanımlanmış durumda ve bunların yalnızca %5 kadarı için etkili tedavi seçenekleri mevcut. Sağlık araştırmaları sayesinde bu sayı her geçen yıl artıyor. Çünkü nadir hastalıklara yönelik her yeni tedavi yalnızca belirli bir hasta grubunun yaşam kalitesini artırmakla kalmıyor aynı zamanda sağlık sistemlerinin üzerindeki uzun vadeli yükü de azaltma potansiyeli taşıyor.

Dr. Özen'e göre nadir hastalıklar yalnızca çözülmesi gereken bir klinik sorun değil, aynı zamanda bilimin ilerlemesi açısından benzersiz bir araştırma zemini sunuyor. Deney hayvanları insan fizyolojisini anlamada önemli bilimsel araçlar olsa da elde edilen bulgular her zaman insan biyolojisini doğru şekilde yansıtmıyor. Genetik kökenli nadir hastalıklar ise bilim insanları için âdeta "doğal deneyler" niteliğinde. İnsanlarda kendiliğinden ortaya çıkan mutasyonlar, bağışıklık sisteminin ve vücuttaki birçok biyolojik mekanizmanın nasıl çalıştığını doğrudan gözlemleme imkânı sunuyor. Böylece yalnızca çok az sayıda bireyi etkileyen bir hastalık daha iyi anlaşılmakla kalmıyor, buradan elde edilen bilgiler yaygın hastalıklara yönelik yeni tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesine katkı sağlıyor.

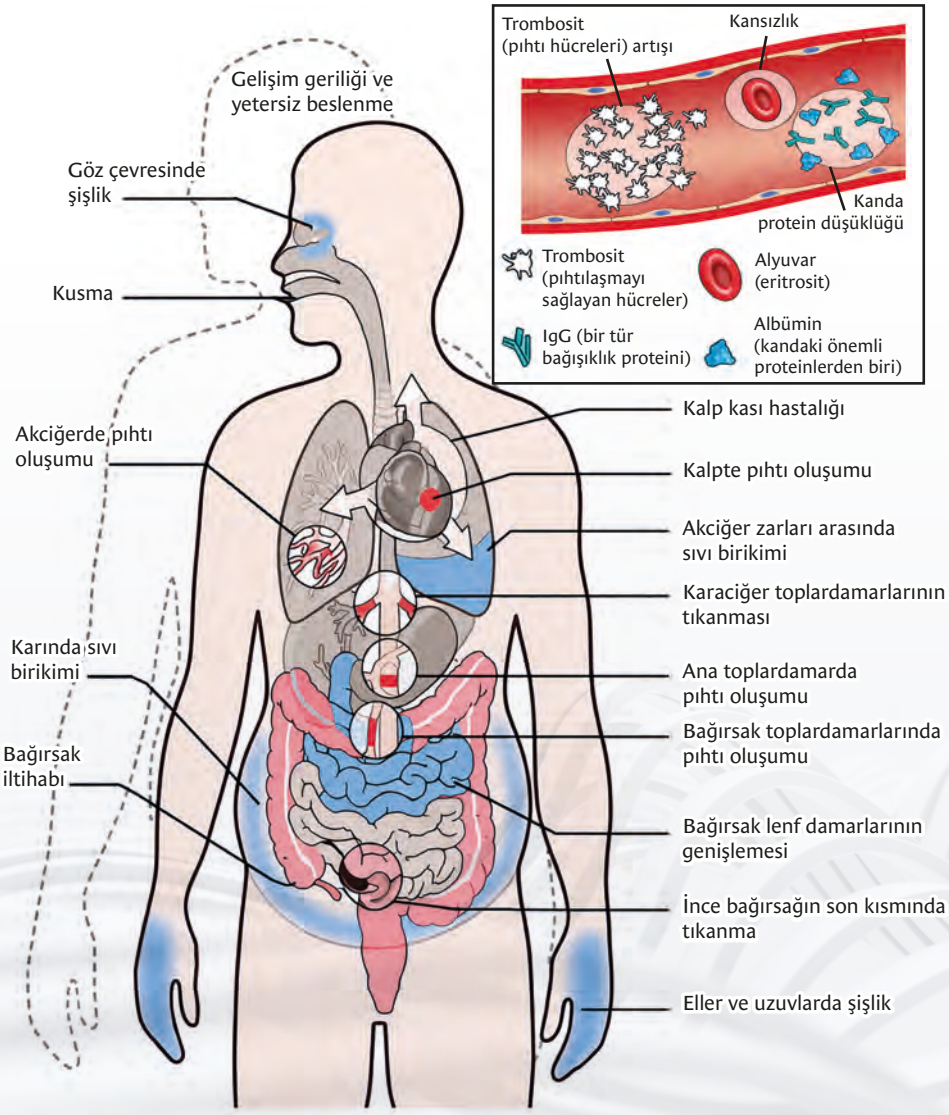
CHAPLE Hastalığı Nedir?

Dr. Özen ve ekibinin üzerinde çalıştığı nadir hastalıklardan olan monojenik inflamatuvar bağırsak hastalıkları ile konjenital protein kaybettirici enteropati, bu "doğal deneyler" yaklaşımının somut örnekleri arasında yer alıyor. Bu çerçevede özellikle konjenital protein kaybettirici enteropatiye yol açan CHAPLE hastalığı, genetik temelli nadir bir bağışıklık sistemi bozukluğunun insan fizyolojisini anlamada nasıl güçlü bir model sunabileceğini gösteriyor. Bu hastalıkta bağışıklık yanıtının ortaya çıkmasında ve sürdürülmesinde rolü olan proteinlerinden oluşan

Ozen A., ve ark., "Broadly effective metabolic and immune recovery with C5 inhibition in CHAPLE disease", *Nature Immunology*, cilt: 22, sayı 2, s.128-139, 2021.



Dr. Özen'in tanımladığı CHAPLE hastalığının tipik bulgularından biri olan intestinal lenfanjiektazi. Solda (Pre-Tx), bir CHAPLE hastasında endoskopik inceleme ile ince bağırsakta gözlenen belirgin lenfatik damar genişlemeleri (kırmızı oklar) görülüyor. Bu patolojik durum, protein kaybettirici enteropati olarak tanımlanan klinik tabloya yol açıyor. Sağda (Post-Tx) ise kompleman düzenleyici tedavi sonrasında mukozal görünümün düzeldiği görülebiliyor.



CHAPLE hastalığının organ sistemlerini nasıl etkilediğini gösteren bir şema.

Ozen A., ve ark., "Complement dysregulation at lymphatics", Journal of Allergy and Clinical Immunology, cilt 156, sayı 2, s. 205-214, 2025.

ve "kompleman sistemi" olarak adlandırılan mekanizma aşırı etkinleşiyor. Normalde patojenlerle savaşmak için devreye giren bu sistem, kontrolsüz çalıştığında bağışıklık hücrelerinin kan ve lenf sistemindeki dolaşımını ve vücudun sıvı dengesini sağlayan yapıların işlevini bozuyor, bu da bağırsağı etkileyen ağır bir tabloya yol açıyor. Ekip, aşırı bağışıklık yanıtının bu denge sistemini nasıl etkilediğini ilk kez ayrıntılı biçimde ortaya koyarak bağışıklık sistemi bozukluklarının daha iyi anlaşılmasına katkı sağladı. Böylece yalnızca sınırlı sayıda hastayı etkileyen bu sorunun tanı ve hedefe yönelik tedavi seçenekleri geliştirilmedi, aynı zamanda bağışıklık sisteminin dengesinin nasıl bozulduğunu açıklayan yeni bir hastalık mekanizması da tanımlanmış oldu. Bu sayede Dr. Özen tarafından tanımlanan ve "lenfatiklerde kompleman düzensizliği" olarak adlandırılan yeni bir kavram tıp bilimine kazandırıldı.

Bu tür keşiflerin değeri yalnızca nadir görülen birkaç hastalığın tedavisiyle sınırlı değil. Dr. Özen'e göre bu çalışmalar, genel bilgi birikimini genişletiyor, insan fizyolojisinin daha iyi anlaşılmasına, yeni hastalık mekanizmalarının tanımlanmasına ve daha yaygın görülen hastalıklara yönelik için ileride geliştirilecek tedavilere zemin hazırlıyor. Nitekim CHAPLE'da tanı yöntemlerinden etkili bir ilacın geliştirilmesine kadar uzanan sürecin yalnızca birkaç yıl içinde gerçekleşmesi, nadir hastalık araştırmalarının ne kadar hızlı ve dönüştürücü olabileceğini gösteren çarpıcı bir örnek.

CHAPLE'dan İlaca: Keşiften Tedaviye Hızlı Geçiş

CHAPLE adı, hastalığın biyolojik mekanizmasını tanımlayan "*CD55 deficiency with Hyperactivation of complement, Angiopathic thrombosis, and Protein-Losing Enteropathy*" ifadesindeki ilk harflerden oluşturulmuş bir akronim. Ağır ve çoğu zaman erken çocuklukta kendini gösteren bir hastalık tablosuna neden oluyor. Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen ve ekibinin tanımladığı bu nadir hastalık genellikle kronik ishal, ödem, büyüme geriliği ve sık enfeksiyonlarla ortaya çıkıyor. Çoğu hastada belirtiler erken çocukluk döneminde başlasa da bazı vakalarda daha geç yaşlarda da görülebiliyor. Hatta bazı olgularda hastalık bir yaşından önce ağır seyrederek yaşamı tehdit edebiliyor. Bu nedenle CHAPLE, bebeklikten itibaren akla gelmesi gereken genetik temelli bağışıklık sistemi hastalıkları arasında yer alıyor.

Hastalığın ortaya çıkmasında en önemli risk faktörlerinden biri akraba evliliği. Dünya genelinde tanımlanan CHAPLE vakalarının büyük kısmı akraba evliliklerinin yaygın olduğu ailelerde görülüyor. Bununla birlikte akraba evliliği olmayan ya da belirli etnik kökenlere sahip olmayan bireylerde de daha nadir olmakla birlikte hastalık ortaya çıkabiliyor. Bugüne kadar tanımlanan yaklaşık 40 farklı genetik mutasyonun önemli bir bölümü, Orta Doğu ve Türkiye başta olmak üzere Hindistan, İran, Suriye, Arabistan, Fas ve Tunus gibi bölgelerde daha sık görülüyor. Bu coğrafyalardan Avrupa ve ABD'ye göç etmiş ailelerin çocuklarında da CHAPLE vakalarına rastlanıyor. Kısacası hastalık belirli bölgelerde daha sık görülse de küresel bir dağılıma sahip.

Hastalığın temelinde bağışıklık sisteminin bir parçası olan "kompleman sistemi"nin aşırı çalışması yatıyor. Normalde patojenlere karşı son derece güçlü bir savunma mekanizması olan bu sistem, CD55 adlı proteindeki genetik bir bozukluk nedeniyle kontrolsüz çalışmaya başlayabiliyor. Bu koruyucu fren mekanizması devre dışı kaldığında bağışıklık sistemi yalnızca patojenlere değil, vücudun kendi dokularına da zarar verebiliyor. CHAPLE'da görülen bağırsak hasarı ve lenfatik sistem bozuklukları da bu aşırı bağışıklık aktivitesinin bir sonucu. Hastalık doğuştan itibaren var olabiliyor ancak bazı bireylerde belirtilerin daha geç ortaya çıkması, bağışıklık sistemindeki dengeyi etkileyen başka tetikleyicilerin de rolü olabileceğini düşündürüyor.

Hastalığın keşfi ve tanımlanması tek bir kişinin değil, uluslararası düzeyde iş birlikleri içinde çalışan ekiplerin ortak ürünü. Bu nedenle hastalık bir kişinin adıyla değil, biyolojik özelliklerini tanımlayan bir kısaltmayla anılıyor. Ancak CHAPLE hastalığının bilim dünyasında Dr. Özen'in adıyla birlikte anılmasının nedeni, hastalığın keşfinden tanı yöntemlerinin geliştirilmesine ve etkili tedavi yaklaşımlarının hayata geçirilmesine uzanan sürecin merkezinde Marmara Üniversitesinden Dr. Özen ve ekibinin yer alması. Bugün dünyanın farklı ülkelerindeki hekimler, CHAPLE şüphesi taşıyan hastalar için sık sık bu ekibin görüşlerine başvuruyor, tanı ve tedavi süreçlerinde Marmara Üniversitesinin deneyiminden yararlanıyor. Hatta bazı hastalar, klinik araştırmalara katılmak ya da tedavi seçenekleri hakkında görüş almak için Türkiye'ye geliyor.

Dr. Özen'e göre CHAPLE, genetik temelli nadir bir hastalığın ötesinde, klinik gözlemlerle başlayan bir yolculuğun laboratuvar keşiflerine, oradan da doğrudan hastaların yaşamını değiştiren bir tedaviye dönüşebileceğini gösteren güçlü bir örnek. Bu yönüyle CHAPLE, az sayıdaki hastanın yaşamını etkileyen bir durum değil, bağışıklık sistemi bozukluklarına bakış açısını da değiştiren bir dönüm noktası niteliğinde.

Kişiselleştirilmiş Tıp: Hastaya Özgü Tedavi

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'e göre CHAPLE için geliştirilen tedavinin tıp bilimine katkısı yalnızca tek bir nadir hastalıkla sınırlı değil. Çünkü nadir hastalıklar alanında öğrenilen yeni bilgiler hem insan fizyolojisinin anlaşılmasında hem de tanı ve tedavi alanında metodolojilerin geliştirilmesinde büyük önem taşıyor. Gen tedavileri ya da hücresel tedaviler gibi son derece spesifik yaklaşımlar kısa vadede yalnızca hedeflenen hastalıklar için işe yarayabiliyor. Ancak bu süreçte elde edilen bilgiler daha sonra bir tedavi metodunun olgunlaştırılmasına katkı sunabiliyor. Bu metodolojik iyileştirmeler sayesinde bu yeni yaklaşımların ileride yaygın hastalıklarda kullanılması mümkün olabilir. Örnek olarak kemik iliği nakli yöntemi yarım asır kadar önce nadir bağışıklık sistemi hastalıklarında başarıyla kullanılmaya başlandı. Şimdilerde ise yaygın görülen hastalıklarda milyonlarca insanın hayatını kurtaran bir yöntem olarak dünya genelinde kullanılıyor. Nadir hastalıklar konusunda yapılan ilk dönem araştırmaların sağladığı bilgiler, bugün yaygın hastalıkların anlaşılması ve tedavisine ulaşılmasında kritik role sahipti.

CHAPLE'da uygulanan farmakolojik yaklaşım, bağışıklık sisteminin ortak bir mekanizmasına müdahale ediyor. Bu da benzer mekanizmalarla seyreden başka hastalıkların tedavisine yönelik de kapı aralıyor. Nitekim kompleman sistemiyle ilişkili hastalıklar gözden sinir sistemine, böbreklerden damarlara kadar pek çok organı ve sistemi etkileyebiliyor ve bugün bu yolu hedefleyen ilaçlar birden fazla hastalıkta onay almış durumda. Liste ise her yıl genişliyor.

Bu tür mekanizma temelli tedaviler yalnızca nadir hastalıklar için değil, halk sağlığını etkileyen beklenmedik durumlarda da hızla uygulanabilecek tedavi seçenekleri sunuyor. COVID-19 pandemisi sırasında, CHAPLE'daki hedeflenen kompleman yolaklarını baskılayan ilaçların acil kullanım onayı alması, bunun çarpıcı bir örneği. Dr. Özen'e göre bir hastalığın biyolojik mekanizmasını aydınlatmak, ileride ortaya çıkabilecek benzer tablolar için elde hazır bir araç bulundurmak anlamına geliyor. Üstelik geliştirilen ilaçlar, "yeniden konumlandırma" adı verilen yöntemle farklı hastalıklarda da denenebiliyor. CHAPLE için geliştirilen molekülün bugün başka bağışıklık sistemi hastalıklarında klinik çalışmalara girmesi de bu yaklaşımın doğal sonucu.

Bilimde Uluslararası İş Birliğinin Gücü

CHAPLE'da hastalığın mekanizmasının ortaya konmasından ilacın geliştirilmesine kadar ki sürecin çok hızlı ilerlemesindeki en önemli etken ise uluslararası ve disiplinler arası iş birliği. Dr. Özen'e göre vaka sayısının az ve vakaların coğrafi olarak dağınık olması, nadir hastalık araştırmalarını uluslararası ölçekte yürütmeyi zorunlu kılıyor. Keşiften ilacın ruhsatlandırılmasına uzanan sürecin altı yıl gibi kısa bir süre içinde tamamlanabilmesi klinik ekiplerin, temel bilim laboratuvarlarının ve endüstrinin aynı hedef etrafında çalışmasıyla mümkün oldu. Ona göre bugün bilimsel ilerlemenin temposunu belirleyen temel unsur tekil çabalar değil, uzmanlıkların bir araya gelmesiyle oluşan sinerji.

Uluslararası çalışmanın zorlukları da var: zaman farkları, kültür ve dil bariyerleri, etik süreçler, veri güvenliği ve fikrî mülkiyet düzenlemeleri… Ancak bu engeller, iyi tanımlanmış iş birlikleri ve güçlü bir güven ilişkisiyle aşılabiliyor. Dr. Özen, uluslararası ortaklıkların yalnızca daha hızlı sonuçlar üretilmesini sağlamadığını aynı zamanda araştırmanın etki alanını genişlettiğini ve bilim insanlarının yetkinliğini görünür kıldığını vurguluyor. Bugün bir tedavinin küresel ölçekte uygulanabilmesi için farklı popülasyonlarda sınanması da bilimsel bir gereklilik.

Nadir Hastalıkların Geleceği

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen CHAPLE araştırmalarının "bitmiş bir hikâye" olmadığını belirtiyor. Bir hastalığın mekanizmasının keşfedilmesi ve tedavisinin geliştirilmesi bilim insanlarının gündeminden çıktığı anlamına gelmiyor, aksine büyüyen bir sorumluluğa dönüşüyor. Yeni tanı alan hastalar ortaya çıktıkça bu kişilerin etkili ve kesintisiz tedaviye eriştiğinden emin olmak gerekiyor. Bu nedenle CHAPLE çalışmaları hem bilimsel olarak hem de farkındalık açısından sürdürülüyor. Uluslararası derlemeler, güncel yayınlar ve haberler, hastaların ve hekimlerin bu bilgilere ulaşmasını kolaylaştırıyor. Zaman zaman farklı ülkelerdeki hastalar ya da aileleri doğrudan bu çalışmalara erişerek tedavi sürecine dâhil olabiliyor.

Özen'in araştırma gündemi CHAPLE ile sınırlı değil. İmmünoloji alanında çalışmanın sağladığı en büyük avantajlardan biri, bağışıklık sistemi bozukluklarının vücudun pek çok organını etkileyebilmesi. Bu nedenle ekibin odağında CHAPLE dışında çeşitli bağışıklık kusurları da yer alıyor, böbrekleri etkileyen immün hastalıklar ve bazı şiddetli alerjik durumlar da araştırma konularının bir parçası. Dr. Özen'e göre bir bilim insanı için araştırma alanındaki "esneklik" kilit bir kavram: Yeni bir klinik durum ortaya çıktığında farklı hastalıklara hızla uyum sağlayabilmek ve yeni sorulara aynı metodolojik altyapıyla yaklaşabilmek immünolojinin sunduğu önemli bir avantaj.

Bilimle toplumu buluşturan köprüye bir örnek

2017 yılında CHAPLE hastalığının tanımlanması, TÜBİTAK *Bilim ve Teknik*'te de haber olarak yer aldı. Bu sayede çalışma yalnızca akademik çevrelerde görünürlük kazanmadı, aynı zamanda toplumun geneli tarafından da bilinir oldu. Dr. Özen'e göre bilimsel keşiflerin yüksek etkili klinik dergilerde yayımlanması, akademik dünyada etki yaratmanın önemli bir yolu. Ancak popüler bilim dergileri, bu bilgiyi geniş kitlelerle buluşturarak bilimin toplumun geneli tarafından anlaşılmasını sağlıyor. "Bir keşfin yalnızca meslektaşlarım tarafından değil, gençler ve aileler tarafından da anlaşılabilir olması çok değerli." diyen Dr. Özen, *Bilim ve Teknik*'in üstlendiği bu köprü rolünün önemini vurguluyor.

“Nadir hastalıkların tedavisi yok.” genellemesi artık geçerli değil. Dr. Özen’e göre son 10-15 yılda tanı ve tedavi alanında yaşanan ilerlemeler, bu durumu kökten değiştirdi. Yenidoğan tarama programlarının genişlemesi sayesinde birçok hastalık henüz belirtiler ortaya çıkmadan ya da geri dönüşü mümkünken saptanabiliyor. Genetik testler artık çok daha erişilebilir: Geçmişte yalnızca yurt dışındaki merkezlerde yapılabilen tanısal analizler bugün Türkiye’de de başarıyla uygulanabiliyor.

Tedaviye erişim konusunda da Türkiye’nin önemli bir avantaja sahip olduğunu vurguluyor. Dünyada nadir hastalıklar için geliştirilen birçok ilaca Türkiye’de erişilebiliyor hatta bazı Avrupa ülkelerinde bulunmayan tedavilere Türkiye’de ulaşılabilen örnekler var. Tanıda gecikmeler hâlâ yaşanabiliyor ancak bu noktada hekimlerin farkındalığı, bu alandaki güncel bilgileri takip etmesi ve toplumun sağlık sistemine güveni belirleyici rol oynuyor. Genetik danışmanlık ve gerekli durumlarda gebelik öncesi ya da embriyo düzeyinde yapılan taramalar, bazı ciddi kalıtsal hastalıkların önlenmesine katkı sağlayabiliyor.

Ayrıca nadir hastalıklara yönelik tedavi seçeneklerinin sayısı her yıl artıyor. Her yeni tedavi yalnızca belirli bir hasta grubunun yaşam kalitesini artırmakla kalmıyor aynı zamanda sağlık sistemleri üzerindeki uzun vadeli yükü azaltma potansiyeli de taşıyor. Bu yöntemlerin bir kısmında kök hücre ya da kemik iliği nakli gibi kalıcı çözüm sunan yaklaşımlar uygulanabiliyor, bir kısmında ise yaşam kalitesini ve süresini artıran destekleyici tedavilerle hastalık yönetilebiliyor. Dr. Özen’e göre önümüzdeki yıllarda, bugün “tedavisi yok” diye bilinen birçok hastalık için etkili tedavi seçenekleri geliştirilebilir.

İyi Bir Bilim İnsanı Nasıl Olunur?

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen’e göre bilimin itici gücü “merak”. Bilimsel kariyer çoğu zaman hızlı kazanç vadeden bir yol değil, aksine maddi olarak daha avantajlı seçenekler varken bilimsel araştırmalar yapmayı seçmek bilinçli bir tercih anlamına geliyor. Üniversitede kalmak, araştırma laboratuvarlarında yıllar geçirmek ya da kısıtlı bütçelerle doktora ve doktora sonrası çalışmalar yürütmek ancak güçlü bir merak duygusuyla mümkün

Primer İmmün Yetmezlik (PİY) Haftası kapsamında düzenlenen farkındalık etkinliklerinden bir görüntü. Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesinde, 22-29 Nisan tarihleri arasında Pediatrik İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı öncülüğünde gerçekleştirilen etkinlikler, “Bağışıklık Kahramanları: Birlikte Güçlüyüz” temasıyla düzenlendi. Program kapsamında nadir bağışıklık hastalıklarına dikkat çekmek ve toplumda farkındalık oluşturmak amacıyla balon uçurma etkinliği gerçekleştirildi. Bu etkinlikler hasta ve hasta yakınlarıyla buluşmaları ve uzman hekimlerin katılımıyla gerçekleştirilen söyleşileri de içeriyor.

olabiliyor. Dr. Özen'in bu yolculuktaki hedefi yalnızca ünvan kazanmak değil, yaptığı işin bir karşılığının olması, bir ürüne ya da insanlığa somut bir katkıya dönüşmesi. İster bir ilaç ister bir teknoloji ister yeni bir bilgi… Bilim insanı için asıl tatmin, merakın somut bir değere dönüştüğünü görmek.

Bu yaklaşımı benimsemek isteyen gençler için en önemli adım, doğru araştırma ortamlarına dâhil olmak. Dr. Özen'e göre büyük keşifler genellikle güçlü altyapıya ve zengin araştırma olanaklarına sahip ekosistemlerde filizleniyor. Kısa vadede daha sınırlı imkânlarla çalışmak öğretici olabilir ancak uzun vadede iddialı hedefleri olan bir araştırmacının, alanında güçlü laboratuvarların parçası olması gerekiyor. Hangi alanda çalışılacaksa o alanın en ileri tekniklerinin kullanıldığı araştırma ortamlarında bulunmak, hedefleri somut sonuçlara dönüştürmenin en etkili yolu.

Dr. Özen'in özellikle vurguladığı bir başka temel özellik ise etik. Ona göre bilimsel üretimde güven inşa etmeden kalıcı bir etki yaratmak mümkün değil. Yayın sayıları ve akademik başarı ölçütleri önemli olsa da uzun vadede belirleyici olan nokta, meslektaşların ve iş birliği yapılan ekiplerin birbirine duyduğu güven. Etik ilkelere bağlılık yalnızca bilimsel doğruluğu değil, insan ilişkilerini de şekillendiriyor. Genç bir araştırmacının iyi referanslarla güçlü altyapılara sahip laboratuvarlarda çalışabilmesi, büyük ölçüde bu güvenin zaman içinde inşa edilmesine bağlı. Dr. Özen'e göre bilimin sürdürülebilirliği, merak kadar etik ilkelere bağlılığa da dayanıyor.

Bir Okurdan Bilim İnsanına: İlhamın Gücü

Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'in bilimle kurduğu bağ yalnızca laboratuvarlarla sınırlı değil, çocukluk yıllarında okuduğu popüler bilim dergileriyle şekillenmiş. Küçük yaşlardan beri *Bilim ve Teknik*'i takip ettiğini söylüyor ve dergiyi "Her sayısını merakla beklediğim, hâlâ da keyifle okuduğum bir kaynak." olarak tanımlıyor. Ona göre insan, içinde bulunduğu çevreden besleniyor; güçlü örnekler, çarpıcı keşifler ve ilham verici başarı hikâyeleri gördükçe yönünü de o tarafa çeviriyor.

Popüler bilimin en önemli işlevlerinden birinin, bilimi yalnızca uzmanlara ait kapalı bir alan olmaktan çıkarıp geniş kitleler için anlamlı ve merak uyandırıcı hâle getirmek olduğuna inanıyor. İyi bilim iletişimi yalnızca alan uzmanlarına değil farklı disiplinlerden okurlara da "Bu gerçekten haber değeri taşıyor." dedirtebilmeli. Okur, kendi uzmanlık alanı olmasa bile okuduğu konunun neden önemli olduğunu anlayabilmeli ve çalışmanın daha geniş bilimsel ve toplumsal bağlamdaki yerini kavrayabilmeli.

Bilim ve Teknik'in sayfalarında yalnızca tıp değil, uzaydan kuantum fiziğine, bilgisayar teknolojilerinden arkeolojiye uzanan geniş bir yelpazede konuların yer alması, genç okurların ufkunu açan en önemli unsurlardan biri. Bu çeşitlilik, bilime duyulan merakı tek bir alana hapsetmeden büyütüyor. Popüler bilim yayınlarını düzenli takip eden bir gencin farkında olarak ya da olmadan bilime yönelme ihtimalinin yüksek olduğunu düşünüyor. Bugün bir bilim insanı olarak geriye baktığında çocukluk ve gençlik dönemlerinde okuduğu bu dergilerin yarattığı heyecanın kendinde kalıcı bir iz bıraktığını söylüyor. Bilimsel başarı öykülerinin gençlerin zihninde "Ben de yapabilirim." duygusunu tetiklediğini, bunun da bilim yolculuğunun en güçlü başlangıç noktalarından biri olduğunu vurguluyor. Popüler bilim yayınları, onun gözünde yalnızca bilgi aktaran mecralar değil, geleceğin araştırmacılarını, hekimlerini ve mühendislerini besleyen birer ilham kaynağı. Bilimi daha anlaşılır ve erişilir kılan her sayfa, bir çocuğun merakını ateşleyebilir, bir gencin kariyer yolculuğunun yönünü değiştirebilir.

Söyleşimizin sonunda *Bilim ve Teknik* ekibi olarak Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen'i aldığı 2025 TÜBİTAK Bilim Ödülü dolayısıyla kutluyor, bilime ve insan sağlığına katkılarının artarak devam etmesini diliyor, bize zaman ayırdığı için teşekkür ediyoruz. ■