

## ÖZET

Demans kişinin bilişsel ve entellektüel işlevlerinin normal dışı azalmasıdır. Demans sendromlarının en yaygın olanı Alzheimer hastalığıdır. Alzheimer nörofibriler yumaklar ve amiloid plaklar ile karakterize, yıkıcı bir beyin hastalığıdır. Alzheimer multifaktöryel kalıtım gösteren bir hastalık olup; genetik temeli oldukça karmaşıktır. Birçok farklı gen ve polimorfizm çevresel faktörlerle etkileşerek demans gelişimine sebep olabilmektedir. Geç başlangıçlı ve sporadik Alzheimer patogeneziinde etkili olduğu düşünülen en önemli genetik risk faktörü *ApoE* gen polimorfizmidir. Ayrıca inflamasyon, Alzheimer hastalığına neden olan patojenik kaskatların bir kısmı olabilir. Patolojik çalışmalar Alzheimer hastalarının beyinde kronik inflamasyonun olduğunu ortaya koymuştur. Bu sebeple, bir proinflamator sitokin olan interlökin-1 (IL-1) de bu hastalığın patogeneziyle ilişkilendirilmiştir. Birçok çalışma, Alzheimer hastalığı ve *IL-1 $\alpha$*  C889T alel polimorfizmi arasında ilişki olduğunu göstermektedir.

Bu çalışmada, *ApoE* geni  $\epsilon 2$ ,  $\epsilon 3$ ,  $\epsilon 4$  polimorfizmleri ve *IL-1 $\alpha$*  geni C889T polimorfizminin genotip ve alel frekansları çalışma grubumuzdaki 95 Alzheimer hastası ve 60 demans öyküsü olmayan kontrol bireyde değerlendirilmiştir. Çalışmamızda  $\epsilon 3/\epsilon 3$  genotip frekansı kontrol grubunda,  $\epsilon 3/\epsilon 4$ ,  $\epsilon 4/\epsilon 4$  genotip frekansları ise olgu grubunda anlamlı düzeyde yüksekti.  $\epsilon 3$  alel frekansı kontrol grubunda,  $\epsilon 2$  ve  $\epsilon 4$  alel frekansları ise olgu grubunda anlamlı düzeyde yüksekti. Kontrol ve olgu grupları arasında *IL-1 $\alpha$*  geni C889T polimorfizmine ilişkin genotip ve alel frekanslarının dağılımı açısından farklılık gözlenmedi.

Sonuç olarak, Alzheimer hastalığı ile *Apo E*  $\epsilon 4$  aleli arasında kuvvetli bir ilişki varken, Alzheimer hastalığı ile *IL-1 $\alpha$*  C889T polimorfizmi arasında bir ilişki olmadığı belirlendi.

*Anahtar kelimeler:* Alzheimer hastalığı, Apolipoprotein E, İnterlökin-1 Alfa, Polimorfizm