

**Proje Yöneticisi:** Prof.Dr. ESER YILDIRIM SÖZMEN

**Proje ID:** 20414

**Proje Kodu:** TYL-2019-20414

**Proje Başlığı:** Gaucher hastalığının tanısı ve şiddetinin göstergesi olarak Pteridin metabolitlerinin araştırılması

**Proje Türü:** YÜKSEK LİSANS

### **Proje Özeti**

Lizozomal depo hastalıkları (LDH) yaklaşık 40 farklı genetik hastalık grubunu kapsar ve yaklaşık insidansı 1/7.000' dir(Meikle,1999). Lizozomal enzimleri kodlayan genlerdeki bir mutasyon sonucu enzim proteinleri veya ilişkili kofaktörlerinde oluşan bozukluğa bağlı olarak lizozomal depo hastalıkları gelişir. Lizozomal depo hastalıklarının tanı, aktivite ve tedavi etkinlik izlemlerinde kitotriozidaz aktivitesi ölçümü günümüzde sık kullanılan bir yöntemdir. Ancak beyaz ırkta toplumun yaklaşık %6' sında bir mutasyon sonucu plazma kitotriozidaz aktivitesi hiç bulunmamaktadır. Bu sebeple farklı testler gerekebilmektedir. Ayrıca tedavinin izleniminde kitotriozidaz düzeyleri düşük çıkabilmektedir.

Bu çalışmada, pteridin metabolitlerinin, Gaucher hastalığının tanısı ve izleminde yeni bir biyomarker olabileceği araştırılacaktır. Bu veriler Gaucher hastalığının patofizyolojisinde gelecek çalışmalara katkı sağlayacaktır.