

**Proje Yöneticisi:** Prof.Dr. MUHSİN ÖZGÜR ÇOĞULU

**Proje ID:** 20821

**Proje Kodu:** TGA-2020-20821

**Proje Başlığı:** İzole katarakt tanılı çocuk olgularda tüm ekzom sekanslama yöntemiyle mutasyon taranması

**Proje Türü:** GENEL ARAŞTIRMA

### **Proje Özeti**

Araştırmanın İzole Katarakt tanılı olgularda yani sistemik hastalıkların, metabolik bozuklukların, travma, enfeksiyon, göz anomalilerinin, kromozomal bozuklukların ve ilaç kullanım sonrası oluşan kataraktın dışlandığı hastalarda yapılması planlanmaktadır. Tüm ekzom sekanslama yöntemiyle bilinen mutasyon ve yeni gen mutasyonlarının belirlenerek önceden ailelerin bilgilendirilmesi, genetik danışmanlığın sağlanması bu araştırmanın amacıdır. Bununla çocuklarda kataraktın oluşa bileceği ön görülerek takibe alınması ve zamanında opere edilerek komplikasyonların ( körlük ve s.)önlenmesi planlanmaktadır. Eş zamanlı olarak bilime yeni mutasyonlarla katkıda bulunabileceğimizi düşünmekteyiz