

Proje Yöneticisi: Prof.Dr. MUHSİN ÖZGÜR ÇOĞULU

Proje ID: 20851

Proje Kodu: TGA-2020-20851

Proje Başlığı: Turner sendromlu 45X0 tanısı ile takipli olgularda mikroarray çalışması ile kopya sayısı değişiklikleri saptanması ve klinik varyasyonlarla ilişkilendirilmesi

Proje Türü: GENEL ARAŞTIRMA

Proje Özeti

Turner Sendromu 1938 yılında Henry Tuner tarafından kısa boy, yele boyun, kubitus valgus ve sekonder cinsiyet karakterlerinde geriliği olan 7 kadında tanımlanmıştır.X kromozomunun tam veyaparsiyel yokluğu ile karakterize bir cinsiyet kromozom anomalisidir.2500 canlı doğumda bir görülmekle birlikte;hafif klinik belirtiler ile seyreden olgular olması ve geç tanı konması nedeni ile tam bir prevelans belirlemek mümkün olmamaktadır.Bu nedenle klinik varyasyonların ortaya konması önem kazanmaktadır.

Turner sendromunda boy kısalığına yol açan genler de (SHOX geni) X kromozomu kısa kolundadır.Bu nedenle X kromozomu kısa kolunda delesyon olan olgularda (Xp-) boy kısalığı ve iskelet anomalileri belirgindir, over yetersizliği açısından düşük risklidirler. X kromozomu uzun kol distal delesyonu bulunan olgular ise primer veya sekonder amenore dışında kısa boy ve diğer tipik turner sendromu özelliklerine sahip değildirler.Ancak lenfödem yele boyun, kordiyovasküler hastalıklar ile gen ilişkisi henüz tespit edilmemiştir. Çalışmalarda 45X/46XY miks gonadal disgenezi olguları: turner sendromunun tipik fenotipinden ambigus genitale ve ovotestiküler yetmezlik durumuna, ya da infertilitesi olan normal bir erkek fenotipine kadar çeşitli klinik özelliklerde görülebildiği

saptanmıştır.Y kromozomu içeren mozaisizm ve klinik özellikler ile ilişkisi incelendiğinde gonadoblastom ve disgerminom riskinde artış olduğu çeşitli olgu serilerinde gösterilmiştir. Ancak malignite dışında diğer klinik özellikler ile genetik varyasyonların kopya sayısı değişikliklerinin ilişkisi hala araştırılmakta olan tam olarak aydınlatılmamış bir konudur. Bu çalışmada Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji ve Çocuk Genetik Bilim Dalı'nda takipli Turner Sendromu tanısı alan olgular, hasta dosyaları incelenerek geçmiş karyotip bilgileri ile çalışmaya alınacaktır. Olguların dosyalarından demografik özellikleri kaydedilecektir.Olguların fizik muayene, laboratuvar ve görüntüleme bulguları olgu rapor formuna kaydedilecektir.Gönüllü onam formu alınarak çalışmaya katılmayı kabul eden olgulardan bir tüp kan alınarak mikroarray çalışmasına alınacaktır.Bilinen genetik tanısı olan olgularda kopya sayısı değişiklikleri araştırılacaktır.Saptanan farklı klinik özellikler ve farklı genetik özellikler ortaya konacaktır.