

Proje Yöneticisi: Prof.Dr. ESEN DEMİR

Proje ID: 21252

Proje Kodu: TGA-2020-21252

Proje Başlığı: Kistik Fibrozis Hastalarında Klasik Dizi Analizi ile genotipi belirlenemeyen olgularda delesyon/duplikasyon analizi ile yeni mutasyonların belirlenmesi ve Klinik Fenotipe Etkileri

Proje Türü: GENEL ARAŞTIRMA

Proje Özeti

Kapsam: Prospektif tek merkezli tanımlayıcı çalışmamıza Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları kliniğinde takipli mutasyonu klasik dizi analizi ile tespit edilememiş kistik fibrozis tanı hastalar çalışmaya alınacaktır. Bulunan mutasyonlar hastaların fenotipik özellikleri ile ortaya konulması planlandı.

Yöntem: Ege Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniğinden takipli tüm KF klinik tanı olgular dosya verileri ışığında retrospektif olarak yeniden değerlendirilecektir. Olgulara ait Tıbbi Genetik Laboratuvarında gerçekleştirilmiş CFTR dizi analizi sonuçları da retrospektif olarak toplanacaktır. Yapılmış olan CFTR gen dizi analizi sonucunda hastalığı açıklayan varyant belirlenememiş (homozigot, normal ya da heterozigot mutasyonlu) hastalardan (Tahmini 40 olgu) alınan kan örneklerinde Çocuk Genetik BD Laboratuvarında DNA izolasyonu gerçekleştirilecektir. Elde edilen DNA'larda protokole uygun çalışma basamakları kullanılarak MLPA yöntemi ile geniş delesyonlar araştırılacaktır

Özgün Değeri: Günümüzde 2000'den fazla mutasyonun KF'e neden olduğü bilinmekte ve zaman içinde fonksiyonel testler ile yeni mutasyonlar tanımlanmaya devam etmektedir. Bununla birlikte farklı mutasyonların hastalığın seyri ve prognozları da değişkenlik içermektedir. Hastalarımızda bulacağımız yeni mutasyonlar ve bu hastaların klinik özelliğini sunarak literatüre katkıda bulunmayı hedefliyoruz.

Beklenen sonuçlar: Kistik fibrozis yaşam ömrünü kısaltan ve yaşam kalitesini olumsuz etkiler. Amerika Birleşik Devletleri, İngiltere ve Avrupa ülkelerinde halen kullanılmakta olan gen modifiye edici tedaviler mevcuttur. Gün geçtikçe yeni mutasyonlara özgün gen terapileri bulunmaya devam etmektedir. Bu nedenle kistik fibrozis hastalarının mutasyonlarının tanımlanması bireysel önem kazanmaktadır. Ayrıca bulacağımız yeni mutasyonlar, klinik fenotip ve prognozlarının gösterilmesi aynı mutasyona sahip bireylerin takibi açısından yol gösterici olacaktır.