

Proje Yöneticisi: Prof.Dr. FERİŞTAH FERDA ÖZKINAY

Proje ID: 21906

Proje Kodu: TGA-2020-21906

Proje Başlığı: Kalıtsal Anemi Tanılı Hastalarda Tüm Ekzom Dizi Analizi ile Moleküler Genetik Tanının Araştırılması ve Sorumlu Yeni Genlerin Keşfi

Proje Türü: Genel Araştırma Projesi

Proje Özeti:

Kalıtsal hemolitik anemiler eritrosit yapımında veya yapısında görevli proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlardan kaynaklanan bir grup genetik heterojen hastalıktır. Bugüne kadar hastalıktan sorumlu yaklaşık 40 gen tanımlanmıştır Moleküler genetik alanındaki gelişmelerin hızlanması ile birlikte kalıtsal hemolitik anemilerde tanı başarısı giderek artmaktadır. Ancak halen daha kullanılmakta olan hedeflenmiş yeni nesil dizi analizi panelleri ile hastaların %20-40'ında moleküler tanı konulamamaktadır. Özellikle nadir tiplerden sorumlu olan genlerin ortaya konulabilmesi için daha geniş kapsamlı moleküler çalışmaların yapılması gerekmektedir. Kalıtsal hemolitik anemide spesifik moleküler tanının konulması hasta takip ve tedavisinin uygun olarak yapılabilmesi ve doğru genetik danışma verilmesi açısından oldukça önemlidir.

Bu projede daha önce kalıtsal hemolitik anemiden sorumlu genleri içeren geniş bir yeni nesil dizi analizi paneli ile değerlendirilmiş ve moleküler etiyojisi belirlenememiş 6 aile tüm ekzom sekanslama ile analiz edilerek nadir kalıtsal anemilerin moleküler etiyojisi araştırılacaktır. Bu çalışma ile nadir kalıtsal hemolitik anemilerden sorumlu yeni aday genlerin keşfedilmesi, tedavi için aday olabilecek yeni moleküler hedeflerin ortaya konulması ve genotip-fenotip ilişkisinin genişletilmesi amaçlanmaktadır.