

Proje Yöneticisi: Doç.Dr. SAMİM ÖZEN

Proje ID: 22260

Proje Kodu: TTU-2020-22260

Proje Başlığı: Moleküler etiyojisi aydınlatılmamış Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Hastalarında Mikroarray çalışması ile kopya sayısı değişiklikleri saptanması ve klinik varyasyonlar ile ilişkilendirilmesi.

Proje Türü: Tez Projesi, Tıpta Uzmanlık

Proje Özeti:

Cinsiyet gelişim bozukluğu (CGB) cinsiyet kromozom bozuklarına bağlı CGB, 46,XX CGB ve 46,XY CGB olmak üzere 3 ana gruba ayrılır. CGB'ye doğru tanı konulması cinsiyet seçimi ve olgunun yönetimi açısından önemlilik arz eder. Erken dönemde yapılan yanlışlıklar ve tanıda gecikme çocuk ve ailesi için ciddi ve bazen geri dönüşümsüz tıbbi ve sosyal sorunlara neden olabilir.CGB'li olan olgularda doğru tanıya yönelmek için öncelikle hastanın cinsiyet kromozom kompozisyonunun ve SRY gen varlığının bilinmesi büyük önem taşır. Ayrıca kromozomal cinsiyet tayini yapıldıktan sonra, belirtilen sınıflandırmaya göre ayırıcı tanı gerçekleştirilmeli ve kesin tanı için ön tanılar arasındaki sık görülen etiyojilerden başlayarak moleküler analizler yapılmalıdır.(1)Konvasiyonel koromozom analizi normal ve bilinen moleküler genetik nedenlerin CGB li olgularda çalışılmasına rağmen halen %50 olguda genetik tanı konulamamaktadır.(2) Genom boyunca olan kopya sayısı değişikliklerinin de CGB'ye neden olduğu gösterilmiştir. Ayrıca kopya sayısı değişikliklerinin analizi ile etiyojiden sorumlu yeni gen keşifleri olanaklı hale gelmiştir.(3) .Bu çalışma ile klasik kromozom yapısı normal saptanan CGB tanısı alan hastaların etiyojisinin aydınlatılması için Mikroarray (SNP array) yöntemi kullanılarak kopya sayısı değişiklikleri ve mutasyon analizlerinin tespiti ve klinik varyasyonlar ile ilişkilendirilmesi amaçlanmaktadır.. Bu çalışmaya Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrin Bilim Dalı'nda izlenen daha önce klinik olarak CGB nedeni ile halen izlemde olan hastalar alınacaktır. Hastaların demografik ve klinik verileri arşiv dosyalarından elde edilecektir.Gönüllü onam formu alınarak çalışmaya katılmayı kabul eden olgulardan bir tüp kan alınarak mikroarray çalışmasına alınacaktır. Saptanan farklı klinik özellikler ve farklı genetik özellikler ortaya konacaktır.