

Proje Yöneticisi: Prof. Dr. FERİŞTAH FERDA ÖZKINAY

Proje ID: 22286

Proje Kodu: TTU-2021-22286

Proje Başlığı: Hiperfosfatazya Mental Retardasyon Sendromu Düşünülen Olgularda Tüm Ekzom Sekanslama İle Moleküler Etiyolojinin Belirlenmesi

Proje Türü: Tıpta Uzmanlık Tez Projesi

Proje Özeti: Hiperfosfatazya Mental Retardasyon Sendromu (HPMRS), hafif nonsendromik entelektüel gerilikten ağır mental gerilik ve nöbetlerle giden sendromik forma kadar değişen, yüksek alkalin fosfataz (ALP), brakitelefalanji ve yüz dismorfizmi gibi fenotipik özelliklere sahip otozomal resesif bir hastalıktır. Bu hastalık, glikosilfosfolidilinozitol (GPI) ankor protein sentezindeki veya olgunlaşmasındaki bir bozukluktan kaynaklanmaktadır. Hastalığın bugüne kadar tanımlı 6 tipi söz konusudur ve hepsi otozomal resesif geçiş göstermektedir. PIGV, PIGY, PIGO, PGAP2, PIGW ve PGAP3 genlerindeki biallelik mutasyonlara bağlı olarak gelişmektedir. Klinik olarak HMPRS tanısı alan hastaların yaklaşık yarısında, biri PGAP3 olmak üzere altı genden birinde kodlama bölgesinde patojenik mutasyonlar tespit edilebilmektedir. Çalışmamızda fenotipik özellikleri HPMRS ile uyumlu olan hastaların laboratuvar değerleri kayıt edilecektir. Serum ALP değeri normalin üst sınırının 2 kat ve üstünde olan hastalarda WES (Tüm ekzom sekanslama) ile bilinen tüm genlerin analizi gerçekleştirilecektir.