

**Proje Yöneticisi:** Prof.Dr. METE AKISÜ

**Proje ID:** 22329

**Proje Kodu:** TGA-2021-22329

**Proje Başlığı:** Yenidoğan bebeklerde nekrotizan enterokolit otoinflamatuvar hastalığın göstergesi midir?

**Proje Türü:** Genel Araştırma Projesi

**Proje Özeti:**

Nekrotizan enterokolit ( NEK), prematüre yenidoğan bebeklerde en sık görülen gastrointestinal acildir. İnsidans %6-10 arasındadır. NEK etiopatogenezi halen net açıklanamamış ve inflamatuvar sitokinlerde artış ve TLR4( human toll -like receptör) aktivitesinde artış gibi inflamasyonu destekleyen bulgular ile sonuçlanmaktadır. Benzer semptomlarla bulgu veren farklı hastalık grupları da olabilir. Spontan intestinal perforasyon, besinlere bağlı enterokolit, Hirschsprung gibi konjenital barsak anomalileri, kistik fibrozise bağlı mekonyum tıkaçı, iskemik intestinal barsak inflamatuvar enterokolite yol açar ve NEK'ten klinik olarak ayırım yapılamaz Yenidoğanlarda; otoinflamatuvar hastalıklar nadir olarak görülmektedir. Doğal immun sistemde barsakda inflamatuvar yanıtı baskılayıcı yanıtlar yetersiz olduğunda; proinflamatuvar ve antiinflamatuvar yanıt dengesizliği, artmış mukozal geçirgenlik, epitel hücrelerinde nekroza yol açan nötrofil infiltrasyonu, apoptoz ve barsak hasarıyla sonuçlanmaktadır. Ancak NEK bulguları ile karşımıza çıkan bebeklerin otoinflamatuvar bir hastalığın göstergesi olup olmadığı konusunda literatürde çalışma bulunmamaktadır. "Yenidoğan döneminde; NEK otoinflamatuvar hastalığın bulgusu olabilir mi?", sorusuna cevap aramak için bu çalışma planlanmıştır. Literatürde yenidoğan döneminde ilk çalışma olacaktır. 2011 yılında yenidoğan yoğun bakımında yapılan ve etik kurul onayı alınan "Nekrotizan Enterokolit Patogenezinde Değişik Mediyatörlerin Gen Polimorfizminin Rolü" çalışmasına katılan, Evre 2 ve Evre 3 NEK saptanan, 32 hafta altında 30 preterm bebeğin saklanan kanlarından çalışmanın yapılması amaçlandı. Ancak vaka sayısı sağlanamadığı taktirde ek hasta alınması düşünüldü. Alınan kan örneklerinden DNA izolasyon yöntemi (Qiagen-QIAamp DNA Mini Qiacube Kit) ile DNA izolasyonu gerçekleştirilecektir. Elde edilen DNA'da otoinflamatuvar hastalıkla ilgili; CARD14, LPIN2, NLRP3, NLRP7, NOD2, NLRP12, TNFRSF1A, PSTPIP1, MEFV, TNFRSF1A, MVK, IL10RA, CECR1, IL10RB, IL1RN, PSMB8, ELANE genlerini içeren 17 genlik bir panel ile mutasyon taraması yapılacaktır.