

Proje Yöneticisi: Prof.Dr. FERİŞTAH FERDA ÖZKINAY

Proje ID: 22463

Proje Kodu: FYL-2021-22508

Proje Başlığı: TMPRSS6 rs855791 Polimorfizminin Beta Talasemi İntermedia Hastalığında Demir Birikimi Üzerine Etkisinin Araştırılması

Proje Türü: Tez Projesi, Yüksek Lisans

Proje Özeti:

Beta talasemi intermedia (TI) hafif orta dereceli anemi ile karakterize bir hemoglobinopatidir. TI'da düzenli kan transfüzyonu yapılmamasına rağmen özellikle artan yaş ile birlikte görülen demir birikimi önemli bir sorun oluşturmaktadır. TI'da demir birikimi bazı hastalarda erken yaşlarda ve daha ağır bulgularla ortaya çıkabildiği gibi bazı hastalarda ilerleyen yaşlarda hafif düzeyde olmaktadır.

Beta talasemi intermediada, demir birikiminden, inefektif eritropoez, anemi ve hipoksiye ikincil olarak hepsidin ekspresyonunun baskılanması sorumludur. TMPRSS6 geninin kodladığı matriptaz-2 proteini hepsidin proteinin ekspresyonunu azaltır. Son zamanlarda yapılan çalışmalarda TI hayvan modellerinde TMPRSS6 geninin susturulması sonucunda serum hepsidin düzeylerinin arttığı, demir birikiminin azaldığı ve aneminin düzeldiği gösterilmiştir.

Bu çalışmanın amacı TMPRSS6 genindeki rs855791 varyasyonunun TI hastalarında demir birikimi üzerine olan etkisini araştırmaktır. TMPRSS6 rs855791 varyasyonunun TI'da kliniği modifiye edici bir faktör olarak, demir birikimi düzeyini erken dönemde öngörmeyi sağlayıp sağlamayacağını belirlenmesi hedeflenmektedir. Çalışmaya klinik bulgular ve genetik analiz sonucunda beta talasemi intermedia tanısı alan ve düzenli kan transfüzyonu gereksinimi olmayan olgular dahil edilecektir. Olguların demir birikimi parametreleri (serum demir, total demir bağlama kapasitesi ve ferritin düzeyi) hastane kayıtlarından elde edilecektir. Polimeraz zincir reaksiyonu ve Restriksiyon Parça Uzunluk Polimorfizmi yöntemi kullanılarak TMPRSS6 genindeki rs855791 varyasyonu araştırılacaktır. rs855791 varyasyonu ile demir birikimi arasındaki ilişki yani genotip-fenotip ilişkisi değerlendirilecektir.