

Proje Yöneticisi: Doç.Dr. SAMİM ÖZEN

Proje ID: 22611

Proje Kodu: TGA-2021-22611

Proje Başlığı: Osteogenesis İmparfektalı Olgularda Moleküler Genetik Etiyolojinin Tüm Ekzom Dizi Analizi ile Aydınlatılması

Proje Türü: Genel Araştırma Projesi

Proje Özeti: Osteogenesis imperfekta (Oİ) kırılğan kemik sendromları içinde en sık görülen tek gen hastalığına bağı kalıtılan, genetik ve klinik olarak oldukça heterojen bir hastalıktır. Çoğunluğu otozomal dominant (OD) olarak kalıtılan metabolik bir kemik hastalığı olan Oİ’de olguların %10’u kadarında otozomal resesif (OR) kalıtım bildirilmiştir. Geçmişte, bozukluğun, tip I kollajendeki defektlerin neden olduğu otozomal dominant kemik displazisi olduğu düşünölmekteydi, ancak son 10 yıl içinde çoğunlukla otozomal resesif kalıtılan yeni nedensel genlerin keşifleri, ağırlıklı olarak kollajen kaynaklı patofizyolojinin hastalıkta etkili olduğunu düşöndürmüştür. Proje ekibinin önce aynı grup hastalarda hedeflenmiş yeni nesil dizi analizi ile etiyojide rol oynadığı kuvvetle düşünölen, 15 geni (COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINF1, CRTAP, LEPRE1, PPIB, SERPINH1, FKBP10, BMP1, SP7, TMEM38B, PLOD2, WNT1, CREB3L1) analiz ettiği çalışmada moleküler etiyojisi belirlenememiş 8 Oİ olgusunda tüm ekzom dizi analizi uygulanarak hem etiyojinin belirlenmesi, hem de yeni genlerin keşfi ile Oİ riski yüksek ailelere prenatal genetik danışma verilmesi ve Oİ olgularının erken dönemde tespit edilmesine olanak sağlayacaktır.