

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĞİ ÇOCUK NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU

Nörogenetik Hastalıklar İçin İşbirliğine Dayalı Araştırma Çağrısı

Bu işbirliğine dayalı araştırma çağrıları, nörogenetik hastalıkların klinik ve genetik spektrumunu daha iyi tanımlamak amacıyla klinik serilerin hızla oluşturulmasını hedeflemektedir. İlgilenen araştırmacılar formda belirtilen koordinatör ve/veya sorumlu araştırmacı ile iletişime geçerek kendilerine ‘‘olgu bilgi formları’’ gönderilecektir. Çağrılar Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği ve Çocuk Nörogenetik Çalışma Grubu’nun iletişim kanallarında duyurulacaktır.

Çalışmanın Kısa Başlığı: Türkiye’de GLUT1 Eksikliği Sendromunun Tanı Süreci: Tanısal Gecikme, Genotip–Fenotip İlişkisi ve Tanı Yaklaşımları

Araştırılan Gen(ler)/Fenotip/Hastalık (Gen/Locus MIM number; Phenotype MIM number):

SLC2A1 (Gene/Locus MIM number 138140)

Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome 1 (Phenotype MIM number 606777)

Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome 2 (Phenotype MIM number 612126)

Özet: (Maksimum 1000 karakter)

SLC2A1 genindeki patojenik varyantlar, Glukoz Taşıyıcı Tip 1 Eksikliği Sendromu (GLUT1DS) olarak bilinen, nörogenetik tedavi edilebilir bir hastalık spektrumuna neden olmaktadır. Klinik spektrum infantil epileptik ensefalopatiden, paroksizmal diskinezilere, mental retardasyon ve otistik spektrum bozukluğuna kadar geniş bir yelpazeyi kapsamaktadır. Tanısı, klinik ve biyokimyasal bulguların (BOS glukozu, BOS/kan glukoz oranı) varlığıyla konulmakta ve genetik analiz ile doğrulanmaktadır. Ketojenik diyet tedavisinin erken dönemde başlanması klinik yararı belirgin şekilde arttırmaktadır. Ancak, özellikle klasik erken başlangıçlı fenotip dışındaki hastalar gözden kaçabilmekte ve tanı gecikmektedir. Ayrıca, yeni nesil dizileme yöntemlerinin yaygınlaşmasıyla bazı hastalarda lomber ponksiyon yapılmadan da moleküler tanıya gidildiği için tanı için bekleme süresi artmaktadır. Türkiye’den bildirilen veriler çoğunlukla olgu sunumları veya küçük tek merkezli serilerle sınırlıdır ve ülkemizde tanısal gecikmenin klinik ve genetik belirleyicileri, BOS bulgularının klinik şiddetle ilişkisi ve tanısal yaklaşımın zaman içindeki değişimi yeterince bilinmemektedir.

Bu çalışmanın amacı ;

Türkiye’de genetik olarak doğrulanmış GLUT1 eksikliği sendromu hastalarında ilk klinik belirtiden moleküler tanıya kadar geçen süreyi belirlemek ve tanısal gecikmeyle ilişkili klinik özellikleri ortaya koymaktır. Bu bağlamda, SLC2A1 varyant özellikleriyle semptom başlangıç

yaşı, klinik fenotip, hastalık şiddeti ve tanısal gecikme arasındaki ilişkileri araştırmak hedeflenmektedir.

Ayrıca, BOS incelemesi yapılan hastalarda BOS glukoz düzeyi ve BOS/kan glukoz oranının klinik fenotip, hastalık şiddeti ve SLC2A1 varyant özellikleriyle ilişkisi araştırılacaktır. Genetik olarak tanısı doğrulanmış hastaların ne kadarında BOS incelemesi yapılmadan tanıya ulaşıldığının belirlenmesi ve BOS incelemesi yapılmadan moleküler tanıya ulaşma yaklaşımının tanı yılı, kullanılan genetik test yöntemi ve klinik fenotiple ilişkisinin incelenmesi hedeflenmektedir.

Koordinatör Öğretim Görevlisi: Dr. Öğrt. Üyesi Ayfer Sakarya Güneş

Sorumlu Araştırmacı: Dr. Öğrt. Üyesi Ayfer Sakarya Güneş

Kurum (Hastane, Bölüm, Şehir): Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Kocaeli

İletişim E-posta Adresi: ayfer-sakarya@hotmail.com

Klinik ve genotip verilerinin paylaşımı dışında özel gereksinimler:

- 1- DNA örneklerinin yeniden analizi: Evet / **Hayır**
- 2- Hastalardan yeniden örnekleme: Evet / **Hayır**
- 3- Translasyonel/temel araştırma projesiyle bağlantılı mı? Evet / **Hayır**