

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĞİ

ÇOCUK NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU

Nörogenetik Hastalıklar İçin İşbirliğine Dayalı Araştırma Çağrısı

Bu iş birliğine 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:

***ATP1A3* genetik varyantlarının klinik ve genetik spektrumunun Türkiye kohortunda değerlendirilmesi**

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

- *ATP1A3* (Gene/Locus MIM number *182350)
 1. Alternating hemiplegia of childhood 2 (Phenotype MIM number #614820)
 2. CAPOS syndrome (Phenotype MIM number #601338)
 3. Developmental and epileptic encephalopathy 99 (Phenotype MIM number #619606)
 4. Dystonia-12 (Phenotype MIM number #128235)

Özet:

ATP1A3 (Na⁺/K⁺ ATPaz alfa 3 alt birimi) geni, insan kromozomu 19q13.2'de yer almakta olup, nöronal Na⁺/K⁺ dengesinin korunmasında kritik rol oynamaktadır. *ATP1A3*'teki patojenik varyantlar, klinik olarak heterojen ve geniş spektrumda fenotiplerle ilişkili nadir nörogenetik hastalıklara yol açmaktadır. Bu hastalıklar arasında klasik fenotipler olan 'Alternating Hemiplegia of Childhood, Rapid-onset Dystonia Parkinsonism, CAPOS sendromu' yanısıra, klasik olmayan 'tekrarlayan ensefalopati serebellar ataksi (RECA/FIPWE), erken infantil epileptik ensefalopati, polimikrogiri, hızlı başlayan serebellar ataksi, yavaş ilerleyici serebellar ataksi, çocukluk başlangıçlı şizofreni, paroksizmal diskineziler, serebral palsy, D-Demø,

konjenital hidrosefali', örtüşen ve atipik olgular olmak üzere çok değişken klinik tablolar yer almaktadır. Bu çok merkezli çalışma ile ülkemizde saptanan *ATP1A3* varyantlarının ve klinik alt tiplerin dağılımını belirlemeyi ve olgular üzerinden genotip-fenotip korelasyonlarını değerlendirmeyi amaçlıyoruz.

Koordinatör: Prof. Dr. Aydan Değerliyurt

Sorumlu Araştırmacı: Dr. Hatice Bektaş Öntaş

Kurum: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Ankara

İletişim E-posta Adresi: dr.haticebektas@gmail.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**
- 4- Mevcut ise: Ham EEG verileri (EDF), 3D-T1-MRG sekansları (DICOM) vs **Evet** / Hayır