

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĞİ ÇOCUK NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU

Nörogenetik Hastalıklar İçin İşbirliğine Dayalı Araştırma Çağrısı

Bu işbirliğine dayalı araştırma çağrısı, çocukluk çağında SAMHD1 gen mutasyonlarına bağlı nörolojik ve multisistemik fenotiplerin klinik spektrumunu daha iyi tanımlamak ve genotip-fenotip ilişkisini değerlendirmek amacıyla geniş ölçekli retrospektif olgu serilerinin oluşturulmasını hedeflemektedir.

İlgilenen araştırmacılar formda belirtilen koordinatör ve/veya sorumlu araştırmacılar 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:

SAMHD1 varyasyonlarının çocukluk çağı nörolojik fenotipler ile ilişkisinin retrospektif çok merkezli değerlendirilmesi

Araştırılan Gen(ler)/Fenotip/Hastalık:

SAMHD1 geni (Aicardi–Goutières sendromu tip 5, serebral vaskülopatiler ve ilişkili tüm fenotipler dahil edilecektir)

Özet:

SAMHD1 geni, nükleik asit metabolizması ve doğuştan bağışıklık yanıtının düzenlenmesinde rol oynayan önemli bir proteini kodlamaktadır. Bu genin biallelik patojenik varyantları klasik olarak Aicardi–Goutières sendromu tip 5 (AGS5) ile ilişkilendirilmiş olup, erken başlangıçlı nöroenflamasyon, bazal ganglion kalsifikasyonları, beyaz cevher anomalileri ve gelişimsel gerilik ile karakterizedir.

Son yıllarda yapılan çalışmalar, *SAMHD1* varyasyonlarına bağlı klinik spektrumun klasik AGS fenotipinin ötesine geçtiğini göstermiştir. Aynı genetik varyantu taşıyan bireylerde dahi belirgin fenotipik heterojenite gözlenmekte olup, miyopati, lupus benzeri otoimmün hastalıklar, pannikülit, vaskülit, serebral vaskülopati ve erken başlangıçlı inme gibi farklı klinik prezentasyonlar tanımlanmıştır.

Bu çalışmanın amacı, çok merkezli geniş bir retrospektif olgu serisinde *SAMHD1* gen varyasyonlarının tipi, lokalizasyonu ve zigositesinin çocukluk çağı nörolojik fenotipleri ile ilişkisinin değerlendirilmesi ve klinik spektrumun daha iyi tanımlanmasıdır.

Sorumlu Arařtırmacı:

Dr. Öğr. Üyesi Bilge Özgör

Koordinatör:

Prof. Dr. Serdal Güngör

Kurum:

İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya

İletişim E-posta Adresi:

drbilge.ozgor@gmail.com

gungorserdal@yahoo.com

Klinik ve genotip verilerinin paylaşımı dışında özel gereksinimler:

1. DNA örneklerinin yeniden analizi: **Hayır**
2. Hastalardan yeniden örnekleme: **Hayır**
3. Translasyonel/temel araştırma projesiyle bağlantılı mı?: **Hayır**
4. Mevcut ise ham veri paylaşımı (EEG/MRG): **Opsiyonel**