

ÇOK MERKEZLİ OLGU SERİSİ ÇALIŞMASI

Çalışmanın Başlığı: Genetik Tanı Almış Serebellar Malformasyonlu Olguların fenotipik ve genotipik olarak Değerlendirilmesi

Özet: Serebellum motor koordinasyondaki rolüyle bilinmekle beraber kompleks bilişsel davranışlardaki rolü de giderek daha fazla kabul görmektedir. Tarihsel olarak serebellum, hem insanlarda hem de deneysel model organizmalarda neokortekse kıyasla oldukça yetersiz çalışılmıştır. Nörogörüntüleme, nöropatoloji ve nörojenetik alanlarındaki ilerlemeler sayesinde serebellar yapı ve işlevi etkileyen, belirgin nörogelişimsel bozukluklarla ilişkili çok sayıda gelişimsel hastalığın klinik sınıflandırması yapılmış ve bunlara neden olan genler tanımlanmıştır. Bu gelişmeler, serebelluma yönelik ilginin artmasına yol açmıştır.

Serebellar malformasyonlara eşlik eden prognoz, ilişkili tıbbi sorunlar ve nörogelişimsel etkileri oldukça geniş bir yelpazede değişkenlik göstermektedir.

Bu çalışmanın amacı, çok merkezli olarak genetik tanı almış serebellar malformasyonlu olguların (Dandy-Walker malformasyonu, serebellar displazi, serebellar kistler, rombensefalosinapsis, serebellar hiperplazi, serebellar heterotopi, serebellar arteriovenöz malformasyon, serebellar kavernöz malformasyon, serebellar hemihipertrofi ve tegmental cap displazisi) demografik, klinik, radyolojik ve laboratuvar özelliklerini değerlendirmek; genotip-fenotip ilişkilerini incelemek ve bu hastalık grubunun klinik spektrumunu daha ayrıntılı olarak tanımlamaktır (Daha önce pontoserebellar hipoplazi tanılı olgular ile ilgili çok merkezli çalışmamız yapıldığı için bu olgular güncel çalışmaya dahil edilmeyecektir).

Ayrıca, olgulara ait beyin MRG görüntülerinin iki bağımsız radyolog tarafından çift kör yöntemle değerlendirilmesi, çalışmanın metodolojik gücünü ve bulguların güvenilirliğini artırmak amacıyla planlanmıştır.

Çalışmanın makale aşamasında yazar isimleri sayısı ve sırası hasta sayısı dikkate alınarak planlanacaktır. Her merkezden Radyolojik ve Genetik değerlendirmeleri yapan birer radyoloji ve genetik uzmanı da isim listesinde yer alacaktır.

Başlangıç tarihi:

Sorumlu Araştırmacı: Doç. Dr. Dilek Çavuşoğlu

Koordinatör: Prof. Dr. F.Müjgan Sönmez

Kurum (Hastane, Bölüm, Şehir):

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hastanesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Afyon

İletişim E-posta Adresleri:

dilekcavusoglu83@gmail.com

mjgsonmez@yahoo.com

Klinik ve genotip verilerinin paylaşımı dışında özel gereksinimler:

1- DNA örneklerinin yeniden analizi: Hayır

2- Hastalardan yeniden örnekleme: Hayır

3- Translasyonel/temel arařtırma projesiyle baęlantılı mı? Hayır

4- Mevcut ise: Ham EEG verileri (EDF),

5. 3D-T1-MRG sekansları (DICOM): **Evet (Beyin MRG DICOM fomatta olacak)**