

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĞİ

ÇOCUK NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU

Nörogenetik Hastalıklar İçin İş Birliğine Dayalı Araştırma Çağrısı

Bu iş birliğine dayalı araştırma çağrısı, nörogenetik hastalıkların klinik ve genetik spektrumunu daha iyi tanımlamak amacıyla çok merkezli klinik serilerin hızlı ve sistematik biçimde oluşturulmasını hedeflemektedir. İlgilenen araştırmacıların formda belirtilen koordinatör ve/veya sorumlu araştırmacılarla iletişime geçmesinin ardından kendilerine olgu bilgi formları iletilecektir. Çağrılar, Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği ve Çocuk Nörogenetik Çalışma Grubunun iletişim kanallarında duyurulacaktır.

Çağrının Kısa Başlığı:

Türkiye TBL1XR1 Olgu Çağrısı: Klinik ve Genetik Spektrum

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

TBL1XR1 geni (Gene/Locus MIM: *608628)

İlişkili OMIM fenotipleri:

- Otozomal dominant entelektüel gelişimsel bozukluk 41 / OMIM terminolojisiyle "Mental Retardation, Autosomal Dominant 41; MRD41" (Phenotype MIM: #616944)
- Pierpont sendromu (Phenotype MIM: #602342)

Çağrı, TBL1XR1 ilişkili nörogelişimsel bozukluk spektrumundaki uygun fenotipleri kapsamaktadır.

Özet:

TBL1XR1, nükleer reseptör aracılı transkripsiyonun düzenlenmesinde rol alan transducin beta-like 1 X-linked receptor 1 proteinini kodlar. TBL1XR1 ile ilişkili başlıca fenotipler otozomal dominant entelektüel gelişimsel bozukluk 41 (MRD41; MIM: #616944) ve Pierpont sendromudur (MIM: #602342). Geniş klinik değişkenlik gösteren bu nörogelişimsel bozukluklarda gelişimsel gecikme ve/veya entelektüel yetersizlik, epilepsi, otizm spektrum bozukluğu, dil ve konuşma bozuklukları, davranışsal sorunlar, hipotoni, dismorfik bulgular ve hareket bozuklukları görülebilmektedir. Fenotipik heterojenlik nedeniyle bazı olgular farklı tanımlarla izlenebilmektedir.

Son yıllarda bildirilen yeni olgular, TBL1XR1 ilişkili hastalık spektrumunun sanılandan daha geniş olduğunu göstermiştir. Bununla birlikte epilepsi fenotipi ve EEG özellikleri, nörogörüntüleme bulguları, nöropsikiyatrik özellikler ve uzun dönem klinik seyir hakkındaki bilgiler halen sınırlıdır. Bu çağrı aracılığıyla yeni TBL1XR1 olgularına ulaşılması ve iş birliği yapılabilecek merkezlerin belirlenmesi amaçlanmaktadır. Takibinizde TBL1XR1 geninde patojenik/olası patojenik varyant veya geni içeren patojenik/olası patojenik kopya sayısı değişikliği bulunan olgular olması hâlinde, çağrıya katkı sağlamanızdan memnuniyet duyacağız. Klinik olarak uyumlu VUS saptanan olgular da fenotip ve aile segregasyon bilgileriyle birlikte ön değerlendirmeye alınabilir. Ulaşılabilecek olgu sayısına göre, gerekli etik kurul ve onam süreçleri tamamlandıktan sonra ulusal ve mümkünse uluslararası katılımlı, ileriye dönük

bir doğal seyir çalışmasının planlanması değerlendirilecektir. İlgilenen meslektaşlarımızın ayrıntılı bilgi almak üzere bizimle iletişime geçmelerini rica ederiz.

Çağrı kapsamındaki olgular:

- 1- TBL1XR1 geninde patojenik/olası patojenik varyant veya TBL1XR1 genini içeren patojenik/olası patojenik kopya sayısı değişikliği bulunan olgular
- 2- Klinik olarak uyumlu VUS bulunan ve fenotip/aile segregasyon bilgileri mevcut olgular (ön değerlendirme için)
- 3- Temel klinik ve genetik bilgilerine ulaşılabilen olgular

Başlangıç tarihi:

15.07.2026

Sorumlu Araştırmacı:

Dr Öğr Üyesi Türkan UYGUR ŞAHİN

Altınbaş Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul

Koordinatör:

Prof. Dr. Semra HIZ KURUL

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

İletişim E-posta Adresleri:

turkanuygur@gmail.com

semra.kurul@deu.edu.tr

İlk aşamada talep edilecek bilgiler ve özel gereksinimler:

- 1- Anonimleştirilmiş genetik rapor: Evet
- 2- Temel klinik bilgiler; varsa EEG ve beyin MRG raporları: Evet (ham EEG ve MRG DICOM verileri zorunlu değildir)
- 3- DNA yeniden analizi veya hastadan yeniden örnekleme: Hayır
- 4- Translasyonel/temel araştırma bağlantısı: İlk aşamada hayır

