Türkiye Pediatrik Anti-GAD65 Kohortu

Klinik Spektrum, Tanısal Yaklaşımlar, Tedavi Özellikleri ve Uzun Dönem Sonuçların Çok Merkezli Değerlendirilmesi

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĞİ

Klinik Çalışma Çağrısı

Değerli Meslektaşlarımız

Glutamik asit dekarboksilaz 65 (GAD65), merkezi sinir sisteminde inhibitör nörotransmitter olan gama-aminobütirik asidin (GABA) sentezinden sorumlu temel enzimlerden biridir. GAD65'e karşı gelişen otoantikorlar uzun yıllardır Tip 1 diabetes mellitus ile ilişkili olarak bilinmekle birlikte, son yıllarda otoimmün ensefalit, limbik ensefalit, epilepsi, dirençli epilepsi, serebellar ataksi, stiff-person spektrum bozuklukları ve diğer immün aracılı nörolojik hastalıkların patogenezinde de önemli rol oynadığı gösterilmiştir.

Pediatrik yaş grubunda Anti-GAD65 ilişkili nörolojik hastalıklar nadir görülmekte olup mevcut bilgiler büyük ölçüde olgu sunumları ve küçük hasta serilerine dayanmaktadır. Hastalığın klinik spektrumu, laboratuvar özellikleri, görüntüleme bulguları, tedavi yanıtı ve uzun dönem prognozu konusunda özellikle çocukluk çağında halen önemli bilgi eksiklikleri bulunmaktadır.

Ayrıca Anti-GAD65 antikorlarının özellikle Tip 1 diabetes mellitus gibi eşlik eden otoimmün hastalıklarda da pozitif saptanabilmesi, antikor sonuçlarının klinik bağlam içerisinde dikkatle değerlendirilmesini gerektirmektedir. Bu nedenle Anti-GAD65 ilişkili nörolojik hastalıkların tanısında yalnızca antikor pozitifliği değil; klinik bulgular, yardımcı tanı yöntemleri ve tedavi yanıtının birlikte değerlendirilmesi büyük önem taşımaktadır.

Bu gereksinimlerden hareketle, Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği çatısı altında ülkemizde takip edilen Anti-GAD65 antikor ilişkili nörolojik hastalıkların klinik özelliklerini, tanısal yaklaşımlarını, tedavi uygulamalarını ve uzun dönem sonuçlarını değerlendirmek amacıyla çok merkezli ulusal bir kohort oluşturmayı planlıyoruz.

Bu çalışmanın ülkemizde Anti-GAD65 ilişkili pediatrik nörolojik hastalıkların klinik spektrumunun ortaya konulmasına katkı sağlayacağına, gelecekte planlanacak prospektif çalışmalar için güçlü bir altyapı oluşturacağına ve uluslararası iş birliklerine zemin hazırlayacağına inanıyoruz.

Çalışmanın Amaçları

Birincil Amaç:
Türkiye'de çocukluk çağında Anti-GAD65 antikor ilişkili nörolojik hastalıkların klinik spektrumunu, laboratuvar özelliklerini, görüntüleme bulgularını, tedavi yaklaşımlarını ve uzun dönem sonuçlarını çok merkezli olarak değerlendirmektir.

İkincil Amaçlar:

- Türkiye Pediatrik Anti-GAD65 Kohortunun oluşturulması
- Hastaların demografik ve klinik özelliklerinin tanımlanması
- Klinik fenotiplerin ortaya konulması
- Tanısal yaklaşımların değerlendirilmesi
- Tedavi stratejileri ve tedavi yanıtlarının incelenmesi
- Relaps oranlarının belirlenmesi
- Uzun dönem prognozu etkileyen faktörlerin araştırılması
- Ulusal ortak veri tabanının oluşturulması
- Gelecekte planlanacak prospektif ve uluslararası çalışmalara altyapı oluşturulması

Çalışmaya Dahil Edilecek Hastalar

Serum ve/veya BOS'da Anti-GAD65 antikoru pozitif olan ve klinik olarak Anti-GAD65 ilişkili nörolojik hastalık düşünülen 0–18 yaş arası pediatrik hastalar.

Planlanan klinik tablolar:

- Otoimmün ensefalit
- Limbik ensefalit
- Epilepsi
- Dirençli epilepsi
- NORSE/FIRES
- Serebellar ataksi
- Stiff-person spektrum bozuklukları
- PERM
- Hareket bozuklukları
- Diğer Anti-GAD65 ilişkili nörolojik sendromlar

Toplanması Planlanan Veriler

- Demografik bilgiler
- Klinik bulgular
- Nörolojik bulgular
- Laboratuvar bulguları
- Görüntüleme ve nörofizyoloji
- Eşlik eden otoimmün hastalıklar
- Tedavi
- İzlem

Veri Toplama

Standart CRF kullanılacak, tüm veriler anonimleştirilmiş olarak toplanacaktır.

Etik

Koordinatör merkez etik kurul onayı alınacak, katılımcı merkezler gerekli yerel izin süreçlerini tamamlayacaktır.

Katılmak isteyen merkezlere ORF gönderilecektir.

İletişim

Sorumlu Araştırmacı: Uzm Dr Özlem ATEŞ YAMAN

Buca Seyfi Demirsoy EAH, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

ozlem.ates.1989@gmail.com

Telefon: 0554 479 13 89

Koordinatör: Prof. Dr. Pınar GENÇPINAR

İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

pinargencpinar@gmail.com

Telefon: 0505 887 92 58