

KLİNİK ve GENETİK TANI KRİTERLERİ İLE TCS TANISI ALMIŞ HASTALARIN FENOTİPİK VE GENOTİPİK ÖZELLİKLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Araştırmanın Tasarımı

Bu çalışmanın amacı; Tuberoskleroz kompleks (TSC) tanısı almış hastalarda , demografik, klinik, radyolojik ve laboratuvar özelliklerini değerlendirmek, genetik varyasyonlar ile klinik fenotip arasındaki ilişkileri incelemek ve bu hastalık grubundaki klinik spektrumu daha ayrıntılı olarak tanımlamaktır. Çalışma çok merkezli, gözlemsel, kesitsel ve retrospektif bir araştırma olarak planlanmıştır. Araştırmaya katılan merkezlerde takip edilen TSC tanılı hastaların klinik ve moleküler genetik verileri standart Excell veri toplama formu kullanılarak kaydedilecektir.

Araştırma Merkezleri

Çalışmaya katılmayı kabul eden üniversite hastaneleri, eğitim ve araştırma hastaneleri ile genetik tanı merkezleri araştırmaya dahil edilecektir. Her merkezde bir sorumlu araştırmacı veri doğruluğundan sorumlu olacaktır. Çalışma sonunda makale yazımı sırasında yazar isim sayısı merkezlerin çalışmaya verdiği hasta sayısına göre düzenlenecek olup, bu isim listesinde genetik tanı çalışmasını yapan her merkezden bir genetik uzmanına da yer verilecektir. Merkezler arasında standardizasyon sağlamak amacıyla fenotipik yük için gerekli parametreler excell dosyasında yer alacaktır

Veri toplama formu başvuru yapan ve etik kurul ve çalışmaya katılmak için gerekli belgeleri tamamlayan tüm merkezlere gönderilecektir.

Çalışmaya alınacak hasta grubunun ;

Dahil Edilme Kriterleri

- 2021 Uluslararası Tuberoskleroz Kompleks Konsensus Kriterlerine göre kesin TSK tanısı almış olmak
- 1-18 yaş grubu hastalar
- Moleküler genetik analiz sonucu bulunması (TSC1 ve/veya TSC2 gen analizi)
- Aynı aile içerisinde farklı bireyler varsa bu olguların da genetik ve klinik bulguları ile dahil edilmesi
- Klinik verilerine ulaşılabilir olması
- Araştırmaya katılan merkezlerde düzenli takip edilen ve klinik verilerine ulaşılabilen hastalar dahil edilecektir. Düzenli takip, son 24 ay içerisinde en az iki klinik değerlendirme kaydının bulunması veya merkezin TSC izlem protokolüne uygun olarak yıllık kontrollerinin gerçekleştirilmiş olması şeklinde tanımlanacaktır.
- Olgulara ait beyin MRG görüntülerinin gönderilmesi, yapılacak veri değerlendirilmesinin standardize edilmesi açısından planlanmıştır

Dışlanma Kriterleri

- Kesin TSC tanısını karşılamayan hastalar
- Moleküler genetik sonucu bulunmayan hastalar
- Klinik verileri eksik olan hastalar
- <1 yaş ya da >18 yaş aralığındaki hastalar
- Araştırmaya katılım onamı bulunmayan prospektif olgular
- Veri Toplama

İstatistiksel değerlendirme:

Veriler SPSS istatistik programı kullanılarak analiz edilecektir.

Sürekli değişkenler ortalama $\pm$ SS veya medyan (minimum-maksimum) olarak verilecektir.

Kategorik değişkenler sayı ve yüzde olarak sunulacaktır.

Normal dağılım Shapiro-Wilk testi ile değerlendirilecektir.

İki grup karşılaştırmalarında Student t testi veya Mann-Whitney U testi kullanılacaktır.

Kategorik değişkenler Ki-kare veya Fisher Exact testi ile karşılaştırılacaktır.

Çok değişkenli analiz için lojistik regresyon modeli oluşturulacaktır.

$p < 0,05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edilecektir.

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

Sorumlu Araştırmacı: Doç. Dr. Rabia Tütüncü TOKER

Yardımcı Araştırmacı: Yandal Araş . Görev. Dr. Merve Deniz Müftü

Koordinatör: Prof. Dr. F.Müjgan SÖNMEZ

Kurum (Hastane, Bölüm, Şehir):

Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, BURSA

İletişim E-posta Adresleri:

rabiator@uludag.edu.tr

mdbaskaya@uludag.edu.tr