

Üniversitemiz Araştırmacıları Yeni hastalıklar ve Sorumlu Genleri Tanımladılar

Üniversitemiz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Metabolizma ve Çocuk Nöroloji Bilim Dalı öğretim üyeleri Prof. Dr. Ali Dursun, Prof Dr. Dilek Yalnızođlu ve Prof. Dr. R. Köksal Özgöl ve araştırma ekibi tıp literatürüne giren yeni hastalıklar ve sorumlu genleri tanımladılar.

Altyapısı Devlet Planlama Teşkilatı projesi ile oluşturulan Hacettepe Üniversitesi Metabolizma Araştırma Laboratuvarında, TÜBİTAK, TÜBİTAK/İGBAM ve Hacettepe Üniversitesi BAB tarafından desteklenen projeler ile tanısı konulamayan nadir hastalıkların tanımlanması ve sorumlu genlerin bulunması konusunda uluslararası düzeyde çalışmalar yürütölmektedir.

Araştırmacılar yeni bir tip mukopolisakkaridoz hastalığını tanımladılar (MPS-Plus syndrome) (OMIM no: 617303). Yeni tanımlanan hastalıkta, hücre içi trafiğinde yer alan VPS33A genindeki defekt sonucunda hücre içinde sentezlenen proteinleri taşıyan korgonun lizozom ve geç endozomlara tutunması ve kargosunun boşaltılması bozulmaktadır. Araştırmacıların tanımladığı bu hastalık daha sonra Japon araştırmacıların Yakut Türkleri'nde aynı klinik bulguları ve aynı mutasyonu tanımlaması ile doğrulandı.

Hacettepe'li araştırmacılar hücre trafiğinde otofagozom/lizozom birleşmesinde rol alan SNX14 genindeki (OMIM no: 616054) mutasyona bađlı depo hastalığına benzer klinik bulgularla seyreden yeni bir hastalık ve sorumlu geni tanımladılar.

Araştırmacılar daha önce tıp literatürüne "Dursun syndrome" (OMIM no: 613034 ve 612541) olarak adlandırılan ve ders kitaplarına giren yeni bir hastalık ve sorumlu geni (G6PC3) tanımladılar.

Son yıllarda ileri teknoloji ve detaylı veri analizi gerektiren genetik çalışmaların ölkemizde de yapılabilmesi yeni genetik hastalığa sahip ailelerde hastalıktan sorumlu genetik bozuklukların ortaya çıkarılmasını sağlamıştır. Yeni genlerin tanımlanması yeni genetik hastalıkların patofizyolojisinin anlaşılmasının ve yeni tedavi seçeneklerinin belirlenmesinin önünü açmaktadır. Hacettepe

Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Çocuk Nöroloji Bilim Dalları nadir hastalıklar konusunda dünyanın en büyük ve en zengin hasta profiline sahip merkezlerden olup nadir hastalıklar konusundaki çalışmaları ile uluslararası düzeyde öncü rol oynamaktadır.