



## VE... genetik böbrek hastalığı da çözüldü

Hacettepe Üniversitesi (HÜ) öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan 'PTPRO' isimli yeni bir gen keşfetti

Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, böbrek yetmezliğine neden olan gen keşfetti. AB 6. Çerçeve ve TÜBİTAK tarafından desteklenen proje kapsamında keşfedilen gen, birinci derece akraba evliliği bulunan ailelerde tanımlandı. Çalışma kapsamında ailenin bir çocuğunda tespit edilen gen sayesinde, diğer çocuklar böbrek yetmezliği olmadan tedavi edilebildi. Genin bulunması, özellikle akraba evliliklerinin sık yaşandığı Türkiye'de böbrek yetmezliği potansiyeli taşıyan hastalığın erken dönemde teşhisi ve tedavi edilmesi için önem taşıyor. Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde yayımlandı.

### ÇOCUK TEDAVİ EDİLDİ

HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO genini ilk kez keşfettiklerini bildirdi.

Genin iki Türk ailede

tanımlandığını, her iki ailede de anne ve baba arasında birinci dereceden akraba evliliği bulunduğunu anlatan Özaltın, ailelerden birinde 14 yaşında hastalığı başlayan bir gencin 18 yaşında böbrek yetmezliği görüldüğünü, ailenin diğer bireyinde ise böbrek sorununa ilişkin herhangi bir yakınmanın bulunmadığını aktardı. Bu çocuğun ablasında böbrek yetmezliği bulunduğu için gen taramasına alındığını ve idrarda proteine bakıldığını anlatan Özaltın, bu yolla bu genin taşıyıcısı olduğu ve ileride böbrek yetmezliği sorunu ile karşı karşıya geleceği riskinin erken dönemde teşhis edilebildiğini belirtti.

Özaltın, çocukta genin varlığının tespit edilmesiyle çocukta yoğun bir tedaviye başlandığını ve sonuçta çocuğun böbrek yetmezliğine gidişatının engellendiğini bildirdi.

Eskiden tamamen tedavisiz olan genetik odaklı böbrek yetmezliklerinde bu genin tespitinin ekiplerini heyecanlandığını söyleyen Özaltın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken teşhis ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini söyledi. (A.A)