

## HACETTEPE

---

Tarih Aralığı: 01.07.2011 - 04.07.2011

Haber Sayısı: 20

Ç NDEK LER

No	Yayın Tarihi	Yayın Adı	Haber Ba lı ı	Sayfa No
1	04.07.2011	AKDEN Z GÜNCEL	TÜRK B L M N DEN "YEN GEN" KE F	7
2	04.07.2011	HABER VAKT M	TÜRK B L M N DEN 'BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN' KE F	2
3	03.07.2011	HABER EKSPRES	TÜRK B L M N DEN "BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN" KE F	6
4	02.07.2011	AYRINTILI HABER	TÜRK YE'DEN MUHTE EM ÇALI MA!	8
5	02.07.2011	BUGÜN	HEPAT T'E ÇARE BULDULAR	1
6	02.07.2011	CUMHUR YET	BÖBREK DÜ MANI PTPRO GEN	22
7	02.07.2011	HABERTÜRK	TÜRKLERDEN K BULU	1
8	02.07.2011	HÜRR YET	HACETTEPE'N N BA ARISI BÖBRE HASTA EDEN B R GEN BULDULAR	6
9	02.07.2011	HÜRSER ANTALYA	TÜRK B L M N DEN 'YEN GEN' KE F	6
10	02.07.2011	LKE	BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN BULUNDU	12
11	02.07.2011	KIRMIZI BEYAZ	TÜRK B L M N DEN "YEN GEN" KE F	6
12	02.07.2011	MARMARA BÖLGE	TÜRK B L M N DEN "BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN" KE F!	11
13	02.07.2011	M LL GAZETE	ÇOCUKLARDA BÖBREK YETMEZL NE NEDEN OLAN YEN B R GEN BULUNDU	14
14	02.07.2011	ORTADO U	TÜRK B L M N DEN "BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN" KE F	10
15	02.07.2011	RAD KAL	HEPAT T C TAR H OLACAK	6
16	02.07.2011	SABAH	TÜRK ARA TIRMACILAR BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN BULDU	23
17	02.07.2011	STAR	AKRABA EVL L BÖBREKLER B T R YOR	22
18	02.07.2011	TÜRK YE	ÇOCUKLARDA BÖBREK YETMEZL YEN BULUNAN GENLE ÖNLENECEK	2
19	02.07.2011	YEN GÜN	TÜRK B L M N DEN BÖBREK YETMEZL YAPAN GEN BULUNDU!	6
20	02.07.2011	YEN AFAK	VE... GENET K BÖBREK HASTALI I DA ÇÖZÜLDÜ	24



# TÜRK BİLİMİNDEN "YENİ GEN" KEŞFİ

**D**oç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfetti.

Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor. Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics

Dergisinde yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik

Laboratuvarı Sorumlusu

Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettiklerini bildirdi.

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

Doç. Dr. Özaltın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.



# Türk biliminden 'Böbrek yetmezliği yapan gen' keşfi

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, AB 6. Çerçeve ve TÜBİTAK tarafından desteklenen proje kapsamında keşfedilen gen, birinci derece akraba evliliği bulunan ailelerde tanımlandı.



(A.A) 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

AA muhabetine bilgi veren HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettiklerini bildirdi.

Genin iki Türk ailede tanımlandığını, her iki ailede de anne ve baba arasında birincil 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.

Eskeniden tamamen tedavisiz olan genetik odaklı böbrek yetmezliklerinde bu genin tespitinin ekiplerini

çok heyecanlandırıldığını dile getiren Özaltın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini, hatta bazı hastalarda tamamen önlenileceği yönünde aldıkları sonuçların umut verici olduğunu söyledi.

## NEFROTİK SENDROM NEDİR?

Doç. Dr. Özaltın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.

Özellikle Türkiye'de böbrek yetmezliğine neden olan nefrotik sendromun akraba evlilikleri nedeniyle sık görüldüğünü, hastalığın ileri aşamalarında diyaliz ve organ yetmezliğinin başladığına işaret eden Özaltın, hastaların bir bölümünün ise bu yönde bir şansı bile bulunmadığını, çok küçük yaşlarda böbrek yetmezliği nedeniyle kaybedildiğini belirtti. Özaltın, çalışmada saptanan PTPRO geninin bozukluğunun böbrekten çok önem taşıyan "podosit" in sağlıklı fonksiyon görmesini engellediğini ispatladığını bildirdi.

## "7 GEN DAHA ÖNCE KEŞFEDİLMİŞTİ"

Çalışmalarından önce steroide dirençli nefrotik sendroma yol açan 7 genin daha bulunduğunu dile getiren Özaltın, bütün bu genler ile hastaların ancak yüzde 20'lik bir bölümünün açıklanabildiğini ve geri kalan kısmında alta yatan genetik nedenin bilinemediğini söyledi.

Ekiplerinin çekinik özellik gösteren aileler üzerinde çalışarak şu ana kadar hastalıktan sorumlu olduğu bilinmeyen PTPRO geninde mutasyonlar tanımladığını kaydeden Özaltın, şöyle konuştu:

"Diğer resesif genlerin aksine

PTPRO mutasyonlarına sahip bireylerin tedaviden fayda görebileceği de bu çalışma ile ispatlandı. Bu durum, genetik tanının tedavideki önemini vurguluyor. Şu ana kadar tedaviye dirençli nefrotik sendromda podosit fonksiyonunu bozan genlerde mutasyon saptandığında tedavi sonlandırılmakta, hastaların yan etkileri yüksek ve pahalı ilaçları gereksiz yere kullanmaları önerilmemekte, diyaliz ve böbrek nakil planlamaları yapılmaktaydı.

PTPRO mutasyonu saptanan hastalarda ise daha yoğun tedavinin faydalı olacağını göstermesi her genetik mutasyonun tek bir kalıp halinde ele alınamayacağını gösteren en önemli kanıt olarak gösteriliyor. Bu nedenle genetik bozukluğa göre tedavi algoritmalarının oluşturulması, tedavilerin kişiselleştirilmesi ve akılcı tedavi politikalarının geliştirilmesi son derece önem taşıyor."

## AKRABA EVLİLİKLERİ HASTALIK RİSKİNİ ARTTIRIYOR

Türkiye'nin ciddi bir sorunu olan akraba evliliklerinin "nadir hastalıkların" ortaya çıkma olasılığını arttırdığını vurgulayan Özaltın, şimdiki dek tanımlanmış nefrotik sendroma neden olan resesif genlerin akraba evliliği olan ailelerde tanımlandığını ve bunların hemen tamamında bir ya da daha fazla Türk ailenin bulunduğunu dile getirdi.

Türkiye'de akraba evlilikleri oranının yüksek olmasının ciddi bir sağlık problemi oluşturduğunun altını çizen Özaltın, şunları kaydetti:

"Bu sorun hükümetlerin sağlık politikalarının da önceliği olmalıdır. Genetik araştırmalar, sadece hastalıkların altında yatan genetik nedenleri aydınlatmakla kalmıyor hastalıkların tedavilerinde de giderek artan bir öneme sahip oluyor.



# Türk biliminden “böbrek yetmezliği yapan gen” keşfi



**HÜ öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan “PTPRO” isimli yeni bir gen keşfetti**

■ **Haber Merkezi**  
Hacettepe Üniversitesi (HÜ) Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışmalar ABD’deki American Journal of Human Genetics Dergisinde yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özaltın,

genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) 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 edilebileceğini 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 çok heyecanlandığını dile getiren Özaltın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile son dönem böbrek yetmez-

liğine gidişin yavaşlatılabileceğini, hatta bazı hastalarda tamamen önlenilebileceği yönünde aldıkları sonuçların umut verici olduğunu söyledi.

## **Nefrotik sendrom nedir?**

Doç. Dr. Özaltın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.

Özellikle Türkiye’de böbrek yetmezliğine neden olan nefrotik sendromun akraba evlilikleri nedeniyle sık görüldüğünü, hastalığın ileri aşamalarında diyaliz ve organ yetmezliğinin başladığına işaret eden Özaltın, hastaların bir bölümünün ise bu yönde bir şans bile bulunmadığını, çok küçük yaşlarda böbrek yetmezliği nedeniyle kaybedildiğini belirtti.

Özaltın, çalışmada saptanan PTPRO geninin bozukluğunun böbrekten çok önem taşıyan “podosit”in sağlıklı fonksiyon görmesini engellediğini ispatladığını bildirdi. Çalışmalarından önce steroidle dirençli nefrotik sendroma yol açan 7 genin daha bulunduğunu dile getiren Özaltın, bütün bu genler ile hastaların ancak yüzde 20’lik bir bölümünün açıklanabildiğini ve geri kalan kısmında altta yatan genetik nedenin bilinemediğini söyledi.

# TÜRKİYE'DEN MUHTEŞEM ÇALIŞMA!

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

Çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfedildi...

Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu. AA muhabirine bilgi veren HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) 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 edilebileceğini 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 çok heyecanlandırdığını dile getiren Özaltın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini, hatta bazı hastalarda tamamen önlenilebileceği yönünde aldıkları sonuçların umut verici olduğunu söyledi.

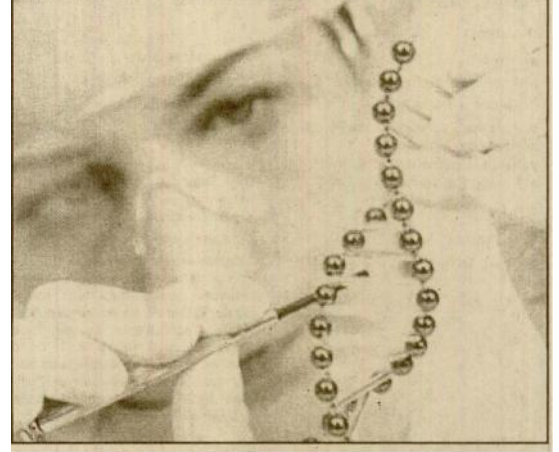
Doç. Dr. Özaltın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti. Özellikle Türkiye'de böbrek yetmezliğine neden

olan nefrotik sendromun akraba evlilikleri nedeniyle sık görüldüğünü, hastalığın ileri aşamalarında diyaliz ve organ yetmezliğinin başladığına işaret eden Özaltın, hastaların bir bölümünün ise bu yönde bir şansı bile bulunmadığını, çok küçük yaşlarda böbrek yetmezliği nedeniyle kaybedildiğini belirtti.

Özaltın, çalışmada saptanan PTPRO geninin bozukluğunun böbrekten çok önem taşıyan "podosit" in sağlıklı fonksiyon görmesini engellediğini ispatladığını bildirdi.

Çalışmalarından önce steroid dirençli nefrotik sendroma yol açan 7 genin daha bulunduğunu dile getiren Özaltın, bütün bu genler ile hastaların ancak yüzde 20'lik bir bölümünün açıklanabildiğini ve geri kalan kısmında altta yatan genetik nedenin bilinmediğini söyledi. Ekiplerinin çekinik özellik gösteren aileler üzerinde çalışarak şu ana kadar hastalıktan sorumlu olduğu bilinmeyen PTPRO geninde mutasyonlar tanımlandığını kaydeden Özaltın, şöyle konuştu:

"Diğer resesif genlerin aksine PTPRO mutasyonlarına sahip bireylerin tedaviden fayda görebileceği de bu çalışma ile ispatlandı. Bu durum, genetik tanının tedavi-deki önemini vurguluyor. Şu ana kadar tedaviye dirençli nefrotik sendromda podosit fonksiyonunu bozan genlerde mutasyon saptandığında tedavi sonlandırılmakta, has-



taların yan etkileri yüksek ve pahalı ilaçları gereksiz yere kullanmaları önerilmemekte, diyaliz ve böbrek nakil planlamaları yapılmaktaydı. PTPRO mutasyonu saptanan hastalarda ise daha yoğun tedavinin faydalı olacağını görülmesi her genetik mutasyonun tek bir kalıp halinde ele alınamayacağını gösteren en önemli kanıt olarak gösteriliyor.

Bu nedenle genetik bozukluğa göre tedavi algoritmalarının oluşturulması, tedavilerin kişiselleştirilmesi ve akılcı tedavi politikalarının geliştirilmesi son derece önem taşıyor. "Türkiye'nin ciddi bir sorunu olan akraba evliliklerinin "nadir hastalıkların" ortaya çıkma olasılığını arttırdığını vurgulayan Özaltın, şimdiye dek tanımlanmış nefrotik sendroma neden olan resesif genlerin ak-

raba evliliği olan ailelerde tanımlandığını ve bunların hemen tamamında bir ya da daha fazla Türk ailenin bulunduğunu dile getirdi.

Türkiye'de akraba evlilikleri oranının yüksek olmasının ciddi bir sağlık problemi oluşturduğunun altını çizen Özaltın, şunları kaydetti:

"Bu sorun hükümetlerin sağlık politikalarının da önceliği olmalıdır. Genetik araştırmalar, sadece hastalıkların altında yatan genetik nedenleri aydınlatmakla kalmıyor hastalıkların tedavilerinde de giderek artan bir öneme sahip oluyor. Bu nedenle genetik hastalıkların sık görüldüğü ülkemizde genetik tanı ve buradan elde edilen verilere göre planlanacak tedaviler ülke kaynaklarını daha etkin kullanan bir toplum olmamızın ön koşulu gibi durmakta." AA



# HEPATİT'E ÇARE BULDULAR

■ ABD'de araştırma yapan Türk bilim adamları büyük bir başarıya imza attı. Hepatit-C ve AIDS'in tedavisinde çığır açacak iki müthiş ilaç geliştirdi.

■ Dirençli hastalarda bile tam tedavi sağlayan Hepatit-C ilacının karaciğer nakline de ihtiyaç bırakmayacağı belirtildi. Yeni ilacı Amerikan İlaç ve Gıda Kurumu (FDA) da onayladı. 4'te



Dr. Dalya Güriş,  
kas kanserine karşı da

**AIDS hastalarının  
ömrü uzayacak**

AIDS hastaları için geliştirilen ikinci ilaç ise hastalığı ölüm cezası olmaktan çıkardı. Kronik hale gelen hastalıkla yaşam süresi 20-25 yıl uzayacak.

# Hepatit C'ye TÜRK ÇARESİ

ABD'de çalışan iki Türk bilim insanından Hepatit-C ve AIDS konusunda müjdeli haber geldi. Yeni bir Hepatit-C ilacı hastalığa karşı tam bir tedavi sağlarken, HIV ilacı ise yaşam süresini uzatıyor



Dr. Ercem  
Atillasoy

Dr. Dalya  
Güriş

**A**BD'nin Pensilvanya eyaletindeki Merck Araştırma Laboratuvarı'nda görevli Dr. Ercem Atillasoy ve Dr. Dalya Güriş, tıp dünyasında çok önemli gelişmelere yol açacak iki yeni ilacın geliştirilmesinde büyük pay sahibi iki Türk. Merck Araştırma Laboratuvarı'nda Global Ruhsatlandırma İşlerinden Sorumlu Yetkili Müdür olarak görev yapan Dr. Ercem Atillasoy, ABD'de FDA'dan ruhsat alan, kronik Hepatit C'ye karşı geliştirilen ilaçla ilgili bilgiler verdi.

## TEDAVİDE DÖNÜM NOKTASI

Şimdiye kadarki Hepatit-C ilaçlarının enjekte

edilen nitelikte olduğunu, bu ilacın ise ağızdan alındığını belirten Atillasoy, şu bilgileri aktardı: "Tedavide bugüne kadar daha çok antiviral ilaçlar veriliyordu. Bu ilaç ise doğrudan bu hastalığı ortadan kaldırmaya yönelik. tam bir tedaviden söz etmek mümkün. Yeni ilaç, kronik Hepatit-C'ye yönelik bugüne kadar kullanılan tedavilere eklenerek başarıyı 2-3 kat artırıyor."

Hastalara yaşam şansı tanıyan bu ilaçla karaciğer nakline ihtiyacın da ortadan kalkacağını bildiren Atillasoy, "İlaç, daha önce hiç tedavi görmeyen ya da tedavisi başarısız olan, siroz gibi karaciğer hastalığı gelişen yetişkin hastalarda son derece etkili. Bu Hepatit-C tedavisinde bir dönüm noktası" diye konuştu.

## AIDS'li hastaların ömür uzayacak

Dr. Ercem Atillasoy, laboratuvarında, AIDS'e neden olan HIV'e karşı geliştirilen ilaçla hastalığın artık ölümcül olmaktan çıkarılıp kronik hale getirildiğini söyledi. Tam bir tedavi sağlamayan bu ilacın ömür boyu kullanılmasının zorunlu olduğunu ifade eden Atillasoy, "Hastaların yaşam süresini 20-25 yıl uzatan bir tedavi söz konusu" dedi.

# Böbrek yetmezliği tarihe karışabilir

**Hacettepe** Üniversitesi Öğretim Üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfetti. Araştırma ekibi, proje ile insanlarda böbrek gelişiminde kritik rol oynadığını belirledikleri gendeki anormalliklerin akraba evlilikleri sonucunda ortaya çıkan ve böbrek yetmezliği ile seyreden çocukluk çağı nefrotik sendromuna neden olduğunu gösterdiler. Çalışma bu ay American Journal of Human Genetics

dergisinde yayımlandı.

Doç. Dr. Fatih Özaltın, annesi ve babası birinci derece akraba olan çocuklardan birinin ablasında böbrek yetmezliği bulunduğu için gen taramasına alındığını söyledi. Fatih Özaltın, bu yolla çocuğun bu genin taşıyıcısı olduğu ve ileride böbrek yetmezliği sorunu ile karşı karşıya geleceği riskinin erken dönemde teşhis edilebileceğini belirtti.



## Nefrotik sendrom nedir?

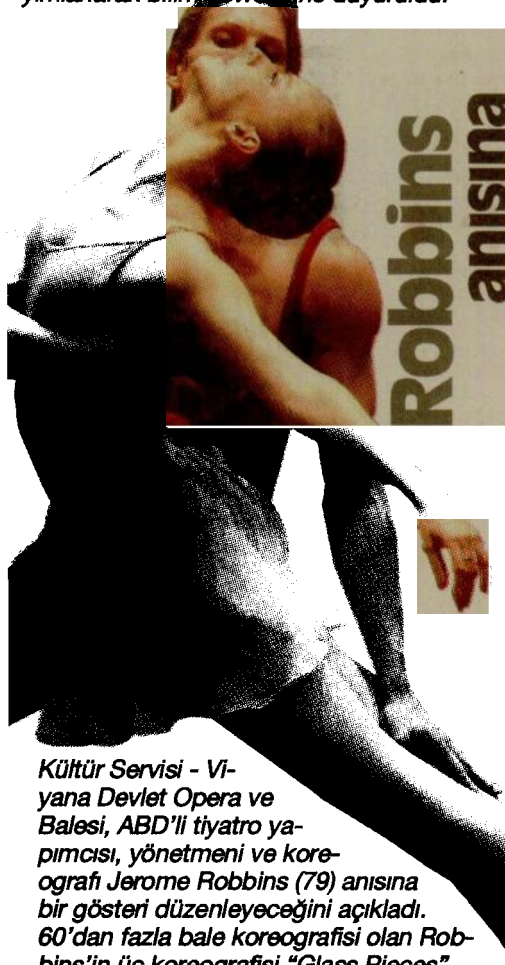
Çocuklarda sık görülen, idrarla protein kaybı, vücutta şişlik ve kanda kolesterol yüksekliği ile karakterli bir hastalıktır. Nefrotik sendromlu hastaların büyük bir kısmı tedaviye iyi yanıt verirken, yüzde 10'luk bir kısmı tedaviye direnç göstererek, diyaliz ya da böbrek nakli gerektiren kronik böbrek yetmezliğine ilerleyebiliyor.

Doç. Dr. Fatih Özeltin



## Böbrek düşmanı PTPRO geni

**ANKARA (AA) - Hacettepe Üniversitesi öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, çocuklarda böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfetti. Gen, birinci derece akraba evliliği bulunan ailelerde tanımlandı. Çalışma kapsamında ailenin bir çocuğunda tespit edilen gen sayesinde, diğer çocuklar böbrek yetmezliği olmadan tedavi edilebildi. Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisi'nde yayımlanarak bilim dünyasına duyuruldu.**



**Kültür Servisi - Viyana Devlet Opera ve Balesi, ABD'li tiyatro yapımcısı, yönetmeni ve koreografi Jerome Robbins (79) anısına bir gösteri düzenleyeceğini açıkladı. 60'dan fazla bale koreografisi olan Robbins'in üç koreografisi "Glass Pieces", "In the Night" ve "The Concert", bu gösteri kapsamında Viyana Balesi sanatçıları tarafından sahnelenecek. (AFP)**



## Türklerden iki buluş

■ Hacettepe'de böbrek yetmezliğine neden olan gen bulundu. ABD'de 2 Türk, AIDS ve Hepatit C aşısı geliştirdi. 8'de

# Türk bilim ekibi, böbrek yetmezliği genini buldu



(Soldan sağa) Zeynep Saraç, Dilek Ertoy Baydar, Figen Kaymaz, Nurten Akarsu, Fatih Özaltın, Engin Yılmaz, Tülin İbşirlioğlu, Ekim Taşkıran, Aysin Bakkaloğlu, Yücel Başsoy.

HACETTEPE Üniversitesi (HÜ) Öğretim Üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfetti.

Böbrek gelişiminde kritik rol oynadığı belirlenen "PTPRO" genindeki anormalliklerin akraba evlilikleri sonucunda ortaya çıkan ve çocuklarda böbrek yetmezliğine yol açan nefrotik sendromuna neden

olduğu saptandı.

Doç. Dr. Özaltın, eskiden tamamen tedavisiz olan genetik odaklı böbrek yetmezliklerinde bu genin tespitinin ekiplerini çok heyecanlandırdığını ifade ederek bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini, hatta bazı hastalarda tamamen önlenebileceği yönünde aldıkları sonuçların umut

verici olduğunu söyledi.

Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, Avrupa Birliği 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. ■ ANKARA

# Türk bilim adamlarından AIDS ve Hepatit-C'ye büyük darbe



**ÇALIŞMALARINI** ABD'de yürüten Türk bilim insanlarından kronik Hepatit-C ve AIDS'e karşı iki yeni ilaç geliştirildiği müjdesi geldi. ABD'nin Pensilvanya Eyaleti'ndeki Merck Araştırma Laboratuvarı'nda görevli Dr. Ercem Atillasoy ve Dr. Dalya Güriş, kronik Hepatit-C'ye yönelik ilacın dirençli hastalarda bile tam tedavi sağladığını, HIV ilacının ise AIDS'i kronik bir hastalığa dönüştürerek hastaların yaşam süresini 20-25 yıl artırdığını bildirdiler.

## SON DERECE ETKİLİ

Merck Araştırma Laboratuvarı'nda Global Ruhsatlandırma İşlerinden Sorumlu Yetkili Müdür ve Aşılardan Sorumlu Tedavi Alanı Lideri olarak görev yapan Dr. Ercem Atillasoy, ABD'de FDA'dan ruhsat alan, Avrupa'da ise yakında ruhsatlandırılması beklenen kronik Hepatit C'ye karşı geliştirilen

ilaçla ilgili bilgiler verdi.

"Proteaz inhibitörü" denilen ilacın, çok yönlü görev yapan protein yapının parçalanmasını engel olarak, virüs parçacıklarının gelişmesini engelleyen bir özelliğe sahip olduğunu ifade eden Atillasoy, tedavide, virüsün çoğalmasını engelleyen enzimin yok edilmesinin hedeflendiğini bildirdi.

Atillasoy, "İlaç, daha önce hiç tedavi görmeyen ya da tedavisi başarısız olan, siroz gibi karaciğer hastalığı gelişen yetişkin hastalarda son derece etkili" diye konuştu.

Dr. Ercem Atillasoy, laboratuvarında, AIDS'e neden olan HIV'e karşı geliştirilen ilaçla da hastalığın artık ölümcül olmaktan çıkarılıp kronik hale getirildiğini söyledi.

■ PENSİLVANYA (AA)



## HACETTEPE'NİN BAŞARISI

# Böbreği hasta eden bir gen buldular

HACETTEPE Üniversitesi (HÜ) öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özalp ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) isimli yeni bir gen keşfetti. Keşfedilen gen, birinci derece akraba evliliği (anne veya babalarından biri kardeş olan çiftler) bulunan ailelerde tanımlandı. Çalışma kapsamında ailenin bir çocuğunda tespit edilen gen sayesinde, diğer çocuklar böbrek yetmezliği olmadan tedavi edilebildi. Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisi'nde önceki gün yayınlandı. ■ A.A



# Türk biliminden 'yeni gen' keşfi

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, AB 6. Çerçeve ve TÜ-BİTAK 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

HÜ Çocuk Nefroloji ve

Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrogenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettiklerini bildirdi.

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

Doç. Dr. Özaltın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.



# Böbrek yetmezliği yapan gen bulundu!

Ankara- Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrogenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özalın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettilerini bildirdi.

Genin iki Türk ailede tanımlandığını, her iki ailede de anne ve baba arasında birinci dereceden akraba evliliği bulunduğunu anlatan Özalın, 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 bulunduğunu için gen taramasına alındığını ve idrarda proteine bakıldığını anlatan Özalın, bu yolla bu genin taşıyıcısı olduğu ve ileride böbrek yetmezliği sorunu ile karşı karşıya geleceği riskinin erken dönemde teşhis edilebileceğini belirtti.

**Özalın, 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 çok heyecanlandırdığını dile getiren Özalın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini, hatta

bazı hastalarda tamamen önenebileceği yönünde aldıkları sonuçların umut verici olduğunu söyledi.

## Nefrotik sendrom nedir?

Doç. Dr. Özalın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.



Özellikle Türkiye'de böbrek yetmezliğine neden olan nefrotik sendromun akraba evlilikleri nedeniyle sık görüldüğünü, hastalığın ileri aşamalarında diyaliz ve organ yetmezliğinin başladığına işaret eden Özalın, hastaların bir bölümünün ise bu yönde bir şansı bile bulunmadığını, çok küçük yaşlarda böbrek yetmezliği nedeniyle kaybedildiğini belirtti.

Özalın, çalışmada saptanan PTPRO geninin bozulmasının böbrekten çok önem taşıyan "podosit" in sağlıklı fonksiyon görmesini engellediğini ispatladığını bildirdi.

## "7 gen daha önce keşfedilmişti"

Çalışmalarından önce steroidle dirençli nefrotik sendroma yol açan 7 genin daha bulunduğunu dile getiren Özalın, bütün bu genler ile hastaların ancak yüzde 20'lik bir bölümünün açıklanabildiğini ve geri kalan kıs-

mında altta yatan genetik nedenin bilinemediğini söyledi.

Ekiplerinin çekinik özellik gösteren aileler üzerinde çalışarak şu ana kadar hastalıktan sorumlu olduğu bilinmeyen PTPRO geninde mutasyonlar tanımlandığını kaydeden Özalın, şöyle konuştu:

"Diğer resesif genlerin aksine PTPRO mutasyonlarına sahip bireylerin tedaviden fayda görebileceği de bu çalışma ile ispatlandı. Bu durum, genetik tanının tedaviye önemini vurguluyor. Şu ana kadar tedaviye dirençli nefrotik sendromda podosit fonksiyonunu bozan genlerde mutasyon saptandığında tedavi sonlandırılmakta, hastaların yan etkileri yüksek ve pahalı ilaçları gereksiz yere kullanmaları önerilmemekte, diyaliz ve böbrek nakil planlamaları yapılmaktadır.

PTPRO mutasyonu saptanan hastalarda ise daha yoğun tedavinin faydalı olacağını görülmesi her genetik mutasyonun tek bir kalıp halinde ele alınmayacağını gösteren en önemli kanıt olarak gösteriliyor. Bu nedenle genetik bozukluğa göre tedavi algoritmalarının oluşturulması, tedavilerin kişiselleştirilmesi ve akılcı tedavi politikalarının geliştirilmesi son derece önem taşıyor."

## Akraba evlilikleri hastalık riskini artırıyor

Türkiye'nin ciddi bir sorunu olan akraba evliliklerinin "nadir hastalıkların" ortaya çıkma olasılığını artırdığını vurgulayan Özalın, şimdiye dek tanımlanmış nefrotik sendroma neden olan resesif genlerin akraba evliliği olan ailelerde tanımlandığını ve bunların hemen tamamında bir ya da daha fazla Türk ailenin bulunduğunu dile getirdi.

Türkiye'de akraba evlilikleri oranının yüksek olmasının ciddi bir sağlık problemi oluşturduğunu altını çizen Özalın, şunları kaydetti:

"Bu sorun hükümetlerin sağlık politikalarının da önceliği olmalıdır. Genetik araştırmalar, sadece hastalıkların altında yatan genetik nedenleri aydınlatmakla kalmıyor hastalıkların tedavilerinde de giderek artan bir öneme sahip oluyor.

Bu nedenle genetik hastalıkların sık görüldüğü ülkemizde genetik tanı ve buradan elde edilen verilere göre planlanacak tedaviler ülke kaynaklarını daha etkin kullanan bir toplum olmamızın ön koşulu gibi durmakta."



## Türk Biliminden "Yeni Gen" Keşfi

**ANKARA (A.A)** - Hacettepe Üniversitesi (HÜ) öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Öztalın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfetti.

Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibariyle yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Öztalın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettiklerini bildirdi.

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

Doç. Dr. Öztalın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.



**Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi AB 6 Çerçeve ve TÜBİTAK tarafından desteklenen proje kapsamında keşfedilen gen birinci derece akraba evliliği bulunan ailelerde tanımlandı. Çerçeve kapsamında ailenin bir çocuğunda tespit edilen gen sayısında diğer çocuklar böbrek yetmezliği olmadan tedavi edilebildi. Genin bulunması, özellikle akraba evliliklerinin sık yaşandığı Türkiye'de böbrek yetmezliği potansiyeli taşıyan hastalığın erken dönemde tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor. Çalışmalar ABC dergi American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu. HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özalpın genetik mutasyonların çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type 9) geninin ilk kez keşfedildiğini bildirdi. Genin iki Türk ailede tanımlandığını, her iki ailede de anne ve baba arasında birinci dereceden akraba evliliği bulunduğu anlatan Özalpın ailelerden birinde 14 yaşında hastalığı başlayan bir genin 18 yaşında böbrek yetmezliği görüldüğünü, ailenin diğer bireyinde ise böbrek sorununa ilişkin herhangi bir yakınmanın bulunmadığını aktardı. Bu çocuğun ailesinde böbrek yetmezliği bulunduğu için gen taramasına alındığını ve istatarda proteini bakiğini anlatan Özalpın bu yolla bu genin taşıyıcısı olduğu ve ailede böbrek yetmezliği sorunu ile karşı karşıya geleceği riskinin erken dönemde tespit edilebildiğini belirtti. Özalpın, çocukta genin varlığını tespit edilmesiyle**

## Türk biliminden "böbrek yetmezliği yapan gen" keşfi!

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

çocukta yoğun bir tedaviye başlandığını ve sonuçta çocuğun böbrek yetmezliğine gidişatının engellendiğini bildirdi. Eskiden tamamen tedavimsiz olan genetik odaklı böbrek yetmezliklerinde bu genin tespiti ekipleri çok heyecanlandırdığını ifade getiren Özalpın, bu genle mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişatı yavaşlatılabileceğini hatta bazı hastalarda tamamen önenebileceği yönünde aldıkları sonuçların umut verici olduğunu söyledi.

### NEFROTİK SENDROM NEDİR?

Doç. Dr. Özalpın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikinci kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kandaki lipidleri artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti. Özellikle Türkiye'de böbrek yetmezliğine neden olan nefrotik sendromun akraba evlilikleri nedeniyle sık görüldüğünü hastalığın ilen aşamalarında diyaliz ve organ yetmezliğinin başladığına işaret eden Özalpın, hastaların bir bölümünün ise bu yönde bir şansla bile bulunmadığını, çok küçük yaşlarda

böbrek yetmezliği nedeniyle kaybedildiğini belirtti. Özalpın, çalışmada saptanan PTPRO geninin bozukluğunun böbrekten çok önem taşıyan "podosit"in sağlıklı fonksiyon görmesini engellediğini ispatladığını bildirdi.

### 7. GEN BANA ÖNCE KEŞFEDİLMİŞTİ!

Çalışmalarında önce steroid dirençli nefrotik sendroma yol açan 7 genin daha bulunduğunu ifade getiren Özalpın, bütün bu genler de hastaların ancak yüzde 20'lik bir bölümünün açıklanabildiğini ve gen kalan kısmında altta yatan genetik nedenin bilmediğini söyledi. Ekiplerinin pek çok özellik gösteren aileler üzerinde çalışarak şu ana kadar hastalaktan sorumlu olduğu bilinmeyen PTPRO geninde mutasyonları tanımladığını kaydeden Özalpın, şöyle konuştu: "Diğer resesif genlerin aksine PTPRO mutasyonlarına sahip bireylerin tedaviden fayda görebileceği de bu çalışma ile ispatlandı. Bu durum, genetik tanının tedavideki önemini vurguluyor. Şu ana kadar tedaviye dirençli nefrotik sendromda podosit fonksiyonunu bozan genlerde mutasyon saptandığında tedavi

sonlandırılmakta, hastaların yan etkiler yüksek ve pahalı ilaçları gereksiz yere kullanmadan önerilmemekte, diyaliz ve böbrek nakil planlamaları yapılmaktaydı. PTPRO mutasyonu saptanan hastalarda ise daha yoğun tedavinin faydalı olacağını görmek her genetik mutasyonun tek bir kişi halinde ele alınamayacağını gösteren en önemli kanıt olarak gösteriliyor. Bu nedenle genetik bozukluğa göre tedavi algoritmalarının oluşturulması, tedavilerin kişiselleştirilmesi ve akıllı tedavi protokollerinin geliştirilmesi son derece önem taşıyor."

### AKRABA EVLİLİKLERİ HASTALIK RİSKİNİ ARTIRIYOR

Türkiye'nin ciddi bir sorunu olan akraba evliliklerinin "nadir hastalıkların" ortaya çıkma olasılığını artırdığını vurgulayan Özalpın, şimdiye dek tanımlanmış nefrotik sendroma neden olan resesif genlerin akraba evliliği olan ailelerde tanımlandığını ve bunların hemen tamamında bir ya da daha fazla Türk ailenin bulunduğu ifade getirdi. Türkiye'de akraba evliliklerin oranının yüksek olmasının ciddi bir sağlık problemi oluşturduğunu ifade eden Özalpın, şunları kaydetti: "Bu sorun hükümetlerin sağlık politikalarının da önceliği olmalıdır. Genetik araştırmalar sadece hastalıkların albede yatan genetik nedenleri aydınlatmakla kalmıyor, hastalıkların tedavilerinde de giderek artan bir öneme sahip oluyor. Bu nedenle genetik hastalıkların sık görüldüğü ülkemizde genetik tanı ve buradan elde edilen verilere göre planlanacak tedaviler için kaynaklarını daha etkin kullanan bir toplum olmamızın ön koşulu gibi durmakta."

Kaynak: www.milyet.com.tr



# Çocuklarda böbrek yetmezliğine neden olan yeni bir gen bulundu

**HACETTEPE** Üniversitesi araştırmacıları, çocuklarda böbrek yetmezliğine neden olan yeni bir gen buldu.

Hacettepe Üniversitesi'nden yapılan yazılı açıklamaya göre, Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi kapsamlı bir çalışma ile insanlarda böbrek gelişiminde kritik rol oynadığını belirledikleri PTPRO genindeki anormalliklerin akraba evlilikleri sonucunda ortaya çıkan ve böbrek yetmezliği ile seyreden çocukluk çağı nefrotik sendromuna neden olduğunu gösterdiler. Pediatrik Nefroloji Laboratuvarı'nda tamamlanan çalışma bu ay American Journal of Human Genetics (AJHG) dergisinde yayınlandı.

Nefrotik sendrom, çocuklarda

sık görülen, idrarla protein kaybı, vücutta şişlik ve kanda kolesterol yüksekliği ile karakterli bir hastalık. Nefrotik sendromlu hastaların büyük bir kısmı tedaviye iyi yanıt verirken, yüzde 10'luk bir kısmı tedaviye direnç göstererek, diyaliz ya da böbrek nakli gerektiren kronik böbrek yetmezliğine ilerleyebiliyor.

Tedaviye direnç gösteren hastaların çoğunda altta yatan bir genetik bozukluk olduğu bilinmekle birlikte bu genlerin çoğu şu ana kadar saptanamamış durumda. Bulunabilen genler hastaların ancak yüzde 15'lik bir bölümünü açıklıyor. Erken tanı ve tedavi ile böbrek yetmezliğine gidış yavaşlatılıp önlenebilirken; bu durum hastaların tanı, takip ve teda-



visinde güçlülere neden oluyor.

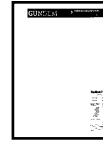
Hacettepe Üniversitesi araştırmacılarının bu çalışması özellikle akraba evlilikleri sonucunda ortaya çıkan nefrotik sendromlu hastalara erken tanı açısından umut verici olarak nitelendiriliyor.



# Türk biliminden "böbrek yetmezliği yapan gen" keşfi

**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, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor. Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu. AA muhabirine bilgi veren HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrogenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları ço-

cuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfetdiklerini 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.



Türk bilim insanlarının başarısı

# Hepatit C tarih olacak

ABD'deki Merck Laboratuvarları'nda çalışan Dr. Atillasoy, Hepatit C'de kesin tedavi sağlayan bir ilaç geliştirdiklerini açıkladı.



Merck Laboratuvarları yöneticilerinden Jeffrey Hermes, Dr. Erceem Atillasoy ve Dr. Dalya Güriş (soldan sağa) yeni ilaçları Radikal'e tanıttı.

**AIDS**  
hastalarının  
ömrünü 20-25  
yıl uzatacaklar

Dr. Atillasoy ve ekibinin geliştirdiği bir başka ilaç da, AIDS hastalarının ömrünü 20-25 daha uzatacak. ABD ve Avrupa'da onay alan ilaç, virüsün sağlıklı hücre DNA'sına girmesini engelliyor. Böylece klasik tedaviyle yanıt alınmayan hastalar için, olumlu sonuçlara ulaşıyor. Dr.

Atillasoy, "Hastaların yaşamını 10-25 yıl uzatan bir tedavi sözü. İlaç tam bir tedavi sağlıyor fakat hasta AIDS ile uzun yıllar kronik bir hastalık gibi yaşayabilecek" dedi.

18 yıldır bilimsel çalışmalarını Amerika'da sürdüren Merck Araştırma Laboratuvarı Aşı Klinik Araştırma Direktörü Dr. Dalya Güriş de, kas kanseri aşısı üzerinde çalıştıklarını açıkladı. Aşı FDA onayı sonrasında, piyasaya çıkacak ve 1-2 yıl içinde kullanıma sunulacak. Dr. Güriş ve ekibinin geliştirdiği rahim ağzı kanseri aşısı ise artık anal kanserlere karşı da kullanılabilir.

**MİNE TUDUK / İSTANBUL**  
mine.tuduk@radikal.com.tr

Türk bilim insanlarının ABD'de yürüttüğü çalışmalar doğrultusunda, kronik Hepatit-C ve AIDS'e karşı iki yeni ilaç müjdesi geldi. ABD'nin Pennsylvania eyaletindeki Merck Araştırma Laboratuvarı'nda görevli Dr. Ercecm Atillasoy ve Dr. Dalya Güriş, kronik Hepatit-C'ye yönelik ilacın dirençli hastalarda bile tam tedavi sağladığını, HIV ilacının ise AIDS'i kronik bir hastalığa dönüştürerek hastaların yaşam süresini 20-25 yıl arttırdığını bildirdi. Her iki ilaç için ABD ruhsatlandırma dairesi FDA'den onay aldığını kaydeden yetkililer, yakında Avrupa da da ilacın onayının çıkacağını söyledi.

### Nakle gerek kalmayacak

Merck Araştırma Laboratuvarı'nda Global Ruhsatlandırma İşlerinden Sorumlu Yetkili Müdür ve Aşılardan Sorumlu Tedavi Alanı Lideri olarak görev yapan Dr. Ercecm Atillasoy, "Hepatit C ilacı, çok yönlü görev yapan pro-



Hermes, Radikal muhabiri Mine Tuduk'a ABD'deki laboratuvarları tanıttı.

tein yapının parçalanmasına engel olarak, virüs parçacıklarının gelişmesini engelliyor. İlaç doğrudan Hepatit C'yi ortadan kaldırmayı hedefliyor. Artık Hepatit C tedavisinde etkinlik artacak ve süresi de kısılacak. İlaç bu güne kadar yapılan tedavilerle uygulanarak kombine bir tedaviyi de sağlayacak. Böylece karaciğer nakline bile gerek kalmayabilir" dedi.

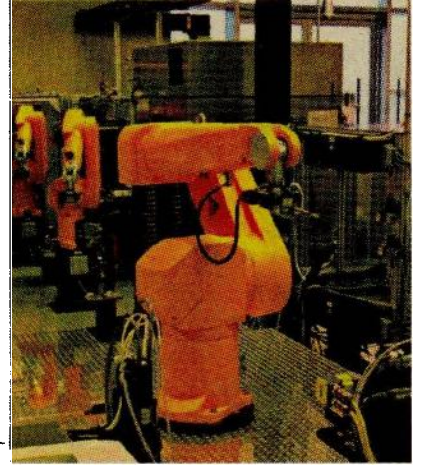
### Ağız yoluyla alınacak

Şimdiye kadarki Hepatit-C ilaçlarının iğneyle uygulandığını yeni ilacınsa ağız yoluyla alındığını belirten Dr. Atillasoy, "Tedavide bu güne kadar Hepatit-C'ye yönelik spesifik ilaçlar yoktu. Bu yeni ilaç, doğrudan hastalığı ortadan kaldırmaya yönelik. Artık Hepatit-C tedavisinde etkinlik artacak, süreç ise kısılacak. Tam bir tedaviden söz etmek mümkün. Hepatit-C'ye karşı tıpkı kanserdeki gibi kombine tedavi ön plana çıkıyor. Kronik Hepatit-C'ye yönelik tedavilere eklenerek başarı 2-3 kat daha artırıyor. Diğer ilaçlar üzerinde de çalışmalar sürüyor. Belki yakında tüm ilaçların ağızdan alınması mümkün olacak" diye konuştu.

Uzmanlar, yeni ilacın, gelecekte karaciğer naklini de ortadan kaldıracığını ve Hepatit-C tedavisinde bir dönüm noktası olacağını söyledi. Dr. Atillasoy, "Standart tedavilerle karşılaştırıldığında, yeni ilaç hastada tespit edilemeyen virüs seviyelerine ulaşma şansını da artırıyor ve yan etkisi oldukça düşük" dedi.

## Kütüphaneye Türkiye'den de yeni moleküller bekleniyor

İlaç keşfi için 3 milyon molekülden oluşturulan bir kütüphaneye sahip olan, Merc Araştırma Laboratuvarları, Türkiye'deki bilim adamlarından da molekül örnekleri bekliyor. Merc Araştırma Laboratuvarları Tarama ve Protein Bölümleri Sorumlu Müdürü Dr. Jeffrey D.



Hermes, "Hacettepe Üniversitesi ve ABD'deki Yale Üniversitesi'yle işbirliği içinde bir eğitim programı yürütüyoruz. Amacımız ilaç araştırmacısı yetiştirilmesine katkıda bulunmak" dedi. Yeni ilaçların geliştirilmesinde kullanılmak üzere 3 milyon civarında molekülün saklandığı laboratuvara Türkiye'den de yeni molekül bekleniyor.

# Türkiye'de kadının alması gereken uzun bir yol var

Türkiye'de hâlâ okuma yazma bilmeyen 3 milyon 825 bin vatandaş var. Bunların yüzde 82'si yani 3 milyon 125 bin kişisi, kadın. Başbakanlık Kadının Statüsü Genel Müdürlüğü tarafından hazırlanan 'Türkiye'de Kadının Durumu' başlıklı raporda şu bilgilere yer verildi:

**Okuma yazma bilmeme oranı her iki cinsiyet için de genç yaş gruplarından ileri yaş gruplarına, kentsel nüfustan kırsal nüfusa ve batıdan doğuya gidildiğinde**

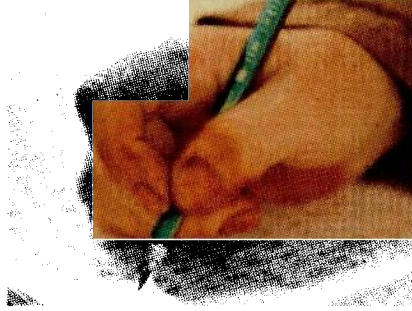
**artıyor. Ancak bu değişkenlerin etkisi, her koşulda kadınlar üzerindeki etkisi erkekler üzerindeki etkisinden daha büyük oluyor.**

**İlköğretimde kız çocuklarının net okullaşma oranının en**

**düşük olduğu iller Yozgat (yüzde 91.19), Cankırı (yüzde 91.54) ve Hakkâri (yüzde 92.72).**

**2009-10 yılı itibariyle üniversitede eğitimini sürdüren 3.4 milyon öğrencinin yüzde 44'ünü kadın. Lisansüstü düzeyde yüksek lisans ve doktora programlarına devam eden öğrencilerin ise yüzde 46.8'i kadın. Akademik personelde (profesör, doçent, yardımcı doçent, öğretim görevlisi, araştırma görevlisi ve okutman) kadın oranı**

**da birçok ülkeden daha yüksek: Yüzde 38.7. Ancak yönetimde oran düşüyor. Rektör (yüzde 5.2) ve dekanlık (yüzde 15.3) gibi üst pozisyonlarda erkek egemenliği devam ediyor. (TARİK İŞİK/ANKARA)**





# Türk araştırmacılar böbrek yetmezliği yapan geni buldu

**HACETTEPE** Üniversitesi öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan "PTPRO" isimli yeni bir gen keşfetti. Hacettepe Üniversitesi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu. AA

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu. AA



# Akraba evliliği böbrekleri bitiriyor

**HACETTEPE** Üniversitesi (HÜ) öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özalın ve ekibi, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliğine neden olan 'PTPRO' isimli yeni bir gen keşfetti. Üniversitenin Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 Türki-

ye'de böbrek yetmezliği potansiyeli taşıyan hastalığın erken dönemde tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor. ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisi'nde yayımlanan haber, bilim çevreleri tarafından da onaylandı. HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özalın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettiklerini açıkladı.



## Çocuklarda böbrek yetmezliği yeni bulunan genle önlenecek



Doç. Dr. Fatih Özaltın

■ Hacettepe Üniversitesi öğretim üyesi Doç. Dr. Fatih Özaltın ve ekibi, "birinci derece akraba evliliği" bulunan ailelerin çocuklarında son dönem böbrek yetmezliğine sebep olan yeni bir gen keşfetti. Çalışma kapsamında ailenin bir çocuğunda tespit edilen gen sayesinde, diğer çocuklar böbrek yetmezliği olmadan tedavi edilebildi. Söz konusu geni ilk defa keşfettiklerini belirten Doç. Dr. Fatih Özaltın; bu çalışmanın, özellikle akraba evliliklerinin sık yaşandığı Türkiye'de böbrek yetmezliği potansiyeli taşıyan hastalığın erken dönemde tanımlanması ve tedavi edilmesi için büyük önem taşıdığını söyledi.



# Türk biliminden Böbrek yetmezliği yapan gen bulundu!

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

Ankara- Hacettepe Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi, 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 tanımlanması ve tedavi edilmesi için önem taşıyor.

Çalışma ABD'deki American Journal of Human Genetics Dergisinde dün itibarıyla yayımlanarak bilim çevrelerine duyuruldu.

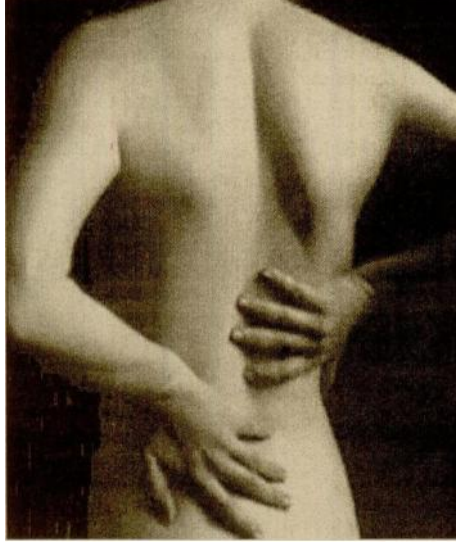
HÜ Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Ünitesi Öğretim Üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvar Sorumlusu Doç. Dr. Fatih Özaltın, genetik mutasyonları çocuklarda nefrotik sendrom ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olan PTPRO (protein tyrosine phosphatase receptor type O) genini ilk kez keşfettiklerini bildirdi.

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 alındığı 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 edilebileceğini 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 çok heyecanlandırdığını dile getiren Özaltın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken tanı ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini, hatta bazı hastalarda



tamamen önlenebileceği yönünde aldıkları sonuçları umut verici olduğunu söyledi.

Nefrotik sendrom nedir?

Doç. Dr. Özaltın, çocukluk yaş grubunda sık görülen nefrotik sendromun, idrarda yoğun protein kaybı ve buna ikincil kan protein düzeyinde azalma, ödem ve kanda lipidlerin artışı ile karakterli bir hastalık olarak tanımlandığını belirtti.

Özellikle Türkiye'de böbrek yetmezliğine neden olan nefrotik sendromun akraba evlilikleri nedeniyle sık görüldüğünü, hastalığın ileri aşamalarında diyaliz ve organ yetmezliğinin başladığına işaret eden Özaltın, hastaların bir

bölümünün ise bu yönde bir şansı bile bulunmadığını, çok küçük yaşlarda böbrek yetmezliği nedeniyle kaybedildiğini belirtti.

Özaltın, çalışmada saptanan PTPRO geninin bozukluğunun böbrekten çok önem taşıyan "podosit" in sağlıklı fonksiyon görmesini engellediğini ispatladığını bildirdi.

"7 gen daha önce keşfedilmişti"

Çalışmalarından önce steroide dirençli nefrotik sendroma yol açan 7 genin daha bulunduğunu dile getiren Özaltın, bütün bu genler ile hastaların ancak yüzde 20'lik bir bölümünün açıklanabildiğini ve geri kalan kısmında alta yatan genetik nedenin

bilinemediğini söyledi.

Ekiplerinin çekinik özellik gösteren aileler üzerinde çalışarak şu ana kadar hastalıktan sorumlu olduğu bilinmeyen PTPRO geninde mutasyonlar tanımladığını kaydeden Özaltın, şöyle konuştu:

"Diğer resesif genlerin aksine PTPRO mutasyonlarına sahip bireylerin tedaviden fayda görebileceği de bu çalışma ile ispatlandı. Bu durum, genetik tanının tedavideki önemini vurguluyor.

Şu ana kadar tedaviye dirençli nefrotik sendromda podosit fonksiyonunu bozan genlerde mutasyon saptandığında tedavi sonlandırılmakta, hastaların yan etkileri yüksek ve pahalı ilaçları gereksiz yere kullanmaları önerilmemekte, diyaliz ve böbrek nakil planlamaları yapılmaktaydı.

PTPRO mutasyonu saptanan hastalarda ise daha yoğun tedavinin faydalı olacağını görülmesi her genetik mutasyonun tek bir kalıp halinde ele alınamayacağını gösteren en önemli kanıt olarak gösteriliyor.

Bu nedenle genetik bozukluğa göre tedavi algoritmalarının oluşturulması, tedavilerin kişiselleştirilmesi ve akılcı tedavi poli-

tikalarının geliştirilmesi son derece önem taşıyor."

Akraba evlilikleri hastalık riskini artırıyor

Türkiye'nin ciddi bir sorunu olan akraba evliliklerinin "nadir hastalıkların" ortaya çıkma olasılığını artırdığını vurgulayan Özaltın, şimdiki dek tanımlanmış nefrotik sendroma neden olan resesif genlerin akraba evliliği olan ailelerde tanımlandığını ve bunların hemen tamamında bir ya da daha fazla Türk ailenin bulunduğu dile getirdi.

Türkiye'de akraba evlilikleri oranının yüksek olmasının ciddi bir sağlık problemi oluşturduğunu altını çizen Özaltın, şunları kaydetti:

"Bu sorun hükümetlerin sağlık politikalarının da önceliği olmalıdır. Genetik araştırmalar, sadece hastalıkların altında yatan genetik nedenleri aydınlatmakla kalmıyor hastalıkların tedavilerinde de giderek artan bir öneme sahip oluyor.

Bu nedenle genetik hastalıkların sık görüldüğü ülkemizde genetik tanı ve buradan elde edilen verilere göre planlanacak tedaviler ülke kaynaklarını daha etkin kullanan bir toplum olmamızın ön koşulu gibi durmakta." (AA)



## 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 heyecanlandırdığını söyleyen Özaltın, bu gende mutasyon saptanan hastalarda erken teşhis ve tedavi ile son dönem böbrek yetmezliğine gidişin yavaşlatılabileceğini söyledi. (A.A)