

Hacettepe'den yeni sendrom keşfi

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı tarafından 4 aileden 6 hasta üzerinde yapılan araştırmada böbrek yetmezliğine neden olan yeni bir sendrom tanımlandı. Daha

önce bilinmeyen bu rahatsızlık "TRACK sendromu" olarak tıp literatürüne girdi.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı öğretim üyesi ve Nefrogenetik Laboratuvarı sorumlusu öğretim üyesi Prof. Dr. Fatih Özaltın, dünyada daha önce bilinmeyen bir sendromu tanımladıklarını söyledi. Özaltın, "Daha önce bilinmeyen bir hastalık olduğu için dünyada 'TRACK sendromu' adını biz verdik



ve bu isimle tıp literatürüne kaydettik. Şu an bu hastalık Türkiye tarafından tanımlanmış, tıp literatürüne girmiş oldu. TRACK sendromu adıyla, daha önceki örneklerinden tamamen farklı yepyeni bir sendrom olarak kayıtlara geçirildi" dedi. Özaltın, 4 aileden 6 birey tanımladıklarını, Güneydoğu bölgesinde yaşamaları ve her bir ailede anne ile baba arasında akrabalık bulunmasının ailelerin ortak özelliği olduğunu söyledi. ● **DHA**

Tıp literatürüne yeni sendrom!



Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı tarafından 4 aileden 6 hasta üzerinde yapılan çalışmada böbrek yetmezliğine neden olan yeni bir sendrom tanımlandı. Daha önce bilinmeyen bu rahatsızlık 'TRACK sendromu' olarak tıp literatürüne girdi. **Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı** öğretim üyesi

Prof. Dr. Fatih Özaltın, "Daha önce bilinmeyen bir hastalık olduğu için 'TRACK sendromu' adını biz verdik ve bu isimle tıp literatürüne kaydettik" dedi.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı ile **İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı** iş birliği ile yapılan ve 5 yıl süren kapsamlı genetik çalışmada daha önce bilinmeyen yeni bir sendrom tanımlandı. 2'si **İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa**

Tıp Fakültesi, 2'si Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde tedavi gören 4 aileden 6 birey üzerinde yapılan genetik araştırmalarda ortaya konan rahatsızlık, 'TRACK Sendromu' olarak tıp literatürüne kaydedildi. Bu sendroma sahip bireylerde tipik yüz anomalileri, derinden boğuk bir sesle konuşma, diş anormallikleri, santral sinir sistemi anomalileri yanı sıra son dönem böbrek yetmezliğine ilerleyen 'atipik hemolitik üremik sendrom' saptandı. Hepsi de Güneydoğu Anadolu bölgesinden gelen 4 ailenin ortak özelliklerinin ortak atadan geldiklerinin ortaya konulması oldu.

'TRACK SENDROMU' ADINI BİZ VERDİK'

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı öğretim üyesi ve Nefrojenetik Laboratuvarı sorumlusu öğretim üyesi Prof. Dr. Fatih Özaltın, dünyada daha önce bilinmeyen bir sendromu tanımladıklarını söyledi. Özaltın, "Daha önce bilinmeyen bir hastalık olduğu için dünyada 'TRACK sendromu' adını biz verdik ve bu isimle tıp literatürüne kaydettik. Şu an bu hastalık Türkiye tarafından tanımlanmış,

tıp literatürüne girmiş oldu. TRACK sendromu adıyla, daha önceki örneklerinden tamamen farklı yepyeni bir sendrom olarak kayıtlara geçirildi. 4 aileden 6 birey tanımladık. Bu ailelerin ortak özelliği; hepsinin Güneydoğu Anadolu bölgesinden geliyor olması ve her bir ailede anne ve baba arasında akrabalık bulunmasıdır. Ancak bu 4 ailenin birbirleriyle bildikleri bir akrabalık ilişkisi olmadığı ve birbirlerini tanımadıklarını söylemiş olmalarına rağmen bilimsel analizlerle aslında bunların hepsinin ortak bir atadan geldiği, kendileri bilmeseler bile aslında bunların hepsinin akraba olduğunu ortaya koyduk" diye konuştu.

'DÜNYADA İLK KEZ BİZ ORTAYA KOYDUK'

Prof. Dr. Özaltın, araştırmaya dahil olan hastalardaki en önemli bulgunun bir böbrek rahatsızlığı olan 'hemolitik üremik sendrom' olduğunu ifade ederek şöyle konuştu: "Aslında bu bir böbrek rahatsızlığı ve son dönem böbrek yetmezliği yani diyaliz ve nakil ihtiyacı gerektiren ve son dönem böbrek yetmezliğine ilerleyen ilerleyici bir böbrek



hastalığı. Bu hastaların hepsinde de ortak özellik 'hemolitik üremik sendrom' olduğu için bizim yola çıkış noktamız buydu ve bu hastalıktan yola çıkarak aileleri araştırdığımızda bu gene ulaştık. Şu an itibarıyla daha ileri moleküler çalışmalar yapmak suretiyle alatta yatan hastalık mekanizmalarını araştırmaktayız. Daha önce böyle bir hastalık ilişkisi dünyada tanımlanmamış. Dünyada ilk kez biz ortaya koyduk. Hemolitik üremik sendrom aslında nefrologların çok iyi bildiği bir hastalık olup, bu sendroma sahip olan hastaların yaklaşık yüzde 60'ında genetik bir neden saptanabilmekte. Ancak yüzde 40'lık kısmında ise hala alatta yatan genetik neden bilinmiyor. Yani genetik nedenlere bağlı olup daha henüz ne olduğunu bilmediğimiz

bir yüzde 40'lık dilim söz konusu. İşte biz bu bilinmeyenlerden birini de bu çalışmayla ortaya koyduk" dedi.

'MOLEKÜLER ÇALIŞMALAR GERÇEKLEŞTİRECEĞİZ'

Prof. Dr. Özaltın, 'TRACK sendromu'nu TSEN2 (tRNA splicing endonuclease-2) adlı gen ile ilişkilendirdiklerini belirterek, "Biz gendeki bozukluğu bir hastalık ile ilişkilendirmiş durumdayız. Fakat halen bu hastalığın alatta yatan mekanizmalarını net olarak bilmiyoruz. Bunlar için daha çok çalışma gerekiyor. Bunun için de öncelikle üzerinde çalışabileceğimiz bir hayvan modeli oluşturmamız lazım. Bu modeli oluşturduktan sonra daha ileri moleküler çalışmalarını gerçekleştireceğiz" diye konuştu.

(DHA)

Hacettepe'den yeni tıp keşfi

HACETTEPE Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı tarafından 4 aileden 6 hasta üzerinde yapılan araştırmada böbrek yetmezliğine neden olan yeni bir sendrom tanımlandı. Daha önce bilinmeyen bu rahatsızlık 'TRACK sendromu' olarak tıp literatürüne girdi. Prof. Dr. Fatih Özaltın, "TRACK sendromu adını biz verdik ve bu isimle tıp literatürüne kaydettik" dedi.