AMİYOTROFİK LATERAL SKLEROZ TANISI KONMUŞ HASTALARDA SÜPEROKSİT DİSMUTAZ1 (SOD1) GEN POLİMORFİZMİNİN İNCELENMESİ

Esin SÖNMEZ

Derya KOCAMAZ
Çukurova Üniversitesi,dkocamaz@cu.edu.tr
Gülizar ATLI

Fildaus NYİRAHABİMANA

Şule Menziletoğlu YILDIZ

Filiz KOÇ

ÖZET

Motonöron hastalıklar arasında en sık rastlanan amiyotrofiklateral skleroz (ALS) motor korteks, beyin sapı ve omurilikteki motor nöronların dejenerasyonu ile kendini gösteren ölümcül bir hastalıktır. Dünyada yaklaşık 90.000-100.000, Türkiye'de ise 3.500-5.000 insanın ALS hastası olduğu düşünülmektedir. ALS olgularının %90'ı sporadik (kalıtsal olmayan) , %10'u çoklu otozomal dominant ya da resesif geçişli aileseldir. Yapılan genetik çalışmalarda ALS'nin gelişiminde 20'den fazla genin etkili olabileceği gösterilmiştir. ALS'ye neden olan genler arasında süperoksit dismutaz1 (SOD 1) en sık mutasyona uğrayan genlerden bir tanesidir ve sporadik vakaların yaklaşık %7'sinden, ailesel vakaların ise %12-23'ünden sorumlu tutulmaktadır. SOD1 geni antioksidan savunmada görev alan,süperoksitin moleküler oksijen ve hidrojen perokside inaktivasyonunukatalizleyen Cu/Znsüperoksitdismutaz enzimini kodlamaktadır.Yapılan çalışmada ALS hastalarının SOD1 (rs3849942) genindeki tek nükleotid polimorfizmininincelenmesi, genotip/allel sıklığının ortaya konması amaçlanmıştır. Çalışmamıza Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi Nöroloji Polikliniğinde ALS tanısı konulan 33 hasta dâhil edilmiştir. Hastalardan alınan kan örneklerinde DNA izolasyonu ticari kit (RocheDiagnostik, İsviçre) kullanılarak yapılmış, SOD1 (rs3849942) genindeki tek nükleotid polimorfizmi RT-PCR yöntemi ile analiz edilmiştir. Çalışmamızda hastaların %42'sihomozigot (CC), %45.45'i heterozigot (TC) ve %12.12'si mutanthomozigot (TT) genotipe sahip bulunmuştur. Hastaların C ve T allellerininfrekans dağılımı ise %58.92 ve %41.07 olarak belirlenmiştir. Sağlıklı bireylerde yapılan çalışmalarda heterozigotgenotipe sahip bireylerdeALS riskinin homozigotgenotipe sahip bireylerle karşılaştırıldığında 1.2 oranında arttığı bildirilmiştir. Benzer olarak çalışmamıza dâhil edilen hastalarda da en fazla heterozigotgenotipe rastlanmıştır. Çalışma sonuçlarımız Türk toplumundaki ALS hastalarında SOD1 gen polimorfizminingenotip/allel frekans dağılımları hakkında temel bilgiler sağlayan ilk çalışmadır veALS hastalığınıngenetiğinin anlaşılmasıaçısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Amiyotrofik Lateral Skleroz, Polimorfizm, SüperoksitDismutaz 1