

15. NÖROGENETİK

15. NEUROGENETICS

Prof. Dr. Sibel Aylın Uğur İşeri

NÖROGENETİK

Prof. Dr. Sibel Aylin Uğur İşeri
İstanbul Üniversitesi

Özet

Türkiye’de yaklaşık 5 milyon birey nadir bir hastalıkla yaşamaktadır. Nadir hastalıkların tanıdan tedaviye uzanan sürecinde yaşanan zorluklar ancak uzun soluklu, çok disiplinli ve kişiselleştirilmiş yaklaşımlarla çözülebilir. Nadir hastalıkların en az yarısında nörolojik tutulum gözlendiği için nörogenetik hastalıklara yaklaşım nadir hastalıklar bağlamında önemli bir model teşkil etmektedir. Yeni nesil dizileme (YND) teknolojilerinin akılcı kullanımı nörogenetik hastalıkların heterojen genetik altyapısını anlamlandırmaya yardımcı olmuştur. YND kişiye özel ve ulaşılabilir genetik tanıyı mümkün kılmış, *de novo* ve mozaik varyasyonların tayinine olanak sağlamış ve genotip-fenotip ilişkisini büyük ölçekte ortaya koyabilmiştir. Nörogenetik hastalıkların tanısında kat edilen bu kilometre taşları, hastalıkların tedavi süreçleri için de umut ışığı olmuştur. Özellikle CRISPR temelli gen düzenleme teknolojilerinin ve yüksek verimli gen transfer stratejilerinin YND’ye paralel olarak hızla gelişmesi yeni nesil moleküler tedavilerin de yolunu açmıştır.

Anahtar Kelimeler

CRISPR tabanlı teknolojiler, Nadir hastalıklar, Nörogenetik, Yeni nesil dizileme

NEUROGENETICS

Abstract

Approximately 5 million individuals in Turkey have been afflicted with a rare disease. Difficulties experienced from diagnosis to treatment of rare diseases can only be solved with long-term, multidisciplinary and personalized approaches. Since neurological involvement is observed in at least half of all rare diseases, neurogenetic diseases constitute an important model in the context of rare disease research. The practical use of next-generation sequencing (NGS) technologies has made it possible to determine the heterogeneous genetic background of neurogenetic diseases. NGS oriented personalized and accessible genetic diagnosis has enabled characterization of *de novo* and mosaic variations, and demonstrated the genotype-phenotype relationships on a large scale. These milestones in the diagnosis of neurogenetic diseases have also been a light of hope for the treatment options. In particular, the rapid development of CRISPR-based gene editing technologies and high-efficiency gene transfer strategies in parallel with NGS have paved the way for new generation molecular treatments.

Keywords

CRISPR-based technologies, Neurogenetics, Next generation sequencing, Rare diseases