TÜRK KLİNİK BİYOKİMYA DERNEĞİ

TKBD

1995

Uluslararası Katılımlı

XXIII. ULUSAL KLİNİK BİYOKİMYA KONGRESİ

27 - 30 Nisan 2023

Asteria Kremlin Palace

ANTALYA

SECTION OF LABORATORY MEDICINE U.E.M.S. MEDICAL BIOPATHOLOGY

WORLD ASSOCIATION OF SOCIETIES OF PATHOLOGY AND LABORATORY MEDICINE PARIS 1947

WASPaLM

100 CUMHURİYETİMİZİN 100. YILI



www.tkbd2023kongresi.info

Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tanı

S-71

MİTOKONDRİYAL AMİNOASİLT-RNA SENTETAZ EKSİKLİĞİ OLGULARINDA SERUM FGF-21 DÜZEYLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

[1]Şebnem Tekin Neijmann, [2]Asuman Gedikbaşı, [3]Dilek Güneş, [3]Mehmet Cihan Balcı, [3]Meryem Karaca, [4]Fatmahan Atalar, [3]Gülden Fatma Gökçay

[1]istanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Nadir Hastalıklar AD.
[2]İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler AD.
[3]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Beslenme Ve Metabolizma BD.
[4]İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Nadir Hastalıklar AD.

Giriş: Aminoasil-tRNA sentetazlar (AaRSs), tRNA'yı aynı kökenli amino asitlerle yüklemekten sorumlu temel enzimlerdir ve bu enzimatik yol genetik bilginin ilgili proteinlere dönüştürülmesinde çok önemli bir adımdır. Nükleer genomda kodlanan 37 AaRS geni vardır: 17'si sitoplazmada, 17'si mitokondride, ve üçü de, her iki hücresel bölümde işlev gören enzimleri kodlar. Her amino asidin kendine özgü aminoasil-tRNA sentetazı vardır. tRNA sentetaz mutasyonlarında etkilenen amino asidin taşınma hızı değişir ve eksik taşınan amino asit ile ilişkili proteinin düzeyine ve/veya aktivitesine göre klinik bulgular ortaya çıkar. Baştaki ilk harf, ilgili aminoasitin tek harf simgesi olmak üzere; DARS2, EARS2, WARS2 ve AARS2 lökodistrofiler sırasıyla mitokondriyal aspartat t-RNA sentetaz, glutamat t-RNA sentetaz, triptofan t-RNA sentetaz ve mitokondrial alanin-tRNA sentetaz mutasyonlari ile ilişkili bu grubun prototipi olan nadir hastalıklardır. Mitokondrial hasarın derecesi ve klinik bulgular, ilgili amino asitle ilişkili proteinlerin sentez miktarına göre değişir. Çalışmamızda mitokondrial AaRSs eksikliği olan hastalarda, son yıllarda mitokondrial stresin göstergesi olarak öne çıkan bir mitokin olan serum FGF 21 düzeylerini değerlendirmeyi amaçladık.

Metot: Moleküler tanısı olan 6 hasta (vaka grubu) ve 12 sağlıklı gönüllüde (kontrol grubu) serum fibroblast büyüme faktörü (sFGF21) düzeyleri ELISA yöntemi ile değerlendirildi. İstatistiksel analiz için, Mann-Whitney U testi, ile ortalama, standart sapmalar hesaplandı. İstatistiksel anlamlılık Pearson korelasyon katsayısı ile gösterildi.

Bulgular: Vaka ve kontrol grubunun sFGF 21 seviyeleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı (vaka 813,35±798,74 ve kontrol 20,88±2,51) p=0.0003). Olgulardan ikisinin (SARS2 ve WARS2) sFGF-21 düzeyi diğer dört hastadan anlamlı olarak yüksekti; sırasıyla (2073,30± 43,84 ve 309,38±58,68, p=0,095).

Sonuç: Mitokondriyal AaRS eksikliğinde mitokondriyal hasarın bir göstergesi olarak sFGF 21 düzeylerinin değerlendirilmesi, hasar düzeyi hakkında fikir verebilir. Farklı aminoasil tRNA sentetazların, neden olduğu farklı hasar düzeylerinin altında yatan biyokimyasal mekanizmaların araştırılması, klinik heterojenitenin aydınlatılması açısından önemli olacaktır.