

Genetik Alanındaki Gelişmelerin Halk Sağlığına Etkileri

DOÇ.DR.YEŞİM AYDIN SON

ODTÜ ENFORMATİK ENSTITUSU, SAĞLIK BİLİŞİMİ ABD , BIYOENFORMATİK PROG.

Halk Sağlığı Sorunları

Nadir Hastalıklar

Prevalansı < 1:10000

Yaklaşık 8000 çeşit

Ülkemizde toplam 6-8 Milyon

%80 tek gen hastalıkları

Bulaşıcı Olmayan H.

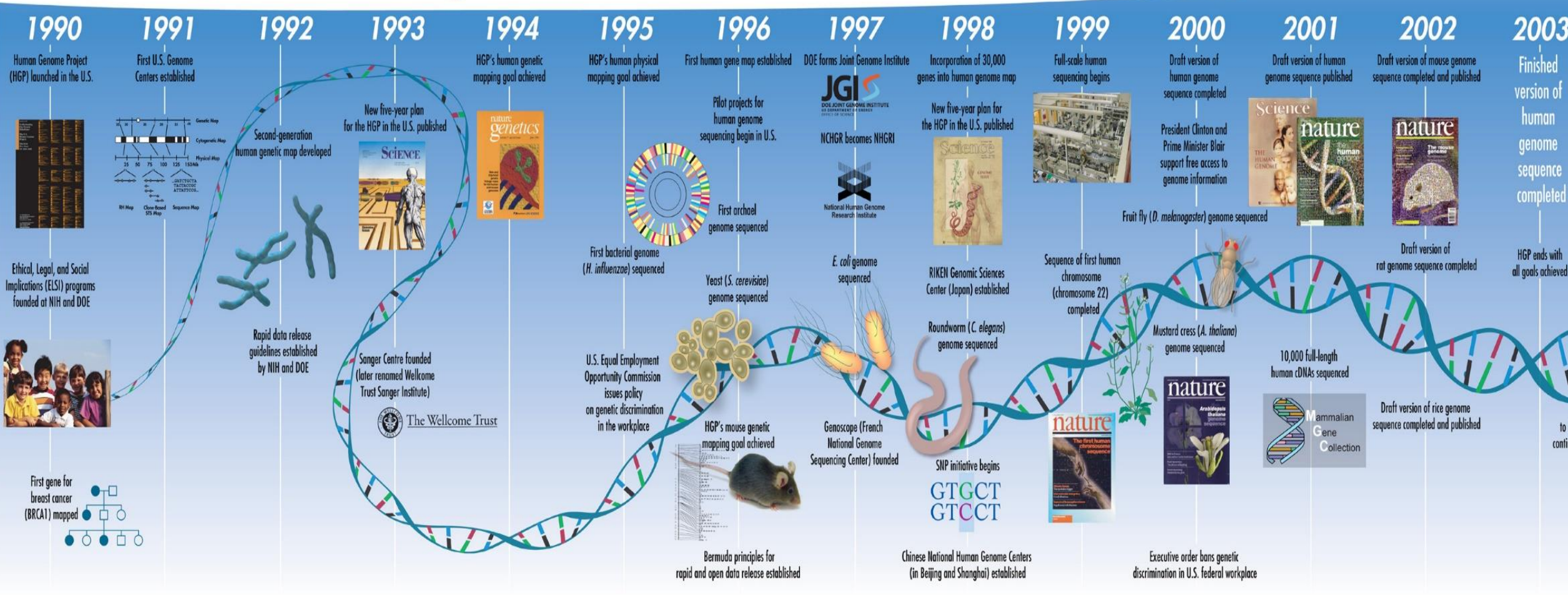
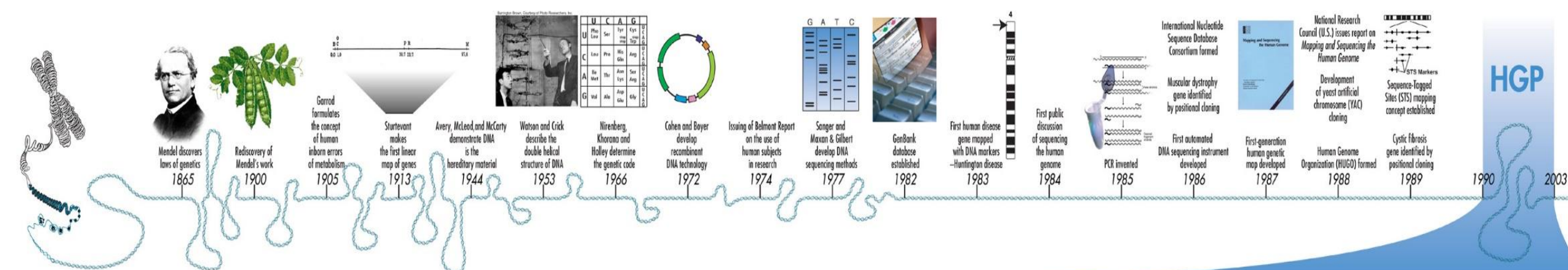
- Kanser
- KVH, ve KOAH
- Obesite ve diyabet
- Nörobilişsel ve Psikiatrik

Kronik Kompleks Genetik

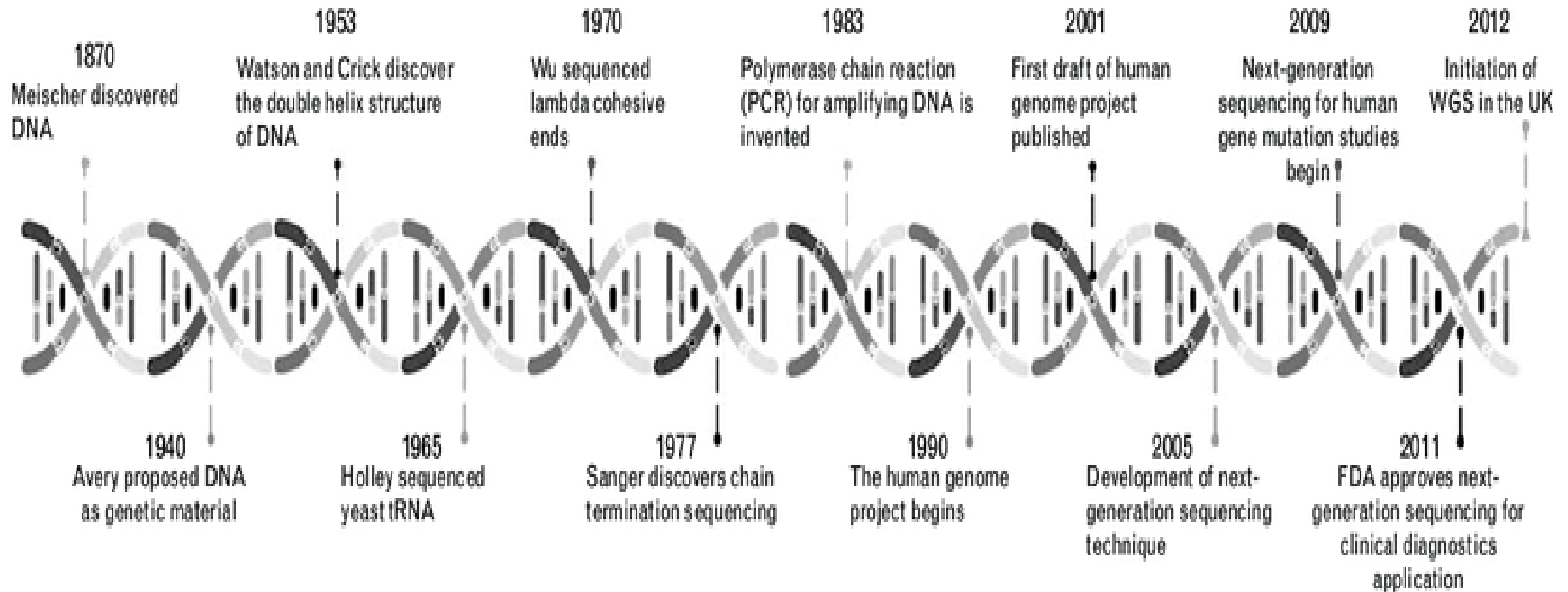
Farmakogenomiks

Metabolizma Sınıflandırması
ile ilaç doz kararı

Yan etki sınıflandırması ile ilaç tercihi

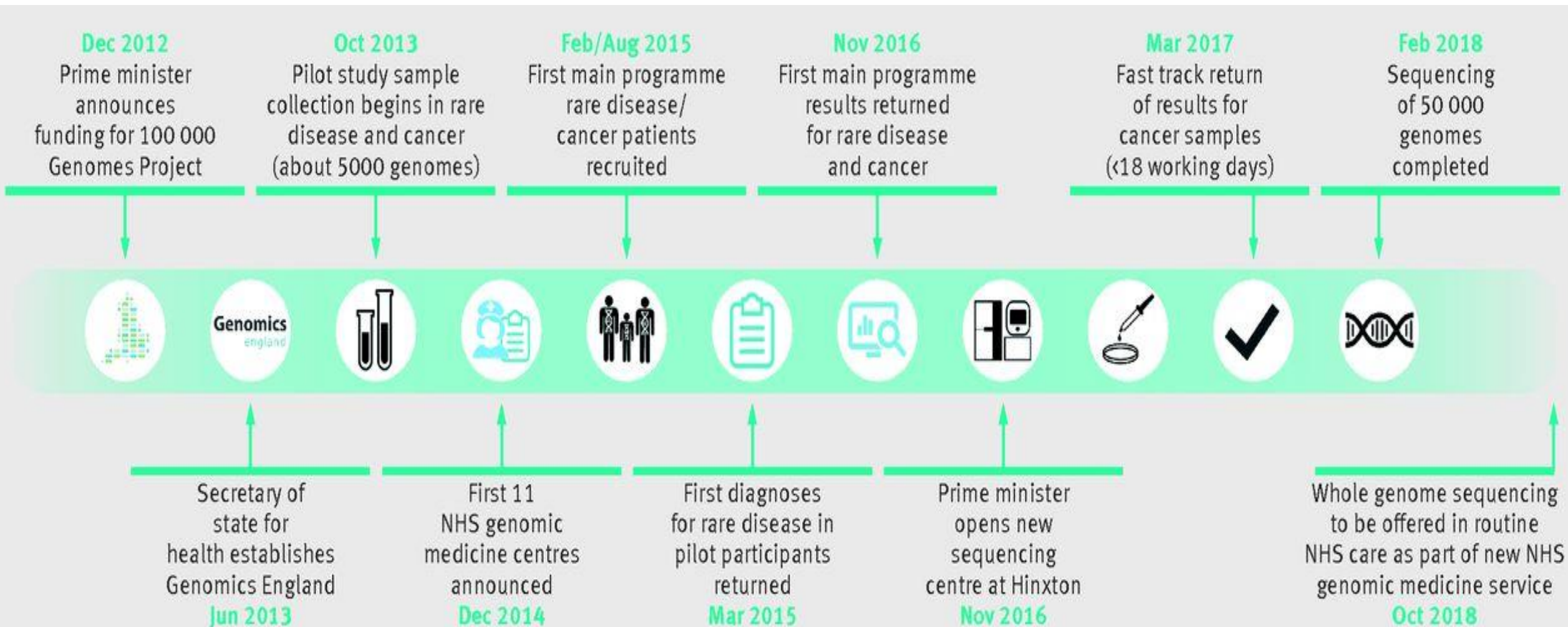


GENETİK ALANINDA GELİŞMELER 1870-2012

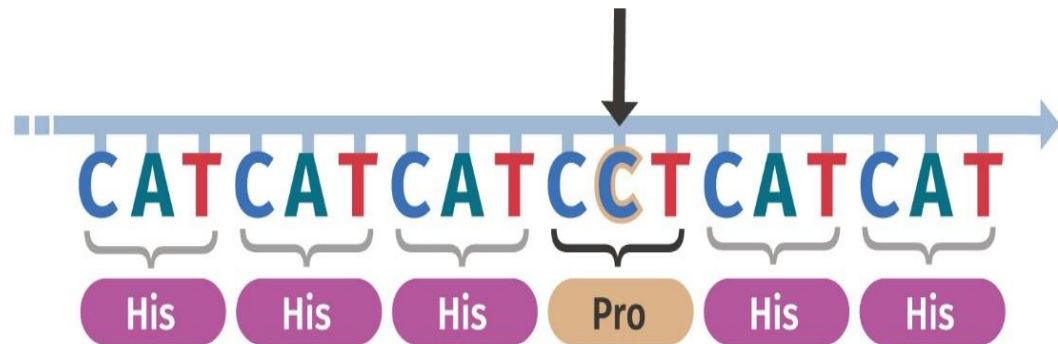
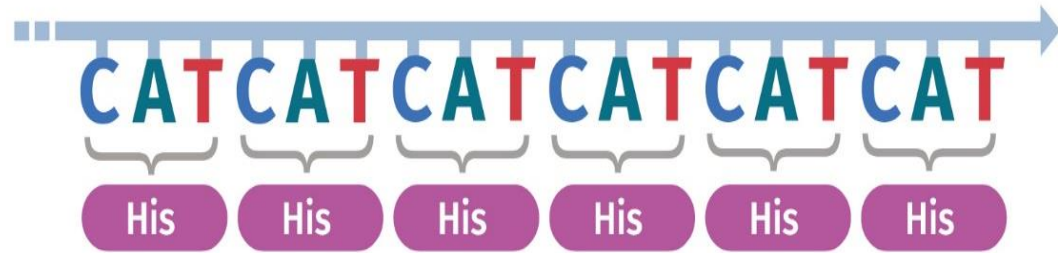


GENOMICS ENGLAND PROJESİ

UK 100K



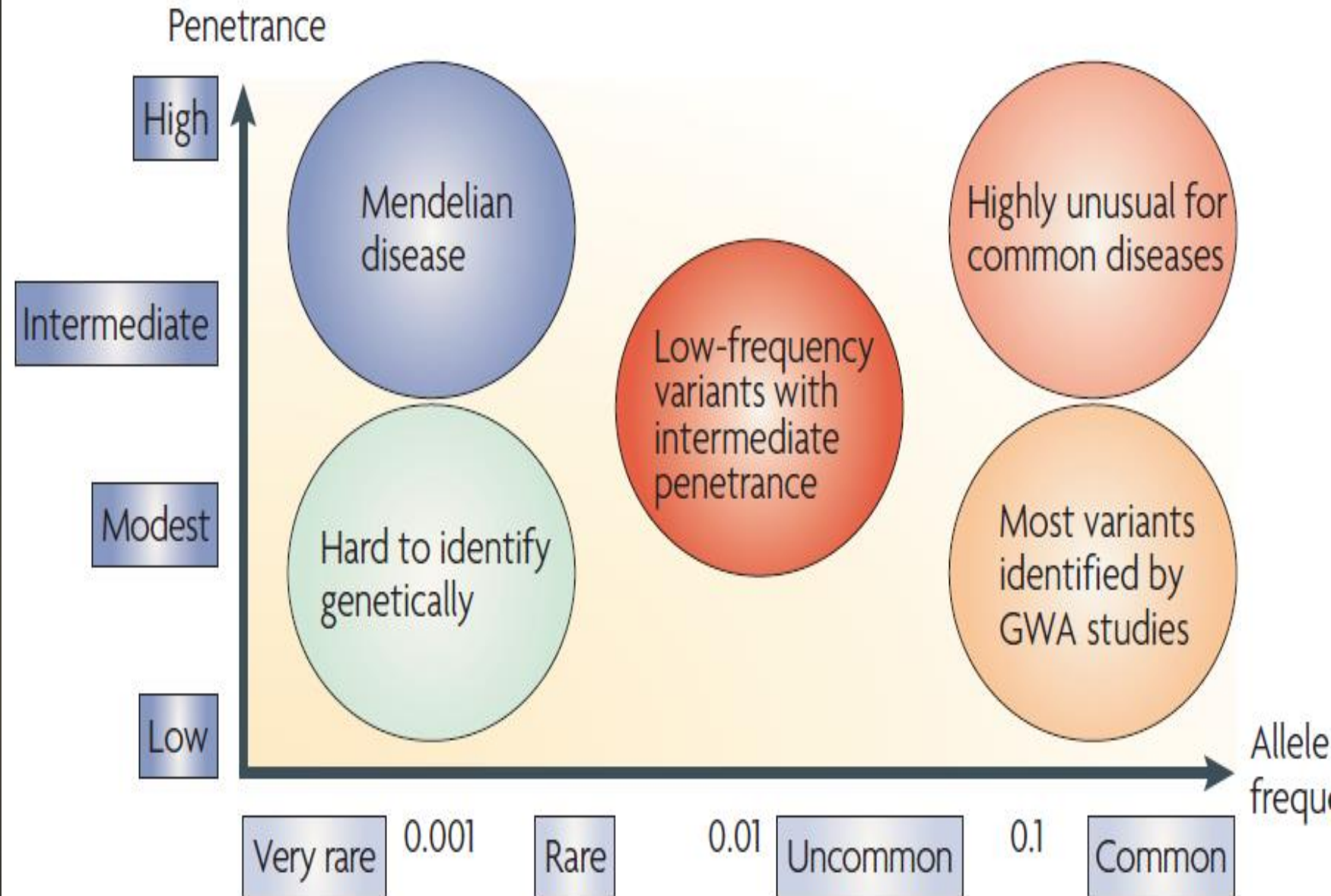
GENOMİK VARYANTLAR

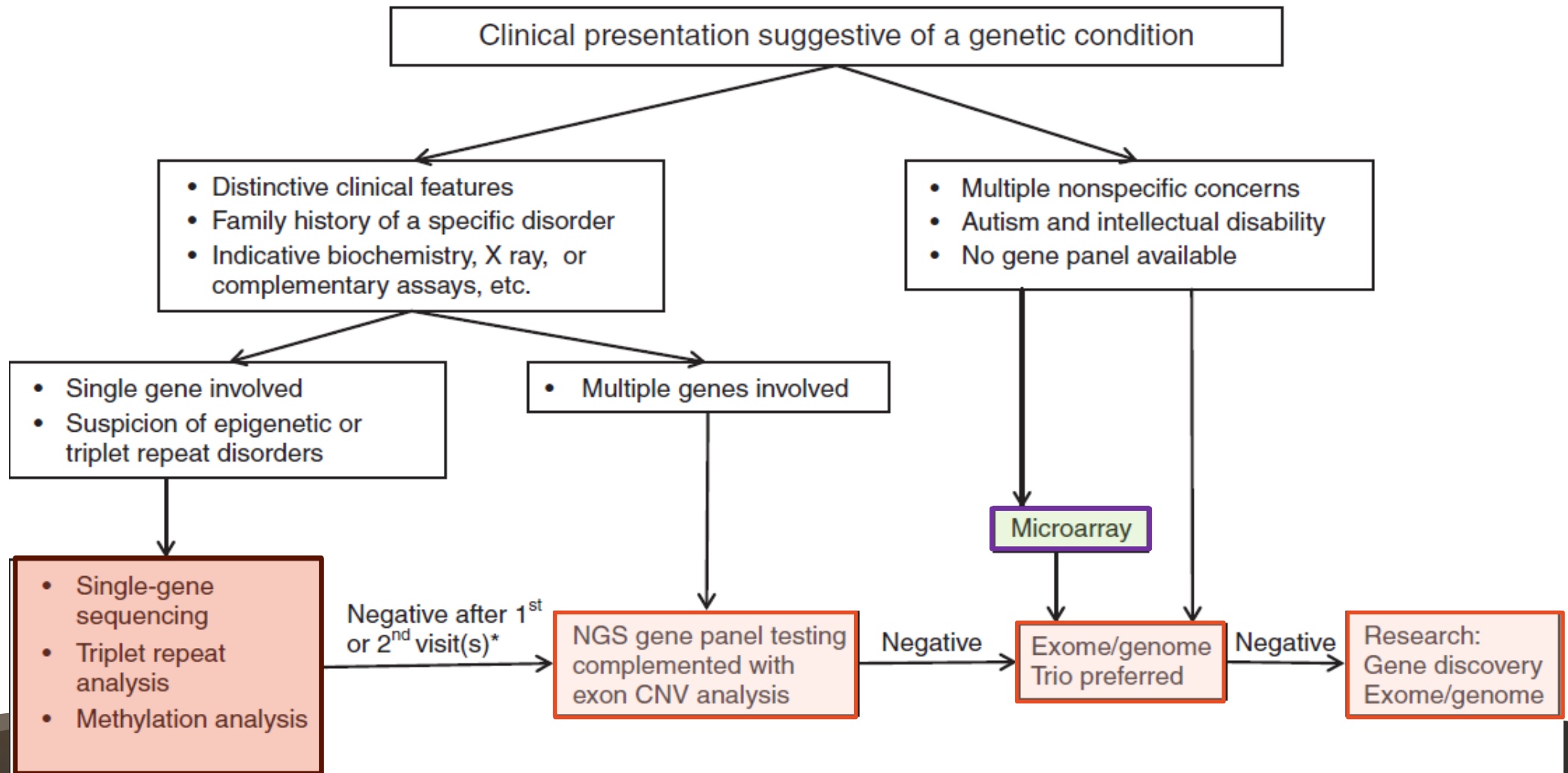


- ▶ 2 kişinin genomu %99.9 benzerdir
- ▶ 1/1000 bp farklılık aramızdaki fenotipik çeşitlilikleri sağlamaktadır
- ▶ Genomik varyantlar protein dizisini değiştirmeyebilir veya fenotip üstünde çeşitli etkileri olabilir.

Varyant Frekansları ve Hastalıklar

► NATURE May 2008
volume 9
doi:10.1038/nrg2344





Genetik Tanı İş Akışı

Volume 17 | Number 6 | June 2015

Genetics in medicine

doi:10.1038/gim.2014.122

Klinik Genomik

Nadir Hastalıklar

Genetik Tanı

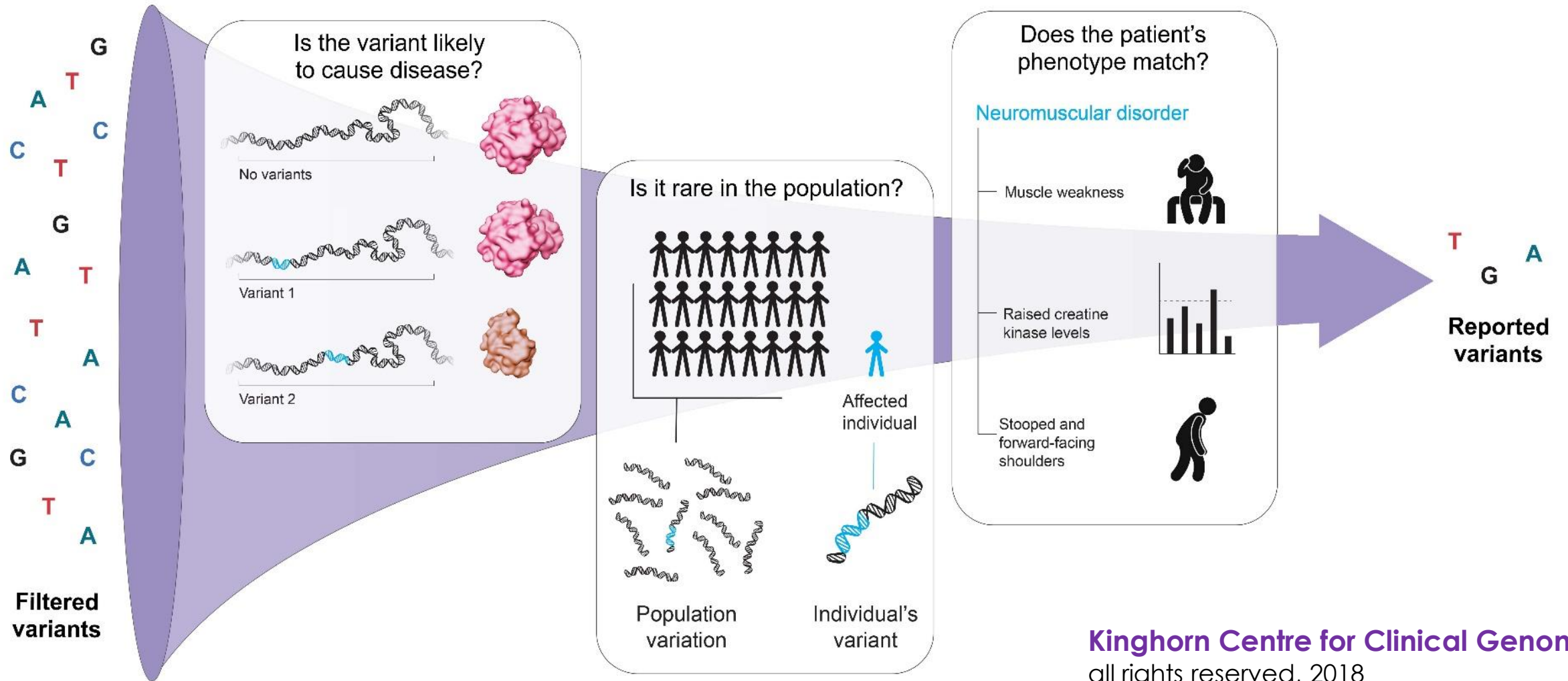
Bulaşıcı Olmayan H.

Öngörü
Önleyici
Bireye Özgü

Farmakogenomiks

Genotiplendirme ile
akıllıcı ilaç çözümleri

Nadir Hastalıklarda Klinik Tanı için Genom Dizileme ve Analizi



Kompleks Genetik Temelli Kronik Hastalıklar

GENOTİP (Genome)



Çevresel Faktörler
(Epigenome- microbiome
Çoklu OMICS)



Rastgele Gelişmeler

Yaşam tarzı

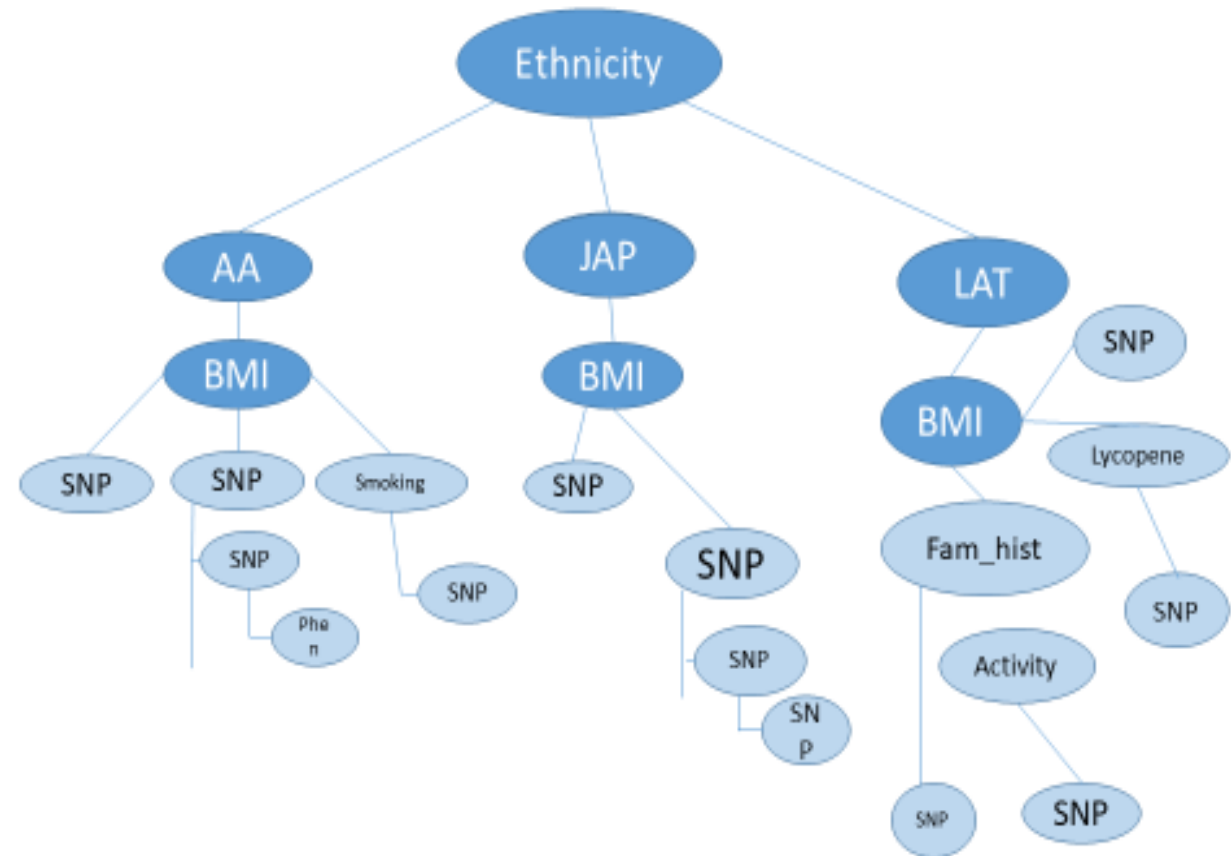


Phenotype

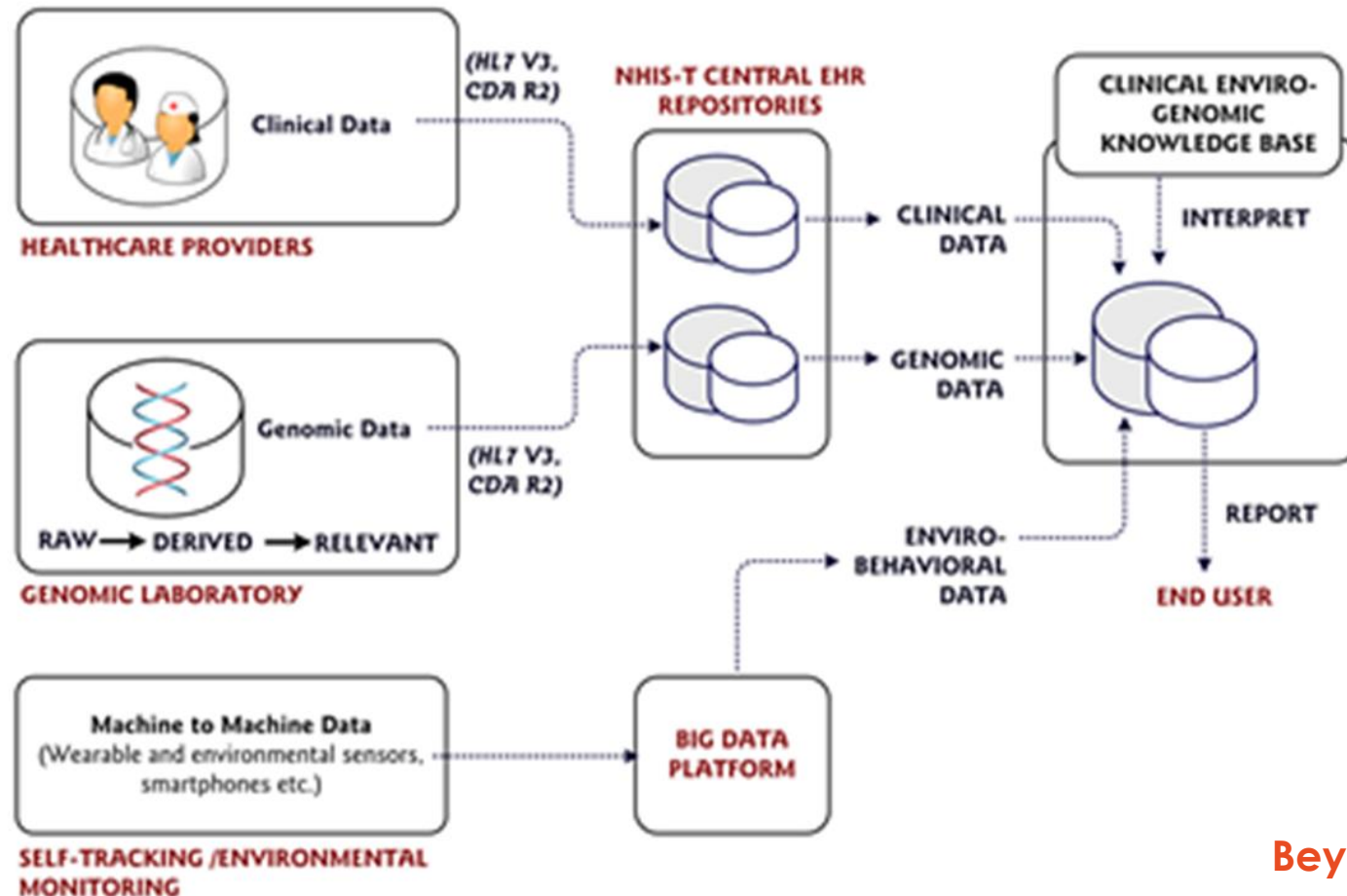
- ▶ Genom Boyutunda İlişkilendirme Çalışmaları
- ▶ Geniş hasta/kontrol grupları (>1000s)
- ▶ 500K ila 4M pozisyonda variant tanımlama

Kronik Hastalık Modelleri

- ▶ Genotiplendirmeye dayalı Modeller
- ▶ Geno-Pheno dayalı hibrid Modeller

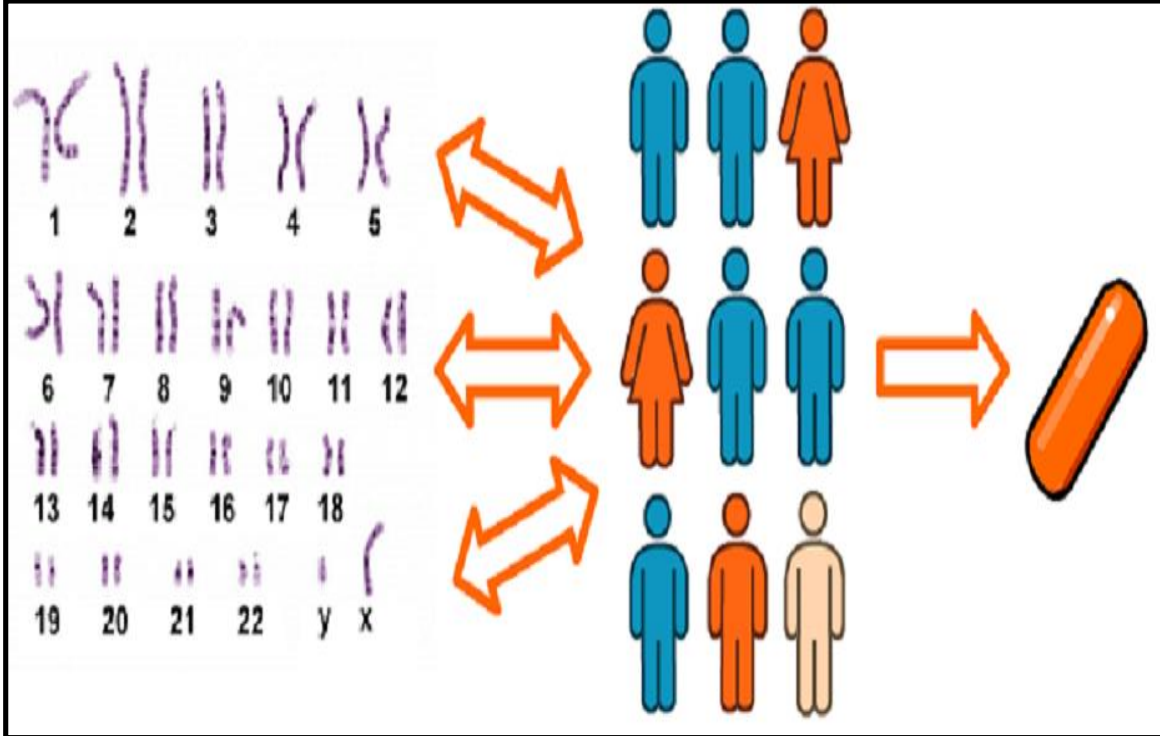


Klinik Karar Destek Sistemleri

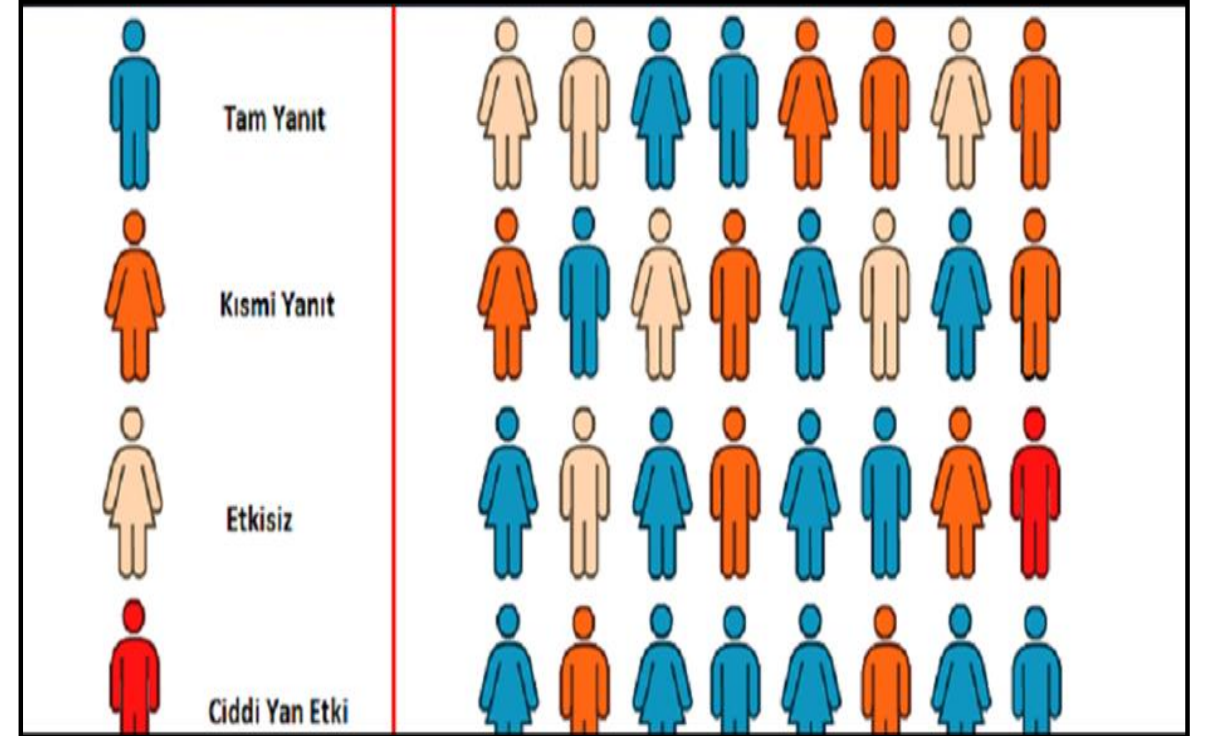


Farmakogenomik Uygulamalar

Genotiplendirme



Bireye Özgü Tıp



TÜRKİYE GENOM PROJESİ



Onaylanmış Merkezler/ Araştırmacılar

Uygun hastalar seçilir ve TGP katılımı için onam alınır.



XXXXP01
(katılımcılar kodlanarak takip edilir)



TÜSEB Genom Portalına Giriş

Türkisch Genome Portal

Username or email

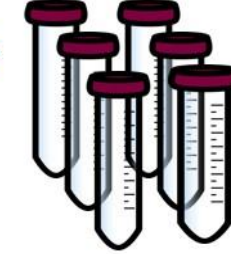
Password [forgot?](#)

☐ Remember me

Login

New? Create an account

BİYOBANKA



ASAM

Tüm genom dizileme

Teknik Raporarlama

XXXXP01

TÜSEB Genom Portal ve Veri Ambarı



Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu	Genom Varyasyonu
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100
Türkisch-Genom-Referenz	100	100	100	100	100	100	100	100	100

Genom Varyasyon Graf, hasta grupları genom dizi ve biyobanka verisine portal üstünden kontrollü erişim

NADİR HASTALIKLAR

ARAŞTIRMA DÖNGÜSÜ

TANI ve TEDAVİ ARAÇLARI GELİŞTİRİLMESİ



Biyoenformatik Analizler

Fenotip /Genotip korelasyon

GENOMİK VARYASYONLARIN META-ANALİZİ

Teşekkürler !

yesim@metu.edu.tr