Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Histoloji ve Embriyoloji / Tıbbi Genetik Anabilim Dalları Öğretim Üyesi ve Sağlık Bilimleri Enstitüsü Translasyonel Tıp Anabilim Dalı Kurucu Başkanı Prof. Dr. Şehime Gülsün Temel’in yürütücü olarak TÜBİTAK-1001 Bilimsel ve Teknolojik Araştırmaları Destekleme Programına başvurduğu ‘Retinitis Pigmentoza ile ilişkilendirilen bir Protein Fosfatazın Siliyogenezdeki Rolünün Araştırılması’ başlıklı araştırma projesi desteklenmeye hak kazanmıştır.

Proje ekibinde, BUÜ Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik ABD Öğretim Üyesi Doç. Dr. Şebnem Özemri Sağ (Araştırmacı), İstanbul Sağlık ve Teknoloji Ü. Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ABD Dr. Öğretim Üyesi Gülden Yorgancıoğlu Budak (Araştırmacı), Boğaziçi Ü. Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü Öğretim Üyesi Prof. Dr. Arzu Çeliş Fuss (Danışman) ve BUÜ Sağlık Bilimleri Enstitüsü Translasyonel Tıp Anabilim Dalı Doktora Öğrencisi Nurdeniz Nalbant (Bursiyer) yer almaktadır.

Projenin hedefi; dünya çapında yaklaşık 1:5000 prevalansı ile en yaygın kalıtsal retinal distrofi olarak tanımlanan ve görme kaybı ile sonuçlanan, ilerleyici fotoreseptör hücre ölümü ile karakterize, klinik ve genetik olarak çeşitlilik gösteren bir dejeneratif hastalık olan Retinitis pigmentosa (RP)’nın genetik etiyolojisinde ilişkilendirilen aday bir genin, hücrenin anteni olarak görev yapan primer silyum organelindeki bilinmeyen fonksiyonunu tanımlamaktır.

Proje ekibi; projeden elde edilecek veriler ışığında Retinitis pigmentosadan etkilenen bireylere yönelik kişiselleştirilmiş tedavi seçenekleri geliştirebilmek için ilişkilendirdikleri aday genin silya homeostazisindeki rolünü anlama ve aydınlatmayı hedeflemektedir.

Elde edilen bulguların, gelecekteki projelerde hastaya ait biyolojik materyal üzerinde test edilebilmesi ve tedavi geliştirebilecek çalışmaların kurgulanmasında kullanılması planlanmaktadır.