Genlerimizde Saklı Yeni Bir Hastalık: ReNU2 Sendromu

Özlem Ak

Nörogelişimsel bozukluklar, beyin ve sinir sisteminin gelişimini etkileyen ve genellikle erken çocuklukta ortaya çıkan hastalıklardır. Zihinsel yetersizlik, otizm ve hareket sorunları bu gruba girer. Mount Sinai Icahn Tıp Fakültesi öncülüğünde Birleşik Krallık, Belçika, İspanya, Hollanda ve İzlanda'dan bilim insanlarının katılımıyla yürütülen uluslararası bir çalışma, bu bozuklukların yeni bir genetik nedenini ortaya çıkardı. Nisan ayında *Nature Genetics*'te yayımlanan çalışma daha önce işlevsiz olduğu düşünülen bir genin bu hastalıklarda önemli bir rol oynayabileceğini gösteriyor.

Araştırmanın odağındaki *RNU2-2* adlı gen, protein kodlamayan genler sınıfına ait. Bu genler protein üretimine doğrudan katkı sağlamaz ancak hücrelerin işleyişini düzenleyen önemli görevler üstlenir. Çalışma, bu gendeki mutasyonların daha önce tanımlanmamış bir nörogelişimsel bozukluğa yol açtığını ortaya koyuyor ve bu durum ReNU2 sendromu olarak adlandırılıyor. Hastalık çekinik özellik gösteriyor yani ortaya çıkması için genin mutasyona uğramış kopyalarının hem anneden hem babadan alınması gerekiyor. Bu nedenle ReNU2 sendromunun ortaya çıktığı bireylerin ebeveynleri çoğu zaman taşıyıcı oluyor ancak hastalık kendilerinde görülmüyor.

Bu durumun uzun süre fark edilmemesinin iki temel nedeni var: hastalığın çekinik olması ve genin protein kodlamayan bir bölgede yer alması. Hastalıkların genetik nedenleri araştırılırken genellikle protein kodlayan genlere odaklanılıyor, bu durum protein kodlamayan genlerin hastalıklarla ilişkisinin zor fark edilmesine yol açabiliyor. Çalışma, ReNU2 sendromunun sanılandan daha yaygın olabileceğini ve genetik nedeni bilinen çekinik nörogelişimsel bozuklukların yaklaşık %10'unu oluşturabileceğini gösteriyor.

ReNU2 sendromu; gelişimin yaşıtlarına göre daha yavaş ilerlemesi, konuşma becerilerinin sınırlı olması, kasların zayıf olması ve öğrenme güçlükleriyle kendini gösterebilir. Ayrıca otizmle ortak özellikler, hareket sorunları ve epilepsi de görülebilir. Ancak belirtiler her çocukta farklı seyredebilir.

Araştırma, 110 binden fazla genom verisinin incelenmesiyle gerçekleştirildi ve bulgular klinik testlerle doğrulandı. Bu keşif, tanı konulamayan vakaların genetik temelini ortaya koyuyor ve gelecekte gen temelli tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesine zemin hazırlıyor. Ancak tedavide kullanılan ilaç etken maddelerinin beyne ulaştırılması ve hastalığın doğuştan itibaren görülmesi önemli zorluklar yaratıyor.

Bu bulgular, genetik hastalıkların yalnızca protein kodlayan genlerden kaynaklanmadığını ve uzun süre işlevsiz olduğu düşünülen DNA bölgelerinin de bu tür hastalıklarda kritik rolü olabileceğini ortaya koyuyor. ■

https://doi.org/10.1038/s41588-025-02159-5

Rasi Bhadramani / iStock