**ÖZET**

**Başlık:** Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi (FSHD) Hücre Hattında Östrojenin ROR1 Düzeyine Etkisi

**Amaç:** Fasioskapulohumeral Distrofi (FSHD) en sık görülen üçüncü kas hastalığıdır ve başlangıç yaşı ve semptomları bireyler arasında farklılık göstermektedir. Erkeklerde kadınlara göre daha erken yaşta başlayarak daha hızlı gelişmekte ancak menapoz sonrası kadınlarda hastalık şiddetlenmektedir. Östrojen hormonunun bu konuda etkili olabileceği düşünülmüştür. Yapılan bu çalışmada; FSHD’de hipotezi oluşturan östrojenin etkisinin olup olmadığının, östrojen ve nöron uzaması ile sinaps oluşumu ve merkezi sinir sistemi gelişiminde görev aldığı bilinen ROR1 proteinininde bu etkileşim içerisinde de var olup olmadığının incelenmesi hedeflenmiştir.

**Yöntem:** 47 yaşındaki kadın FSHD tanılı bireye ait biyopsi örneğinden hazırlanmış hücre hattında, i) östradiol eklenmeyen kontrol, ii) EtOH pozitif kontrolü, iii) 10nM 30-dakika, 2-saat ve 4-saat östradiol eklenmiş gruplarda olmak üzere beş farklı grup oluşturulmuştur. Bu beş farklı gruptan elde edilen hücre lizatları; ROR1 transkripsiyon faktörünün varlığı ve miktarı yönünden western blot yöntemiyle incelenmiştir.

**Bulgular:** 47 yaşındaki kadın hasta örneğinde östrodiol ile muamele edilmemiş kontrol ve pozitif kontrol olarak kullanılan EtOH eklenmiş örneklerde ROR1 ekspresyonunun varlığı tespit edilirken, östrodiol ile muamele edilmiş örneklerde herhangi bir ekspresyon gözlenmemiştir.

**Sonuç:** ROR1 proteini embriyonik dönemde eksprese edilirken yetişkin dönemde ifade edilmemektedir. FSHD hastalarında ROR1 protein ekspresyon varlığı ilk kez bu çalışma ile ortaya konulmuştur. Ayrıca östrojen ilavesi ile ROR1 ekspresyonunun baskılandığı da görülmektedir. ROR1’in östradiol muamelesi sonrasında azalması; östrojenin FSHD patofizyolojisinde koruyucu rol oynayabileceğini düşündürmüştür.