



ULUSLARARASI KATILIMLI

VIII. ULUSAL TIBBİ GENETİK KONGRESİ

06-09 Mayıs 2008, Kolin Otel
ÇANAKKALE



TÜBİTAK
Tübitak desteklidir.

PROGRAM VE BİLDİRİ ÖZET KİTABI

PS-206

İN SİTU KÜLTÜR YÖNTEMİ İLE; PRENATAL SİTOGENETİK TANIDA SAPTANAN MOZAİK OLGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ

Özlem İZCI AY¹, M.Ertan AY¹, Filiz ÇAYAN², Şenay GÖRÜCÜ YILMAZ¹, Hicran ŞENLİ¹, Sevinç SÜRER¹, Sevim KARAKAŞ¹, Zühal ALTINTAŞ¹, M.Emin ERDAL¹

¹ Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı, Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi

² Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç:

Mozaik karyotip saptanan prenatal olgularına %1-2 oranında rastlanılmaktadır. Ancak bu olguların sadece %0.1-0.2'si gerçek mozaizm olarak raporlandırılmaktadır. Yalancı mozaizmlerin gerçek mozaizmden ayrımlanması prenatal tanının en zor kazanılan aşamalarındandır. Bu ayrımın yapılabilmesi ise saptanan mozaizmin düzeylendirilmesiyle mümkün olmaktadır. Saptanan mozaizmin Düzey 1 (yalancı mozaizm), Düzey 2 (%80'i yalancı mozaizm) ya da Düzey 3 (gerçek mozaizm) olarak tanımlanması ise çok sayıda hücre kolonisinin analiz edilmesi ile mümkün olabilmektedir. İn situ kültür yöntemi ile tek bir ların üzerinde 5-15 koloni elde edilmekte ve bu koloniler ayrı ayrı analiz edilebilmektedir. Bu sunumda MEÜ Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı'nda Ocak 2007 den buyana sürdürülen in situ kültür yönteminin uygulandığı prenatal sitogenetik çalışmalarında saptanan mozaik olguların mozaizm düzeylerinin nasıl belirlendiği ve nasıl raporlandırıldığı tartışılmaktadır.

Gereç ve yöntem:

20 ml amnion sıvısından elde edilen hücrelerden 4 in situ kültür ve bir flask kültürü(yedek) kuruldu. Harvest aşamasına geçilene kadar in situ kültürler kolçisin işlemlenmesinden sonra in situ olarak harvest edildi ve bantlandı. Elde edilen metafazların karyotip analizleri ve raporlandırılması E.C.A kriterlerine uygun olarak yapıldı.

Bulgular:

Toplam 31/550 örnekte (%5.63) mozaik karyotip saptandı. Bu olguların 21'i düzey 1(%67.75), 7'si düzey 2(%22.58) ve 3'ü düzey 3(%9.67) mozaik olarak belirlendi. Bu olguların toplam içindeki oranları ise sırasıyla %3.81, %1.27 ve %0.54 tür.

Sonuçlar:

Flask yönteminde gerçek-yalancı mozaizmlerin ayırt edilmesi kısıtlıdır. İn situ kültür yöntemi ile 20-60 koloniyi ayrı ayrı analiz edebilmek mümkündür. Kültür süresinin kısalığı ve daha az malzeme harcanmasıyla birlikte mozaik olguların düzeylendirilmesinde de in situ kültür yöntemi avantajlı bir yöntem olarak tercih edilebilir. Elde ettiğimiz veriler, bu yöntemin bu amaçla güvenilir ve hassas bir yöntem olarak kullanılabileceğini desteklemektedir.

Anahtar kelimeler: prenatal, sitogenetik, insitu, kültür, mozaizm.