



ISSN: 1300-0292

Türkiye Klinikleri
tıp bilimleri
dergisi

Cilt/Vol:31 • Sayı/No:6 • Aralık/December 2011 *ekidir*

XII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi

27-30 Ekim 2011, Antalya

Kongre Başkanı

Prof.Dr. Asuman SUNGUROĞLU

S u p p l e m e n t

Türkiye Klinikleri *Journal of medical sciences*

www.tipbilimleri.com

Yöntemler: İncelenen mutasyonlar Factor V (Leiden), Factor II (protrombin), MTHFR C677T ve A1298C (Methylenetetrahydrofolate reductase) mutasyonları olup, multiplex PCR'ı takiben reverse hibridizasyon yöntemi kullanarak genotipleme yapılmıştır. Genetik kliniğimize tekrarlayan düşük ve gebelikde tromboz sorunuyla yönlendirilen hastalar genetik trombofili yönünden incelenmeye alınmıştır. Gebelik komplikasyonu yaşamamış ve bir ya da daha fazla canlı doğumu olan sağlıklı kadınlar kontrol olarak kullanılmıştır.

Sonuçlar: Sonuçlarımız tekrarlayan düşükleri olan hastalarda bakılan MTHFR geninin her iki lokus için heterozigot (677 CT/1298AC) olduğunu göstermiştir. Hamilelikde tromboz olan hastalar ise MTHFR C677T mutant, Faktör V (Leiden) mutasyonu için heterozigot olduğu bulunmuştur. Sağlıklı kadın kontroller ise Faktör V (Leiden) mutasyonu için heterozigot ve aynı zamanda MTHFR 1298CC genotipindedir.

Tartışma: Bu çalışmanın sonuçları MTHFR 677 hem homozigot mutant halinde, hem de MTHFR 1298 lokusunda heterozigotlukla birlikte heterozigot olduğunda gebeliği ters etkilediğini göstermektedir. Faktör V (Leiden) mutasyonu için heterozigotluğun MTHFR 1298CC genotipinin ile birlikte bulunmasının gebeliği etkilemediğini gözlemledi. Bu sonuçlar MTHFR 677 lokusunun gebelik komplikasyonlarında önemli bir lokus olabileceğini ileri sürmektedir. Bu sonuçlar popülasyon çalışması yapılarak doğrulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Faktör V Leiden mutasyonu, Gebelik kaybı, Genetik trombofili, MTHFR, Protrombin mutasyonu

Prenatal Tanıda 2;8 Translokasyon Olgusu

Doğru Gurbet¹, İzci Ay Özlem¹, Ay Mustafa Ertan¹, Sürer Sevinç¹, Şenli Hicran¹, Çayan Filiz², Dilek Umut Kutlu², Erdal Mehmet Emin¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Mersin

Amaç: Resiprokal translokasyonlar, en yaygın yapısal yeniden düzenlenmelerdir. Yaklaşık olarak 500 bireyde 1 görülmektedir. Oluşum mekanizmaları tam olarak bilinmemekle birlikte, rekombinasyonun temel oluşum mekanizması olduğu düşünülmektedir. Diğer bir mekanizma ise, iki rastgele çift iplik kırığının oluşması ve çift iplik kırığının tamir mekanizması ile birleşmesi sonucunda resiprokal translokasyonların meydana gelmesidir.

Yöntemler: Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Polikliniğine başvuran anne adayına ileri maternal yaş nedeniyle amniyosentez yapıldı. Sitogenetik analiz için laboratuvarımıza gönderilen olgu, 36 yaşında ve 18 gebelik haftasındaydı. 3 düşüğü bulunan ailede ebeveynler arasında akrabalık yoktu ve ultrason bulguları normaldi. Materyal, in situ hücre kültür yöntemi ve GTG bantlama tekniği kullanılarak çalışıldı ve 24 metafaz plağının sitogenetik analizi yapıldı.

Sonuçlar: Yapılan sitogenetik analiz sonucunda, 46,XX,t(2;8)(q35;q21) karyotipi saptandı. Bu bulgunun de novo olduğu anne ve baba adaylarından yapılan periferik kan sitogenetik çalışmasıyla gösterildi. Genetik danışmanlık alan ailenin isteği üzerine gebelik tahliye edildi.

Tartışma: Resiprokal translokasyonların amniyosentezdeki insidansı %0,06'dır. Dengeli resiprokal translokasyonlar, kromozom ve genetik materyal miktarında değişime neden olmazlar. Bu taşıyıcıların kendilerinde herhangi bir problem olmamasına rağmen, parental gamet oluşumu sırasında dengesiz kromozomal oluşumlara neden olabilirler. Bu oluşumlardan de novo olan değişimlerde, karşılaşılabilecek klinik tabloyu belirlemek zordur.

Anahtar Kelimeler: Resiprokal translokasyon, amniyosentez, de novo kromozomal aberasyonlar