

24-28 HAZİRAN

4.

ULUSAL
TIBBİ
BİYOLOJİ
KONGRESİ

İZMİR

TEKRARLAYAN DÜŞÜKLERDE KROMOZOMAL ANOMALİLER

TEZEL Aysen, YÜKSEL Erdinç, AY M. Ertan, ALTUNGÖZ Oğuz, PARALI Filiz, ERESEN Çiğdem, YÜCE Zeynep, SAKIZLI Meral

Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

Fetal kayıplar genetik ve çevresel faktörlerden kaynaklanabilmektedir. Genetik nedenler içerisinde kromozomal anomaliler önemli bir yer tutmaktadır. Spontan veya habitüel abortus(düşük) hikayesi olan çiftlerde yapılan kromozom düzeyindeki analizler, çiftlerde gözlenen germ hattındaki kromozom aberasyonlarıyla abortus arasında bir ilişki olduğunu göstermiştir. Bu nedenle tekrarlayan düşük görülen çiftlerde kromozom analizinin rutin olarak yapılması gerekmektedir.

Son iki yılda tekrarlayan düşük hikayesi ile kliniğe başvuran 176 vakanın sitogenetik analizi yapıldı. Çiftlerden her birinin periferik kan lenfositlerinden kısa süreli kültür hazırlandı. Metafaz alanları içeren preparatlar, GTG bantlama yöntemi ile boyandı. ISCN (1995) sistemine göre her çiftin 15-20 metafaz alanı değerlendirildi. 176 vakanın 10'unda (%5.7) sayısal ve yapısal kromozomal anomaliye rastlandı. Analiz edilen bir çiftte; erkekte 47, XYY, kadında 46, XX t (10;17) (q24;p13) translokasyonu saptandı. Mozaizm görülmedi. 8 kadın vakada 1, 3, 5, 6, 9, 10, 12, 15 ve 17 no'lu kromozomlarda translokasyon saptandı. Mozaizm görülmedi. Bu kromozomlardaki kırılma noktalarının fetal kayıp oluşumunda etkili olabileceği düşünülmektedir.

Erkek vakalarımızdan birinde 46, XY, 22p+, diğer ikisinde ise 46, XY, 16q+ ve 46, XY, 16qh+ saptanmıştır. Ancak bu durum polimorfizm olarak değerlendirildi. Literatürde polimorfizm ve dengeli translokasyonların çiftlerde yüksek frekansta düşük nedeni oluşturabildikleri yayınlanmıştır.

Tekrarlayan düşük hikayesi olan çiftlerde; döl tutunamadan atılabilir, malforme döl ya da normal döl oluşabilmektedir. Polimorfizm ve dengeli translokasyon taşıyan bu çiftler; risk grubunu oluşturmaktadır. Bu nedenle bu çiftlerde gebeliğin erken döneminde prenatal tanı testi yapılması uygundur.