



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](http://www.tipbilimleri.com)

## Tekrarlayan Gebelik Kayıplarında Death Receptor 4 (DR-4) Gen Polimorfizmlerinin Araştırılması

Sürer Sevinç<sup>1</sup>, Ay Mustafa Ertan<sup>1</sup>, Çayan Filiz<sup>2</sup>, Ay Özlem İzci<sup>1</sup>, Sungur Mehmet Ali<sup>3</sup>, Erdal Mehmet Emin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,

<sup>2</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

<sup>3</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik AD, Mersin

**Amaç:** Tekrarlayan gebelik kaybı olgusu 3 ve daha fazla gebeliğin arka arkaya spontan olarak sonlanması sonucu meydana gelen gebeliğin en sık rastlanan komplikasyonudur. Tekrarlayan gebelik kaybı çocuk sahibi olmak isteyen kadınların %1' ini etkileyen klinik bir problemdir. Bazı klinisyenler bu olguyu, 2 gebelik kaybı ve üzeri olarak tanımlamakta bu da problemin insidansını %1'den %5'e kadar yükseltmektedir. Canlılarda, Tumor Necrosis-Factor related inducing ligand (TRAIL)'in bir reseptörü olan Death Receptor-4 (DR-4)'ün reseptör-ligand etkileşimini gerçekleştirerek apoptotik mekanizmayı başlattığı bilinmektedir.

**Yöntemler:** Bu çalışmada,tekrarlayan gebelik kaybı tanısı konmuş ve daha önceki analizlerinde kromozomal düzeyde bir genetik değişim saptanmamış 70 hasta birey,çocuk sahibi olan ve öyküsünde gebelik kaybı bulunmayan 70 kontrol üzerinde DR-4 genine ait Arg141His (ekzon3), Thr209Arg (ekzon4) ve Glu228Ala (ekzon5) polimorfizmleri araştırıldı. Hasta ve kontrol gruplarına ait DNA'lar izole edilerek polimorfizmler PCR-RFLP yöntemi ile belirlendi.

**Sonuçlar:** Çalışma ile elde edilen verilerin istatistiksel analizi sonucunda Arg141His ve Glu228Ala polimorfizmleri ile tekrarlayan gebelik kaybı olguları arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı (ekzon 3 p=0,673, ekzon 5 p=0,368). Thr209Arg (ekzon 4) polimorfizmi ile tekrarlayan gebelik kaybı olguları arasında ise istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki belirlendi (p=0.012).

**Tartışma:** Apoptotik mekanizmada önemli bir görevi olan DR-4 geninin, Thr209Arg polimorfizminin nedeni açıklanamayan tekrarlayan gebelik kaybı olgularında etken bir rol oynayabileceği düşünülmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Apoptoz, DR-4, Polimorfizm, Tekrarlayan gebelik kaybı, TRAIL

## Parsiyel Trizomi 22 Vaka Sunumu

Oral Diclehan, Şimşek Selda, Türkyılmaz Ayşegül, İsi Hilmi, Balkan Mahmut, Budak Turgay

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD, Diyarbakır

**Amaç:** 47,XY,+del (22) karyotipine sahip hastayı konvansiyonel ve sitogenetik tekniklerle değerlendirdik.

**Yöntemler:** Parsiyel trizomi 22 genellikle dengeli kromozom taşıyıcısı bireylerde 11q;22q translokasyon taşıyıcısında mayozun 3:1 segregasyonu sonucu oluşur.Genellikle norojik bulgular psikomotor gelişmedeki geriliğe ve müsküler hypotoniğe neden olur.

**Materyal ve Metod:** Hasta 1 yaşında genetik analiz için bize refere edildi. Hasta sorunsuz hamilelik sürecinden sonra normal miadında doğmuş.Anne ve baba sağlıklı ve akrabalık bağları olmayan bireyler.Anne doğum yaptığı zaman 24,baba 25 yaşında idi.Kromozom analizi standart teknik prosedürdeki GTG bant tekniği ile yapıldı.

**Sonuçlar:** Kromozom analiz sonucunda 47,XY,+del (22) karyotipi saptandı. 22 nolu kromozom için Fluorescence in situ hybridization (FISH) tüm kromozom boyama tekniği ile incelendi. Böylece FISH tekniği ile sonuçlar doğrulandı.Babanın kromozom analizi normal,fakat annenin dengeli t(11;22) taşıyıcısı olduğu görüldü.

**Tartışma:** Dengeli kromozom taşıyıcıları dengesiz kromozom taşıyıcısı çocuklar doğurabilir.Bu durum fiziksel anomali riskini artırır.

**Anahtar Kelimeler:** Kromozom, Parsiyel trizomi