



X. ULUSAL TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK KONGRESİ

Bildiri Kitabı

6-9 Eylül 2007

Otium Zeynep Hotel Belek / ANTALYA

Düzenleyenler

**İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji AD ve
Tıbbi Biyoloji ve Genetik Derneği**



X. ULUSAL TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK KONGRESİ



ORGANİZASYON KOMİTESİ

ONUR KURULU

Prof. Dr. Mesut PARLAK
(İstanbul Üniversitesi Rektörü)

Prof. Dr. Halil YANARDAĞ
(Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Dekanı)

KONGRE BAŞKANI

Prof. Dr. Turgut ULUTİN

KONGRE SEKRETERİ

Doç. Dr. Ayhan DEVİREN

BİLİM KURULU

Prof. Dr. Selma YILMAZER (Başkan)
Prof. Dr. Meral ÖZGÜÇ
Prof. Dr. Turgut ULUTİN
Prof. Dr. Şükriye AYTER
Prof. Dr. Ahmet ARSLAN
Prof. Dr. Turgay İSPİR
Doç. Dr. Fatma OĞUZ SAVRAN

TIBBİ BİYOLOJİ ve GENETİK DERNEĞİ YÖNETİM KURULU

Prof. Dr. Mahmut ÇARİN (Başkan)
Prof. Dr. Turgut ULUTİN (II. Başkan)
Doç. Dr. Ayhan DEVİREN (Genel Sekreter)
Dr. Cenk Aral (Sayman)
Prof. Dr. Mehmet GÜRTEKİN (Üye)
Prof. Dr. Ayşe ÖZER (Üye)
Prof. Dr. Şükriye AYTER (Üye)

DÜZENLEME KOMİTESİ

Prof. Dr. Turgut ULUTİN
Prof. Dr. Selma YILMAZER
Prof. Dr. Gönül KANIGÜR
Prof. Dr. Seniha HACIHANEFİOĞLU
Prof. Dr. Melek ÖZTÜRK
Prof. Dr. Müjgan CENGİZ
Prof. Dr. Nur BUYRU
Prof. Dr. Adnan YÜKSEL
Doç. Dr. Sema BOLKENT
Doç. Dr. Ayhan DEVİREN
Doç. Dr. İlhan ONARAN
Doç. Dr. Mehmet GÜVEN

PRENATAL TANIDA SAPTANAN İLAVE MARKER KROMOZOMLAR (SSMC): PREVALANS VE KROMOZOMAL KÖKEN

O. ALTUNGÖZ, S. TÜMER, E. AY, Ş. ÇAKMAKOĞLU, Ö. AY, F. PARALI, Ç. ERESEN, M. SAKIZLI

Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD, İZMİR

oguz.altungoz@deu.edu.tr

Amaç: İlave küçük marker kromozom (sSMC) veya yapısal yönden anormal ilave kromozom (ESAC) terimleri konvansiyonel sitogenetik yöntemlerle kökeni tam belirlenemeyen, yapısal olarak heterojen bir grup olan anormal ilave kromozomlar için kullanılmaktadır. Bu çalışmada, sSMC kromozomlarının kökeninin tüm kromozom DNA kütüphanesi (wcp) kullanarak çoklu renk floresans in situ hibridizasyon (FISH) yöntemiyle belirlenmesi ve prenatal tanıdaki prevalansının saptanması hedeflenmiştir.

Gereç ve Yöntem: Çeşitli endikasyonlar ile laboratuvarımıza gelen 5619 amniyosentez olgusunda in situ kültür yöntemi ve GTG bantlama uygulanarak konvansiyonel sitogenetik analiz gerçekleştirildi. sSMC kromozomu saptanan olgularda, marker kromozomun kökenini belirlemek için çoklu renk wcp-FISH yöntemi uygulandı.

Sonuçlar: 5619 amniyosentez olgusunun 4'ünde (% 0.071) sSMC (ESAC) kromozomu saptandı. Bu olguların karyotipleri aşağıda verilmiştir.

Olgu 1; 46,XX[9]/47,XX,+ESAC[8]/48,XX,+2,+ESAC[2],

Olgu 2; 46,XX[63]/47,XX,+ESAC[10]

Olgu 3; 47,XX,+ESAC[22]

Olgu 4; 47,XY,+ESAC[64].

Üçüncü olgudaki marker kromozomun 15 no'lu kromozomun perisentromerik bölgesinden türediği wcp-FISH analizi ile saptandı. Bu olgudaki parental karyotip analizi sonucunda marker kromozomun maternal olarak kalıtıldığı gösterildi. Diğer olgulardaki marker kromozomlar parental karyotiplerde gözlenmedi. IV no'lu olgudaki de novo marker kromozomun wcp21 probu için kısmi pozitif olduğu saptandı. Marker kromozomu taşıyan hücre klonlarının yetersiz olması nedeniyle mozaik olgularda FISH çalışması yapılamamıştır.

Tartışma: Yalnızca morfolojik analizle ilave "mar" kromozomların kökeninin çözülmesi genelde mümkün değildir. De nova olgularda, risk tayini ve genetik danışma için kökenin belirlenmesi gerekli olabilmektedir. Bu ve diğer çalışmalar familial ilave "mar" kromozomu olgularında reproduktif riskin düşük olduğunu göstermektedir.