



**XIII. ULUSAL TIBBİ BİYOLOJİ
VE GENETİK KONGRESİ**
27 - 30 Ekim 2013 Kuşadası

***XIII. NATIONAL CONGRESS
OF MEDICAL BIOLOGY AND GENETICS***
27 - 30 October 2013 Kuşadası - TURKEY



Bu kongre TÜBİTAK tarafından desteklenmiştir.

patients and controls were compared, HLA-A3 ($p:0.0005$, $pc:0.008$), HLA-B35 ($p<0.0001$, $pc<0.003$), HLA-B51 ($P<0.0001$, $pc<0.003$) and HLA-B52 ($p:0.001$, $pc:0.03$) were found significantly higher in control group while HLA-B27 ($p<0.0001$, $pc<0.003$) was found significantly higher in patient group. It is known that HLA-B27 allele is related with the development of the disease. It is shown in other studies that other HLA molecules together with ethnic differences may have an effect in liability to and protectiveness from the disease.

PS-06 44

Obezite ile FTO geni rs1421085 ve rs9939609 polimorfizmlerinin ilişkisi

Mustafa Solak¹, Müjgan Özdemir Erdoğan¹, Saliha Handan Yıldız¹, Kağan Üçok², Şeref Yüksel³, Evrim Suna Arıkan Terzi¹, Ahmet Beştepe⁴

¹Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, Afyonkarahisar, Türkiye

²Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Fizyoloji AD, Afyonkarahisar, Türkiye

³Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahiliye AD, Afyonkarahisar, Türkiye

⁴Aile Sağlığı Merkezi, No: 2, Afyonkarahisar, Türkiye

Obezite tüm dünyada yaygın bir hastalıktır. FTO (Fat Mass and Obesity Associated) geni beslenme davranışlarını ve enerji harcanmasını kontrol eden 16. Kromozom üzerinde dokuz ekson boyunca uzanan 400 kb'den daha uzun olan büyük bir genidir. FTO geninin ilk intronunda bulunan polimorfizmler ise obezitenin yaygın formlarıyla ilişkilidir. Bu çalışmanın amacı, FTO genindeki rs1421085 ve rs9939609 polimorfizmlerinin obezite ile ilişkisinin incelenmesidir. Çalışmamızda, Beden Kitle İndeksi 30kg/m² ve üzerinde olan (BKİ \geq 30 kg/m²) 190 obez ve BKİ 18.5-24.9kg/m² arasında olan 97 sağlıklı birey FTO geni rs1421085 ve rs9939609 polimorfizmleri bakımından genotiplendirilmiştir. Genotiplendirme eş zamanlı PCR yöntemi ile yapılmıştır. Vücut kompozisyonu biyoelektrik impedans analizi ile belirlenmiştir. Obez grupta rs1421085 polimorfizmine bağlı genotip dağılımı %30.5 TT, %51.1 TC, %18.4 CC ve kontrol grubunda %28.9 TT, %52.6 TC ve %18.6 CC şeklindedir. Obez gruptaki rs9939609 polimorfizmine bağlı genotip dağılımı %33.7 TT, %50.0 AT, %16.3 AA ve kontrol grubunda %29.9 TT, %55.7 AT, %14.4 AA şeklindedir. rs1421085 ve rs9939609 polimorfizmlerine ilişkin genotip sıklıkları bakımından obez ve sağlıklı bireyler arasında bir fark gözlenmemiştir ($P>0.05$). Bunun yanısıra, genotipler ve obeziteyle ilişkili antropometrik vücut kompozisyon parametreleri arasında da bir korelasyon bulunmamıştır ($P>0.05$). Bu çalışma grubunda obezite ve çalışılan FTO polimorfizmleri arasında bir ilişki tespit edilmemiştir.

Association of obesity with rs1421085 and rs9939609 polymorphisms of FTO Gene

Mustafa Solak¹, Müjgan Özdemir Erdoğan¹, Saliha Handan Yıldız¹, Kağan Üçok², Şeref Yüksel³, Evrim Suna Arıkan Terzi¹, Ahmet Beştepe⁴

¹Afyon Kocatepe University, Faculty of Medicine, Department of Medical Genetics, Afyonkarahisar, Turkey

²Afyon Kocatepe University, Faculty of Medicine, Department of Physiology, Afyonkarahisar, Turkey

³Afyon Kocatepe University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, Afyonkarahisar, Turkey

⁴Family Health Center No: 2, Afyonkarahisar, Turkey

Obesity is an epidemic all over the world. FTO (Fat Mass and Obesity Associated) plays a role in controlling feeding behavior and energy expenditure. FTO is a large gene of nine exons spanning more than 400 kb on chromosome 16 in humans. Several polymorphisms in the first intron of FTO gene have been associated with common forms of human obesity. The aim of this study is to investigate the genetic influence of rs1421085 and rs9939609 polymorphisms in FTO gene on a sample of obese subjects and controls. rs1421085 and rs9939609 polymorphisms of FTO gene were genotyped in 190 obese with a BMI \geq 30 kg/m² (Body Mass Index) and 97 controls with a BMI of 18.5 to 24.9. Genotyping was performed by real-time polymerase chain reaction. Body composition was established with bioelectric impedance analysis. The distribution of rs1421085 genotype frequencies were 30.5% for TT, 51.1% for TC, 18.4% for CC (in obese group) and 28.9% for TT, 52.6% for TC, 18.6% for CC (in control group). The distribution of rs9939609 genotype frequencies were 33.7% for TT, 50.0% for AT, 16.3% for AA (in obese group) and 29.9% for TT, 55.7% for AT, 14.4% for AA (in control group). There were no significant differences ($P>0.05$) between obese and controls in terms of genotype frequencies of rs1421085 and rs9939609 polymorphisms in our study. Also there were no significant correlation between genotypes and obesity related (anthropometric-body composition) parameters ($P>0.05$). There is no association between FTO polymorphisms and obesity in this study group.

PS-06 45

MikroRNA oluşum yolağında yer alan gen polimorfizmlerinin dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu riski üzerine olası etkilerinin araştırılması

Ümit Karakas¹, Özlem İzci Ay¹, Hasan Herken², Ayşe Nur İnci Kenar³, Mehmet Ali Sungur⁴, Mehmet Emin Erdal¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı
²Pamukkale Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Psikiyatri Anabilim Dalı
³Denizli Devlet Hastanesi
⁴Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Anabilim Dalı

Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB), aşırı hareketlilik ve dürtüsellik ile karakterize, yaygın bir nörodavranışsal bozukluktur. miRNA'lar gen ifadelerinin transkripsiyon sonrası düzenleyicileri olarak işlev gören küçük, kodlanmayan RNA çeşitlerinden biridir. miRNA biyogenezi ve fonksiyonel işlevlerinin merkezi sinir gelişiminde önemli bir role sahip olduğu ve miRNA'ların fonksiyon bozukluklarının Alzheimer, Parkinson gibi nörodejeneratif hastalıklara neden olabileceği düşünülmektedir. miRNA ana sekansında ya da miRNA hedefinde tek nükleotid polimorfizm (SNP) olarak isimlendirilen miR SNP'lerin, kodlanan protein seviyesinin ekspresyon düzeyini değiştirerek, çeşitli hastalıkların oluşmasına neden olabildiği bildirilmektedir. Hipotezimiz, miRNA oluşum yolağında yer alan genlerin polimorfizmleri ile DEHB arasında bir ilişkinin olup olmadığını saptayabilmektir. Çalışmaya, kontrol grubundan 164, vaka grubundan 191 biraya ait periferik kan örneklerinden DNA izolasyonunun ardından, genotipleme, ABI Prism 7500 Real-Time PCR sistemi ile gerçekleştirildi. Kontrol grubunda yaş ortalaması 27,23 ±9,01, vaka grubunda 27,84 ±9,19'dur. Genotip ve allel dağılımları değerlendirmeleri sonucunda RNASEN, XPO5, RAN, DICER1 (her iki SNP), TARBP2, AGO2, GEMIN3 ve GEMIN4 genlerindeki polimorfizmlerle DEHB arasında ilişki gözlenmedi. AGO1 rs595961'de hem allel hem de genotip dağılımlarında, DGCR8 rs1640299'de ise sadece allel dağılımında anlamlılık gözlemlendi ($p < 0,05$). DGCR8'in allel dağılımları arasında koruyucu olma bakımından anlamlılık tespit edilmiştir. DGCR8'in kromozomal lokalizasyon açısından 22 nolu kromozom üzerinde yer aldığı görülmektedir. 22q11 delesyonu olan bireyler incelendiğinde, bazı nöropsikiyatrik hastalıkların insidansında artış olduğu görülmüştür. Bu sonuçlar, DGCR'nin nöropsikiyatrik hastalıklarda önemli olduğunu ifade etmektedir. AGO1 geni için genotipteki istatistiksel anlamlılığın, AG genotipinde olmanın, AA genotipinde olmaya göre hastalık oluşturma riskini arttırmış olabileceği vurgulanabilir. Literatürde, AGO proteinlerinin çok farklı RNA susturma yolaqlarında önemli rolü olduğu belirtilmesi çalışmadaki sonuçların önemini arttırmaktadır.

Investigation of the gene polymorphism's possible effect on the risk of attention deficit and hyperactivity disorder located in the microRNA formation pathway

Ümit Karakaş¹, Özlem İzci Ay¹, Hasan Herken², Ayşe Nur İnci Kenar³, Mehmet Ali Sungur⁴, Mehmet Emin Erdal¹

¹Mersin University, School of Medicine, Department of Medical Biology

²Pamukkale University, School of Medicine, Department of Psychiatry

³Denizli State Hospital

⁴Duzce University, School of Medicine, Department of Medical Statistics and Informatics

Attention deficit and hyperactivity disorder (ADHD) is a widespread neurobehavioural disorder characterized by impulsivity and hypermobility. miRNAs are short, noncoding, one of RNA varieties functioning as regulators of gene expression in post-transcription. It has been thought that the the function disorder of miRNAs leads to neurodegenerative disease as Alzheimer, Parkinson and the biogenesis and functional activity of miRNA play a key role in development of central nervous. It is stated that miR SNPs called as single nucleotide polymorphism in main miRNA sequence or on target miRNA cause to several diseases thereby alter coding the expression grade of protein level. Our hypothesis is determined whether there is any relationship between ADHD and the polymorphisms of genes involved in miRNA biogenesis pathway. The study included 164 individual from control group, and 191 from case group. Afterwards genotyping was performed with the ABI Prism 7500 Real-Time PCR system. The mean age of the control group is 27.23±9.01, and the case group is 27.84 ±9.19. According to the results of genotype and allele distributions; no relationship observed between ADHD and the polymorphism in genes RNASEN, XPO5, RAN, DICER1(both SNP), TARBP2, AGO2, GEMIN3 and GEMIN4. The genotype and allele distribution of rs595961 AGO1, and only the allele distribution of DGCR8 rs1640299 was found to be significance($p < 0.05$). Significance was determined in allele distribution of DGCR8 in terms of protective. Statistical significance in genotype for AGO1 gene, it can be emphasized that having AG genotype is more risky in terms of resulting in disease rather than having AA genotype.

Çalışmamız Mersin Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri (BAP) Birimi tarafından desteklenmiştir.

PS-06 46

İrritabl barsak sendromlu hastalarda leptin ve leptin reseptör gen polimorfizmlerinin araştırılması

Kenan Çevik¹, Mustafa Ertan Ay¹, Fehmi Ateş², Özlem İzci Ay¹, Mehmet Ali Sungur³, Mehmet Emin Erdal¹

¹Mersin Üniversitesi, Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, Mersin

²Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Mersin

³Düzce Üniversitesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Ana bilim Dalı

İrritabl Barsak Sendromu (IBS), Avrupa nüfusunun yaklaşık olarak %10-15'ni etkileyen gastrointestinal bir rahatsızlıktır. Hastalığın tanı ve tedavisine yönelik biyokimyasal ya da moleküler parametre henüz belirlenmemiştir. Adipoz dokudan sentezlenen leptin hormonu, öncelikli görevi olan besin alınımı ve enerji tüketimini ayarlamının yanı sıra, anjiyogenez, homeostazis, lipid ve