



**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



TÜBİTAK

Bu kongre TÜBİTAK tarafından desteklenmiştir.

reciprocal translocations although they are own not affected from this disorder. In this phenomenon, unbalanced reciprocal translocation was detected, and it was 5p deletion (Cri du Chat syndrome). Phenotypic analysis will be applied after pregnancy.

monozomik, parsiyel monozomik ve parsiyel trizomik gametlerin oluşumuna neden olabilmektedir. Olgumuzda saptadığımız segregasyon 3;1 segregantı sonucu 22 ve 24 kromozumlu gametlerin oluşumuna neden olarak; fetusta trizomi 18'e neden olmuştur.

PS-10 17

Fetusta trizomi 18 ile sonuçlanan maternal kökenli t(7;18) olgusu

Özlem İzci Ay¹, Mustafa Ertan Ay¹, Filiz Evşen Çayan², Gurbet Doğru¹, Sevinç Sürer Tekin¹, Kenan Çevik¹, Ümit Karakaş¹, Mehmet Emin Erdal¹

Maternal t(7,18) case which results in trisomy 18 in fetus

Özlem İzci Ay¹, Mustafa Ertan Ay¹, Filiz Evşen Çayan², Gurbet Doğru¹, Sevinç Sürer Tekin¹, Kenan Çevik¹, Ümit Karakaş¹, Mehmet Emin Erdal¹

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

²Mersin University Polyclinic Obstetrics and Gynecology

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Polikliniği

Kromozomal düzensizlikler insan mortalite ve morbiditesinde önemli rol oynamaktadır. Bu aberasyonlar yaklaşık 200 doğumda 1 görülürken; yapısal kromozomal yeniden düzenlenimlerden olan resiprokal translokasyonların insidansı 500 doğumda 1'dir. Resiprokal translokasyonun sıklıkla otozomlarda görülmekte olup; iki kromozom parçasının kırılarak karşılıklı yer değiştirmesiyle meydana gelen yapısal kromozomal anomalilerdir. Dengeli resiprokal translokasyonlar, gametlere dengesiz geçişe dolayısıyla kromozomal yeniden düzenlenimlere neden olduğundan gebelikler için risk faktörü oluşturmaktadır. Prenatal tanıda saptadığımız bu olgunun literatüre katkı sağlayacağını düşünmekteyiz. Sitogenetik analiz için laboratuvarımıza gönderilen olgu, 37 yaşında ve 17. gebelik haftasındaydı. Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Polikliniğine başvuran anne adayına riskli ikili test ve NT kalınlığında artış nedeniyle koryon villüs örnekleme yapıldı. Anne adayının iki tane spontan abortusu ve bir tane sağlıklı kız çocuğu bulunmaktaydı. Hücre kültürü yapılan koryon villüs örneklerinden GTG bantlama tekniği ile 32 metafaz plağının sitogenetik analizi yapıldı. Sitogenetik analiz sonucunda 32 hücrede 47,XX, t(7;18)(p11;p11)mat,+18 (trizomi 18 ile sonuçlanan) karyotipi saptandı. Anne (46,XX,t(7;18)(p11;p11)) ve baba adaylarından yapılan periferik kan sitogenetik çalışmasıyla bu bulgunun de novo olmayıp, maternal kökenli olduğu saptandı. Ayrıca sağlıklı kız çocuğunda normal karyotipe sahip olduğu belirlendi. Prenatal tanıda saptanan yapısal kromozomal yeniden düzenlenimler çoğunlukla ailesel geçiş göstermektedir. Mayoz esnasında; dengeli resiprokal translokasyonlu kromozomlar quadrivalent formu oluşturarak homolog segmentiyle eşleşmektedir. Quadrivalent yapının segregasyonu farklı şekillerde gerçekleşebilmekte, dengesiz kromozom içeriğine sahip trizomik,

Chromosomal anomalies may cause mortality and morbidity in human. While incidence of such aberrations is 1/200 in birth, incidence of reciprocal translocation of structural chromosomal re-arrangement is 1/500. In reciprocal translocations two parts of chromosomes break and reciprocally replace. They are structural chromosomal anomalies and frequently seen in autosomes. Balanced reciprocal translocations can result in unbalanced gametes so it can be risky for pregnancy. Based on this idea we think this phenomenon can provide contribution to literature. Pregnant woman sent to cytogenetic laboratory was 37 years old and 17 week pregnant. Chorionic villus sampling technique was performed on mother who applied to Mersin University polyclinic Obstetrics and Gynecology due to risky two tests and increase in NT diameter. Mother had two spontaneous abortions and one healthy daughter. After culturing cells, GTG banding was applied and 32 metaphase-cells cytogenetically analyzed. In our results, 47,XX,t(7;18)(p11;p11)mat,+18 (result in trisomy 18) karyotype was detected. By cytogenetic analysis of mother (46,XX,t(7;18)(p11;p11)) and father, we showed this phenomenon was not de novo but maternal. Also, normal karyotype was detected in healthy daughter. Structural chromosomal re-arrangements detected in prenatal diagnosis are mainly due to familial effect. During meiosis, balanced reciprocal translocation chromosomes match with its own homologous segment forming quadrivalent structure. Segregation of quadrivalent can occur in different forms, and can result in partial monosomic and partial trisomic gametes which have contents of unbalanced chromosomes. In our phenomenon, segregation ratio 3:1 and its segregant caused gametes of chromosomes 22 and 24, result in trisomy 18 in fetus.