



**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.

PS-10 18

Aynı anneye ait iki farklı gebelik tahliye materyalinde saptanan anöploidiler

Mustafa Ertan Ay¹, Özlem İzci Ay¹, Talat Umut Kutlu Dilek², Sevinç Sürer Tekin¹, Gurbet Doğru¹, Kenan Cevik¹, Ümit Karakaş¹, Mehmet Emin Erdal¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Polikliniği

Erken dönem gebelik kayıpları, hamileliğin en yaygın görülen komplikasyonu olup; %10-15 oranları arasında görülürler. Endokrinolojik, anatomik nedenler, enfeksiyöz hastalıklar, trombofililer, çevresel etkenler, immünolojik defektler, sayısal ve yapısal kromozomal aberasyonları içeren genetik faktörler spontan abortusların başlıca nedenleri içerisinde. Anöploidiler, birinci trimester düşüklüğünün en temel nedeni olmakla birlikte bunlar içerisinde otozomal trizomiler en yaygın karyotipik abnormalitelerdir. Kromozomal aberasyonlar erken dönem gebelik kayıplarının etiolojisinde önemli rol oynamaktadır. Bu nedenle saptadığımız olgudan elde ettiğimiz verilerin literatüre katkı sağlayacağını düşünmekteyiz. Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Polikliniğine missed abortus nedeniyle başvuran anne adayı 37 yaşında olup bir tane sağlıklı kız çocuğuna sahipti. Farklı zamanlarda iki ayrı gebeliğe ait gebelik tahliye materyali sitogenetik analizler için laboratuvarımıza gönderildi. İlk gebelikte 8. haftada ve ikinci gebelikte 9. haftadaki fetüslere ait örnekler kültüre edilerek; GTG bantlama tekniği ile metafaz plakları elde edildi. Birinci fetüse ait 15; ikinci fetüse ait 20 metafaz plağı sitogenetik olarak incelendi. Yapılan sitogenetik analiz sonucunda birinci gebeliğe ait fetal dokudan elde ettiğimiz 15 hücrede 47,XX,+12 karyotipi saptanırken; ikinci gebeliğe ait fetal doku örneğinden elde ettiğimiz 20 hücrede 48,XY,+16,+22 karyotipi saptandı. Büyük çoğunluğu gebeliğin erken dönemlerinde, birinci trimesterde meydana gelen gebelik kayıpları, tüm gebeliklerin %15-20'sinde görülen yaygın bir komplikasyondur. Birinci trimester abortusların %50 kadarının anormal kromozom kuruluşuna sahip olduğu belirtilmektedir. Özellikle anöploidiler, birinci trimester düşüklüğünün en temel nedenidir. Yapılan sitogenetik çalışmalarda anöploidilerin çeşitli popülasyonlarda %50-80 oranlarında olduğu belirtilmektedir. Bunlar içerisinde otozomal trizomiler en yaygın karyotipik abnormaliteler olmakla birlikte poliploidiler, cinsiyet kromozom monozomileri ve yapısal yenidüzenlenimler spontan düşüklüklerde yüksek oranlarda gözlemlenmektedir.

Aneuploidy determined from two different pregnancy loss materials belonging to same mother

Mustafa Ertan Ay¹, Özlem İzci Ay¹, Talat Umut Kutlu Dilek², Sevinç Sürer Tekin¹, Gurbet Doğru¹, Kenan Cevik¹, Ümit Karakaş¹, Mehmet Emin Erdal¹

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

²Mersin University Polyclinic Obstetrics and Gynecology

Premature pregnancy loss is a common complication seen in pregnancy, and its frequency is about 10-15%. Endocrinological diseases, anatomic causes, infectious diseases, thrombophilia, ecological factors, immunological defects, genetic factors are major reasons of spontaneous abortions. Aneuploidy is first main cause of first trimester abortions and in such aneuploidy; autosomal trisomy is most common karyotypic abnormalities. Chromosomal aberrations take crucial role in etiology of premature pregnancy loss. Based on this idea we state this phenomenon can provide contribution to literature. Mother who applied to Mersin University polyclinic Obstetrics and Gynecology due to missed abortion was 37 years old and had one healthy daughter. Pregnancy evacuation materials taken from two different pregnancies in two distinct times were sent to our laboratory for cytogenetic analysis. In first pregnancy, samples from 8 week fetus and in second samples from 9 week fetus were cultured. Via GTG banding, 20 metaphase-cells were cytogenetically examined. In results, we observed 47,XX,+12 karyotype in 15 cells taken from fetal tissue of first pregnancy and 48,XY,+16,+22 karyotype in 20 cells taken from fetal tissue of second pregnancy. Pregnancy loss mostly seen in first trimester is a common complication that observed in 15-20% of all pregnancy. Approximately 50% of first trimester abortions are said to have abnormal chromosomal structure. Especially aneuploidy is major reason. Cytogenetic researches show aneuploidy frequency is about 50-80%. As autosomal trisomy is most common karyotypic abnormalities in aneuploidy incidence, polyploidy, sex chromosome monosomy and structural re-arrangements are also other common genetic factors observed in spontaneous abortions.

PS-10 19

Ph + Kronik miyelositer lösemili olgularda ASS gen bölgesi yeniden düzenlenmelerinin araştırılması ve tedaviye yanıtın değerlendirilmesi

Tuba Mutlu¹, Beyhan Durak Aras¹, Olga Meltem Akay², Vahap Aslan³, Eren Gündüz², Sevilhan Artan¹, Zafer Gülbay³