



**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.

disease, persistent thrombocytosis was observed and for this reason Chronic Myeloproliferative Neoplasm was investigated. There were not any other causes of reactive thrombocytosis. Jak-2 mutation analysis and t(9; 22) by PCR were negative in peripheral blood. Hyperscellular bone marrow and abundance of mature megakaryocytes and platelet clumps were observed. There were no significant increase in the erythroid and myeloid series and malign infiltration were not observed. 46, XX, inv (4) (p13q13) [3] / 46, XX [4] were determined with conventional cytogenetic analysis in the bone marrow sample. According to WHO 2008 criteria she was diagnosed with Essential Thrombocythemia and because of the high risk ET acetylsalicylic acid and hydroxyurea therapy were initiated. Platelet count fell below 400000/mm<sup>3</sup> with this treatment and she is still followed asymptotically by the same treatment.

## PS-10 16

### Prenatal tanıda saptanan maternal kökenli der(5)t(5;14) olgusu

Gurbet Doğru<sup>1</sup>, Mustafa Ertan Ay<sup>1</sup>, Özlem İzci Ay<sup>1</sup>, Filiz Evşen Çayan<sup>2</sup>, Sevinç Sürer Tekin<sup>1</sup>, Ümit Karakaş<sup>1</sup>, Kenan Çevik<sup>1</sup>, Neslihan Pınar Özates<sup>1</sup>, Mehmet Emin Erdal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

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

Homolog kromozomlar arasındaki genetik materyalin değişimi, somatik ve germ hücrelerinde meydana gelen değişimlerdir. Bu tip değişimler, bazı durumlarda non-allelik kromozomal bölgelerde meydana gelmekte, böylece translokasyonlar şeklinde yapısal kromozomal yeniden düzenlenimlerle sonuçlanmaktadır. Translokasyonlar, homolog olmayan iki kromozom parçasının kırılıp karşılıklı yer değiştirmesiyle meydana gelen yapısal kromozomal anomaliler olup; dengeli ve dengesiz olmak üzere 2 genel kategoriye ayrılmaktadır. Dengeli resiprokal translokasyonlar, gametlere dengesiz kromozom kuruluşuna sahip gametler oluşturabildiğinden gebelikler için risk faktörü oluşturmaktadır. Bu nedenle saptadığımız olgunun literatüre katkı sağlayacağını düşünmekteyiz. Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Polikliniğine başvuran anne adayına riskli üçlü test nedeniyle amniyosentez yapıldı. 27 yaşında ve 18. gebelik haftasında olan anne adayına ait amniyosentez materyali, sitogenetik analiz için laboratuvarımıza gönderildi. Herhangi bir düşük öyküsü olmayan ailede ebeveynler arasında akrabalık yoktu. Transabdominal olarak 20 ml alınan amniyosentez örneğinden elde edilen hücreler, in situ hücre kültür yöntemi ve GTG bantlama tekniği

kullanılarak çalışıldı ve 39 metafaz plağının (20 koloni) sitogenetik analizi yapıldı. Yapılan sitogenetik analiz sonucunda, 46,XX,der(5)t(5;14)(p13;p11)mat karyotipi saptandı. Bu bulgunun de novo olmayıp, maternal kökenli olduğu, anne (46,XX,t(5;14)(p13;p11)) ve baba (46,XY) adaylarından yapılan periferik kan sitogenetik çalışmasıyla saptandı. Ailenin isteği üzerine gebeliğin devamına karar verildi. Resiprokal translokasyonların amniyosentezdeki insidansı %0,06'dır. Dengeli resiprokal translokasyonlar, kromozom ve genetik materyal miktarında değişime neden olmaz iken bu taşıyıcıların gametlerinde dengesiz kromozomal yeniden düzenlenimlere neden olabilmektedirler. Olgumuzda meydana gelen resiprokal translokasyon dengesiz olmakla birlikte 5p delesyonu- Cry du chat sendromuyla sonuçlanmıştır. Fenotipik analiz fetusun doğumundan sonra incelenecektir.

### Maternal der(5)t(5;14) case detected in prenatal diagnosis

Gurbet Doğru<sup>1</sup>, Mustafa Ertan Ay<sup>1</sup>, Özlem İzci Ay<sup>1</sup>, Filiz Evşen Çayan<sup>2</sup>, Sevinç Sürer Tekin<sup>1</sup>, Ümit Karakaş<sup>1</sup>, Kenan Çevik<sup>1</sup>, Neslihan Pınar Özates<sup>1</sup>, Mehmet Emin Erdal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin University, school of Medicine, Department of Medical Biology

<sup>2</sup>Mersin University Polyclinic Obstetrics and Gynecology

Genetic material exchange between homologous chromosomes occurs in somatic and germ cell lines. Exchanges can occur on non-allelic chromosomal region, thus result in structural chromosomal re-arrangement like translocation. Translocation is a kind of structural chromosomal anomalies which occurs between two non-homologous chromosomes, result in genetic material exchange. Translocation is categorized as balanced and non-balanced translocation. Balanced reciprocal translocations can risk pregnancy when it produces unbalanced gametes, based on this idea we state this phenomenon can provide contribution to literature. Amniocentesis was performed on mother who applied to Mersin University polyclinic Obstetrics and Gynecology due to risky three tests. Pregnant woman sent to cytogenetic laboratory was 27 years old and at 18th week of pregnancy. There was no abortion story in family and no intermarriage between parents. Cells obtained from 20 ml amniocentesis as trans-abdominal were in situ cultured and GTG banding was applied. Cytogenetic analysis of 39 metaphase-cells (20 colonies) was done. In the result of cytogenetic analysis, 46,XX,der(5)t(5;14)(p13;p11)mat karyotype was detected. This phenomenon was not de novo but maternal and it was proved by cytogenetic analysis from blood of parents. Genotypes of parents were mother(46,XX,t(5;14)(p13;p11)) and father(46,XY). Incidence of reciprocal translocation in amniocentesis was 0.06%. Balanced reciprocal translocations don't change amount of chromosome and genetic material, however, such genotypes carriers can generate unbalanced

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. Oğumuzda saptadığımız segregasyon 3;1 segregantı sonucu 22 ve 24 kromozomlu 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 Ay<sup>1</sup>, Mustafa Ertan Ay<sup>1</sup>, Filiz Evşen Çayan<sup>2</sup>, Gurbet Doğru<sup>1</sup>, Sevinç Sürer Tekin<sup>1</sup>, Kenan Çevik<sup>1</sup>, Ümit Karakas<sup>1</sup>, Mehmet Emiñ Erdal<sup>1</sup>

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

Özlem İzci Ay<sup>1</sup>, Mustafa Ertan Ay<sup>1</sup>, Filiz Evşen Çayan<sup>2</sup>, Gurbet Doğru<sup>1</sup>, Sevinç Sürer Tekin<sup>1</sup>, Kenan Çevik<sup>1</sup>, Ümit Karakas<sup>1</sup>, Mehmet Emin Erdal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

<sup>1</sup>Mersin University, school of Medicine, Department of Medical Biology

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

<sup>2</sup>Mersin University Polyclinic Obstetrics and Gynecology

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 translokasyonlar 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 villus örnekleme yapıldı. Anne adayının iki tane spontan abortusu ve bir tane sağlıklı kız çocuğu bulunmaktaydı. Hücre kültürü yapılan koryon villus örneklerinden GTG bantlama tekniği ile 32 metafaz plâğının 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.