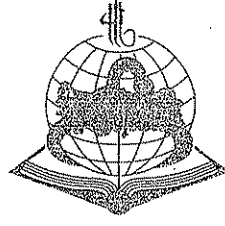


ISSN: 1300-0292



Türkiye Klinikleri

tıp bilimleri

Cilt/Vol:31 • Sayı/No:6 • Aralık/December 2011 *ekidir*

dergisi

XII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi

27-30 Ekim 2011, Antalya

Kongre Başkanı

Prof.Dr. Asuman SUNGUROĞLU

Supplement

Türkiye Klinikleri *Journal of medical sciences*

Sonuçlar: Bulgularımız doğrultusunda 2200 olgudan toplam 36 olguda sayısal anomaliye (23 trizomi 21 %0,0104, 3 trizomi 18 %0,0014, 3 trizomi 13 %0,0014, 2 Turner Sendromu %0,0009, 2 XYY %0,0009, 1 Kliniferter Sendromu %0,0004, 1 Triple X %0,0004, 2 ESAC %0,0009) rastlandı. Mozaik olgular açısından değerlendirildiğinde ise; 12 mozaik cinsiyet anomalisi %0,0054 saptanırken, toplam 68 otozomal mozaizm (12 DüzeyI %0,0054, 47 DüzeyII %0,0214, 9 DüzeyIII %0,0041 mozaizm) rastlandı. Tüm bu sayısal ve mozaizm gösteren anomaliler dışında 12 hastada yapısal anomali (5 Resiprokal Translokasyon %0,0023, 3 İnversiyon %0,0014, 3 Delesyon %0,0014 ve 1 Dengeli Robertsonian tip Translokasyon %0,0004) saptandı. Toplam 2200 amniyosentez materyali içerisinde sadece 2 örnekte %0,0009 üreme saptanmadı.

Tartışma: 2007 yılından bu yana laboratuvarımızda yapılan prenatal sitogenetik tanı çalışmamızda çok sayıda gebeliğin genetik hastalıklar açısından tanımlanmasına katkıda bulunarak anormal karyotipli gebelikler hakkında aileleri aydınlatmış bulunmaktayız. İn situ kültür yönteminin avantajları ile birçok mozaik olgunun düzeylendirilmesini sağlamış bulunmaktayız.

Anahtar Kelimeler: Amniyosentez, İn situ Kültür Yöntemi, Mozaizm, Prenatal Sitogenetik Tanı

Prenatal Tanıda Saptanan Perisentrik İnversiyon 12 Olgusu

Çevik Kenan¹, Ay Mustafa Ertan¹, Ay Özlem İzci¹, Dilek Umut Kutlu², Çayan Filiz Evşen², Sürer Sevinç¹, Şenli Hicran¹, Doğru Gurbet¹, Karakaş Ümit¹, Erdal Mehmet Emin¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Mersin

Amaç: İnversiyonlar (inv) nadir gözlenen yeniden düzenlenimlerdir. İnverte segment parasentrik veya perisentrik olabilmektedir. İnversiyonun oluşumuna neden olan kırılma bölgelerinin kriptik bir gen içinde olma olasılığı her zaman olsa da, birçok inversiyonda klinik fenotipik değişimler gözlenmemektedir. Örneğin 1, 9, 16 ve Y kromozomlarının heterokromatik bölgelerindeki kırıklarla oluşan inversiyonlar, zararsız olarak bilinmektedir. Ayrıca 2p13-1q21 ve 5q13-5q31 vb. bölgelerdeki inversiyonlarda da klinik fenotip oluşmadığı bildirilmektedir. Bunun yanında Rubinstein-Taypi Sendromu'nda inv(16)(p13.3q13), Norrie Sendromu'nda inv(X)(p11.4q22) patogenetik etken olarak saptanmıştır. Prenatal sitogenetik tanıda saptadığımız inv(12)(p11.1q13.3)ye ise literatürde sadece 25 ailede rastlanılmaktadır.

Yöntemler: Çalışmada MEÜ Kadın Hastalıkları Anabilim Dalı tarafından üçlü tarama testinde risk saptanması nedeniyle laboratuvarımıza gönderilen 19 yaşındaki anne adayına ait amnion sıvısı örneğinde in situ kültür yöntemi ile elde edilen (4 ayrı lameldeki 15 koloniye ait) 20 metafaz alanında sitogenetik analiz gerçekleştirildi.

Sonuçlar: İncelenen 20 metafaz alanında 46,XX,inv(12)(p11.1q13.3) karyotipi saptandı. Bu bulgunun parental kökeninin belirlenmesi amacıyla anne ve baba adaylarından yapılan sitogenetik çalışma sonucunda, fetusta saptanan bu bulgunun maternal kökenli olduğu belirlendi.

Tartışma: Olguya ait ayrıntılı ultrasonografide dismorfolojik bulguya rastlanılmadığından gebeliğin devamına karar verildi. Günümüzde inv(2), inv(9) vb. bazı inversiyonlar kromozomal varyasyon olarak kabul edilmektedir. Prenatal tanıda saptadığımız inv(12)'nin ailesel geçişli olması ve klinik fenotipik değişime yol açmaması bakımından literatüre katkı sağlayacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: İnversiyon12, prenatal tanı, in situ kültür, fenotipik değişim