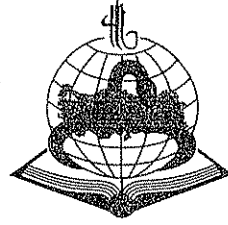


ISSN: 1300-0292



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*

[www.tipbilimleri.com](http://www.tipbilimleri.com)

## Prenatal Tanıda Saptanan De Novo Perisentrik İnversiyon 6 Olgusu

Karakaş Ümit<sup>1</sup>, İzci Ay Özlem<sup>1</sup>, Ay Mustafa Ertan<sup>1</sup>, Dilek Umut Kuthu<sup>2</sup>, Çayan Filiz<sup>2</sup>, Sürer Sevinç<sup>1</sup>, Şenli Hicran<sup>1</sup>, Doğru Gurbet<sup>1</sup>, Erdal Mehmet Emin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,

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

**Amaç:** İnversiyonlar(inv) intrakromozomal yeniden düzenlenimler olup, bir kromozomda iki kırık sonucu oluşan materyalin ters dönüp yerleşimi ile oluşur. İnversiyonlar parasentrik veya perisentrik olmak üzere iki tipte olabilmektedir. Perisentrik inversiyonlarda, kırılma noktası sentromerin iki yanında olup, inversiyonun sonunda sıklıkla kromozom kolları arasındaki oran ve bant paterni değişir. Tekrarlayan ve tek bir tipteki inversiyonlar insanlarda tanımlanmış olup, bazı tekrarlayan inversiyonlar normal varyant olarak kabul edilmektedir. Bu polimorfik inversiyonlar uzun kolun proksimalindeki heterokromatin içeren bölgenin ters dönerek kısa kola yerleşimi ile oluşur. Bu tip inversiyonlar 1, 9, 16 nolu kromozomlarda bulunur. Bu varyant formlar çok sayıda ailede gözlenmektedir. Kromozomlardaki inversiyonların klinik önemi; gametlerde rekombinasyona yol açarak anormal gebeliklere neden olabilmesidir. Aynı zamanda X'in uzun kolundaki kritik bölgedeki kırılma noktasının dahil olduğu X kromozom inversiyonları gonadal yetmezlik ile sonuçlanabilmektedir. Kırılma noktasının bir gen içinde olması inversiyonları doğrudan patojenik yapabilmektedir. Nadir örnekler Rubinstein Taybi sendromunda de novo inv(16)(p13.3q13), SOX9 genindeki de novo inv(17)(q12q25) ve, Norrie sendromunda ailesel inv(X)(p11.4q22)'dir.

**Yöntemler:** MEÜ Kadın Hastalıkları Anabilim Dalı tarafından ileri anne yaşı nedeniyle laboratuvarımıza gönderilen 37 yaşındaki anne adayına ait amnion sıvısı örneğinde in situ kültür yöntemiyle metafaz plakları elde edildi. Elde edilen (4 ayrı lameldeki 15 koloniye ait) 20 metafaz plağında sitogenetik analiz gerçekleştirildi.

**Sonuçlar:** İncelenen 20 metafaz plağında 46,XX,inv(6)(p23q15) karyotipi saptandı. Parental kökeninin belirlenmesi amacıyla anne ve baba adaylarından yapılan sitogenetik analiz sonunda fetusta saptanan bulgunun de novo olduğu belirlendi.

**Tartışma:** Olguya ait ayrıntılı ultrasonografide dismorfolojik bulguya rastlanılmamakla birlikte; ailenin isteği üzerine gebelik sonlandırıldı. De novo inversiyonlarda kırılma noktasının kriptik bir geni içerebilme olasılığı nedeniyle; klinik fenotipik yansıması konusunda şüphe ile yaklaşılması gerekliliği düşünülmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** İnversiyon6, prenatal tanı, in situ kültür, fenotipik değişim

## İn Situ Kültür Yöntemi İle 2200 Amniyosentez Materyalinin Sitogenetik Değerlendirilmesi

Sürer Sevinç<sup>1</sup>, Ay Özlem İzci<sup>1</sup>, Ay Mustafa Ertan<sup>1</sup>, Çayan Filiz<sup>2</sup>, Dilek Umut<sup>2</sup>, Şenli Hicran<sup>1</sup>, Yılmaz Şenay Görücü<sup>1</sup>, Çelik Sevim Karakaş<sup>1</sup>, Altıntaş Zuhâl Mert<sup>1</sup>, Doğru Gurbet<sup>1</sup>, Derici Didem<sup>3</sup>, Erdal Mehmet Emin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,

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

<sup>3</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik AD, Mersin

**Amaç:** Prenatal tanı; daha önce anomali saptanmış ebeveynlere gerekli bilgiyi sağlamak, yüksek riskli gruplarda endişeyi ortadan kaldırmak, gebelik başladığında bir defektin varlığı veya yokluğunu testle doğrulamak, doğum ve sonrasında gerekli danışmayı sağlamaktır.

Bu çalışmada; 2007–2011 tarihleri arasında Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji A.D. Prenatal Tanı Laboratuvarına sitogenetik tanı amacıyla gönderilen 2200 amniyosentez materyali değerlendirilmiştir.

**Yöntemler:** 20 ml amnion sıvısından elde edilen hücrelerden 4 in situ kültür ve bir flask kültürü (yedek) kuruldu. Harvest aşamasına gelen in situ kültürler kolçisin işlemlenmesinden sonra in situ olarak harvest edildi ve bantlandı. Elde edilen metafazların karyotip analizleri ve raporlandırılması E.C.A kriterlerine uygun olarak yapıldı.