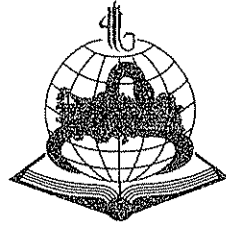


ISSN: 1300-0292



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

105 Gebelik Kaybı Olgusunda Saptanan Sitogenetik Verilerin Değerlendirilmesi

Doğru Gurbet¹, Ay Özlem İzci¹, Ay Mustafa Ertan¹, Tekin Sevinç¹, Dilek Umut Kutlu², Çayan Filiz², Sungur Mehmet Ali³, Erdal Mehmet Emin¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,

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

³Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik AD, Mersin

Amaç: Gebelik kayıpları, gebeliğin en yaygın görülen komplikasyonudur. Klinik tanısı konmuş tüm gebeliklerin %10-15 kadarı, gebelik kaybı ile sonuçlanmaktadır. Gebelik kayıplarının %50-70 kadarı birinci trimestirdedir. Olası nedenleri; genetik faktörler (bunların içerisinde kromozomal aberasyonlar en yaygın olanlarıdır ve erken gebelik kayıplarında %40-50 oranlarında gözlenirler), anatomik nedenler, endokrinolojik bozukluklar, enfeksiyöz hastalıklar, çevresel, immünolojik faktörler ve trombofililerdir.

Yöntemler: Bu çalışmada; 2007-2011 yılları arasında Mersin Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum polikliniği tarafından laboratuvarımıza gönderilen toplam 105 anne adayına ait gebelik tahliye materyali sitogenetik olarak değerlendirildi. Anne adayları 18-43 yaş aralığında (Yaş ortalaması 32) ve gebelik kayıplarının %80'i birinci trimestirdedir. Sitogenetik analiz için fetal doku örneklerinin uzun süreli kültürü kuruldu. Hazırlanan preparatlar Giemsa-bantlama tekniği ile boyandı. Her birey için en az 20 metafaz plağı sayısal, yapısal düzensizlikler ve cinsiyet anomalileri yönünden değerlendirildi.

Sonuçlar: Toplam 105 fetal doku örneğinin 21'inde (%20) kültürde üreme gözlenmedi. Üreme saptanan 84 materyalin, anomali gözlenen 20'sinin %55'inde sayısal kromozomal anomali (%10 trizomi 21, %5 trizomi 18, %10 trizomi 16, %5 trizomi 15, %15 trizomi 13, %5 trizomi 12, %5 triploidi), %10'unda yapısal kromozomal anomali (%5 Robertsonian tip translokasyon, %5 de novo dengesiz translokasyon), %35'inde ise cinsiyet kromozom anomalisi, (%15 cinsiyet kromozom mozaizmi, %20 Turner sendromu) belirlendi. Ayrıca 3 örnekte 2 anomali (sayısal, yapısal) birlikte gözlemlendi.

Tartışma: Birinci trimestir gebelik kayıplarının %50'sinden çoğu kromozomal anomalitelere sahiptir. Sitogenetik çalışmalar çeşitli popülasyonlardaki bu anomalitelerin %50-80 oranlarında aneuploidilerden meydana geldiğini göstermektedir. Çalışmamızda kültürde üreme gözlenen 84 örneğin 20'sinde (%23.8) kromozomal aberasyonlar saptandı. 20 örneğin 11'inde (%55) aneuploidi belirlendi. Verilerimiz literatür bilgisi ile uyumlu bulundu.

Anahtar Kelimeler: Gebelik kaybı, birinci trimestir, kromozomal aberasyonlar

46, XY, t(5;8)(q33,2;q22,2) Karyotipli Bir Fetüs

Tekcan Akın, Kara Nurten, Elbistan Mehmet, Karakuş Nevin, Tural Şengül

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD, Samsun

Amaç: Bu çalışmada; ileri anne yaşı nedeniyle prenatal tanı amacıyla laboratuvara refere edilen bir kadın olgunun, de novo t(5;8)(q33,2;q22,2) dengeli resiprokal translokasyon taşıyıcısı fetüsünü tartıştık.

Yöntemler: Olgunun aile öyküsünün değerlendirilmesinin ardından, periferik kan kültürü metodu kullanılarak olgu ve aile bireylerinden elde edilen preparatlar GTG bantlama yöntemiyle değerlendirildi.

Sonuçlar: İleri anne yaşı nedeniyle prenatal tanı amacıyla laboratuvara refere edilen kadın olgunun fetüs'ünden yapılan sitogenetik analizler sonucunda, fetüs'ün dengeli resiprokal translokasyon taşıyıcısı olduğu görüldü. Fetüs'ün annesi, babası ve iki kardeşinde yapılan analizlerde; aile bireylerinin normal karyotiplere sahip oldukları görüldü.

Tartışma: Saptanan dengeli resiprokal translokasyonun anne yaşı ile ilişkili olarak DNA tamir mekanizmalarında oluşan hata nedeniyle ortaya çıktığı kanaatine varıldı. Bu çalışmada, fetüs'ün genetik özelliklerini literatür ışığında tartıştık.

Anahtar Kelimeler: İleri Anne Yaşı, Prenatal Tanı, De novo Dengeli Resiprokal Translokasyon