

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)

## Behçet Hastalarında MBL Geni +4 P/Q Varyantlarının Analizi

Ateş Ömer<sup>1</sup>, Altınışık Julide<sup>2</sup>, Sezer Saime<sup>1</sup>, Bozkurt Nihan<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD, Balıkesir

**Amaç:** Behçet hastalığı (BD), etiyolojisi tam olarak bilinmeyen, çoklu genetik ve çevresel faktörlerin neden olduğu, multisistemik inflamatuvar bir hastalıktır. Mannoza bağlayıcı lektin (MBL) doğal bağışıklık sisteminde bazı otoimmün hastalıklar ile ilişkili bir tanıma reseptörüdür. Bu çalışmada, MBL geninin +4 P / Q varyantı ve BD arasında bir bağlantı olup olmadığını araştırıldı.

**Yöntemler:** MBL geninin +4 P/Q varyantları 100 Türk Behçet hastası ve 100 sağlıklı kontrolde Allele Özgü Nükleotidlerle Mutasyon Belirleme Tekniği -Polimeraz Zincir Reaksiyonu (ARMS-PCR) yöntemi kullanılarak analiz edildi.

**Sonuçlar:** MBL genotip dağılımı hastalarda PP: %42, PQ: %57, QQ: %1, kontrollerde ise sırasıyla %80, %20 ve %0 idi ( $p < 0.05$ ). P allel sıklığı hasta ve kontroller için sırasıyla %70.5 ve %90, Q allel sıklığı ise hasta ve kontrollerde sırasıyla %29.5 ve %10'dur ( $p \leq 0.0001$ , OR 0.27; %95 CI 0.15-0.46).

**Tartışma:** MBL geninin +4 P/Q varyantı ile Behçet hastalığı arasında anlamlı bir bağlantı bulundu. Çalışmamız, MBL geninin BD'de muhtemel bir aday gen olabileceğini göstermektedir. MBL genindeki diğer polimorfizmlerin çalışılmasına devam edilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Behçet hastalığı, Genetik yatkınlık, MBL geni

## Fas-Fas Ligand Gen Polimorfizmlerinin Tekrarlayan Gebelik Kaybı Olgusu Üzerine Etkisi

Ay Mustafa Ertan<sup>1</sup>, Sürer Sevinç<sup>1</sup>, Ay Özlem İzci<sup>1</sup>, Yılmaz Şenay Görücü<sup>1</sup>, Çayan Filiz<sup>2</sup>, Çoban Özgür<sup>2</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:** Tekrarlayan gebelik kayıpları %0,5-2 oranında gözlenen ciddi tıbbi bir problemdir. Moleküler genetik temeli ile ilgili çok sayıda çalışma olup, kesin olarak tanımlanamamıştır. Apoptosis (programlanmış hücre ölümü), oldukça kompleks bir olaydır. Fas ve Fas ligand gibi ekstrasellüler ligand-reseptör aracılı sinyal molekülleri tarafından düzenlenir. Fas, lenfosit ve trofoblastlar dahil birçok hücre tipinde eksprese olurken, Fas L ise Tümör Nekroz Faktör (TNF) ailesinden olup Fas'ın bağlanması ile apoptosisi uyarır. Fas L de tıpkı Fas gibi gebelik boyunca trofoblastlarda eksprese olur. Bu çalışmada tekrarlayan gebelik kayıplarında, Fas ve Fas L polimorfizmlerinin etkili olup olmadığının araştırılması amaçlandı.

**Yöntemler:** Bu çalışmada tekrarlayan gebelik kaybı olan 70 kadın birey hasta grubu olarak, doğal yolla çocuk sahibi olmuş ve öyküsünde bir gebelik kaybı bulunmayan 70 kadın birey kontrol grubu olarak alındı. Fas genine ait -670 G>A, -1377 G>A ve Fas L genine ait -124 A>G polimorfizmleri araştırıldı. Genotipler TaqMan SNP Genotyping Assays sistemleri kullanılarak Real-Time PCR yöntemi ile belirlendi. İstatistiksel olarak ki-kare testi ile değerlendirildi.

**Sonuçlar:** Yapılan istatistiksel analizler sonucunda, FAS670 ve FAS1377 polimorfizmleri için genotip dağılımı bakımından gruplar arasında fark bulunmazken ( $p=0,943$ ) ( $p=0,090$ ), FASL124 polimorfizminin ise tekrarlayan gebelik kaybı olgusu ile arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir fark belirlendi ( $p=0,001$ ).

**Tartışma:** Fas-Fas ligand interaksiyonu, apoptotik mekanizmada ve immün sistem regülasyonunda rol alan önemli bir mekanizmadır. Bu çalışmadan elde edilen veriler sonucunda Fas L 124 A>G polimorfizminin olası bir fonksiyon bozukluğuna neden olarak tekrarlayan gebelik kaybı olgusu üzerinde bir etkisinin olabileceği düşünülmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Fas, FasL, Polimorfizm, Tekrarlayan Gebelik Kaybı