

Olgu: Antenatal takiplerinde biyokimyasal tarama testinde yüksek risk saptanan hastaya yapılan amniyosentez işlemi sonrası hasta polikliniğimize genetik danışmanlık için yönlendirildi. Gebeliğinin 20. haftasında olan hastanın fetal karyotip sonucu normal konstitüsyonel karyotip olarak raporlanmıştı. Fizik muayenesinde hafif mental retardasyon, fasyal dismorfizm, yeke boyun, vücutta yaygın café au lait lekeleri ve ciltte çok sayıda nörofibromla uyumlu olabilecek en büyüğü 1 cm olmak üzere solid kitleler tespit edildi. NF1 gen dizi analizi istenen hastada dizi analizinde mutasyon saptanmadı. Bunun üzerine NF1 geni için delesyon duplilasyon analizi MLPA yöntemi ile yapıldı. Analiz sonrasında NF1 geninde heterozigot tüm gen delesyonu saptandı. Ek olarak hastada sitogenetik mikroarray (CMA) çalışıldı. CMA analizinde NF1 ve komşu 9 geni içeren delesyon saptandı. Hastaya sonuçlarla ilgili genetik danışmanlık verildi. Hasta prenatal tanı istemedi.

Sonuç: Büyük gen delesyonları dizi analizi gibi yöntemler ile atlanabilmektedir. Nörofibromatozis düşünülen olgularda dizi analizinde mutasyon saptanmaması halinde MLPA ve/veya Mikroarray gibi moleküler tetikliklerin yapılması mutasyonları atlamamak adına çok önemlidir.

PB-61

Prenatal tanıda add8p saptanan bir olgu

Özgür Kırbıyık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Berk Özyılmaz¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Taha Reşid Özdemir¹, Merve Saka Güvenç¹, Altuğ Koç¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Bahar Atakul²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji, İzmir

Amaç: Inverted Duplikasyon Delesyon 8p [invdupdel(8p)] Sendromu nadir görülen bir kromozom anomalisi olup hafiften ağır derecelere kadar değişken zeka geriliği, ağır gelişme geriliği ve hipotoni ile karakterizedir. Prevalansı tahminen 1/22000 ile 1/30000 arasındadır. Bilinen 50 kadar vaka rapor edilmiştir.

Olgu: İkinci gebeliğinde ileri anne yaşı (36) ve antenatal takiplerinde biyokimyasal tarama testinde yüksek risk nedeniyle 13. gebelik haftasında başvuran olguya, 16. gebelik haftasında amniyosentez işlemi yapıldı. Hızlı anöploidi taraması amacıyla yapılan QF-PCR analizi sonucu normal olan hastanın karyotip analizi sonucunda ise 46,.,add8p saptandı. Bunun üzerine çalışılan ebeveyn karyotip analizleri normal konstitüsyonel karyotip olarak değerlendirildi. Fetal örnekten yapılan Subtelomerik FISH çalışmasında ise 8p bölgesinde subtelomerik delesyon tespit edildi. Olgunun Düzey II USG taraması ve Fetal EKO gebelik haftası ile uyumlu ve normal olarak rapor edildi. Bunun üzerine yapılan moleküler karyotiplleme çalışması sonucunda 8p11.22–p23.1 bölgesinde 27.2 Mb büyüklükte, 122 OMIM

geni içeren duplikasyon ve 8p23.1–p23.3 bölgesinde 6.8 Mb büyüklükte 15 OMIM geni içeren delesyon saptanması ile olgunun [invdupdel(8p)] Sendromu olduğu düşünüldü.

Sonuç: Dengesiz kromozomal yeniden düzenlenmelerde, USG takibinde fetal anomali tespit edilemeyebileceği, bununla birlikte kromozomal kökenin tespiti, olası fetal prognoz ve genetik danışma açısından moleküler karyotipllemenin öneminin vurgulanması amacıyla sunulmuştur.

PB-62

X'e bağlı myotubuler myopati prenatal dönemde moleküler tanı: Olgu sunumu

Merve Saka Güvenç¹, Altuğ Koç¹, Berk Özyılmaz¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Özgür Kırbıyık¹, Taha Reşid Özdemir¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Cenk Gezer², Atalay Ekin², Gürsoy Pala², Alkım Gülşah Şahingöz²

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Amaç: X'e bağlı santronükleer miyopati (XLCNM) (aynı zamanda miyotübüler miyopati [MTM] olarak da bilinir), şiddetli ile hafif arasında değişen kas güçsüzlüğü ile karakterizedir. Şiddetli (klasik) XLCNM prenatal olarak polihidramnios ve fetal hareketin azalması ile kendi belli etmekle birlikte, hipotoni ve solunum sıkıntısı olan yenidoğanlarda görülür.

Olgu: Olgumuz 34 yaşında gebeliğin ilk trimesterında ailesinde kas hastalığı öyküsü ile başvurdu. Kendisinde MTM1 geninde IVS7+1G>A heterozigot mutasyonu tespit edilen olguya gebeliğin 16 haftasında amniyosentez planlandı. Fetusta da mutasyon tespit edilmesi sonucu gebelik konsey kararıyla sonlandırıldı.

Sonuç: Tek gen hastalıkları için prenatal dönemde moleküler tanı testleri günümüzde oldukça yaygın kullanılmaktadır. Bu olgu sunumunda prenatal tanıda moleküler testlerin yerinin belirlenmesi ve taşıyıcılık tespitinden tanıya kadar uygulanan iş akışının tartışılması planlanmıştır.

PB-63

Distal trizomi 15q sendromunun prenatal bulguları

Serenat Eriş Yalçın¹, Mehmet Özgür Akkurt², Yakup Yalçın³, And Yavuz⁴, Esra Nur Tola¹, Mekin Sezik¹

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Isparta; ²Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Kliniği, Bursa; ³Isparta Şehir Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Jinekolojik Onkoloji Birimi, Isparta; ⁴Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Kliniği, İstanbul