

## Ailesel Resiprokal Translokasyon Olgusu ve Tekrarlayan Düşükler

Diclehan Oral\*, M.Nail Alp\*, Turgay Budak\*

### ÖZET

*Bu çalışmamızda, Anabilim dalı laboratuvarımıza refere edilen, reproduktif öyküsünde 3 düşük bulunan çiftte ve ailesinde yapılan sitogenetik analiz sonuçları sunulmuştur. Ailenin 4 bireyinde 5 nolu kromozomun kısa, 10 nolu kromozomun uzun kolu arasında oluşan dengeli resiprokal translokasyon [46,XY, t(5;10)(p15.3;q24), 46,XX,t(5;10)(p15.3;q24)] saptanmıştır. Bu taşıyıcı bireylerin öykülerindeki tekrarlayan düşüklerin, gamet oluşumu sırasındaki translokasyonun dengesiz dağılımı sonucu olabileceği düşünülmüştür.*

*Anahtar Kelimeler: Dengeli Resiprokal Translokasyon, Tekrarlayan Düşükler*

### A Familial Reciprocal Translocation Case and Recurrent Abortions

#### SUMMARY

*In this study, we present the results of a cytogenetic analysis performed on a couple and their family, who were referred to our clinic with three abortions in their reproductive history. In four individuals of the family, a balanced reciprocal translocation [46,XY,t(5;10)(p15.3;q24), 46,XX,t(5;10)(p15.3;q24)], which formed between the short-arm of the chromosome 5 and long-arm of the chromosome 10, was determined. We concluded that the recurrent abortions in the history of these carrier individuals might result from the unbalanced distribution of translocation during gamet formation.*

*Key Words: Balanced Reciprocal Translocation, Recurrent Abortions*

### GİRİŞ

Spontan düşükler gebeliğin en yaygın komplikasyonu olup, uterin anomaliler, immünolojik problemler, hormonal dengesizlikler, enfeksiyonlar ve genetik gibi birçok farklı nedenlerle oluşabilmektedir (1, 2).

Araştırmalar, klinik olarak belirlenmiş tüm gebelikler arasında abortus sıklığının % 15 kadar olduğunu ve 1. trimester abortusların %50 kadarının anormal kromozom kuruluşuna sahip bulunduğunu göstermektedir (3). Ayrıca abortuslarda saptanan kromozomal düzensizliklerin bir kısmının dengeli translokasyon taşıyıcısı ebeveynlerde meydana gelen dengesiz gametler tarafından oluşturulduğu bildirilmektedir (4). Dengeli translokasyon tipi düzensizlikler düşüklerin başlıca nedeni kabul edilmektedir (5). Tekrarlayan spontan düşükleri olan çiftlerde en sık olarak resiprokal tipi

dengeli translokasyona rastlanıldığı ve görülme sıklığının % 0' dan %14'e kadar değişen oranlarda olduğu rapor edilmektedir (6,7).

### OLGU SUNUMU

Sitogenetik çalışma için laboratuvarımıza refere edilen, akraba olmayan ve 3 spontan abortus öyküsü olan çiftte pedigrî ve kromozom analizi yapılmıştır.

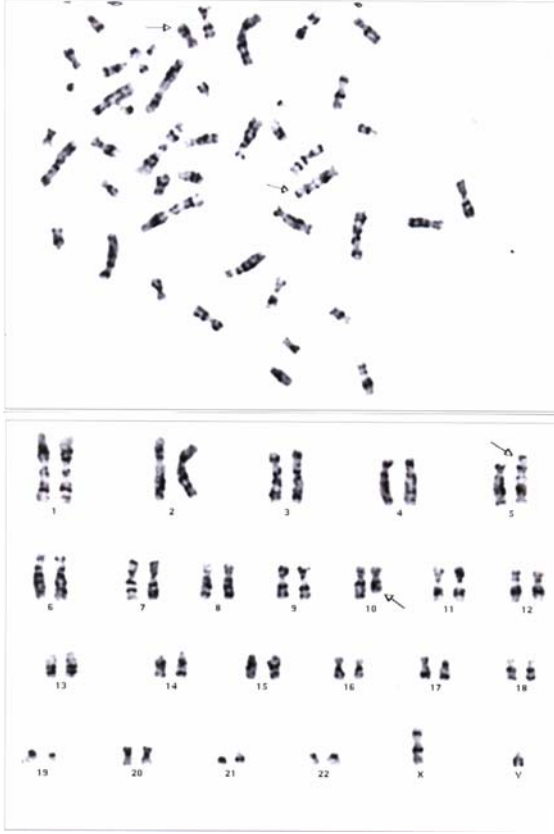
Kromozom analizi için periferik kan kültürü yöntemi uygulanmış, hazırlanan preparatlar Giemsa-bantlama tekniği ile boyanarak her birey için 30-50 metafaz plağındaki kromozomlar sayısal ve yapısal düzensizlikler yönünden değerlendirilmiş ve en az 10 bantlı metafazdan karyotip yapılmıştır.

Bu değerlendirme sonucunda çiftte kadın eşte normal kromozom kuruluşu (46,XX),

\* Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji-Genetik A.D.



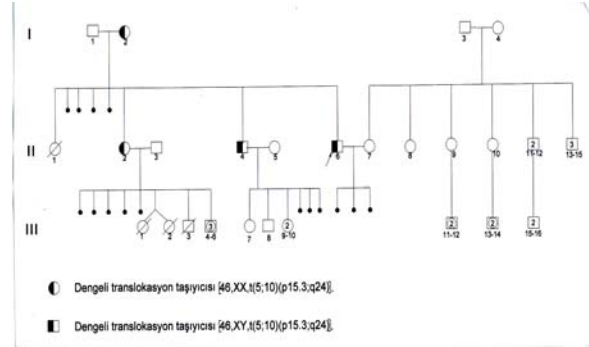
erkek eşte dengeli resiprokal translokasyon [46,XY,t(5;10)(p15.3;q24)] saptanmıştır (Şekil 1).



Şekil 1. 46,XY,t(5;10)(p15.3;q24) resiprokal tipi dengeli translokasyon taşıyıcısı olguya ait metafaz plağı ve karyotip.

Resiprokal translokasyonun orijini belirlemek amacıyla ulaşılabilen 1. derece akrabalarında kromozom analizi yapılmış, sonuçta probandın erkek kardeşinin, kız kardeşinin ve annesinin de aynı resiprokal translokasyonu taşıdığı saptanmıştır.

Pedigri analizinde probandın hiç yaşayan çocuğunun olmadığı, 3 tane spontan abortus öyküsü olduğu belirlenmiştir. Yine bu analizde probandın dengeli resiprokal translokasyon taşıyıcısı erkek kardeşinin 3, kız kardeşinin 5 ve annesinin de 4 spontan abortus öyküsünün olduğu görülmüştür (Şekil 2).



Şekil 2. Olguya ait pedigrisi.

### TARTIŞMA

Dengeli resiprokal translokasyon taşıyıcısı bireylerde genetik bilgi farklı olarak yeniden düzenlenmiş olsa da eksiksiz olarak bulunmaktadır. Bu nedenle böyle taşıyıcı bireyler fenotipik olarak normal, kromozomal olarak dengesiz gamet üretme yönünden anlamlı oranda artmış riske sahiptirler (8, 9).

Resiprokal translokasyon taşıyıcısı anne veya babada gametler oluşurken 1. mayoz bölünmede 4 kromozom 2 yavru hücreye çeşitli şekillerde dağılarak segregasyona uğramakta ve gametleri oluşturmaktadır. Alternate segregasyonda iki derivatif kromozom bir yavru hücreye, 2 normal kromozom diğer yavru hücreye gitmektedir. Sonuçta oluşan gametlerin yarısı dengeli translokasyon kromozomu taşıyıcısı olurken diğer yarısı normal kromozom içeriğine sahip olmaktadır. Adjacent 1 ve 2 segregasyonda oluşan gametler dengesiz kromozom içeriğine sahip parsiyel trizomik ürünler oluşturmaktadır (8-11).

Probandımızın üç spontan abortus içeren reproduktif öyküsü kromozomal analiz sonunda saptanan resiprokal translokasyon taşıyıcılığı ile uyumludur. Bu çiftin oluşabilecek tüm gebelikleri abortus, intrauterin fetal ölüm, konjenital anomalili bebek, kromozomal olarak dengeli translokasyon taşıyıcısı fakat normal fenotipli bebek veya tamamen sağlıklı bebek olasılıklarına sahiptir (12).



Resiprokal translokasyonlarda anne veya baba taşıyıcıların dengesiz gamet oluşturma riski eşittir. Mayotik segregasyon sonunda oluşan dengesiz gamet oranı 4/6 gibi yüksek oranda olmakta ve dengesiz gamet ile döllenme çoğunlukla spontan abortus ile sonuçlanmaktadır (8). Probandın erkek kardeşinin, kız kardeşinin ve annesinin de kendisi gibi resiprokal translokasyon taşıyıcısı olması nedeniyle reproduktif öykülerindeki söz konusu kayıpların dengesiz gamet oluşturma yönünden anlamlı oranda artmış riske sahip olmalarından kaynaklandığı düşünülmüştür.

Dengeli kromozomal düzensizlik taşıyan ebeveynlerin dengesiz kromozomal düzensizliği olan fetus riski % 10-15 olması nedeniyle prenatal sitogenetik tanı endikasyonları içinde önemli bir grubu oluşturmaktadır(8). Bu da resiprokal translokasyon saptanan ebeveynlerin sonraki tüm gebeliklerinde prenatal sitogenetik tanı gerekliliğini ortaya koymaktadır.

#### **KAYNAKLAR**

1. Patriarca A, Piccioni V, Gigante V. et al. Recurrent spontaneous abortion.Etiologic factors. Panminerva Med, 2000; 42; 105-108.
2. Maione S, Lamberti L, Alovise C, Armellino F. Retrospective study of couples with a history of recurrent spontaneous abortion. Acta Eur Fertil, 1995; 26; 95-100.
3. Attar NE, Işıkoğlu M. Jinekoloji pratik yaklaşım, Ankara: Atlas Kitapçılık, 1995: 151-157.
4. Sing DN, Hara S, Foster HW, Grimes EM. Reproductive performance in women with sex chromosome mosaicism. Obstet Gynecol, 1980; 55: 608- 611.

5. Campana M, Serra A. Role of chromosome aberration in recurrent abortion: A study of 269 balanced translocations. Am J Med Genet, 1986; 24: 341-356.

6. Soh K, Yajima A. Chromosome analysis in couples with recurrent abortions. Tohoku J Exp Med. 1984; 144; 151-163.

7. Ward BE, Henry G P. cytogenetic studies in 100 couples with recurrent spontaneous abortions, Am J Hum Genet, 1980; 32: 549-554.

8. Balcı A, Yirmibeş M, Bal F, ve ark. Ailesel resiprokal translokasyon ve tekrarlayan düşükler. Perinataloji Dergisi, 1996;4;218-219.

9. Başaran N. Prenatal tanıda kromozom analizi endikasyonları, GENTAM Bülteni 1995; 4-5: 111-155.

10. Bahçe M. Tekrarlayan spontan düşüklerde fetal, maternal ve paternal sitogenetik incelemeler ve klinik korelasyonları, Ankara , GATA Askeri Tıp Fakültesi doktora tezi: 1995.

11. Byrne JL, Ward K. Genetic factors in recurrent abortion. Clin Obstet Gynecol, 1994; 37; 693-704.

12. Dewald GW, Michels VV. Recurrent miscarriages: cytogenetic causes and genetic counseling of affected families. Clin Obstet Gynecol, 1986; 29: 865-885.

#### **Yazışma Adresi**

Diclehan ORAL  
Dicle Üniv. Tıp Fak. Tıbbi Biyoloji-Genetik A.D.  
E-mail: diclehan@dicle.edu.tr

