

İKİ AYRI AİLEDE PERİSENTRİK İNVERSİYON: inv(4)(p16q12)◆

Dr. Filiz BAL (*), Dr. Füsün DÜZCAN (**), Dr. Münevver ATMACA (**),
Dr. Ayşe BALCI (*),

Gülhane Tıp Dergisi 45 (4) : 376 - 378 (2003)

ÖZET

Perisentrik inversiyonların genellikle anormal fenotipik etkisi yoktur. Ancak dengesiz gamet üretme olasılığının artmış olması, taşıyıcı bireylere anormal çocuk sahibi olma riski getirmektedir. Burada anomalili çocuk öyküsü ve tekrarlayan gebelik kayıpları nedeniyle incelenen iki olguda, saptanan ailesel perisentrik inversiyon inv(4)(p16q12) sunulmaktadır. Bu iki olgu kapsamında perisentrik inversiyon taşıyıcılığı ile tekrarlayan gebelik kayıplarının ilişkisi ve genetik danışma açısından önemi tartışılmaktadır.
Anahtar Kelimeler: Perisentrik Inversiyon, Tekrarlayan Abortus.

SUMMARY

**Familial Pericentric Inversion:
inv(4)(p16q12)**

Generally pericentric inversions do not produce clinical abnormality. The medical significance lies with the increased risk of generating unbalanced gametes. In our study we present two familial pericentric inversion cases with consecutive first trimester pregnancy losses and congenital malformations. The relationship between pericentric inversion carriage and consecutive abortions, and the importance of genetic counseling are discussed by the help of these two cases.

Key Words: Pericentric Inversion, Habitual Abortion.

GİRİŞ

Perisentrik inversiyonlar sitogenetik olarak dengeli yeni düzenlemelerdir. Genellikle anormal fenotipik etkisi olmamakla birlikte, taşıyıcı bireylerin dengesiz gamet oluşturma olasılığı nedeniyle ailelere anormal çocuk sahibi olma riski getirmektedir.

(*) GENTAN Genetik Tanı Merkezi, İZMİR

(**) Pamukkale Üniv. Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ABD.,
Sitogenetik Laboratuvarı, DENİZLİ

Reprint Request : Dr. Filiz BAL, Şair Eşref Bulvarı 65/2
Alsancak -İZMİR

◆ 9-12 Ekim tarihlerinde Konya'da düzenlenen
Prenatal Tanı ve Tıbbi Genetik Kongre'sinde Poster
olarak sunulmuştur.

Kabul Tarihi : 25.9.2003

İnsan kromozomlarında en yaygın görülen inversiyon, 9 numaralı kromozomun heterokromatin bölgesini içine alan perisentrik inversiyondur. Heterokromatin bölgesi dışında, insanda saptanan en yaygın varyant inversiyon inv(2)(p11q13)(1). Perisentrik inversiyonlar, çoğunlukla konjenital malformasyon, mental retardasyon ya da nedeni bilinmeyen tekrarlayan gebelik kayıpları için yapılan araştırmalar sırasında tanımlanmaktadır(1). Perisentrik inversiyon varlığında ailesel ya da *de novo* ayrımının yapılması, probandin fenotip-karyotip korelasyonu ile birlikte genetik danışma için de belirleyici olmaktadır.

Çalışmamızda, anomalili fetus öyküsü ve tekrarlayan gebelik kayıpları nedeniyle incelenen iki ayrı olguda, aynı bölgede saptanan perisentrik inversiyon inv(4)(p16q12) sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

OLGU 1

İlk gebelikleri fetal anomali nedeniyle sonlandırılmış olan 23 yaşında anne ile 30 yaşında baba adayının öyküsünde önemli bir özellik olmayıp fetal otopsi yapılmadığı öğrenilmiştir. Normal fenotipik bulgulara sahip eşlerin periferik kan kromozom analizleri sonucu erkek bireyde normal karyotip (46,XY), eşinde ise 46,XX,inv(4)(p16q12) karyotipi saptanmış ve dengeli perisentrik inversiyon olarak değerlendirilmiştir. İversiyonun *de novo* ya da parental kökeni olup olmadığını belirlemek üzere yapılan aile çalışmasında, kadının babasının da aynı inversiyonu taşıdığı belirlenmiştir. Probandın anne ve bir kız kardeşinin ise karyotipi normal bulunmuştur. Aileye genetik danışma verilerek prenatal sitogenetik tanı önerilmiştir. Annenin ikinci gebeliğine uygulanan amniosentez sonrasında fetal karyotip 46,XX,inv(4)(p16q12) olarak saptanmıştır. Ultrasonografide normal fetal gelişim izlenmiştir. Normal fenotipe sahip anne ile fetusun karyotiplerinin aynı olması nedeniyle gebeliğin devamına karar verilmiştir. Miadında sezeryan ile bir kız bebek doğmuştur. Doğum kilosu 3 450 gr. (50 persentil), boyu 50 cm (50 persentil), baş çevresi 35 cm (50 persentil)'dir. Normal gelişim ve büyüme sürdürmektedir.

2. *An International system for Human Cytogenetic Nomenclature*, Eds.; Mitelman F., Published in collaboration with Cytogenetics and Cell Genetics, Karger, 1995.
3. Wolf, G.C., Mao, J., Izquierdo, L.: Paternal pericentric inversion of chromosome 4 as a cause of recurrent pregnancy loss. *J Med Genet* 31:153-155, 1994.
4. Daniel, A., Hook, E.B., Wulf, G. Risks of unbalanced progeny at amniocentesis to carriers of chromosome rearrangement: data from United States and Canadian laboratories. *Am J Med Genet* 31:14-53, 1989.
5. Stipoljev, F., Stanojevic, M., Kurjak, A. Familial pericentric inversion of chromosome 4: inv(4)(p16.1q12). *Clin Genet* 61:386-388, 2002.