

Home / Archives / Vol 31 No 4A (2020): Gazi Medical Journal Supplement / Abstracts

14.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi “Uluslararası Katılımlı”

Mehmet Ali ERGÜN

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

pdf (Türkçe)

Abstract

Published
2020-12-06

Issue
Vol 31 No 4A (2020): Gazi Medical
Journal Supplement

Section
Abstracts

Copyright (c) 2020 Gazi Medical Journal



This work is licensed under a Creative
Commons Attribution 4.0 International
License.

All opinions and reports within the articles
that are published in the Gazi Medical
Journal are the personal opinions of
author(s). Gazi University, Editors and the
publisher do not accept any responsibility for
these articles.

Language

English

Türkçe

Information

For Readers

For Authors

For Librarians

Current Issue

RTM 3.0

RTM 2.0

RTM 1.0

SB-88

Stuve – Wiedemann Sendromu, LIFR Geninde Yeni Bir Varyant

Halil Özbaş¹, Kuyuş Hekimler Öztürk¹, Serpil Özbaş²

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana bilim Dalı, Isparta

²Süleyman Demirel Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ebelik Bölümü, Isparta

Stuve–Wiedemann Sendromu (SWS), boy kısalığı, iskelet anomalileri, uzun kemiklerin eğilmesi, osteoporoz, eklem kontraktürleri, epizodik hipertermi, sık solunum yolu enfeksiyonları, beslenme sorunları ile karakterize ve genellikle erken ölümlü sonuçlanan otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalık kromozom 5p13 üzerindeki Lösemi İnhibitör Faktör Reseptör geni (LIFR) mutasyonundan kaynaklanır.

Proband 27 yaşındaki annenin 3. Gebeliğinden (G3P3Y3) 3080 gr C/S ile doğan erkek bebek. Ebeveynler arasında akrabalık yoktu. Postnatal 2. Günde konjenital pnömoni nedeniyle entübe olarak takip edilirken genetik konsültasyonu ile tarafımızdan değerlendirildi. Kromozom analizi, moleküler karyotip analizi ve moleküler testlerde, CFTR gen analizi sonucu normal bulundu. Hasta sekizinci aya kadar oksijen desteğine ihtiyaç duymaktaydı. Hasta 10 aylık olmasına rağmen emeklemediği ve orta derecede hipotoni olduğu görüldü. WES analizi yapıldı LIFR geninde homozigot c.835T>C varyantı tesbit edildi. Bulunan varyant sanger dizi analizi ile doğrulandı. SWS tanısı ile takip edilen hastanın takibinde alt ekstremitelerde özellikle tibia da belirgin olmak üzere uzun kemiklerde kalınlaşma ve eğilme tesbit edilirken daha önceden fark edilmeyen sağ radius ve ulna distalinde kırık tesbit edilerek ortopedi kliniğine devredildi.

Destek tedaviler ve uygun genetik danışmanlığı sağlamak için benzer hastalığı olan bebekleri daha erken teşhis etmek çok önemlidir. Özellikle akraba evliliklerinin yüksek olduğu toplumlarda yeni doğan kliniklerinde ayırıcı tanıda Stuve – Wiedemann Sendromu unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Stuve – Wiedemann Sendromu, LIFR Geni

SB-89

MECP2 Spektrumundan Etkilenmiş 27 Olgunun Klinik ve Moleküler Bulguları

Tuğba Kalaycı¹, Ayça Dilruba Aslanger¹, Umut Altunoğlu², Güven Toksoy¹, Esma Nur Konur¹, Şahin Avcı², Volkan Karaman¹, Birsen Karaman¹, Gözde Yeşil², Hülya Kayserili¹, Zehra Oya Uyguner¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

²Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

Giriş: MECP2-ilişkili fenotipler dişilerde tipik/atipik Rett sendromundan (RTT) hafif öğrenme güçlüğüne kadar değişkenlik göstermekte, erkeklerde genellikle neonatal ensefalopati veya ağır sendromik/nonsendromik bilişsel gerilik ile seyretmektedir. RTT seyrinde sırasıyla regresyon, durağanlık ve kötüleşme evreleri görülmektedir. Sıklığı dışı doğumlarda 1/15-20000 olup fetal letalite nedeniyle erkeklerde çok nadirdir.

Materyal-Method: Çalışmamızda 2006-2020 yıllarında değerlendirilen, tipik/atipik RTT ve epileptik ensefalopati kliniğine sahip, karyotip sonucu normal, 25 dişi ve 2 erkek olgunun MECP2 Sanger dizileme ve multipleks ligation-bağımlı prob amplifikasyonu (MLPA) analizi sonuçları retrospektif değerlendirildi.

Bulgular: Dişi olguların 3'ü atipik, 22'si tipik RTT, erkek olgular ise tipik RTT ve epileptik ensefalopati fenotiplerindeydi. Ortalama ilk bulgu yaşı 12 ay (0-19 ay), moleküler tanı yaşı 4^{2/12} yaş (22 ay-17^{10/12} yaş). Durağan dönemdeki 2 atipik, kötüleşme dönemindeki 3 tipik RTT dişi olgu ve epileptik ensefalopatisi olan erkek olgu haricinde olgular regresyon döneminde tanı almışlardı. Olguların 13'ünde anlamsız, 7'sinde yanlış anlamlı, 6'sında delesyon, 1'inde insersiyon-delesyon tipi değişim saptanmıştı. İki olguda 2 novel değişim saptandı.

Sonuç: Atipik RTT olguları ve 2 erkek olgunun geç tanı almasından yola çıkarak otizm spektrum bozukluğu ve özellikle erkeklerde epileptik ensefalopati kliniğinde MECP2 spektrumunun akılda tutulmasının tanıdaki gecikmeyi önleyeceği düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: MECP2, Rett Sendromu