

immün sistemden korunmuş olan bölgelerdir. İyi bilinen HLA Ia moleküllerinin aksine, HLA-G fetusa karşı oluşan immün yanıtı baskılar. Fetal trofoblastlar, annenin T hücre yanıtını engellemek için HLA-A, HLA-B'yi eksprese etmezler; onun yerine HLA-G'nin pekçok formu trofoblastlarda ve anne kanında görülür. Günümüze kadar yapılan çalışmalarda “maternal HLA-G” varyantları ile plasentasyon defektleri arasında ilişki bulunmuştur ancak “fetal HLA-G” ile düşük ilişkisi araştırılmamıştır. Biz bu çalışmamızda 2012–2016 yılları arasında kliniğimize başvuran 204 tekrarlayan gebelik kaybı (TGK) olgusunu inceledik. Maternal kontaminasyonu olmayan, genetik ve obstetrik patoloji öyküsü bulunmayan 28 abort materyali HLA-G tipi ve aynı genin 3'UTR 14 bç insersiyon/delesyon polimorfizmi açısından araştırıldı. HLA-G*01:04 alleli düşük ile ilişkili bulundu ($p=0.007$).

SB-26

Fetal serbest DNA taraması (Fetal Cell-Free DNA Screening, NIPT) ile takip edilen 3000 olgunun sonuçları: Tek merkez çalışması

Altuğ Koç¹, Özgür Kırbayık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Berk Özyılmaz¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Atalay Ekin², Cenk Gezer², Gürsoy Pala², Uğur Turhan², Taha Reşid Özdemir¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Yeni nesil DNA dizi analizi yöntemlerinin geliştirilmesi, Down Sendromu gibi sık görülen anöploidilerin doğum öncesi tespitini büyük oranda kolaylaştırmıştır. Serbest DNA taraması (SDT), 2011 yılından itibaren masif paralel dizileme yöntemi kullanan ticari ürünlerle riskli gebelerin takip ve değerlendirilmesinde kullanıma sunulmuştur. Bu teknikte genom boyu (shotgun) ve hedefe yönelik (targeted) olmak üzere iki temel yaklaşım bulunmaktadır. Shotgun yaklaşımı anne plazmasında fetal DNA fraksiyonunun düşük olduğu durumlarda üstünlük sağlarken; hedefe yönelik yaklaşım düşük maliyeti, hızlı sonuç vermesi, kurulum ve analiz kolaylığı ile ön

plana çıkmaktadır. Bu çalışmamızda, 2016–2017 yılları içerisinde, ticari kit kullanılarak, hedefe yönelik (4000 lokus) yaklaşımla moleküler genetik laboratuvarımızda analiz edilen ilk 3000 hastanın sonuçları paylaşılacaktır. Takip edilen hasta grubunda sonuç verememe oranı %10'dur. Bunlardan %6.7'si “fetal fraksiyonun düşük olması” nedeniyle, %1.2'si “örneğin diğer örneklerle korelasyonunun kötü olması (rejected)” nedeniyle, %0.8'i “21. kromozom ait belirsizlik (NAC)” nedeniyle, %0.8'i ise diğer nedenlerle raporlandırılamamıştır. Trizomi 21 için 1 adet yanlış negatif sonuç mevcuttur. Hedefe yönelik masif paralel dizileme yöntemi, rutin moleküler genetik laboratuvarlarında kurulabilecek, anöploidi riski taşıyan, fetal ultrasonda majör anomalisi bulunmayan gebelerde, girişimsel olmayan, güvenilir bir tarama testidir.

SB-28

Tek gen hastalıklarında prenatal tanı: Tepecik deneyimi

Altuğ Koç¹, Berk Özyılmaz¹, Taha Reşid Özdemir¹, Gürsoy Pala², Merve Saka Güvenç¹, Özgür Kırbayık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Atalay Ekin², Cenk Gezer²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Bölümü, İzmir

Genetik hastalıkların büyük bölümünün tedavi edilememesi, bu grup hastalığın önlenmesi için doğum öncesi (prenatal) dönemde genetik testlerin gelişmesine sebep olmuştur. Kromozom anomalilerinin prenatal tanısı ile başlayan gelişmeler yeni teknolojilerin tıbbi genetik pratiğine girmesiyle tek gen hastalıklarının tanısının konulmasını da mümkün kılmıştır. Bu bildiride tek gen hastalıklarının prenatal tanısında kullanılan teknikler, bu hastalıklara yönelik danışmanlık ve tarama yaklaşımları anlatılacaktır. Çalışmamızda toplumda sık görülmesi nedeniyle Hemoglobinopatiler, Spinal Musküler Atrofi, Kistik Fibroz, Frajil-X Sendromu üzerinde durulmuştur ve literatür bilgileri eşliğinde Tepecik Genetik Hastalıklar Tanı Merkezinde görülen olgulardan örnekler sunulmuştur.