# 14.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi "Uluslararası Katılımlı"

**Mehmet Ali ERGÜN**
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

## Abstract

.

pdf (Türkçe)

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.



ISSN: 2147-2092

**SB-88**
**Stuve – Wiedemann Sendromu, *LIFR* Geninde Yeni Bir Varyant**

Halil Özbaş[1], Kuyaş Hekimler Öztürk[1], Serpil Özbaş[2]
*[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana bilim Dalı, Isparta*
*[2]Süleyman 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 ölümle sonuçlanan otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalık kromozom 5p13 üzerindeki Lösemi İnhibitör Faktör Reseptör geni (LIFR) mutasyonundan kaynaklanır.

Probant 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.Kromomozom 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 eksremite özellikle tibiada 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 Kalaycı[1], Ayça Dilruba Aslanger[1], Umut Altunoğlu[2], Güven Toksoy[1], Esma Nur Konur[1], Şahin Avcı[2], Volkan Karaman[1], Birsen Karaman[1], Gözde Yeşil[2], Hülya Kayserili[1], Zehra Oya Uyguner[1]
*[1]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul*
*[2]Koç 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 dişi doğumlarda 1/15-20000 olup fetal letalite nedeniyle erkeklerde çok nadirdir.

**Materyal-Metod:** 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 ligasyon-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 $4^{2/12}$ yaştı (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