

ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI DERNEĞİ

www.cocukgenetik2025.com

7. Uluslararası Katılımlı ÇOCUK GENETİK KONGRESİ

06-09 Kasım 2025

BİLDİRİ KİTABI

NL

Xanadu Resort Belek, Antalya

AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİNDE MİKROARRAY YAPILAN HASTALARIN ANALİZ SONUÇLARIYLA DEĞERLENDİRİLMESİ

Gizem NACAK, Güldeniz ÖNER, Gökcen KARAMIK, Nuray ÖZTÜRK, Öznur YILMAZ BAYER, Banu NUR, Mert COŞKUN, Duygu Gamze ARACI, Feyza ALTUNBAŞ YALABIK, Alp PEKER, Ali DURU, Aslı TOYLU, Sezin YAKUT UZUNER, Ayşe Esra MANGUOĞLU, Sibel Berker KARAÜZÜM, Özden ALTIOK CLARK, Ercan MIHÇI

Akdeniz Üniversitesi, Antalya, Türkiye

Giriş: Bilişsel gerilik ve konjenital anomaliler, etiyolojik açıdan oldukça heterojen bir grup olup, genetik faktörler bu olguların önemli bir bölümünden sorumludur. Konvansiyonel sitogenetik yöntemler, yalnızca büyük kromozomal yeniden düzenlemeleri tespit edebildiğinden, küçük ölçekli genomik değişikliklerin saptanmasında yetersiz kalmaktadır. Bu nedenle, submikroskopik delesyon ve duplikasyonların belirlenmesinde yüksek çözünürlüklü moleküler yöntemler ön plana çıkmıştır. Mikroarray tabanlı kromozom analizleri (array CGH, SNP array gibi), özellikle fenotipik olarak karmaşık vakalarda tanısal değeri yüksek yöntemler olarak kullanılmaktadır.

Gereç-Yöntem: Bu çalışmada Akdeniz Üniversitesi Hastanesi Çocuk Genetik Polikliniğine Kasım 2022-Haziran 2025 tarihleri arasında multiple konjenital anomali, büyüme gelişme geriliği ,nöromotor gelişme geriliği, otizm spektrum bozukluğu ile başvurmuş olan hastalara , Akdeniz Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'nde yapılmış olan 526 mikroarray testi incelendi. Hastalardan periferik kan örnekleri alınarak DNA eldesi k Lab-Aid 824s Blood DNA Extraction Kiti kullanılarak gerçekleştirildi. Örneklere üretici firmanın (Illumina Infinium® HD Assay) önerdiği protokole uygun olarak SNP-Array basamakları uygulandı. NxClinical (v.6.0) analiz programı ile kopya sayısı varyasyonları tespit edildi. Varyant pozisyonları ile ilgili Human Genome Build 37 (GRCh37/hg19) referans alındı. Tespit edilen varyantlar, ISCN 2020 nomenklatürüne göre adlandırıldı. Saptanan CNV değişiklikleri , Decipher, Clingen, Franklin by Genoox gibi veri tabanları incelenerek ACGM patojenite sınıflamasına göre gruplandı. Klinik ilişkili olduğu kabul edilen patojenik ve olası patojenik varyantlar çalışmaya dahil edildi. >5MB değişiklikler delesyon ve duplikasyon olarak , <5MB değişiklikler ise mikrodelesyon ve mikroduplikasyon olarak adlandırıldı

Bulgular: 308 erkek 218 kadın hastada yapılan analizler sonucunda 103 hastada klinik ilişkili CNV değişikliği saptandı. Bu hastaların klinik özelliklerinde bakıldığında sık görülenler sırasıyla, nöromotor gelişme geriliği (n:76, %73,8), öğrenme güçlüğü/zihinsel yetersizlik (n:53,%51,5), büyüme geriliği (n:48 %50,5), hipotonisite (n:48, %46,6), genito-üriner sistem anormalliği (n:25, %24,3) olarak görüldü. CNV değişikliklerinin % 44,7'si mikrodelesyon, %16.5'i delesyon, %15,5'i tek gen hastalığı , %14,6'sı duplikasyon olarak sınıflandırıldı. 3 hastada dengesiz translokasyon, 5 hastada ikili kromozomal anomali (delesyon ve duplikasyon birlikteliği),1 hastada ise inversiyon saptandı. Mikrodelesyon sendromları arasında 15q11.2 mikrodelesyonu (n:7), 22q11.2 mikrodelesyonu (n:6), 16q11.2 mikrodelesyon sendromu (n:5) 17q11.2 mikrodelesyon sendromu (n:4), görece sık olan delesyonlardı. Tek gen hastalıklarından en sık *SHOX* delesyonu (n:3) görüldü.

Sonuç: Bu çalışma nöromotor gelişim geriliği, çoklu malformasyon varlığı, öğrenme güçlüğü etiyolojisini aydınlatmada mikroarray dizin analizinin tanısal önemi vurgulanmaktadır. OSB, metabolik hastalıklar gibi endikasyonlarda tanı koyma sıklığının diğer endikasyonlara kıyasla daha az sonuca ulaştığı görülmüştür. Her ne kadar yeni nesil dizileme yöntemleri tanı algoritmalarında ön sıraya geçse de doğru endikasyonlarla ve ön tanıyla istenmesi durumunda mikroarray analizlerinin tanısal önemi devam etmektedir.

Anahtar Kelimeler: mikroarray, CNV değişikliği, mikrodelesyon sendromları, pediatrik genetik