

Resiprokal translokasyon (18;20)(p11.3;q11.2) taşıyan bir olgu

Pelin TAŞDEMİR¹, Ayşe Gül ZAMANI², Sennur DEMİREL³, Aynur ACAR²

¹Selçuk Üniversitesi Sağlık, Kültür ve Spor Daire Başkanlığı Kampüs Sağlık Merkezi,

²Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı,

³Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, KONYA

ÖZET

Dengeli resiprokal translokasyonlar, çiftlerde tekrarlayan düşüklerden sorumlu olan kromozomal düzensizliklerin en büyük grubunu oluşturur. Bir tanesi ikiz olmak üzere beş adet ilk trimester spontan abortusu olan 27 ve 29 yaşında bir çift sitogenetik inceleme ve genetik danışma için gönderildi. Kromozomal incelemelerden sonra kadının karyotipinin normal, erkeğin karyotipinin 46,XY,t(18;20)(p11.3;q11.2) olduğu saptandı. Üreme kayıplarının en önemli sebebinin var olan translokasyonun dengelenmemiş ürünlerinden kaynaklanabileceği düşünüldü. Bu dengeli translokasyonda bu bölgeye lokalize genler literatür ışığında gözden geçirilerek dengelenmemiş karyotipli gebelik riskleri tartışıldı.

Anahtar kelimeler: Resiprokal translokasyon, abortus, kromozomal anomali

Selçuk Tıp Derg 2005; 21:109–111

SUMMARY

A case who carries reciprocal translocation (18;20) (p11.3;q11.2)

Balanced reciprocal translocations are the largest group of chromosomal aberrations responsible for recurrent abortions in couples. A couple, aged 27 and 29 years referred for cytogenetic analysis and counseling for five first trimester spontaneous abortions which one of them was a twin. After the chromosomal analyses the women's karyotype was determined normal and the man's was 46,XY,t(18;20)(p11.3;q11.2). The main cause of the loss of reproduction was thought to be the reason of the unbalanced product of this translocation. The genes localized on the region of this balanced translocation was looked over based on the literature and the risk of unbalanced karyotyped pregnancies were discussed.

Key words : Resiprokal translocation, abortion, chromosomal abnormality

Kromozom düzensizlikleri, spontan abortus veya doğum öncesi kayıpların en azından yarısından sorumlu olduğu gibi konjenital malformasyonların da önemli sebeplerinden biridir. Üreme kayıpları şikayetiyle laboratuvarımıza başvuran bir olguda 46,XY,t(18;20)(18qter→18p11.3::20q11.2→20qter;20pter→20q11.2::18p11.3→18pter) karyotipi saptandı ve bu dengeli translokasyonun mayoz sırasında üretebileceği dengesiz karyotiplerin canlı doğum olasılıkları ile yeniden düzenlenmede işe karışan kırık noktalarının olası etkileri tartışıldı.

OLGU SUNUMU

Üreme kayıpları şikayetiyle laboratuvarımıza gönderilen çiftin (kadın 27, erkek 29 yaşında) biri ikiz olmak üzere ilk trimesterde toplam 5 abortus hikayesi vardı. GTG ve HRB bandlama yöntemleriyle yapılan incelemeler sonucunda kadının karyotipinin 46,XX, erkeğin karyotipinin 46,XY,t(18;20)(18qter→18p11.3::20q11.2→20qter;20pter→20q11.2::18p11.3→18pter) olduğu sapağını belirlemek için planlanan çalışmalarda probandinin babasının ölmüş olması, annesinin ve diğer aile bireylerinin il dışında

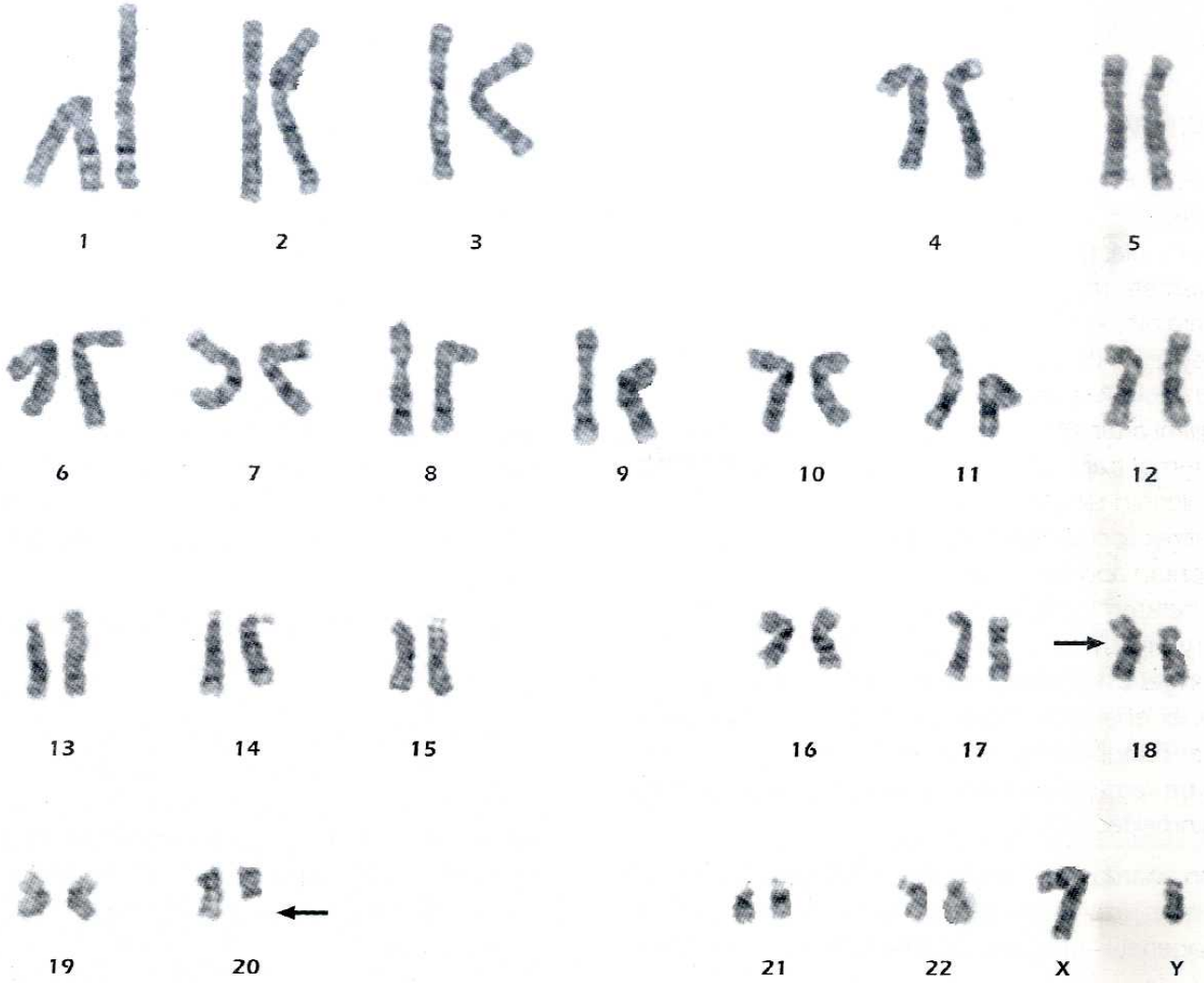
Haberleşme Adresi: **Dr. Pelin TAŞDEMİR**

S.Ü. Sağlık ,Kültür ve Spor Daire Başk. Kampüs Sağlık Merk., Alaaddin Keykubat Kamp., KONYA

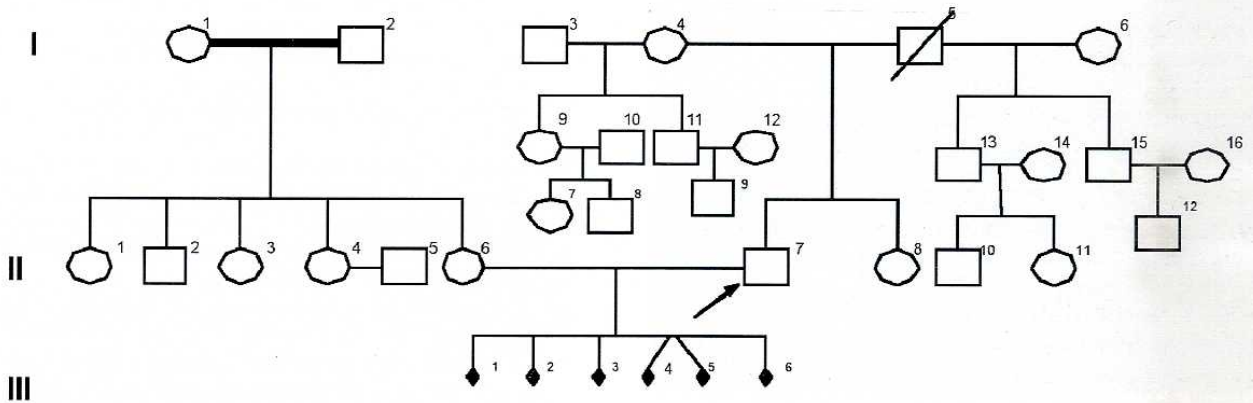
e-posta: pelinvural@yahoo.com

Geliş Tarihi : 15.02.2005

Yayına Kabul Tarihi : 08.07.2005



Şekil 1. 18;20 translokasyonu taşıyan olgunun karyotipi



Şekil 2. 18;20 translokasyonu taşıyan ailenin pedigrisi

bulunması nedeniyle kişilere ulaşılamayarak karyo-
tip analizleri yapılamadı, çalışmalar pedigrî analiz-
leriyle sınırlı kaldı (Şekil 1). Probandın hem
babasının hem de annesinin ikinci evliliklerini
yapmış oldukları ve her ikisinin de ikinci evlilik-

lerinden ikizler çocukları olduğu belirlendi; ancak
incelenen dört kuşak pedigrî analizinde proband
dışında üreme kaybı problemi saptanmadı (Şekil
2). Bu nedenle olguda saptanan 18;20 dengeli
translokasyonun de novo olabileceği ihtimali

üzerinde duruldu ve aileye gerekli bilgiler verilerek preimplantasyon genetik tanı (PGT) ve prenatal tanı için yönlendirildi.

TARTIŞMA

Ebeveynlerden birinin resiprokal translokasyon taşıyıcısı olması, tekrarlayan abortusların en sık sebebi olarak gösterilmektedir (1,2). Yapılan çeşitli çalışmalarda, resiprokal translokasyonların varlığının, gametogenesis esnasında malsegregasyonun bir sonucu olarak letal kayıpların ya da dengesiz karyotipli canlı doğumların oluşumuna eğilimi arttırdığı gösterilmiştir (3-5). Maternal ya da paternal translokasyon taşıyıcılarında üreme problemlerinin ele alındığı bir çalışmada, 1284 çift incelenerek dengelenmemiş karyotiplerin daha çok spontan abortusla sonlandığı ve toplam 34 başarılı gebelikten sadece 1 bebeğin dengelenmemiş karyotipe sahip olduğu vurgulanmıştır (6). Dengesiz karyotipe sahip canlı doğum riskinin hangi ebeveynin taşıyıcı olduğuna, translokasyonun hangi kromozomlar arasında gerçekleştiğine ve işe karışan kırık noktalarına bağlı olarak değiştiği bilinmektedir (2,3).

Son yıllarda hızla gelişmekte olan genlerin kromozomlar üzerindeki yerini saptama çalışmalarına, sitogenetik bulgular önemli katkı sağlamaktadır.

KAYNAKLAR

1. Campana M, Serra A, Neri G: Role of chromosome aberrations in recurrent abortion: a study of 269 balanced translokasyon. *Am J Med Genet* 1986; 24:341-56.
2. Yamada H, Kato EH, Kobashi G, Ebina Y, Shimada S, Morikawa M, et al: Recurrent pregnancy loss: etiology of thrombophilia. *Semin Thromb Hemost* 2001; 27: 121-9.
3. Castorina P, Rodeshi O, Nocera G, Larizza L: Reproductive follow-up of carriers of familial reciprocal balanced translocations involving chromosome 9 and comparison with predicted outcome. *Genetic Counselling* 2000,11: 229-39.
4. De Braekeleer M, Dao TN: Cytogenetic studies in couples experiencing repeated pregnancy losses. *Hum Reprod* 1990; 5: 519-28.
5. Guttenbach M, Engel W, Schmid M: Analyses of structural and numerical chromosome abnormalities in sperm of normal men and carriers of constitutional chromosome aberrations. A review. *Hum Genet* 1997; 100: 1-21.
6. Mayumi SO, Ozaki Y, Sato T, Suzumori N, Suzumori K, Yamada A, et al: Poor prognosis of recurrent aborters with either maternal or paternal reciprocal translocations. *Fertility and Sterility* 2004; 81:31-4.
7. Conner M, Ferguson-Smith M. *Chromosomal Disorders in Essential Medical Genetics*. 5th edition. Blackwell Science 1997, pp:116-8.
8. Nakakuki K, Imoto I, Pimkhaokham A, Fukuda Y, Shimada Y, Imamura M, et al: Novel targets for the 18p11.3 amplification frequently observed in esophageal squamous cell carcinomas. *Carcinogenesis* 2002; 23: 19-24.
9. Kittiniyom K, Gorse KM, Dalbague F, Lichy JH, Taubenberger JK, Newsham IF: Allelic loss on chromosome band 18p11.3 occurs early and reveals heterogeneity in breast cancer progression. *Breast Cancer Res* 2001; 3:192-8.
10. Tomer Y, Barbesino G, Greenberg DA, Concepcion E, Davies TF: A new Graves disease-susceptibility locus maps to chromosome 20q11.2. *International Consortium for the Genetics of Autoimmune Thyroid Disease. Am J Genet* 1998; 63:1749-56.
11. Gasparini P, Miraglia del Giudice E, Delaunay J, Totaro A, Granatiero M, Melchionda S, et al: Localization of the congenital dyserythropoietic anemia II locus to chromosome 20q11.2 by genomewide search. *Am J Hum Genet* 1997; 61:1112-6.
12. Evans HK, Wylie AA, Murphy SK, Jirtle RL: The neuronatin gene resides in a micro-imprinted domain on human chromosome 20q11.2. *Genomics* 2001; 77: 99-104.
13. Webb GC, Vaska VL, Gali RR, Ford JH, Board PG: The gene encoding human glutathione synthetase (GSS) maps to the long arm of chromosome 20 at band 11.2. *Genomics* 1995; 10: 617-9.
14. Munné S, Sandalinas M, Escudero T, Fung J, Gianoroli L, Cohen J: Outcome of preimplantation genetic diagnosis of translocations. *Fertil Steril* 2000; 73:1209-18.

Büyük skrotal lipom

Kadir YILMAZ¹, Selçuk GÜVEN¹, Okan İSTANBULLUOĞLU¹,
Erkan ARSLAN¹, H.Hasan ESEN², Mehmet KILINÇ¹

¹Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Üroloji Ana Bilim Dalı,
²Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Patoloji Ana Bilim Dalı, KONYA

ÖZET

Lipomlar en sık rastlanan testis dışı skrotal kitlelerdir, genellikle spermatik korddan gelişirler. Etiyolojisi bilinmez ancak konstitüsyonel faktörlere, obesiteye bağlanır, 5. ve 6. onyıllarda daha sık rastlanır. Bu olgu sunumunda 70 yaşındaki erkek hastada saptanan sıradışı, büyük bir skrotal lipom anlatılmaktadır.

Anahtar kelimeler: Skrotum, kitle, lipom

Selçuk Tıp Derg 2005; 21:112-113

SUMMARY

Massive scrotal lipoma

Lipomas are the most common extratesticular scrotal neoplasms and they most often originate from the spermatic cord. The etiology is unknown but linked to a constitutional factors, obesity, and its presentation is more frequent in the sixth or fifth decade. In this case, an unusual massive scrotal lipoma that occurred in 70 years old man is described.

Key words : Scrotum, mass, lipoma

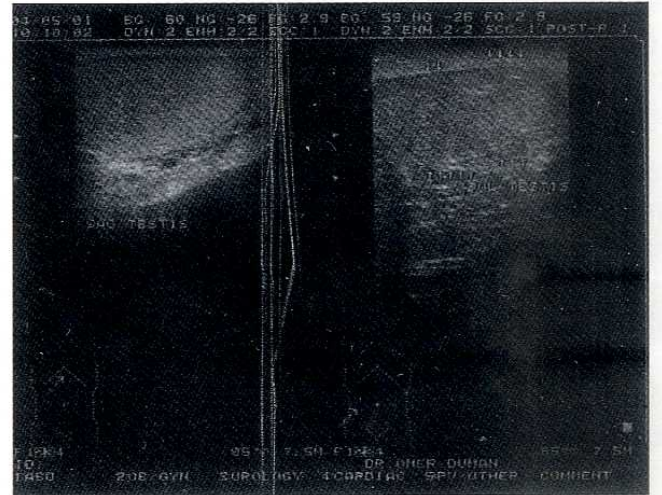
Testisin embriyolojik olarak karın boşluğundan inişi sırasında gelişen epididim, spermatik kord ve fasia, testis dışı skrotal yapıları oluşturur. Testis içinde gelişenlerin aksine testis dışında gelişen skrotal kitleler genellikle benignidir. Lipomlar en sık rastlanan testis dışı skrotal kitlelerdir. Skrotumun herhangi bir yerinden kaynaklanabilir ancak genellikle spermatik korddan gelişirler (1).

Burada testis dışında gelişmiş, büyük skrotal lipomlu bir olgu sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

70 yaşında erkek hasta, son bir yıldır sol testisinde sürekli büyüyen ağrısız kitle şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın ek şikayeti, sistemik hastalığı veya işeme gücü yoktu. Fizik muayenede sol hemiskrotumdan kaynaklanan, skrotumu dolduran, büyük solid kitle mevcuttu. Sağ hemiskrotum muayenesi normaldi. Serum AFP ve beta HCG düzeyleri normal sınırlarda idi. Skrotal ultrasonografide, sol testis üstünden laterale uzanan testis

parankimine oranla hiperekoik, iç yapısı hafif heterojen ve kalsifikasyonlar içeren 10 x 16 cm boyutlarında solid kitle izlendi (Şekil 1).



Şekil 1. Skrotal lipomun ultrasonografik görünümü

Spinal anestezi altında sol inguinal ve skrotal insizyonla skrotum açıldı. Testisten tamamen ayrı bir şekilde saptanan dıştan lobüle görümlü, sarı

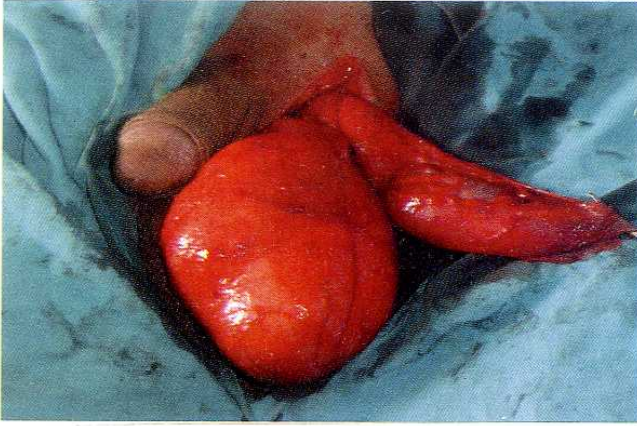
Haberleşme Adresi: **Dr. Selçuk GÜVEN**

S.Ü. Meram Tıp Fakültesi Üroloji Ana Bilim Dalı, KONYA

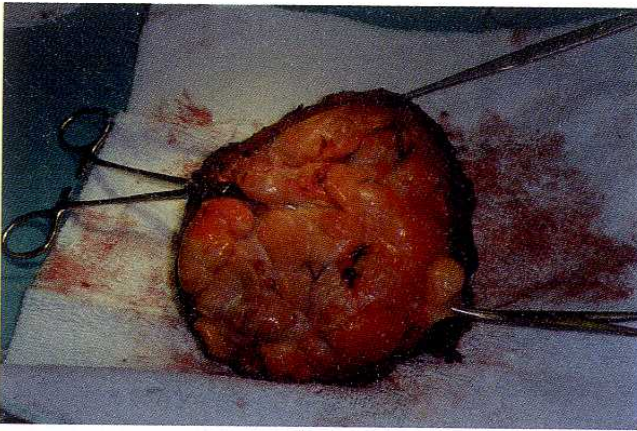
e-posta: selcukguven@hotmail.com

Geliş Tarihi : 08.12.2004

Yayına Kabul Tarihi : 21.06.2005



Şekil 2a. Skrotal lipomun operasyon sırasındaki görünümü



Şekil 2b. Kapsüllü skrotal lipomun eksize edildikten sonraki görünümü

renkli, 10x14x16 cm boyutlarında lipomatöz kapsüllü kitle bütünüyle çıkarıldı (Şekil 2 a,b). Spermatik kord, epididim ve testis bırakıldı. Operasyon sırasında ve sonrasında komplikasyon gelişmedi. Patolojik inceleme sarkomatöz yapı içermeyen, olgun yağ hücreleri ve fibröz dokudan oluşan lipomla uyumluydu (Şekil 3).

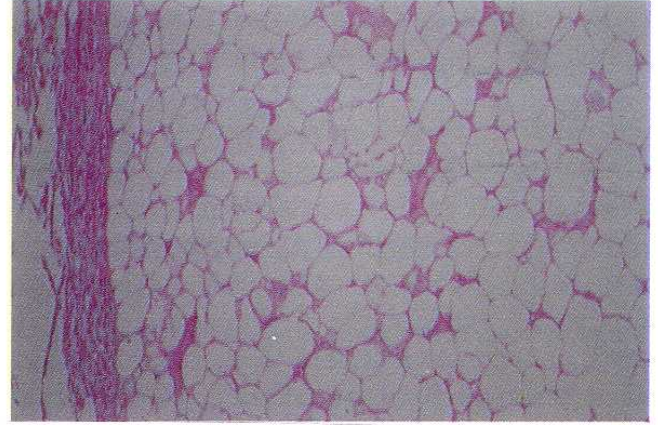
Hastanın 3. ve 6. ayda yapılan takiplerinde lokal nükse rastlanmadı.

TARTIŞMA

Lipomlar vücutta yağ hücrelerinin bulunduğu her dokudan gelişebilir. Lipomatöz tümörler ve lipom-

KAYNAKLAR

- 1) Woodward PF, Schwab CM, Sesterhenn IA. Extratesticular Scrotal Masses: Radiologic- Pathologic Correlation. Radiographics 2003; 23: 215-40
- 2) Lander EB, Lee I. Giant scrotal lipomatosis. J Urol 1996; 156 (5), 1773



Şekil 3. Sarkomatöz yapı içermeyen, olgun yağ hücreleri ve fibröz dokudan oluşan kapsüllü lipom

ları mikroskopik olarak birbirlerinden ayırmak oldukça güçtür. Sınırları net belirlenemeyen, diffüz yağ hücresi infiltrasyonu ve primer idiopatik infertilite ile birlikte olan lipomatöz tümörlerden farklı olarak lipomların iyi belirlenebilen bir kapsülleri bulunur (2). Skrotal lipomların net bir sınıflaması bulunmamaktadır ve birçok olguda lipomun hangi dokudan kaynaklandığı açığa çıkarılamaz. Sıklıkla spermatik korddan kaynaklanıp kord içinde büyürler. Spermatik kord posteriorundaki subkütan dokulardan kaynaklanıp skrotuma doğru genişleyenler paratestiküler lipom ve tamamen skrotum duvarındaki dokulardan gelişenler primer lipom olarak adlandırılırlar (3). Ultrasonografide bizim vakamızda olduğu gibi genellikle hiperekoiktir ancak bu görüntü sensitif veya spesifik değildir.

Bizim olgumuzda cerrahi uygulamada malign bir hastalıkla karşılaşma durumunda radikal rezeksiyon gerekebileceği için inguinal ve skrotal insizyon tercih edildi. Bu insizyonla oldukça büyük olan kitleyi eksize etmek de kolaylaştı. Birçok olguda olduğu gibi bu olguda da lipomun kaynaklandığı doku net belirlenemedi.

Büyük skrotal kitleleri değerlendirirken testiküler tümör ve herni yanısıra lipomlar da akılda tutulmalıdır.

- 3) Greely Jr, Donald J, Sullivan JG. Massive primary lipoma of the scrotum. American Surgeon 1995; 61 (11), 954-6