

ÖZET

İNTRAKRANİYAL ANEVİRİZMALARDA KOPYA SAYISI VARYASYONLARININ ARRAY-CGH YÖNTEMİ İLE İNCELENMESİ

İntrakraniyal anevrizmalar (İA); beyindeki intrakraniyal arter duvarının bir defekt, hastalık veya hasara bağlı olarak geri dönüşümsüz anormal genişlemeleridir. Birçok genetik ve çevresel risk faktörlerinden kaynaklanan sebepler nedeniyle toplumun %2-5'ini etkileyen IA'lar, travmatik olmayan subaraknoid kanamaların (SAK) yaklaşık %80-85'inden sorumludur. Sigara, alkol kullanımı, hipertansiyon, diyabet gibi risk faktörlerinin yanı sıra tek yumurta ikizleri, ailesel genetik analizler ve popülasyon temelli genetik epidemiyoloji çalışmaları, genetik faktörlerin SAK ve IA patogenezinde oldukça önemli bir role sahip olduğunu göstermektedir. Ailesel olarak görülmeleri IA'ların ve yırtılma gelişiminin genetik faktörlerden etkilenebileceğini göstermektedir.

Günümüzde IA'nın tedavisinde en önemli zorluk anevrizmanın yırtılmasıdır. İntrakraniyal anevrizma kanaması sonrası gelişen SAK morbidite ve mortalitesi oldukça yüksek bir durumdur. Bu nedenle anevrizmaların oluşumu ve kanama riski ile ilişkili biyobelirteçlerin belirlenmesi moleküler patolojinin anlaşılması ve tedavi açısından büyük öneme sahiptir.

Çalışmamızda; kanamış ve kanamamış IA'lı hastalarda mikrodizin yöntemi ile KSD'lerin belirlenmesi, tespit edilen KSD'ler ile SAK arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Bu doğrultuda 24 kanamış ve 24 kanamamış olmak üzere toplamda 48 IA'lı hasta ve konfirmasyon amacıyla IA öyküsü bulunmayan, sağlıklı 8 kontrol olgusu çalışmamıza dahil edilmiştir.

Çalışmamız sonucunda tüm olgularımızda toplamda 131 KSD saptanmıştır. Saptanan KSD bölgelerinin içerdikleri genler; veritabanları kullanılarak incelenmiş ve IA ile doğrudan ilişkileri kurulamamış ancak literatür ile uyumlu lokuslar saptanmıştır. Ayrıca literatür verileri ile TWIST1 geni ve H19 polimorfik varyantının IA patogenezinde ilişkisi olabileceği saptanmıştır. IA patogenezinin anlaşılması için daha fazla veriye ihtiyaç duyulduğu sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: İntrakraniyal Anevrizma, KSD, SAK, Mikrodizin