

4. KOPYA SAYISI VARYANLARININ TANISINDA SİTOGENOMİK YAKLAŞIM

4. CYTOGENOMIC APPROACH TO THE DIAGNOSIS OF COPY NUMBER VARIANTS

**Dr. Öğr. Üyesi Ebru Erzurumluođlu Gökarp
Prof. Dr. Sevilhan Artan**

KOPYA SAYISI VARYANLARININ TANISINDA SİTOGENOMİK YAKLAŞIM

Dr. Öğr. Üyesi Ebru Erzurumluoğlu Gökalp
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi

Prof. Dr. Sevilhan Artan
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi

Özet

İnsan genomunda farklı büyüklüklerde varyantlar bulunmaktadır. Bu varyantların bazıları benign iken bazıları hastalığa neden olmaktadır. Kromozom anöploidileri de kopya sayısı varyantları olup konvansiyonel sitogenetik yöntemlerle analiz edilebilirler. Ancak klasik karyotipleme ile 5Mb'dan büyük yapısal anomaliler saptanabilirken, Williams sendromu gibi pek çok mikrodelsiyon sendromu için tanı konamamaktadır. Sitogenetik yöntemlerle moleküler yaklaşımların birlikte değerlendirildiği moleküler sitogenetik alanında birbirlerine göre avantajları ve dezavantajları olan Floresan In Situ Hibridizasyon ve mikrodizin analizleri bulunmaktadır. Bu bölümde bu yöntemlerin prensipleri, prenatal/postnatal ve kanserde kullanım alanları tartışılmıştır. Ayrıca, mikrodizin analizlerinde saptanan varyantların fenotiple ilişkilendirilmesinde kullanılan veri tabanları ve yaklaşımlardan kısaca bahsedilmiştir.

Anahtar Kelimeler

FISH, Mikrodizin, Kopya sayısı değişimleri, Kromozom düzensizlikleri, Kanser

CYTOGENOMIC APPROACH TO THE DIAGNOSIS OF COPY NUMBER VARIANTS

Abstract

There are variants of different sizes in the human genome. Some of these variants are benign, while others cause disease. Chromosomal aneuploidies are also copy number variants and can be analyzed by conventional cytogenetic methods. However, structural anomalies larger than >5Mb can be detected by classical karyotyping, but many microdeletion syndromes such as Williams syndrome cannot be diagnosed. In the field of molecular cytogenetics, where cytogenetic methods and molecular approaches are evaluated together, there are Fluorescent In Situ Hybridization and microarray technology that have advantages and disadvantages compared to each other. In this section, the principles of these methods, their use in prenatal/postnatal and cancer are discussed. In addition, databases and approaches used in associating variants detected in microarray analyzes with phenotype are briefly mentioned.

Keywords

FISH, Microarray, Copy number variants, Chromosome abnormalities, Cancer