

Ruhsal Hastalığı Olan Erkeklerde X- Kromatin Sıklığı

Dr. Mehmet Elbistan, Dr. M.Nail Alp, Dr. Turgay Budak

Dicle Üni.Tıp Fak. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı

✓ Elazığ Ruh ve Sinir Hastalıkları Hastanesi'ne kabul edilen 205 şizofrenik, 48 psikotik, 17 oligofrenik olmak üzere toplam 280 erkek olguda x-kromatin anomali sıklığı araştırıldı. Guard yöntemi ile boyanmış ve olgulara ait 24830 hücrede x-kromatin analizi yapıldı. X-kromatini pozitif yada pozitif şüphesi veren olgularda lenfosit doku kültüründen kromozom analizi gerçekleştirildi. Analizler sonucunda sadece şizofrenik bir olgunun x-kromatini %38 oranında pozitif (Şekil 1), genotipi ise 47,XXY (Klinefelter sendromu) (Şekil 2) olarak belirlendi. Diğer iki hasta gruplarında x-kromatin anomalisine rastlanmadı. Çalışmada x-kromatin anomali sıklığı tüm populasyonda % 0.3, şizofreniklerde ise % 0.5 oranında gerçekleşti.

Anahtar kelimeler: X,kromatin anomali sıklığı.

Frequency Of X-Chromatin In Mentally Ill Males

✓ The frequency of x-chromatin anomalies has been investigated in a total of 280 male patients admitted to Elazığ Psychiatric Hospital, with a diagnosis of schizophrenic in 205. Psychotic in 48 and oligophrenic in 17. X-chromatins of 24830 cells were examined after staining with guard dye. Chromosome analysis was carried out using lymphocyte tissue culture in x-chromatin positive or doubtful cases. Only one patient had x-chromatin in schizophrenic group with a ratio of 38 % (Figure 1). Chromosome analysis in this case showed a 47,XXY genotype (Klinefelter syndrome) (Figure 2). The anomaly of x-chromatin hasn't been observed in the other groups. In this study, it has been concluded that the frequency of x-chromatin anomaly was 0.5 % in schizophrenic group and 0.3% in all patients.

Key words: The frequency of x-chromatin anomalies.

1949 yılında Barr ve Bertram tarafından ilk kez kedi sinir hücrelerinde saptanan x-kromatin, normalde memeli dişilerin tüm vücut hücrelerinin interfaz safhasında çekirdek zarına yapışık ve tek olarak gözlenmektedir. Bu oluşum, memeli dişilerin embriyonal gelişiminin 16. gününde inaktifleşen x kromozomlarından biridir. Erkeklerde normalde negatif olan x-kromatin, x kromozom anomalisi bulunan erkek olgularda pozitif olarak görülmekte ve anomali hakkında önceden yararlı ipucu vermekte-

dir.

Daha önceki çalışmalarda, kromozom anomalili olgularda ruhsal bozukluk eğilimi görülmesi, araştırmacıları psikiyatrik hasta populasyonlarını incelemeye yöneltmiştir. Bu konuyla ilgili çalışmalarda, otozomal kromozom anomalileri yanında gonozomal kromozom anomalilerine sıkça rastlandığı bildirilmektedir¹⁻¹¹.

Daha önce yapılmış çalışmalarda sıkça görüldüğü bildirilen x-kromatin ya da x

kromozom anomalilerinin, ülkemiz psikiyatrik hasta popülasyonunun belirli bir kesimini oluşturan Elazığ Ruh ve Sinir Hastalıkları Hastanesi'nin erkek hasta popülasyonundaki sıklığını belirlemek amacıyla bu çalışma planlandı.

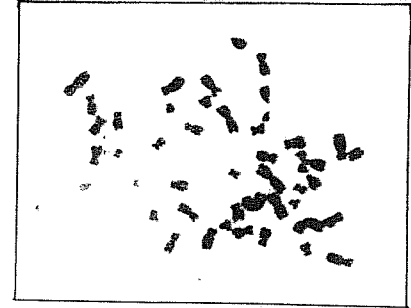


Şekil 1: Şizofrenik olgunun x-kromatini (A.E.)

MATERYAL VE METOD

Araştırma popülasyonunu, Elazığ Ruh ve Sinir Hastalıkları Hastanesi'ne tedavi amacıyla kabul edilmiş 205 şizofren, 48 psikoz (kesin tanısı olmayan farklı tipteki hastalar grubu, praranoid psikoz v.s.) ve 27 oligofren olmak üzere toplam 280 erkek olgu oluşturdu. Hastalar, hastanede görevli psikiyatri uzmanlarının DSM III kriterlerine göre belirledikleri tanılarını dikkate alınarak gruplandırıldı.

X-kromatin preparatı hazırlamak için, her olgunun yanak mukozasından ayrı bir spatülle epitel hücreleri alındı. Önceden hasta kodu yazılmış iki temiz lama yaydırıldıktan sonra guard yöntemi ile boyandı¹². X-kromatini pozitif olan veya pozitif şüphesi veren olguların kromozom analizlerini yapmada lenfosit doku kültürü yöntemi 12-15 uygulandı. Her olguda 100 hücre x-kromatin bakımından incelendi^{9,10}. Ancak bazı olgu preparatlarında hücre yetersizliği nedeniyle 80 hücre incelenebildi.



Şekil 2: X- kromatini pozitif olan erkek şizofren olgunun karyotipi (47,XXY) (A.E.).^^

BULGULAR

Araştırma popülasyonunun çoğunluğunu oluşturan 205 şizofren erkek olgunun toplam 18413 hücresinde x-kromatin analizi yapıldı. Şizofren bir olguda % 38 oranında x-kromatin pozitif bulundu (Şekil 1).

Yapılan kromozom analizi ile olgunun 47,XXY genotipinde (Klinefelter sendromu) olduğu belirlendi (Şekil 2). X-kromatini pozitif şüphesi vermiş olan 8 şizofren olguda karyotip analizi yapıldı ve x-kromozom anomalisi gözlenmedi. X-kromatin anomali sıklığı, sadece şizofren grup dikkate alındığında % 0.5, tüm popülasyonda ise % 0.3 olarak hesaplandı.

Psikotik ve oligofrenik grupların 75 olgusuna ait toplam 6417 hücrede x-kromatin analizi yapılmış ve sadece bir psikoz ile iki oligofren olguda x-kromatin pozitif şüphesi görüldü. Bu üç olguda yapılan karyotip analizi sonucunda, olgularda x kromozom anomalisi bulunmadığı anlaşıldı.

TARTIŞMA

Araştırma popülasyonunda x-kromatini pozitif olan bir olgunun 47,XXY genotipinde Klinefelter sendromlu olduğu görülmüştür. Bu bulgu, psikiyatrik hastalar arasında en sık rastlanan x kromozom anomalisinin Klinefelter sendromu olduğu şeklindeki kaynak bilgileri ile bağdaşmakta ve gonozomal anomaliler içinde, x kromozom anomalisinin sıkça görüldüğü fikrine de uymaktadır 1-6,11,16,18. Yine şizofren grupta % 0.5 olarak beliren x- kromatin sıklığı; yenidoğan popülasyon çalışmalarına göre yüksek 12,16, daha önce yapılmış şizofren popülasyon çalışma sonuçlarına ise yakın değerlerde görülmektedir 10,17,18. Ancak, tüm araştırma popülasyonu dikkate alındığında %0.3 olan x-kromatin anomali sıklığı, bu konudaki diğer çalışmalarla çelişik bulunmaktadır 3,5,17,19-21.

Sonuçta, kaynaklarda psikiyatrik hasta popülasyonlarında sıkça görüldüğü bildirilen x-kromatin ya da x-kromozom anomalisine, bu çalışmada düşük oranda rastlanmış olması gözönüne alındığında, ülkemiz psikiyatrik hasta popülasyonunun anomali sıklığı bakımından diğer ülke popülasyonlarından farklılığı ortaya çıkmaktadır.

Geliş Tarihi: 9.5.1991

Yayına Kabul Tarihi: 25.11.1991

KAYNAKLAR:

1. Anders JM, Jagiello G, et al. Chromosome findings in chronic psychotic patients. *Brit J Psychiat* 114: 1167-1174, 1968.
2. Blomquist HK, Gustavson KH et al. Fragile,X syndrome in mildly mentally retarded children in a Northern Swedish County. A prevalence study. *Clin Genet* 24: 393-397, 1983.
3. Bourgeois M, Benezech M. Arriation mentale et cytogenetique. *Borde Med* 18: 1207-1213, 1979.
4. Cassiman JJ, Fryns JP et al. Sex chromatin and cytogenetic survey of 10417 adult males and 357 children institutionalized in Belgian institutions for mentally retarded patients. *Hum Genet* 28:43-48, 1975.
5. Faed MJW, Robertson J et al. A chromosome survey of a hospital for the mentally subnormal. *Clin Genet* 16:191-204, 1979.
6. Hier DB, Atkins L, Perlo VP. Learning disorders and sex chromosome aberrations. *J Ment Defic Res* 24: 17-26, 1980.
7. Kondo I, Hamaguchi H et al. A cytogenetic survey of 449 patients in a Japanese institution for mentally retarded. *Clin Genet* 17:177-182, 1980.
8. Lewandowski RC, Yunis JJ. New chromosomal syndromes. *Am J Dis Child* 129:515-529, 1975.
9. Mehes K, Sulyok E. Sex cromatin aberrations among children with severe mental retardation. *Hum hered* 21:54-56, 1971.
10. Raphael T, Shaw MW. Chromosome studies in schizophrenia. *JAMA* 183:1022-1028, 1963.
11. Trixler M, Kosztolanyi G, Mehes K. Sex chromosome aberration screening among male psychiatric patients. *Arch Psychiat Nerv* 221:273-282, 1976.
12. Başaran N. Tıbbi Genetik. Eskişehir: anadolu Üniversitesi ESBAY Yay no: 2,S:234-267, 1983.
13. Moorhead PS, Nowel PC, et al. Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. *Exp Cell Res* 20:613-616, 1960.
14. Cohen MM, Shaw MW. Effects of mitomycin-c on human chromosome. *J Cell Biol* 23:386-395, 1964.
15. Edwards JH, Young RB. Chromosome analysis from small volumes of blood. *Lancet* 2:48-51, 1961.
16. Walzer S, Breau G, Gerald PS. Achromosome survey of 2400 normal new born infants. *The J Pediatr* 74:438-448, 1969.
17. Fornatto L, Lamberti L, Rabino E, Viarengo E. Schizofrenia e psicosi maniaco-depressiva. Anomalie cromosomiche. *Ita Minev Psychiat* 19:13-18, 1978.
18. Junston AW, Speed RM, Evans HJ. A chromosome survey of a population of mentally retarded persons. *Brith Def Orig Ser* 10:30-35, 1974.
19. Grace HJ, Ally FE et al. A cytogenetic study of a mentally retarded population in South Africa. *S Afr Med J* 55: 707-709, 1979.
20. Newton MS, Jacobs PA et al. A chromosome survey of a hospital for mentally subnormal part 1: Sex chromosome abnormalities. *Clin Genet* 3: 215-225, 1972.
21. Speed RM, Junston AW et al. Chromosome survey of total population of mentally subnormal in North-East of Scotland. *J of Med Genet* 13:295-306, 1976.