

24-28 HAZİRAN

4.

ULUSAL  
TIBBİ  
BİYOLOJİ  
KONGRESİ

İZMİR

## CİNSİYET KROMOZOMLARINDA SAPTANAN SİTOGENETİK ANOMALİLER

**YÜKSEL Erdinç, AY M. Ertan, TEZEL Ayşen, PARALI Filiz,  
ALTUNGÖZ Oğuz, SAKIZLI Meral**

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*

Kromozom anomalileri içerisinde cinsiyet kromozomu düzensizlikleri önemli bir yer tutmaktadır. Eylül 89-Nisan 96 tarihleri arasında Anabilim Dalımızda, primer amenore, büyüme gelişme geriliği, gonadal disgenez, gerçek hermafroditizm, miks gonadal disgenez, ambigius genitale ve turner sendromu gibi semptom ve/veya sendromlar ile gönderilen vakaların 23'ünde çeşitli anomaliler belirlendi. 13 vakanın 45,X, 2 vakanın 45,X/46,XX, 2 vakanın 45,X/46,XY, 2 kardeş vakanın 46,XY, 1 vakanın 45,X/47,XXY, 1 vakanın 46,X,Xp-, 1 vakanın 45,X/46,X,i(X)(q10), 1 vakanın 45,X/46,X,i(X)(q10)/47,X,i(X)(q10)x2 karyotipinde olduğu saptandı.

Mental retardasyon, işitme özürü ve strabismus tanısı ile izlenen bir vakamızda 46,X,i(X)(q10) karyotipi belirlendi.

Tekrarlayan abortus ve "blighted ovum" u olan ve yapılan sitogenetik çalışmamızla 46,XX,t(10;17)(q24;p13) translokasyonlu vakamızın eşinde de 47,XXX karyotipi gözlemlendi.

Klinefelter sendromu tanısıyla gönderilen vakaların 3 ünde 47,XXY karyotipi saptandı.