



# **VI. ULUSAL PRENATAL TANI VE TIBBİ GENETİK KONGRESİ**

## **BİLDİRİ KİTABI**

**21-24 Nisan 2004  
Sun Zeynep Hotel / Belek-Antalya**

**GATA Tıbbi Biyoloji AD & Tıbbi Genetik BD  
Tıbbi Genetik Derneği**

## **KLP 01 WAARDENBURG SENDROMLU OLGULARIMIZ**

**F. SILAN, C. ZAFER**

Abant İzzet Baysal Üniversitesi Düzce Tıp  
Fakültesi Tıbbi Biyoloji AD, BOLU

Waardenburg Sendromu (WS); pigment bozuklukları ve sağırılık ile seyreden, otozomal dominant bir sendromdur. Hastalık ekspresivitede büyük değişiklikler gösterir. Doğumsal işitme bozukluklarının %2-5'inde görülür. Biz araştırmamızda 7-18 yaş gurubunda, 720 işitme engelli bireyi taradık ve tanı kriterlerine dayanarak 49 olguda(%6.8) Waardenburg Sendromu saptadık. Olgularımızın 6 sında(%12.2) WS tip I, 43 ünde (%87.8) WS tip II saptandı. Tip III ve Tip IV bulunmadı. İşitme engelli olgularımızın %6.8 inde WS tanısı konmuştur. Tanı için 2 major veya bir major 2 minör kriter gerekmektedir. Bizim olgularımızda en az 2 major, en fazla 5 major kriter saptanmıştır. En sık görülen major bulgular, sensorinöral işitme kaybı%100, iris heterokromisi %36.7, ailede başka olgu %33, safir mavisii iris %28.5, saçta hipopigmentasyon%20.4, beyaz perçem %12, dystopia canthorum %12.2 olarak saptanmıştır. En sık minör bulgular burun kökü yüksekliği%44.8, hipoplastik burun kanadı %24.4, synophrys %20.4, saçta erken beyazlama %6.1 dir. Olgularımızda ayrıca tanı kriterlerinde olmayan retinada incleme ve hipokromi %23 oranında bulunmuştur ve tanı kriterlerine eklenmesi önerilmektedir. İşitme engelli olgularda WS saptama oranımız literatürden yüksek olup, bu durum titiz dismorfolojik değerlendirme ve tanı kriterlerinin taranmasına bağlı olabilir.

## **KLP 02 DEÜTF TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK A.B.D. GENETİK VE DNA DİAGNOSTİK LABORATUVARINDA, 1999-2004 YILLARI ARASINDA SAPTANAN DENGELİ TRANSLOKASYON OLGULARI**

**Ç. ERESEN , O. ALTUNGÖZ , F. PARALI  
, E. AY , Ş. ÇAKMAKOĞLU , O. ÇETİN ,  
Y. KILIÇ , D. ÇIĞLIDAĞ , G. BULUT , Ö.  
ALTIOK , M. SAKIZLI**

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi  
Biyoloji ve Genetik AD,İZMİR

01/Ocak/1999 ile 09/şubat/2004 tarihleri arasında DEÜTF Tıbbi Biyoloji ve Genetik A.B.D. Genetik ve DNA Diagnostik Laboratuvarına gönderilen 957 periferik kan örneği, sitogenetik açıdan değerlendirildi. Analizi tamamlanan olguların sonuçları, polimorfik varyant kromozomlar, dengeli ve dengesiz kromozomal anomaliler açısından incelendi. Dengeli translokasyon saptanan 30 olgu belirlendi. Saptanan dengeli translokasyon olguları, klinik tanı ile ilişkileri açısından değerlendirildi.

## **KLP 03 GÖZ KAPAĞI KOLOBOMU VE ÜÇ ALLELİK SENDROM**

**E.BABAOĞLU 1, F.AKBAŞ KOCAOĞLU  
2, F.ÖRNEK 3, A. N.AKARSU 3,  
CHUMEI LI 4, ALBERT E. CHUDLEY 4,  
A.TÜKÜN 1**

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi  
Genetik Anabilim Dalı

2 Ankara Hastanesi Göz Hastalıkları  
Servisi

3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Pediatrik Hematoloji Ünitesi, Gen  
Haritalama Laboratuvarı ,ANKARA

4 Manitoba Üniversitesi, Çocuk Hastanesi,  
Genetik ve Metabolizma Hastalıkları Bilim  
Dalı

Göz kapağı kolobomu izole olarak gözleendiği gibi birçok genetik hastalığın bulgusu olarak da bildirilen konjenital bir malformasyondur. Özellikle orta hat yüz