

24-28 HAZİRAN

4.

ULUSAL  
TIBBİ  
BİYOLOJİ  
KONGRESİ

İZMİR

## DOWN SENDROMLU VAKALARDA SİTOGENETİK VERİLER : 141 OLGUNUN DEĞERLENDİRİLMESİ

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

*Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*

Sitogenetik yöntemlerle kromozomal anomalilerin araştırılması 1950'li yılların sonlarında uygulamaya girdi. Bantlama ve boyama yöntemlerindeki gelişme, genetik hastalıkların kromozomal temellerinin aydınlatılmasında önemli ilerlemelere yol açtı. Sitogenetik tekniklerin bu tarihsel gelişimine paralel olarak Down Sendromu'nun esas olarak 21. kromozoma ait düzensizliklerle meydana geldiği yayınlarda yer aldı.

Bu çalışmada 1989-1996 yılları arasında Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Sitogenetik laboratuvarına Down Sendromu klinik ön tanısı ile başvuran vakaların konvansiyonel sitogenetik çalışmaları gerçekleştirildi. Saptanan kromozomal düzensizlikler 450-600 bant çözünürlüğünde ISCN 1995 standartlarına uygun olarak değerlendirildi.

Down Sendrom'lu 141 vakada saptanan sayısal yada yapısal düzeydeki kromozomal düzensizlikler üç grupta değerlendirildi. Buna göre 126 vakada regüler Down (Trizomi 21) (% 89.4), 10 vakada translokasyon tipi Down (% 7.1), 5 vakada ise mozaik Down (% 3.5) tespit edildi. Translokasyon saptanan 10 vakanın 6'sında t(14;21) 2'sinde t(21;21), 2'sinde ise t(21;22) translokasyonları olduğu görüldü.