

24-28 HAZİRAN

4.

ULUSAL  
TIBBİ  
BİYOLOJİ  
KONGRESİ

İZMİR

## FRAJİL-X SENDROMU ÖN TANISI İLE GELEN OLGULARDA SİTOGENETİK ANALİZ

YÜKSEL Erdiñ, ERESEN Çiğdem, AY M. Ertan, PARALI Filiz, TEZEL Aysen, ALTUNGÖZ Oğuz, YÜCE Zeynep, SAKIZLI Meral

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji A.B.D*

Frajil-X sendromu, kalıtsal zeka geriliğinin (mental retardasyon) en sık rastlanılan nedenidir ve gelişimin değişik dönemlerinde zeka geriliği, hiperaktivite, makroorşitizm, gözlerde kayma, büyük kulaklar, bağı dokusu displazileri, mitral valv prolapsusu gibi fenotipik bulgular gösteren bir sendromdur. Yapılan çalışmalarda sendromun görülme sıklığı, erkeklerde 1/1250 dişilerde 1/2000 olarak olarak belirlenmiştir. Tanı yöntemi olarak kromozom analizi ve son yıllarda ek olarak PCR ve Southern Blot kullanılmaktadır.

Anabilim Dalımızda, Frajil-X Sendromu tanısı için kromozom analizi yöntemi kullanılmaktadır. Sitogenetik laboratuvarımıza bugüne kadar Frajil-X Sendromu ön tanısı ile 50 olgu gönderildi. Bu olguların 44'ü erkek, 6'sı dişidir. Olgulardan alınan periferik kan örnekleri, %5 fetal dana serumu içeren M199 kromozom ortamında kültüre edildikten sonra rutin harvest yöntemleri ile metafaz kromozomları içeren preparatlar hazırlandı. Preparatlara eskitilmeyi takiben GTL bantlama yöntemi uygulandı. Erkekler için en az 50 dişiler için en az 100 metafaz alanı değerlendirildi. 3 erkek olguda Frajil-X pozitif bulundu, 1 erkek olgu şüpheli olarak değerlendirildi:

\*574 lab.no.lu 8 yaşındaki olgu; hiperaktivite, motor mental retardasyon, kepeç kulak klinik bulgularıyla laboratuvarımıza gönderildi. % 34 (17/50) oranında Frajil-X pozitif bulundu.

\*863 lab.no.lu 4 yaşındaki olgu; yüksek damak, kepeç kulak, strabismus, zeka geriliği klinik bulgularıyla laboratuvarımıza gönderildi. % 3,33 (2/60) oranında Frajil-X pozitif bulundu.

\*1079 lab.no. lu 7 yaşındaki olgu; zeka geriliği klinik bulgusuyla gönderildi. % 12 (6/50) oranında Frajil-X pozitif bulundu.

\*839 lab.no.lu 3 yaşındaki olgu; hiperaktivite klinik bulgusuyla gönderildi. % 1 (1/100) oranında Frajil-X pozitif bulundu. Bu olgunun preparatlarında daha fazla mitoz bulunmadığından değerlendirilen alan sayısı arttırılamadı. 1 hafta folatsız diyet uygulayıp gelmesi istenen olgu, tekrar başvurmadı.

Frajil-X Sendromu kesin tanısı ve taşıyıcıların saptanmasında, sitogenetik tanı yöntemlerinin yetersiz kaldığının bilinmesi nedeniyle; Anabilim Dalımızda, PCR ve Southern Blot ile analiz çalışmalarına başlanması planlanmaktadır.