

# 5. ULUSAL TIBBİ BİYOLOJİ KONGRESİ

21-24 EYLÜL 1998, İZMİR  
BİLDİRİ ÖZETLERİ



DÜZENLEYEN  
EGE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ  
TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI





## Periferik Kan Sitogenetik Çalışmalarının Değerlendirilmesi

***Ertan M. AY, Şenay ÇAKMAKOĞLU, Ayşen TEZEL,  
Oğuz ALTUNGÖZ, Meral SAKIZLI***

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim  
Dalı-İzmir*

Genetik kökenli hastalıkların fenotiplerine bakıldığında, ayırıcı tanıya yardımcı olan klinik özelliklerin yanısıra, pek çok hastalık için ortak olan klinik özellikler de bulunmaktadır. Bu aşamada klinik ve sitogenetik laboratuvar koordinasyonu ile gerçekleştirilen kromozom düzeyindeki analizler hastalıkların kesin tanısının konmasında önemli rol oynamaktadır.

Anabilim dalımızın sitogenetik laboratuvarında 1989-1998 yılları arasında 1900 periferik kan örneğinde kromozom analizi yapılmıştır. Bu olgular klinik endikasyonlarına göre; motor mental retardasyon, cinsiyet kromozom anomalileri, multipl konjenital anomaliler, abortus, frajil X, kromozomal instabilite sendromu, down sendromu, cri du chat, prader-willi sendromu, patau sendromu olgularından oluşmaktadır. Bunun yanısıra değişik vaka gruplarında, resiprokal translokasyonlar, inversiyon 9 ve heteromorfik bölge polimorfizmleri saptanmıştır. Çalışmada bu endikasyonlarla gelen olguların kromozomal analizleri GTG yöntemiyle bantlanıp, Sitogenetik Nomenklatürü için Beynelmül Sistem (ISCN, 1995) kıstaslarına göre değerlendirilmiştir. Poster sunumumuzda sonuçlar endikasyon gruplarına göre tartışılacaktır. Ayrıca, kromozom heteromorfizmleri sıklıkları yönünden sunulacaktır.