



**ULUSAL  
3. TIBBİ BİYOLOJİ  
KONGRESİ**

**29 EKİM - 1 KASIM 1994  
ANTALYA**

**AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ  
TIBBİ BİYOLOJİ ANABİLİM DALI**

---

## TRİZOMİ 21 SAPTANMASINDA DISH YÖNTEMİNİN OPTİMİZE EDİLEREK KULLANILMASI

---

**TERZİOĞLU O., AY M. E.**

**Dokuz Eylül Üniv., Tıp Fak., Tıbbi Biyoloji Ve Genetik  
A.B.D.**

İnsan kromozomlarının 1950' li yılların sonunda doğru olarak sayılması ve Down Sendromunun sayısal artışının gösterilmesi, araştırmacıların bu alanda çalışmalarına yol açtı. Yıllar içerisinde solid boyamadan bantlamaya geçildi. Kromozomların her biri ve alanları daha ayrıntılı olarak tanımlanmaya başlandı. DNA bölgelerinin eldesi klonlanarak çoğaltılması işaretlenerek prob olarak kullanılması ve hibridizasyonun tüm kromozom üzerinde gerçekleştirilmesiyle in situ hibridizasyon tekniği geliştirildi. Başlangıçta radyoaktif işaretleyicilerden giderek floresan ve floresan olmayanlara geçildi.

Bu çalışmada Down sendromu şüpheli ve normal bireylerde 21 nolu kromozom özgül olarak tayinde bu kromozomun tümüne hibridize olan Coatosome 21 (Onkor Inc) probu kullanıldı. Probun Onkor protokolunda önerilenden farklı olarak, 90°C'de 5 dakika bekletilerek denatüre edilmesi ve birinci bloklama yapılmadan kullanımı ile hibridizasyon etkinliği artırıldı. Floresan görüntüleme yerine, Avidin peroksidaz ve Diaminobenzidin (DAP) kullanılarak görüntüleme sağlandı.

Tekrarlanan deney setlerinde Down sendromunda trizomi 21'in saptanmasında güvenle kullanılabilir bir yöntem olduğu görüldü. Sistemde floresan boyama yerine DAP kullanımının optimize edilmesiyle in situ hibridizasyon çalışmalarında floresan mikroskoba ihtiyaç olmaksızın normal ışık mikroskobu ile daha düşük maliyette çalışma olanağı sağlandı.