

24-28 HAZİRAN

4.

ULUSAL
TIBBİ
BİYOLOJİ
KONGRESİ

İZMİR

46,XX, r(15) KARYOTİPİNE SAHİP VSD'LI OLGU

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

Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

Pediatric kliniği tarafından, patent ductus arteriosus (PDA), kapanmış ventriküler septal defekt (VSD), bronkopnömoni ve büyüme-gelişme geriliği (tüm ölçüler < 3 pc) saptanmış olan 14 aylık hasta, laboratuvarımıza sitogenetik inceleme amaçlı gönderilmiştir.

PHA ile uyarılmış periferik kan lenfosit hücrelerinin kısa süreli kültüründen elde edilen metafaz alanlarında, ring 15 kromozomu saptandı. Taranan 50 alanda mozaiklik görülmedi.

Literatürde kromozom 15'e ait anomalilerin VSD patogenezinde rol oynadığı rapor edilmiştir. Bununla beraber VSD olgularında ring 15 kromozomu, taranan literatür içerisinde sadece bir olguda bildirilmiştir. Laboratuvarımızda sitogenetik analiz sonucunda gösterilen ring 15 kromozomu, literatür ile uyumlu ve VSD 'de bildirilen ikinci olgudur.