

ISSN: 1300-0292



Türkiye Klinikleri

tıp bilimleri

Cilt/Vol:31 • Sayı/No:6 • Aralık/December 2011 *ekidir* *dergisi*

XII. Ulusal Tıbbi Biyoloji ve Genetik Kongresi

27-30 Ekim 2011, Antalya

Kongre Başkanı

Prof.Dr. Asuman SUNGUROĞLU

Supplement

Türkiye Klinikleri *Journal of medical sciences*

Klinefelter Sendromlu Bir Olguda rob(13;14) Translokasyonu

Uçur Ali¹, Öztürk Şükrü¹, Çeşle Kıvanç¹, Gedikbaşı Asuman², Palanduz Şükrü¹, Erbağcı Merve¹, Bayrak Ayşe Gül¹

¹*Istanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Tıbbi Genetik BD,*

²*Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Biyokimya Bölümü, İstanbul*

Amaç: İnfertilite, her yedi evli çiftten birini etkiler. Bu çiftlerin %50'sinde infertiliteden sorumlu olan erkek faktörüdür. İnferti erkeklerin %5'inde yapısal kromozom anormallikleri veya Y mikrolelesyonu bulunur. Azoospermik erkeklerde kromozomal anomali sıklığı, Klinefelter sendromlu erkeklere göre %10-15 daha sık görülür. Robertsonian translokasyonları ise azospermik erkeklerde çok daha nadirdir, %0.3 sıklıkta görülür.

Yöntemler: 28 yaşındaki erkek hasta azospermi nedeniyle sitogenetik laboratuvarımıza sevk edildi. Fizik muayene normaldi; ancak, endokrinolojik çalışmalar hipergonadotropik hipogonadizm ile uyumluydu: FSH: 75.5 (1,5-12,4 mIU / ml), Testosteron: 3.04 (2,8-8,0 ng / ml). Spermogramda azospermi saptandı. Konvansiyonel sitogenetik analiz yapıldı.

Sonuçlar: Olgunun karyotipi 46, XXY, rob (13;14) bulundu.

Tartışma: Azoospermik erkeklerde, Klinefelter sendromu sıklığı önemli ölçüde artmıştır ve bu durum bir sürpriz olarak kabul edilmemelidir. Ancak, tartışılan Klinefelter sendromu dışında başka kromozom anomalilerde oligozoospermik erkeklerde aranmalıdır. Eğer yardımcı üreme tekniklerinin kullanılması planlanıyor ise bu özellikle önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Klinefelter sendromu, robertsonian translokasyon

Holoprosensefali ve Özofagial Atrezili del(13)(q22-qter) Karyotipli Olgu

Şenli Hicran¹, Ay Ertan¹, Ay Özlem İzci¹, Dilek Talat Umut Kutlu², Yılmaz Şenay Görücü¹, Tekin Sevinç¹, Erdal Mehmet Emin¹

¹*Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji AD,*

²*Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Mersin*

Amaç: 13q-sendromu olarak bilinen kromozom 13'ün uzun kolundaki parsiyel delesyon, nadir görülen bir kromozomal aberasyondur. Temel klinik özellikleri; mental retardasyon, büyüme geriliği, retinoblastom, beyin anomalileri ve bunun yanında renal, kardiyak, gastrointestinal ve çeşitli konjenital defektlerdir.

Yöntemler: 20 haftalık gebeliği olan anne adayı; Mersin Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum polikliniği tarafından, prenatal sitogenetik tanı amaçlı laboratuvarımıza başvurmuştur. Fetusa ait ultrason bulguları; primer olarak semilobar holoprosensefali, polihidramniyoz, özofagial atrezidir. Amniyotik sıvı örneğinden; in situ hücre kültürü yöntemi ve giemsa kromozom bantlamayla (GTG) 46,XY,del(13)(q22-qter) karyotipi saptandı.

Sonuçlar: Bu bulgunun de novo olduğu anne ve baba adaylarından yapılan periferik kan sitogenetik çalışması ile gösterildi. Ailenin isteği üzerine devam eden gebelik; 27. haftada spontan intrauterin kayıpla sonlandı.

Tartışma: 13q-sendromunun klinik özellikleri ve sitogenetik karakteristiği 1963 yılında Lele ve arkadaşları tarafından ilk kez bildirilmiş olup; bu güne kadar literatürde, 100'den fazla vaka tanımlanmıştır. Yapılan çalışmalar; delesyona uğrayan segmente bağlı olarak gözlenen klinik özelliklerin farklılık gösterebileceğini ortaya koymuştur. Prenatal sitogenetik tanı ile 13q-sendromu saptadığımız bu vaka, 13q32 bandını da içine alan distal delesyonlarla uygunluk göstermektedir. Literatür incelemesi yapıldığında bu vakanın del(13)(q22-qter) açısından Türkiye'de tanımlanan ilk vaka olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kromozom 13, holoprosensefali, 13q delesyonu, Prenatal Tanı