

AİLESEL RESİPROKAL TRANSLOKASYON OLGUSU VE TEKRARLAYAN DÜŞÜKLER

AYŞE BALCI, MERAL YİRMİBEŞ, FİLİZ BAL, SEMA MUTGAN, SEVDA MENEVŞE

GAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK ANABİLİM DALI

49

Büyük bir toplum sağlığı sorunu olan kromozomal anomaliler tekrarlayan düşüklere açıklanmasında önemli bir etiyolojik faktördür. İki veya daha fazla düşük öyküsü olan çiftlerde, çiftlerden birinde dengeli yapısal bir kromozom anomalisi % 5-10 oranında gözlenmektedir. Çalışmamızda tekrarlayan düşük öyküsü nedeni ile sitogenetik analiz yapılan bir olguda annede 46,XX,t(11;13)(q23;q34) karyotipi saptanmıştır, birinci derece akrabalarının sitogenetik incelenmesi sonucunda babanın ve erkek kardeşin de aynı resiprokal translokasyonu taşıdığı belirlenmiştir. Bu çalışmada ailesel resiprokal translokasyon olgusu sunulurken söz konusu dengeli translokasyonu taşıyan aile bireylerine getirdiği reproduktif riskler tartışılmaktadır. Saptanan bu karyotip ailenin bundan sonraki tüm gebeliklerine prenatal-sitogenetik tanı gerekliliğini ortaya koymaktadır.

ÜÇLÜ TEST İLE FETAL DOWN SENDROMU TARAMASINDA İLK SONUÇLARIMIZ

FİLİZ BAL¹, AKGÜN YILDIZ², MERAL YİRMİBEŞ¹, ZEKİ TANER², ROZA ESKANDAR², SEVDA MENEVŞE¹G.Ü.T.F TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK ABD¹, KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ABD².

50

Doğum öncesi sitogenetik tanı çalışmalarında kromozom anomalisi için risk faktörlerinin bilinmesi fetusun etkilenme olasılığının belirlenmesi açısından son derece önemlidir. Son yıllarda, tüm gebeliklerde Down sendromunun taranması amacıyla anne serumunda AFP, hCG, uE3 düzeyleri anne yaşı ile birlikte değerlendirilmektedir. "Üçlü test" olarak adlandırılan bu yöntem ile Down sendromu olgularının yaklaşık %60'ı belirlenebilmektedir. Çalışmamızda obstetrik polikliniğine antenatal takip için başvuran 16-20'ci gebelik haftalarında bulunan 186 gebeliğin, anne serumlarında AFP,hCG,uE3 düzeyleri anne yaşı ile kombine edilerek Down sendromu riski belirlenmiştir. Down sendromu riski 1:250 üzerinde saptanan 51 olguya amniosentez uygulanarak, fetal karyotiplenme yapılmıştır. İki olguda Down sendromu (47,XX+21) saptanmıştır (2/51 olguda). Down sendromu saptanan 1. olguda anne yaşı 30, üçlü testte belirlenen risk 1:48'dir. Anne yaşı 39 olan 2. olguda üçlü testte risk 1:90 olarak saptanmıştır. Üçlü testin 35 yaş üzeri ve altı anne grubunda, fetal Down sendromu riskinin belirlenmesinde etkin bir tarama yöntemi olduğu vurgulanmaktadır. Bizim olgu sayımız henüz kısıtlı olmakla birlikte, bu yargıyı destekler görünmektedir.