

Distal Trizomi 10q Saptanan Bir Fetüsün Prenatal Tanısı ve Genetik Danışmanın Önemi

Prenatal Diagnosis of A Fetus with Distal Trisomy 10q and The Importance of Genetic Counseling

Mehmet Ali ERGUN¹, Didem AKAY¹, Necat İMİRZALIOĞLU²

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, Beşevler, Ankara
²Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik BD, Isparta

ÖZET: Hasta, yapılan "triple test" sonrasında artmış trizomi 21 riski nedeniyle Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'na amniosentez yapılmak üzere referans edildi. Birinci kuzen akraba evliliği olan çiftin reproduktif öykülerinde, 3 kez ilk trimester abortus öyküsü bulunmaktaydı. Hastanın amnion kültürü sonrasında, fetüste distal trizomi 10q saptandı; 46,XX,der(9)t(9;10)(p24;q25)mat. Aileye daha sağlıklı bir genetik danışma verilebilmesi için ebeveyn kromozom analizi sonucunda, annenin dengeli translokasyon taşıyıcısı [46,XX,der(9)t(9;10)(p24;q25)] olduğu saptandı. Bu olgu, kötü obstetrik öyküsü ya da tekrarlayan ilk trimester düşük öyküsü olan gebelerde prenatal tanı uygulamalarının önem ve değerini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: translokasyon, amniyosentez, trizomi 10q

ABSTRACT: Amniocentesis procedure was performed to a patient, who was referred to Gazi University Faculty of Medicine, Medical Genetics Department because of increased Trisomy 21 risk after "triple test". This was a first cousin marriage, and also there was a history of 3 abortions at the first trimester. The amniocentesis result revealed distal trisomy 10q [46,XX,der(9)t(9;10)(p24;q25)mat]. The cytogenetic evaluation of the mother and father was also performed in order to give a robust genetic counselling to the family and the mother was found to carry a balanced translocation; 46,XX, der(9)t(9;10)(p24;q25). This case implies the importance and worth of prenatal diagnostic procedures for the pregnant with a history of bad obstetric history or recurrent first trimester abortuses.

Key Words: translocation, amniocentesis, trisomy 10q

GİRİŞ

Distal trizomi 10q, ender görülen bir sitogenetik düzensizliktir (1). Olguların çoğunun tanısı çocukluk çağında konabilmektedir. Trizomi 10q'nun erken prenatal tanısı çok ender olmakla birlikte özellikle dengersiz translokasyonlar sonucu ortaya çıktığını bildiren yayınlar bulunmaktadır (2,3).

Hou tarafından trizomi 10q olguları üzerinde yapılan bir çalışmada transloke olan 10q segmentlerinin daha büyük sıklıkla paternal kökenli olduğu bildirilmektedir. Bu da ilk anda imprinting etkisinin etiyolojide rol oynayabileceğini ve babadan kaynaklanan resiprokal translokasyon sonucu ortaya çıkan distal trizomi 10q vakalarının, yaşamla uyum sağlama olasılığının daha fazla olduğu da bildirilmektedir (4).

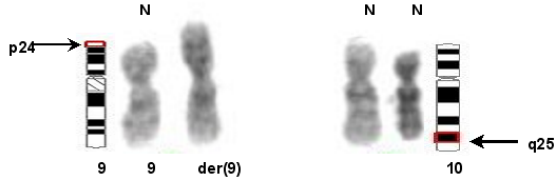
Translokasyon taşıyıcıları, fenotipik olarak bir

bulgu vermeseler de, spermatogenezde durma ya da dengersiz gamet taşıdıkları için üreme problemleriyle sıklıkla karşılaşabilmektedirler (5).

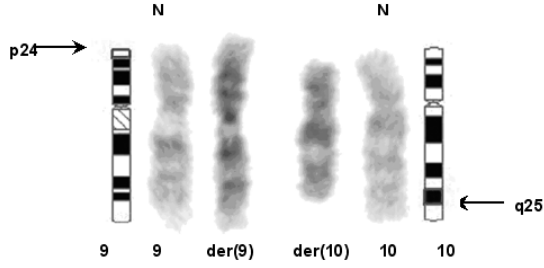
Bu olguda, dengeli translokasyon taşıyıcısı olan bir annenin [46,XX,der(9)t(9;10)(p24;q25)] 3 düşük sonrası olan gebeliğinde amniosentez analizi sonucu ortaya çıkan trizomi 10q25-qter kromozom kuruluşu tartışıldı.

OLGU SUNUMU

Üçlü testte sonucu artmış Down sendromu riski nedeniyle Kadın Doğum Bölümüne başvuran 26 yaşında ve 18 hafta gestasyonu olan gebeye amniyosentez uygulandı. Fetüsün kromozom analizi sonucu karyotip 46,XX,der(9)t(9;10)(p24;q25)mat şeklinde belirlendi. (Şekil 1). Fetusun bu kromozom kuruluşuna bağlı olarak anne ve babanın kromozom analizi yapıldı. Babanın karyotipi normal 46,XY olarak saptandı. Ancak, annenin dengeli translokasyon taşıyıcısı [46,XX,der(9)t(9;10)(p24;q25)] olduğu belirlendi (Şekil 2).



Şekil 1. Fetüse ait parsiyel karyotip.



Şekil 2. Anneye ait parsiyel karyotip

TARTIŞMA

Distal trizomi 10q düzensizliği, ilk olarak 1965 yılında tanımlanmıştır (3,6). Klinik bulguları; geniş alın, yuvarlak ve düz yüz, epikantus, hipertelorizm, düşük kulak, yarı damak, mikrognat, kısa burun, mikrosefali, hiptoni, eklem laksisitesi, klinodaktili, skolyoz, kısa boyun, büyüme geriliği, psikomotor bozukluklar, göz, kardiyak ve böbrekle ilgili anomaliler olarak tanımlanmıştır (2,7,8).

Çiftlerden birisinde dengeli translokasyon taşıyıcılığı olması durumunda fetüste dengesiz kromozomal anomali görülme riskinin %14-18 arasında olduğu bildirilmektedir (9,10). Prenatal dönemde uygulanan ultrasonografik inceleme sonucu, kardiyovasküler, böbrek ve yüz malformasyonlarının belirlenmesi, yapısal kromozomal anomaliler ile olası birliktelik açısından mutlaka değerlendirilmelidir (2,11).

Sonuç olarak, tekrarlayan düşükleri ve kötü obstetrik öyküleri olan çiftlerde genetik danışma ve ultrasonografik değerlendirme çok önemlidir. Bu bulgular ışığında, yapısal kromozomal anomalilerin

erken prenatal tanısında amniosentezin önemi bir kez daha ortaya çıkmaktadır.

KAYNAKLAR

1. Schinzel A. *Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man*. Berlin: de Gruyter; 1983; 407-409.
2. Chen CP, Shih JC, Lee CC, et al. Prenatal Diagnosis of a Fetus with Distal 10q Trisomy. *Prenat Diagn*, 1999; 19: 876-878.
3. Davies J, Jaffe A, Bush A. Distal 10q trisomy syndrome with unusual cardiac and pulmonary abnormalities. *J Med Genet*, 1998; 35:72-74.
4. Hou JW. Chromosomal 10q26 trisomy resulting from paternal t(9;10)(pter;q26.1). *J Formos Med Assoc*, 2003; 102:887-892.
5. Coonen E, Martini E, Dumoulin JC, et al. Preimplantation genetic diagnosis of a reciprocal translocation t(3;11)(q27.3;q24.3) in siblings. *Mol Hum Reprod*, 2000; 6: 199-206.
6. Schinzel A. *Human Cytogenetics Database*. Oxford: Oxford University Press, 1994.
7. Mitsufuji N, Tokuda S, Nakanoin H, et al. Partial 10q trisomy with partial 12q monosomy. *Arc Dis Child*, 1997; 77:528-529.
8. Akahoshi K, Moriwaki SI, Kimiya S, et al. Woman With UV Hypersensitivity and a De Novo Unbalanced Chromosome Translocation. *Am J Med Genet*, 2001; 101:153-157.
9. Suresh S, Suresh I, Lakshminarayana P, et al. Partial trisomy of chromosome 10 inherited from a carrier father. *Indian J Pediatr*, 1995; 62:615-618.
10. Barisic I, Zergollern L, Muzinic D, et al. Risk estimates for balanced reciprocal translocation carriers--prenatal diagnosis experience. *Clin Genet*, 1996; 49: 145-151.
11. Farrell SA, Fan YS. Balanced nonacrocentric whole-arm reciprocal translocations: a de novo case and literature review. *Am J Med Genet*, 1995; 55: 423-426.