

GENESSE
LAB

Genesse Lab. Corporation

Trizomi 21

Down Sendromu

Trizomi 18

Patau Sendromu

Trizomi 13

Edwards Sendromu



YAYGIN TRIZOMİLER

Genesse Lab.Corporation





GENESSE
LAB

KLİNİK BAKIŞ VE TANISAL YAKLAŞIMLAR

Etyoloji, Fenotip ve
Tanı Yöntemleri

↘ Trizomi 21

↘ Trizomi 18

↘ Trizomi 13

www.genesselab.com





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

TRİZOMİ NEDİR? ↘

Bir **diploit** hücrede belirli bir kromozomun normalde iki adet olması gerekirken, üç adet bulunması durumudur ($2n+1$).

Diploit ($2n$), bir organizmanın hücrelerinde, biri anneden diğeri babadan gelen iki tam set halinde kromozom bulunması durumudur. İnsan vücut hücreleri (somatik hücreler) 46 kromozomla (23 çift) diploit yapıdadır. Üreme hücreleri (sperm/yumurta) dışındaki neredeyse tüm vücut hücreleri bu kategoridedir



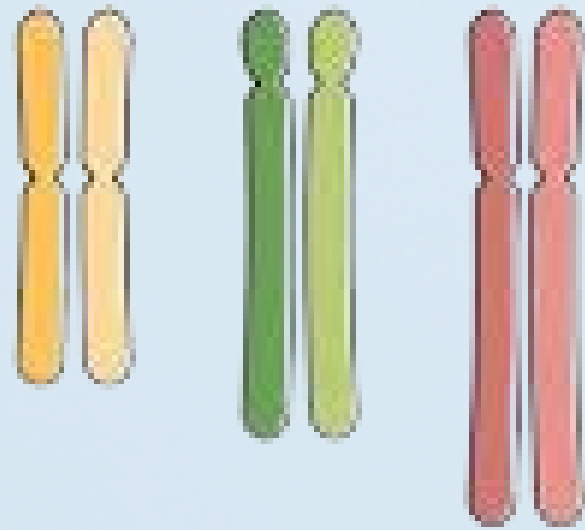
GENESSE
LAB

www.genesselab.com

TRIZOMİ NEDİR?

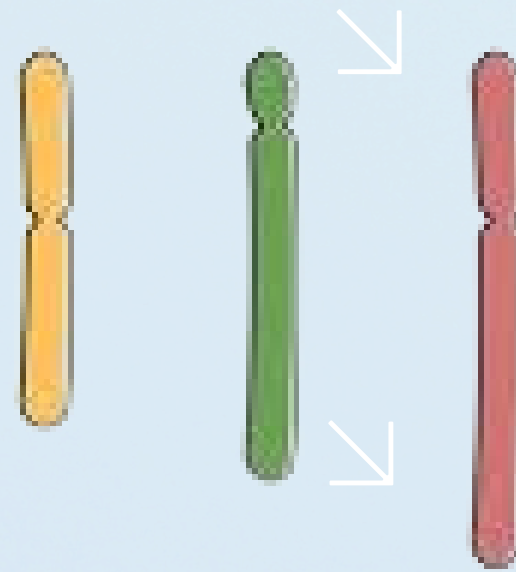


DIPLOID (2n)

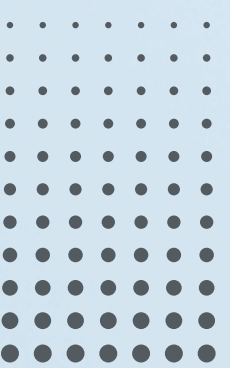


**TWO COPIES
OF EACH CHROMOSOME**

HAPLOID (n)



**ONE COPY
OF EACH CHROMOSOME**





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

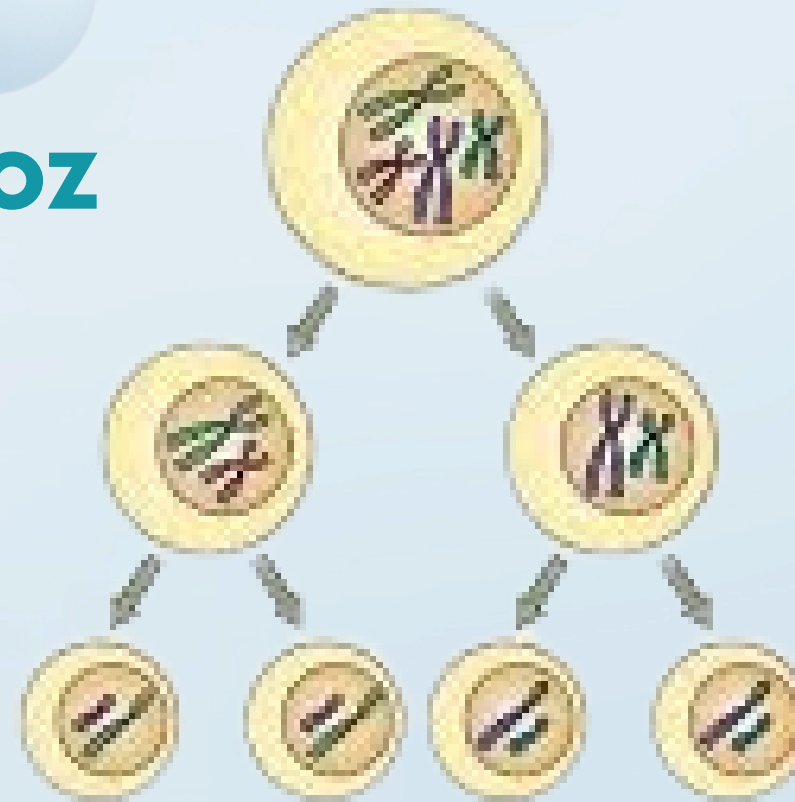
TRİZOMİ NEDİR?

Mekanizma: Genellikle mayoz bölünme sırasında gerçekleşen nondisjunction (ayrılmama) hatası sonucu oluşur.

Mitoz



Mayoz





DOWN SENDROMU

Trizomi 21

Genesse Lab.Corporation





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Trizomi 21 (Down Sendromu)

Sitogenetik Tanım: İnsan karyotipindeki 21. kromozom çiftinin, hücre bölünmesi hatası sonucu iki yerine üç adet olması durumudur

Karyotip, bir canlının veya bir hücrenin sahip olduğu kromozomların sayısı, şekil ve boyut bakımından standart bir düzene göre dizilmiş görsel haritasıdır

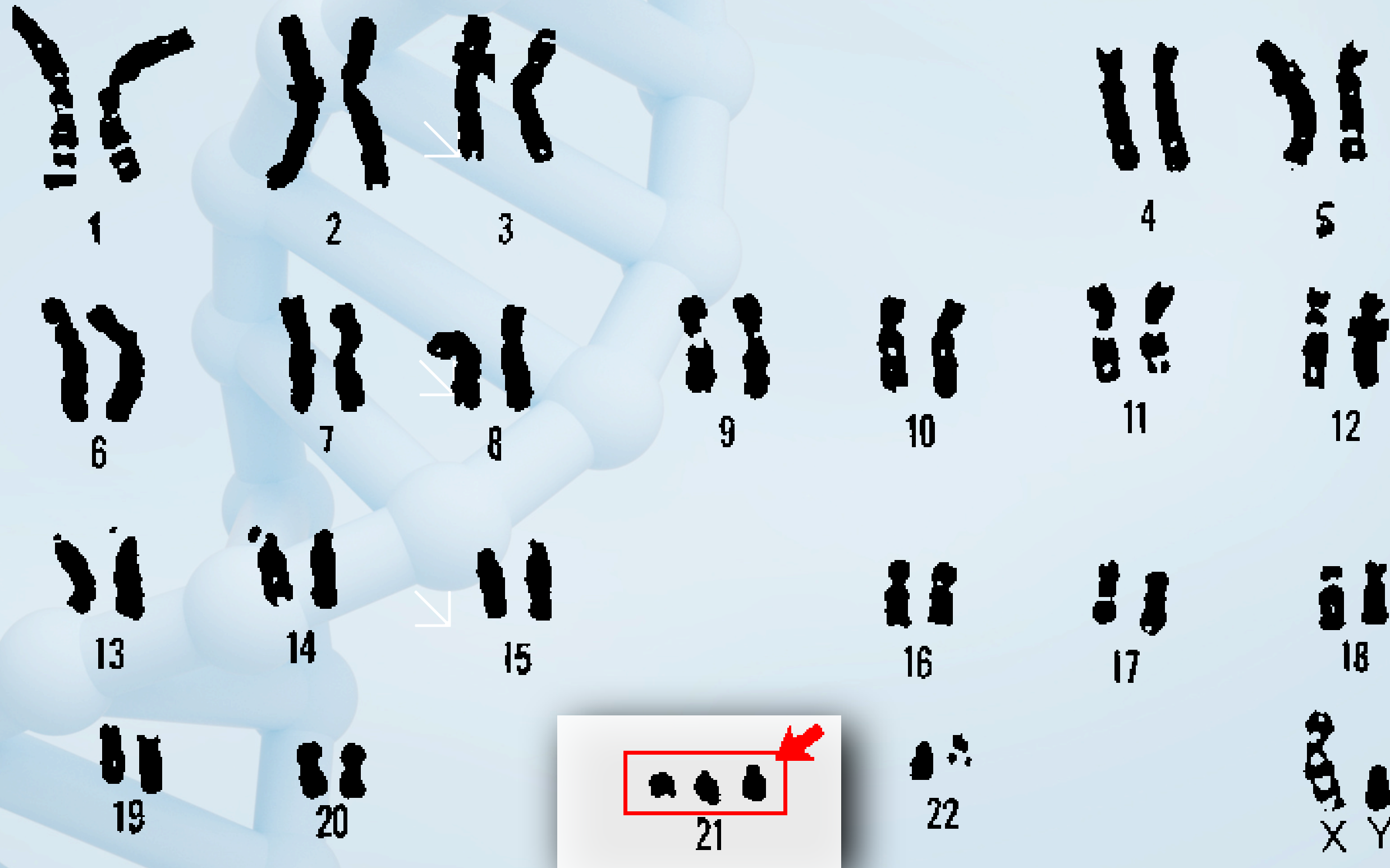
21. kromozomun normalde iki adet olması gerekirken hücre bölünmesi sırasındaki bir hata nedeniyle üç adet bulunması durumudur. Bu fazladan kromozom, bireyin fiziksel yapısında ve zihinsel gelişiminde belirgin farklılıklara yol açar.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Trizomi 21 (Down Sendromu)





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Trizomi 21'in Temel Özellikleri

- En Sık Görülen Tür: **Down sendromu** vakalarının yaklaşık %95'ini oluşturur.
- **Kalıtım Durumu:** Genellikle kalıtsal değildir; döllenme aşamasındaki tesadüfi bir ayrılmama (nondisjunction) hatasından kaynaklanır.
- **Anne Yaşı Faktörü:** Annenin yaşı ilerledikçe (özellikle 35 yaş ve üzeri) risk oranının arttığı bilinmektedir.
- **Görülme Sıklığı:** İstatistiksel olarak yaklaşık her 800-1000 canlı doğumda bir görülür. [1, 2, 3, 4]



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Teşhis ve Tarama Yöntemleri

Hamilelik döneminde Trizomi 21 riskini belirlemek için çeşitli testler uygulanır:

- 1. Tarama Testleri:** İkili, üçlü ve dördü tarama testleri ile NIPT (Fetal DNA) testleri risk oranını belirler.
- 2. Tanı Testleri:** Kesin tanı için amniyosentez veya koryon villus örnekleme (CVS) gibi girişimsel yöntemler gerekebilir.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Yaygın Belirtiler

- **Fiziksel Özellikler:** Çekik göz yapısı, basık burun kökü, avuç içinde tek çizgi (simian çizgisi), kısa boy ve düşük kas tonusu.
- **Gelişimsel Durum:** Hafif veya orta düzeyde zihinsel gelişim geriliği ve öğrenme süreçlerinde yavaşlık görülebilir.
- **Sağlık Durumu:** Kalp anomalileri, işitme ve görme problemleri gibi ek sağlık sorunları eşlik edebilir.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Fenotipik Özellikler ve Fiziksel Muayene

Klinik tanıda yol gösterici olan karakteristik fiziksel bulgular bu bölümde yer alır.

• **Kafa ve Yüz Bulguları:**

- Brakisefali (kafa arkasının düzleşmesi).
- Up-slanting (yukarı çekik) palpebral fissürler ve Epikantus kıvrımı.
- Basık burun kökü ve küçük kulak yapısı.
- Makroglossi (göreceli olarak büyük dil) ve açık ağız yapısı.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Ekstremitte Bulguları:

Simian Çizgisi: Avuç içinde tek ve yatay derin çizgi.

Klinodaktili (beşinci parmağın içe kıvrılması) ve ayak baş parmağı ile ikinci parmak arasındaki geniş boşluk (Sandal açıklığı).

Kas İskelet Sistemi: Belirgin hipotoni (kas gevşekliği) ve eklemlerde hiper mobilite.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

- **Eşlik Eden Tıbbi Komplikasyonlar**
- Trizomi 21 sadece fiziksel bir görünüm değil, çoklu sistem tutulumu olan bir sendromdur.
- **Kardiyovasküler Sistem** (%40-50): Atriyoventriküler Septal Defekt (AVSD) en yaygın olanıdır; bunu VSD ve ASD izler.
- **Gastrointestinal Sistem:** Duodenal atrezi (filmde "double bubble" görünümü), Hirschsprung hastalığı ve Çölyak riski.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Eşlik Eden Tıbbi Komplikasyonlar

Endokrin ve Hematoloji: Hipotiroidi (mutlaka taranmalı), Tip 1 Diyabet ve çocukluk çağı lösemilerine (özellikle AML-M7) yatkınlık.

Nörolojik Gelişim: Hafif ile orta derece zihinsel yetersizlik, motor becerilerde gecikme ve erken yaşta Alzheimer tipi demans gelişme riski.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Modern Tanı ve İzlem Protokolleri

Güncel tıp dünyasında kullanılan tarama ve tanı algoritmaları.

- Prenatal Tarama Stratejileri:
 - NIPT (Hücre dışı fetal DNA): Anne kanından bakılan, T21 için duyarlılığı %99'un üzerinde olan tarama yöntemi.
 - Ultrasonografi: Fetal ense kalınlığı (NT) artışı ve burun kemiği (NB) yokluğu önemli belirteçlerdir.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

- **Postnatal Yönetim:**
- Ekokardiyografi (Doğumdan hemen sonra).
- Tiroid fonksiyon testleri ve tam kan sayımı (Düzenli aralıklarla).
- İşitme ve görme taramaları.
- Sonuç: Erken müdahale programları, fizyoterapi ve özel eğitim ile Trizomi 21'li bireylerin toplumsal entegrasyonu ve yaşam kalitesi maksimize edilmektedir.



(EDWARDS SENDROMU)

Trizomi 18

Genesse Lab.Corporation





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Trizomi 18 (Edwards Sendromu), Trizomi 21'den sonra en sık görülen ikinci otozomal trizomidir.

- **Genetik Tanım: 18. kromozomun** normalde iki yerine üç adet bulunması durumudur

Sıklık: Yaklaşık 5.000-6.000 canlı doğumda 1 görülür.

Cinsiyet Oranı: Kız bebeklerde görülme oranı erkeklere göre daha yüksektir (yaklaşık 3:1).



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Etyoloji ve Mekanizma

- **Maternal Ayrılmama (Nondisjunction):** Vakaların %90-95'i mayoz bölünme sırasında kromozomların ayrılmaması sonucu oluşur.
- **Maternal Yaş Etkisi:** Trizomi 21'de olduğu gibi, ileri anne yaşı en önemli risk faktörüdür.
- **Translokasyon ve Mozaiklik:** Nadir durumlarda (%5) dengesiz translokasyon veya hücrelerin bir kısmının normal olduğu mozaik formlar görülür.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Genel Klinik Tablo

- **İntrauterin Gelişim Geriliği (IUGR):** Bebekler genellikle gebelik haftasına göre çok küçük doğarlar.
- **Hipotoni ve Hipertoni:** Başlangıçta düşük kas tonusu, sonrasında belirgin kas sertliği görülebilir.
- **Zayıf Emme ve Ağlama:** Beslenme güçlükleri ve zayıf fetal hareketler karakteristiktir.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Karakteristik Yüz ve Kafa Bulguları

- **Mikrosefali:** Baş çevresinin normale göre küçük olması.
- **Prominent Oksiput:** Belirgin kafa arkası çıkıntısı.
- **Mikrognati:** Çok küçük çene yapısı.
- **Düşük ve Displastik Kulaklar:** Kulak kepçesinin yapısında bozukluk ve aşağı yerleşim.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

El ve Ayak Deformiteleri (Patognomonik)

- **Clenched Hands** (Kenetli Eller): İřaret parmađının orta parmak üzerine, küçük parmađın yüzük parmađı üzerine bindiđi karakteristik el yumruđu.
- **Rocker-Bottom Feet**: Sallanan sandalye tabanı řeklinde kavisli ayak tabanı yapısı.
- **Hipoplastik Tırnaklar**: El ve ayak tırnaklarının gelişmemiř olması.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Sistemik Anomaliler - I (Kalp ve Akciğer)

- Konjenital Kalp Hastalıkları (%90+):
 - Ventriküler Septal Defekt (VSD)
 - Atrial Septal Defekt (ASD)
 - Patent Duktus Arteriozus (PDA)
- **Solunum Sorunları:** Apne nöbetleri ve akciğer hipoplazisi yaygındır.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

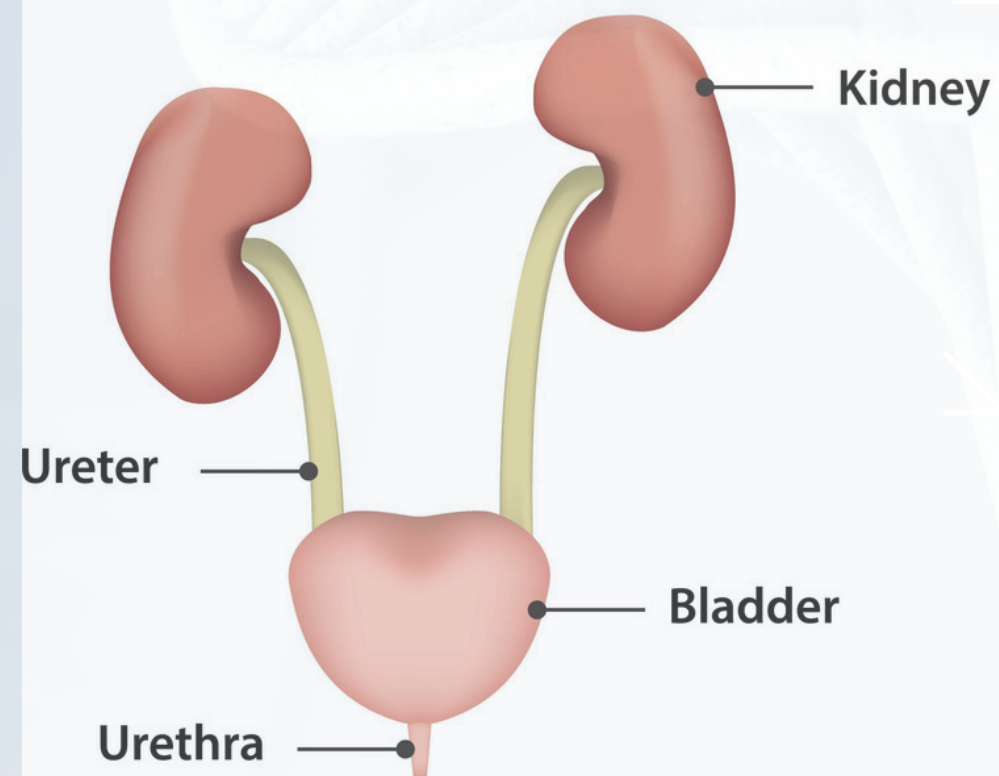
Sistemik Anomaliler - II (Abdominal ve Ürogenital)

- **Omfaloesel:** Karın içi organların göbük kordonu içinden dışarı çıkması.
- **Özofagus Atrezisi:** Yemek borusunun kapalı olması.
- **Böbrek Anomalileri:** At nalı böbrek (horseshoe kidney) ve kistik böbrek hastalıkları.

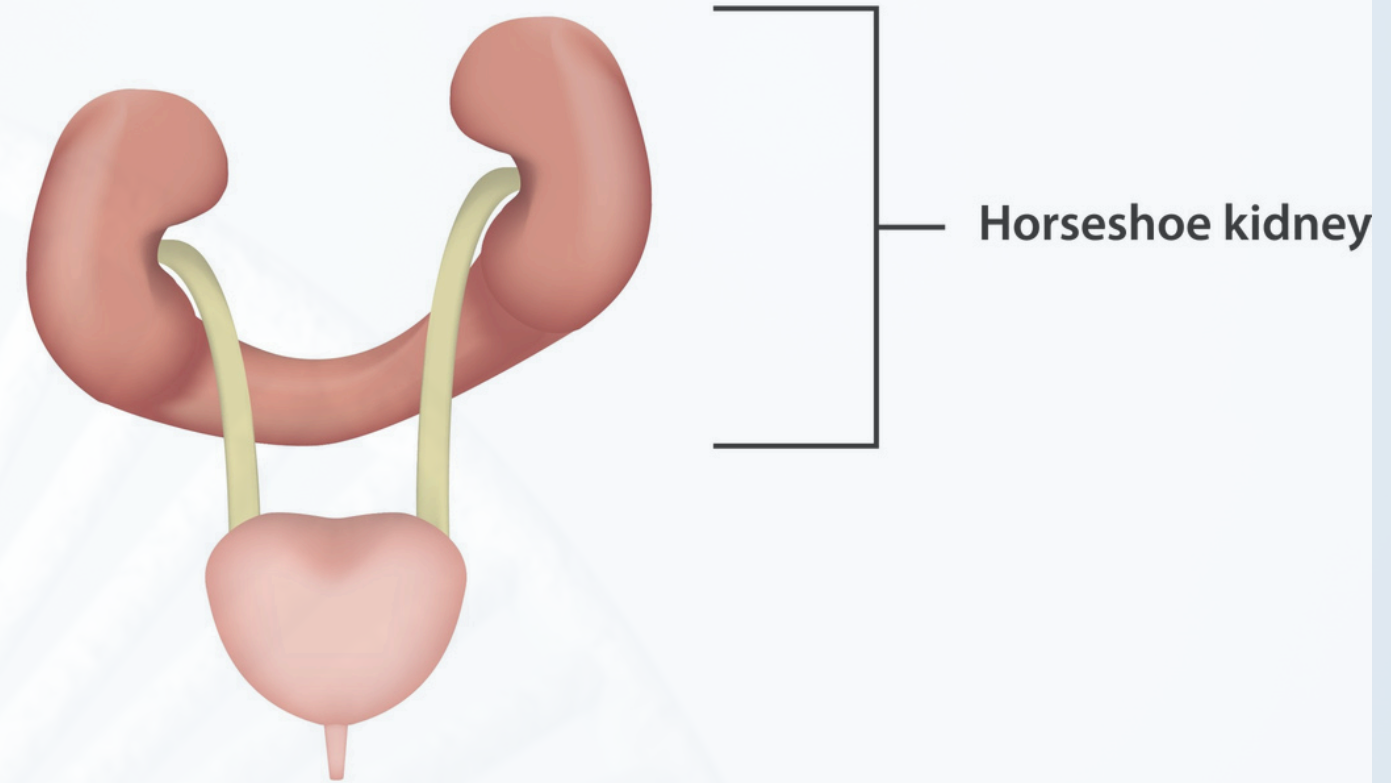


Horseshoe Kidney

Normal



Horseshoe Kidney





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Tanı Yöntemleri

- **Prenatal Tarama:** Ultrasonografide koryoid pleksus kistleri, tek umbilikal arter ve ense kalınlığı artışı.
- **NIPT:** Anne kanından %99'a yakın doğrulukla tarama.
- **Sitogenetik Tanı:** Amniyosentez veya CVS (Koryon Villus Örneklemesi) ile elde edilen hücrelerde karyotip analizi veya FISH yöntemi ile kesin tanı.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Prognoz ve Etik Yaklaşım ↘

- **Yaşam Beklentisi:** Maalesef prognoz oldukça ağırdır. Bebeklerin %50'si ilk hafta içinde, %90-95'i ise ilk bir yıl içinde kaybedilir.
- **Bakım:** Tedavi genellikle destekleyicidir (palyatif bakım).
- **Genetik Danışmanlık:** Aileye sonraki gebelikler için risk analizi yapılmalı ve psikolojik destek sağlanmalıdır.



GENESSE
LAB

www.genesselab.com

Trizomi 18
Edward Sendromu

Mikrognati
altçenenin yetersiz
gelişmesi

Baş ve Yüzde
Belirgin Bozukluklar

Düşük Kulak Yapısı

El & Parmak
Bozukluğu

Doğuştan
Kalp Kusurları

Böbrek Şekil Bozukluğu

Sınırlı Kalça Hareketleri

1 2 3 4 5



GENESSE
LAB

www.genesselab.com





GENESSE
LAB

www.genesselab.com





(PATAU SENDROMU)

Trizomi 13

Genesse Lab. Corporation





GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Trizomi 13 (Patau Sendromu), yaygın görülen trizomiler arasında klinik tablosu en ağır olanıdır.

Tanım: 13. kromozomun diploit hücrelerde 3 adet bulunması durumudur

- **Tarihçe:** İlk kez 1960 yılında Klaus Patau tarafından tanımlanmıştır.
- **İnsidans:** Yaklaşık 1/10.000 - 1/16.000 canlı doğumda bir görülür.
- **Ciddiyet:** Yaşamla bağdaşması en zor trizomi türüdür.



(PATAU SENDROMU)

Trizomi 13

Genesse Lab.Corporation





GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Etyoloji ve Risk Faktörleri

- **Nondisjunction (%80):** Mayoz bölünme sırasında 13. kromozom çiftinin ayrılmaması.
- **Translokasyon (%20):** Genellikle Robertsonian translokasyonu (13q14). Bu tipte ebeveynlerden birinin taşıyıcı olma ihtimali vardır.
- **Maternal Yaş:** Diğer trizomilerde olduğu gibi anne yaşı arttıkça risk belirgin şekilde artar.



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Etyoloji ve Risk Faktörleri

- **Nondisjunction (%80):** Mayoz bölünme sırasında 13. kromozom çiftinin ayrılmaması.
- **Translokasyon (%20):** Genellikle Robertsonian translokasyonu (13q14). Bu tipte ebeveynlerden birinin taşıyıcı olma ihtimali vardır.
- **Maternal Yaş:** Diğer trizomilerde olduğu gibi anne yaşı arttıkça risk belirgin şekilde artar.



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Karakteristik Yüz ve Kafa Bulguları

- **Holoprozensefali:** Ön beynin iki loba ayrılamaması sonucu oluşan ağır nörolojik defekt.
- **Mikroftalmi/Anoftalmi:** Gözlerin çok küçük olması veya hiç oluşmaması.
- **Yarık Dudak ve Damak:** Genellikle bilateral (çift taraflı) ve orta hat yarığı şeklinde görülür.
- **Mikrosefali:** Küçük kafa yapısı.



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Ekstremitte ve Cilt Bulguları

- **Polidaktili:** Özellikle ellerde ve ayaklarda 6. parmağın (postaksiyel) bulunması.
- **Aplasia Cutis Congenita:** Kafa derisinde deri bütünlüğünün olmaması (skalp defektleri).
- **Fleksiyon Deformiteleri:** Parmakların içe bükük olması.
- **Kelepçe Tırnaklar:** Dar ve hiperkonveks tırnak yapısı.



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

Trizomi 13

www.genesselab.com

Merkezi Sinir Sistemi Anomalileri

- **Ađır Mental Retardasyon:** Neredeyse tüm vakalarda mevcuttur.
- **Nöbetler ve Apne:** Solunum kontrol merkezlerindeki anomaliler nedeniyle sık görülür.
- **Olfactor (Koku) Siniri Yokluğu:** Arinencephaly olarak adlandırılan koku sođancıđının gelişmemesi.



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

Trizomi 13

www.genesselab.com

Sistemik Tutulum - I (Kardiyovasküler)

- Konjenital Kalp Hastalıkları (%80):
 - VSD (Ventriküler Septal Defekt)
 - ASD (Atrial Septal Defekt)
 - PDA (Patent Duktus Arteriozus)
 - Dekstrokardi (Kalbin sağda yerleşimi).



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Sistemik Tutulum - II (Ürogenital ve Gastrointestinal)

- Kistik Böbrekler: Polistik böbrek görünümü.
- Kriptorşidizm: Erkek bebeklerde testislerin inmemesi.
- Uterus Bikornis: Kız bebeklerde rahmin iki boynuzlu olması.
- Omfaloesel: Karın içi organların dışarıda olması (fitiklaşma).



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Prenatal Tanı ve Tarama

- Ultrasonografi Belirteçleri: Holoprozensefali, polidaktili, yarık dudak ve ense kalınlığı artışı.
- Biyokimyasal Tarama: Serbest β -hCG ve PAPP-A değerlerinde düşüş.
- NIPT ve Kesin Tanı: cfDNA ile tarama; Amniyosentez veya CVS (Koryon Villus Örneklemesi) ile karyotip analizi/FISH yöntemiyle kesin tanı.



GENESSE
LAB

(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

Trizomi 13

Prognoz ve Etik Deęerlendirme

- Yaşam Süresi: Maalesef bebeklerin %80'i ilk ay içinde, %90'ı ise ilk bir yıl içinde kaybedilir.
- Yönetim: Tedavi palyatiftir; ailenin konforu ve bebeęin acı çekmemesi odaklıdır.
- Genetik Danışmanlık: Eğer translokasyon tipi saptandıysa, ebeveynlerin karyotip analizi yapılması bir sonraki gebelik planı için kritiktir.



GENESSE
LAB

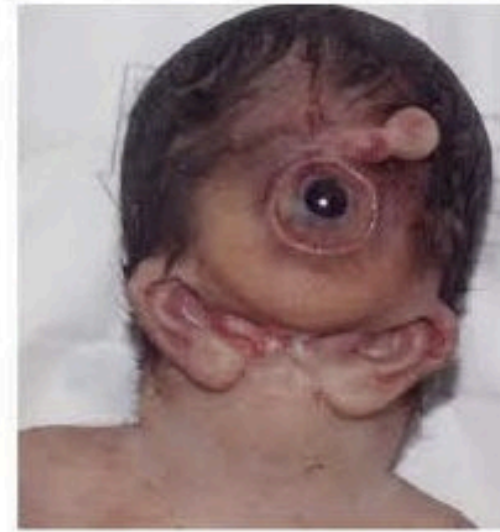
(PATAU SENDROMU)

www.genesselab.com

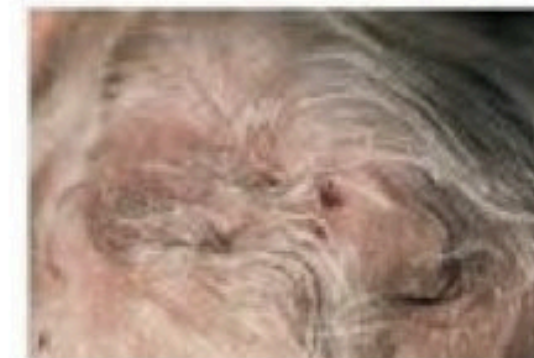
Trizomi 13



YARIK DUDAK



SİKLOPİ



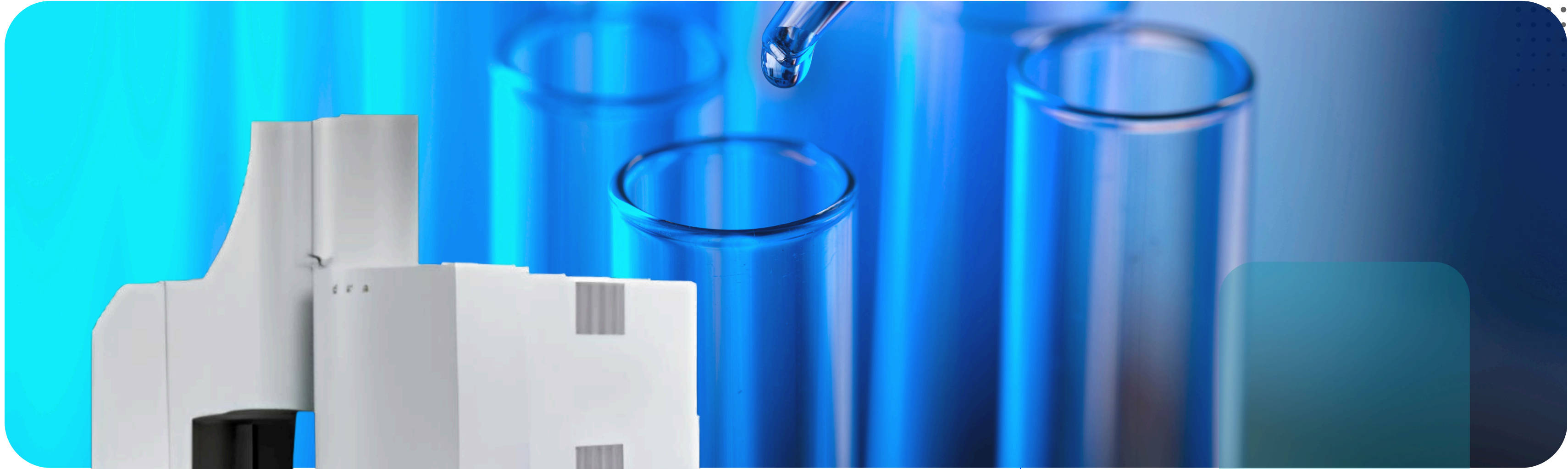
KUTİS APLAZİA



CLENCHED HANDS



ROCKER-BOTTOM FEET



GENESSE
LAB

Genesse Lab. Corporation