

**ÇOCUKLARDA SIK RASTLANAN KROMOZOM ANOMALİLERİ VE
KROMOZOM ANOMALİLİ ÇOCUĞU OLAN AİLEYE HEMŞİRELİK
YAKLAŞIMI**

Güneş GENÇ*

ÖZET

İnsanda normal durumda büyüklük ve şekil bakımından tanımlanabilen 23 çift kromozom vardır ve her bir hücrede normalde kromozom sayısı 46'dır. Bunların 22 çifti otozom (özellikleri belirten) ve 2¹'si cinsiyet kromozomlarıdır. Cinsiyet kromozomları ya XX (kadın) ya da XY (erkek) olurlar.

Kromozomlar şekil, büyüklük, sayı gibi pek çok bakımdan değişiklik gösterebilir. Bu durum kromozom hastalıklarının ortaya çıkmasına neden olur. Örneğin; Trisomy 21 (Down Syndrome) ve 45 XO (Turner Syndrome) gibi.

Kromozom bozuklukları genetik danışma merkezlerinin çalışmaları ile azaltılabilir.

KROMOZOMLAR

Canlıların tüm özellikleri kuşaktan kuşağa "gen" adı verilen maddelerle taşınmaktadır. Gen denen parçacıklardan oluşan ve kuşaktan kuşağa aktarılan madde ise "genetik madde" adını almaktadır.

Genetik materyalin üreme hücrelerinde deoxyribonucleic acid (DNA) olduğu gösterilmiştir. DNA, hücre çekirdeğinde kendine özgü bir boyama yapısı kazanır ki buna KROMOZOM adı verilir. Genlerin davranışı, kromozomların bir parçasının davranışıyla paralellik gösterir. Her gen kromozom üzerinde özel bir yere sahiptir ve buna "Locus" denir. Locus sözcüğü "gen" ile eş anlamlıdır.

• Ege Oni Hemşirelik Yük. Ok., Öğretim Üyesi (Yrd. Doç. Dr.)

Genier, kromozom üzerinde ipe dizilmiş boncuk taneleri gibi sıralanmıştır.

Kromozomlar; organizmanın genetik materyeli olan deoxyribonükleic acid (DNA) yı taşıyan ve hücrelerin çekirdeklerinde bulunan mikroskopik iplikli oluşumlardır. Kalıtsal bilgilerin taşıyıcısıdır ve hücresel olayları düzenlerler (3, 4, 9).

Kromozom Sayısı

Yüksek canlılardaki her somatik hücre (cinsiyet hücreleri dışındaki vücut hücreleri), bir takım annenin özelliklerini taşıyan anasal (maternal) kromozom ve bir takım da buna uygun babanın özelliklerini taşıyan babasal (paternal) kromozom'a sahiptir. Bu iki kromozomların sayısı diplaid ($2n$) olarak adlandırılır. Cinsiyet hücreleri yada Gametler vücut hücrelerinde bulunan kromozom sayısının yarısına sahiptir, ve haploid (n) hücre olarak tanımlanır. Her vücut hücresindeki kromozom sayısı o türün bütün organlarında aynıdır. İnsan vücut hücreleri 46 kromozoma sahiptir (1, 3).

Cinsiyet Kromozomları

İnsanların da içinde bulunduğu kimi canlı türlerinin erkek ve dişilerinde diğer kromozomlardan (otozomlardan) farklı olan bir çift kromozom vardır. Bunlara cinsiyet (seks) kromozomları adı verilir. Bu kromozomlar genellikle X ve Y ile gösterilir. Y kromozomu üzerindeki genetik faktörler erkekliği belirler. Dişi genetik faktörler ise biçim olarak birbirine tıpatıp benzeyen iki X kromozomuna sahiptirler (3).

Kromozomları Adlandırma Sistemi

1952 yılında insan kromozomlarının tam sayısı bulunduğundan sonra ($2n=46$) ortaya konan kromozom hastalıklarında da belirgin artma görülmüştür.

1960 yılında Danver'de (A.B.D), uluslararası toplantıda Denver Sistemi kabul edilmiştir. Bu sistemde, İnsan kromozomları standardizasyona tabi tutularak ortak bir adlandırma sistemi kabul edilmiştir.

Kabul edilen sisteme göre İnsan kromozomları yedi gruba ayrılmakta (A, B, C, D, E, F, G) ve cinsiyet kromozomları dışındaki otozomlar, en büyükten başlamak üzere 1-22 arasında numaralanmaktadır (3).

Kromozom Diizensizlikleri

Özelliğın kuşaktan kuşağı deęişmeden aktarılmasını saęlayan lu'ornozomlar şekil, büyüklük, sayı gibi pek çok bakımdan deęişiklik gösterebilir. Bu durum kromozom hastalıklarının ortaya çıkmasına neden olur. Kromozom hastalıkları oluşturan düzensizlikler ana hatlarıyla aşağıdaki sınıflara ayrılır.

1) Kromozomlardaki Sayısal Düzensizlikler

- a) öploidi (Eliplökl) (2n)
- b) Anöploidi (Anelöplöicl)

2) Kromozomlardaki Yapısal Düzensizlikler

- a) Yer deęiştirme (**translocation**)
- b) Eksilme (**deletion**)
- e) Artma (duplication)
- d) Ters dönme (inversion)
- e) Halka (**ring**) kromozom
- f) **Izokromozom**

İnsan kromozomları ilk kez 1857 yılında Virchow tarafından görölmüş, fakat kromozom sözcüğü 1888 yılında Waldeyen tarafından kullanılmıştır. Daha sonra 1917 yılında Wieman tarafından ise X ve Y kromozomları tanımlanmıştır. 1956 yılında Tkp° ve Levan insan kromozom sayısının 46 olduğunu kesin olarak ortaya koymuşlar ve cinsiyet kromozomunun XX (kadın) ve XY (erkek) biçiminde olduğunu desteklemişlerdir.

İlk kromozomal bozukluklar (Down-Turner-Klinefelter sendromları) 1959'da tanımlanmıştır. O zamandan bu yana örneklerin hazırlanması ve incelenmesi teknikleri yetkinleştikçe kromozom anomalilerine baęlı yüzlerce hastalık yada bozukluk belirlenmiştir (1, 3, 9, 10).

Kromozom Bozukluklarının Ensidansı

Toplumdaki herhangi bir kadının, kromozom düzensizliğı gösteren bir çocuğı saip olma riski ortalama % 0.2 olduğu bildirilmektedir. Anne yaşı arttığı zaman bu risk de artmaktadır. Eđer eşlerden birisi translokasyon taşıyıcısı ya da mozaik ise risk çok daha büyük boyutlara ulaşacaktır (4).

Spontan abortuslarda kromozom anormallikleri yaygındır. Bütün konsepsiyonların yaklaşık % 15-20 kadarının spontan olarak yitiril-

diđi tahmin edilmektedir, bunlann yarısının bir kromozom bozukluđu ile ilgili olduđu söylenmektedir. Kromozomal anormalliklerin çođu spontan abortusa yol açar, bazılanda bu kaçınılmazdır. Sözelimi Trizomi 16 sıklıkla abortusla yitirilen fetüslerde bulunmakla olup hiç bir zaman yaşayan bebeklerde saptanmamıştır.

Yaşayan bebeklerde kromozom anormallikleri yaklaşık 1000 doğumda 6 oranında görülmektedir. Otozom ve cinsiyet kromozomlarına ilişkin anormalliklerin ensidansı hemen hemen aynıdır. Çocuk üzerindeki etki anornalliđin tipine göre deđişmektedir. Dengesiz otozomal anormallikler multipl kongenital malformasyonlu bozukluklara yol açar ve deđişmez bir biçimde mental retardasyonla birlikte (1, 3, 4, 9).

ölü Doğunlar İle Spontan Abortuslardaki Kromozom Anormalliklerinin Ensidansı

Spontan Abortuslar	
Tümü	% 50
12. haftadan önce	% 60
12-20 haftaları arası	% 20
ölü Doğumlar	% 5

Yeni Doğanlardaki Kromozom Anormallikleri

(1000"de)

Tümü	6.5
Otozomal Trizomi	1.7
Cinsiyet Kromozomu	2.5 (1).

Kromozom Analizi Endikasyonlart

Kromozom analizi hem araştırma hem de hastalık tanısında kullanılır.

Kromozom analizini gerektiren durumlar genel olarak aşağıdaki gibi sıralanmaktadır.

- a) Kuşkuyla klasik kromozomal sendromların doğrulanması
- b) Çoklu kongenital anomalilerle birlikte maternal retardasyonun bulunması.

- c) Kromozomal translokasyonların ya da diğer yapısal düzensizliklerin ortaya çıkarılması
- d) Multipl spontan abortus.
- e) Tüm gebelerin abortus ya da ölü doğumla sorulanması.
- f) Nedeni bilinmeyen büyüme ya da primer ve sekonder seksüel gelişme anomalileri durumu
- g) Nedeni bilinmeyen mental retardasyon
- h) MOZALSIZLIK kuşkusu (3).

Kromozom Anomallierinde Etiyoloji

Anne yaşı : Anne yaşının 35'in üstüne çıkması ile Mongol çocuk dünyaya getirme riski artmaktadır.

Radyasyon : Röntgen ışınlanmaları ile kromatid kırılmaları olur.

Viruslar : Kromozomlarda daralma ve kromatid kırılmalarına yol açabilir. İnfeksiyöz mononükleoz, kızamıkçık, suçiçeği virusları ile kromozom değişiklikleri bildirilmiştir.

ilaçlar : Kimyasal maddeler ve antimetabolitler kromozom aberasyonu nedeni olabilirler.

Otoimmünite : Otoimmün tiroid hastalıkları gibi durumlarda kromozom yapı değişiklikleri gözlenmiştir.

Familiyal eğilim : Bazı ailelerde sık görülen kromozom aberasyonlarının kesin izahı yoktur.

Lösemi ve tümörler : Kronik miyeloid lösemili hastaların kanında 21. kromozomun yerini alan bir kromozom bulunur.

Doğumsal anatomik anomalilerin %10'unda. orta-ağır zeka geriliklerinin, %15'inde etiyolojik I, kromozom anomalisidir.

Anatomik defektlerle birlikte olan zeka geriliği, dış genitallerde anomaliler, bir nedene bağlanamayan ölü doğum, kısa boyluluk, ve primer amenorenin birlikte olması, testisler küçüklüğü, uzun devam eden jinekornasti, kromozom incelenmesini gerektiren genel indikasyonlardır (9, 10).

II KROMOZOMAL HASTALIKLAR OTOSOMAL TRİSONİİ SENDROMLARI

DOWN SENDROMU (Trisomi 21) :

Longdon Down 1866 da mental gerilikle birlikte doğuştan malforrnasyonlar gösteren bir grup hastaya Mongol ırkına benzeyen yüz görünümleri nedeniyle Mongolizin olarak tanımladı. O zamandan beri hastalık için Mongol yada Mongoloid deyimi kullanılmakta ise de. Down Sendromu ya da etyolojisi göz önüne alınarak Trisomi 21 sendromu da denilmektedir.

Bu çocuklar 46 kromozom yerine 47 kromozom taşırlar. 21. kromozom çiftinde bir **fazlalık vardır. Bu olgu her** yaşta görülebilirse de anne yaşının ilerlemesiyle artmaktadır (2, 3, 7).

Down sendromu, Trisorni sendromları içinde en iyi tanınan ve en sık görülen kromozom anomalisidir. Genel toplumda görülme oranı canlı doğan bebeklerde 1/600-1/800 arasındadır. Anne yaşının ilerlemesi görülme sıklığını arttırmaktadır.

Anne Ya

ş

ı ile Down Sendromu Arasındaki İlişki

Doğum Sırasında Anne Yaşı Risk

Doğum Sırasında Anne Yaşı	Risk
<20	1/1666
21-24	1/1587
25-29	1/1086
30-34	1/767
35-39	1/250
40-44	1/70
>45	1/24

Down sendromlu bütün hastaların yaklaşık % 95'i basit Trisomi 21' dir. Yaklaşık 0/0 4' ü translokasyon, % 1 ise mozaik tlpindedir.

Down Sendromunun klinik belirtileri basit tipte ve translokasyon tipinde aynıdır. Yenidoğan döneminde esas belirtiler hipotoni, zayıf moro refleksi, eklemlerde hiperfleksibilite, ensede fazlan deri, düzleşmiş yüz profili. gözlerin yukarıya doğru çekik olması, kulaldarın küçük veya anormal olması, pelvis dispkrzisi, 5. parmakla orta falanks displazisi ve elde enine çizgi (simian Çizgisi) dir.

Fizik. motor ve mental gelişme geriliği hastalığın esas bulgular, arasındadır. Bunların içinde en önemlisi olan zeka geriliği yaşın ilerlemesi ile daha belirginleşir. Mik.rosefali, brakisefali, fontanellerin geç kapanması, tipik yüz görünümü sık görülen anomalilerdir. Down Sendromlu çocukların yaklaşık %40'ında korgenital kalp anomalisi görülür. Bu hastalarda küçük yaşlarda solunum yolu enfeksiyonları sıklıkla Akut lenfoblastik lösemi (ALL) insidansı genel topluma oranla yüksektir (2, 3, 9).

Hastalığın doğal gidişi :İlk yaşlarda belirgin olmayan zeka geriliği giderek belirgin duruma gelir. Sosyal davranış, zeka yaşının çok üzerinde olduğundan bu çocuklar çevreye iyi uyum sağlarlar. Genellikle mutlu, taklitçi, arkadaş canlısı, ritm ve müzik yeteneği olan çocuklardır. Erken yaşlarda başlanan özel gelişme ve eğitim programları ile çocuğun sosyal gelişmesi anne, baba-çocuk ilişkileri yönlerinden iyi sonuçlar alınmaktadır.

Büyüme ilk 8 ayda oldukça yavaştır, kemik yaşı geridir, daha sonraki yıllarda kemik gelişimi normale oranla kısadır. Ergenlik genellikle gecikir (2).

Down sendromunun tedavisi yoktur. Evde veya hastanede özel bakım gerekir. Nadiren basit işleri yapabilecek kadar eğitilebilirler. İşitme kaybı olduğu için sıklıkla konuşamaz veya iyi konuşamazlar. Fizik olarak 12 ayda oturur, 2-3 yaşında yürürler (4, 8, 9, 12).

Bunların yaşam süresi normalden kısadır. İlk 10 yaşta mortalite yüksektir. Erken yaşta ölümlerin en önemli nedeni birlikte bulunan kalp anomalileridir. Günümüzde erişkin yaşa gelen yaka sayısı artmıştır.

Down Sendromlu çocukların tedavisi için Avrupa'da kurumlar açılmıştır. Down sendromlu çocuklar düzenli tıbbi bakıma ve çeşitli kongenital anomalilerin düzeltilmesinde cerrahi tedaviye ihtiyaç gösterirler. Modern cerrahi teknikleri ve antibiotik tedavisinin etkin kullanımının bu bebeklerin ölümünü azalttığı unutulmamalıdır. Fiziksel anomalili olan Down Sendromlu çocukta tıbbi ve hemşirelik bakımı çok önemlidir. Bu çocukların yarısında kardiopulmoner hastalık, pulmoner hipoplazi ve hipertansiyon, primer solunum problemleri vardır. İmmun sistem yetmezliği nedeniyle tekrarlayan pnömoni ve kronik solunum enfeksiyonları özellikle ilk yılda belli başlı ölüm sebebinin oluştururlar. Solunum yolları enfeksiyonunu önlemek ve tedavi etmek için aileye bu konuda yardımcı olunmalıdır. önlemek amaç

olmalıdır. Aileye özellikle oturur pozisyonda, sık sık çocuğun pozisyonunu deęiřtirirnenin önemini vurgulamak, temiz su ve yiyeceklerin hazırlanmasına dikkat etmesini vurgulamak, gereken hemşirelik uygulamalarından olmalıdır.

Down Sendromlu çocukların bakımı kısa ve uzun vadeli hedefleri içerir. Kısa vadeli sorunun çözümü, uzun vadeli ise problemlerin önlenmesi içindir. Fiziksel komplikasyonların önlenmesinde aileye yardımcı olmalıdır. Kısa ve sarkan dil yiyeceklerin alınmasında zorluk çıkarır, küçük fakat uzun saplı kaşıklar yiyeceklerin ağız gezisine konulmasında yardımcı olurlar (8, 11, 12).

Down Sendromlu çocuğun doğumunu önlemek amniosentez vasıtasıyla mümkündür.

Bütün hamile kadınlarda risk faktörleri göz önünde tutularak 16-20. haftalarda veya daha önce amniosentez yaptırmaya teşvik etmelidir. Soygeçmişinde Down Sendrom öyküsü olan aileler translokasyonun araştırılması için kan örneğinde kromozom analizi yaptırmalıdır. Böylece gebelikte amniosentezden kaçınılmış olur. Dengeli translokasyon taşıyıcısı olan eşlerin normal çocuk sahibi olması olanaksızdır (4, 7, 8, 9, 12).

EDWARDS SENDROMU (Trisomi 18)

Edwards Sendromu ve Trisomi E gibi adlarla verilen bu sendrom ilk kez 1960 yılında Edwards ve arkadaşları tarafından bildirilmiştir.

Ortaya çıkan olgulardaki ortak özellikler kulak malformasyonları, belirgin oksiput ve mikrosefali, parmakları fleksiyon pozisyonunda olup işaret parmağı orta parmak üzerine, beşinci parmak dördüncü üzerine binmiş durumda, çıkık alın, ayaklarda anormali ve erken ölüm olarak bildirilmektedir.

Hastalığın oluşmasına neden olan temel kusur 18 numaralı kromozomdaki trisomidir. Kromozomal olarak normal olan anne ve babadan kromozom ayrılarnaması sonucu oluşur.

Kromozom ayrılarnaması sonucu ortaya çıkan trisominin oluşmasına neden olan etkenin ne olduğu şimdilik bilinmemektedir. Hastalık sıldığının canlı doğunılarda 1/7.000 dolaylarında olduğu sanılmaktadır. Erkek kız oranı 1/3'dür. Ortalama anne yaşı 32'dir.

Olgularda agrı mental ve motor gerilik vardır. Prognoz çok kötüdür. Olgulann % 70 kadarı ilk üç ayda. Vo 90 kadarı da ilk altı ayda ölürler (2. 3. 4, 9, 10).

PATAU SENDROMU (Trisomi 13)

Büyük olasılıkla, klinik belirtileri ilk kez 1657 yılında Bartholin tarafından bildirilriş olan bu sendrom, D grubundaki bir fazla kromozordan dolayı ilk kez 1060 yılında Patau ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Onuı için bu sendroma Bartlıolin-Patau, Patau, Trisomi **D, Trisorni 13 Sendromu gibi** adlar da verilmektedir.

Trisomi 13 sendromunun kardinal bulgular', yarık dudak, yarık damak, rnikroftalmi, heksa-daktili ve erken ölümdür.

Anne ya da babadan birisinin taşıyıcı olması durumunda hastalık prenatal olarak da ortaya çıkabilir,

Patau Sendromu yaklaşık her **5.000 canlı doğumda 1 sıklıkla görülmektedir. Anne yaşı, kromozom ayırlamaması sonucu ortaya çıkan** olgularda ilerlemiştir. Böyle olgulardakt ortalama anne yaşı 30-39 dolaylarındadır.

Trisomi 13 durumu spontam abortus rriateryallerinin yaklaşık % 15 **kadarında saptanmıştır. Hastaların büyük kısmı 13** numaralı kromozom için trisorniktir, yani bu kromozomdan iki yerine üç tane bulunur ve total kromozom sayısı 47 dir.

Patau Sendromlu hastalardaki dı:ı' zensizlikler hayatla bağdaşmaz ve olguların % 65 kadarı 3 aylığa kadar, % 95' kadan da 3 yaşına kadar 61L'ır. Bütün olgularda mental ve fizik gerilik vardır (**1, 2, 3, 4, 9, 10**).

CAT CRY KEDI MIYAVLAMASI SENDROMU (5. Kromozom Dizerıslz1141)

Bu sendroma "Cri-du-cat" ya da "Cat Cry" kedi miyavlaması sendromu da denir. İlk defa 1963 yılında tanımlanmış olan ve B grubundaki 5. kromozornlardarı birinin kısa kolundaki pansiyel delesyon sonucu ortaya çıkan bu sendromda, tipik bulgu kedi sesini andıran ağlamadır.

Klinik olarak bebeklikte kedi sesine benzeyen ağlama, miksosefaII. intrauterin ve ekstrauterin gelişme geriliği ile ileri derecede zeka ge-

riliği ile seyreder. Kedi miyavlaması sesi bebeklikten sonraki dönem(kaybolur.

Seyrek görülen bu hastaUın insidansı 1/25.000 - 1/50.000 arasındadır (3, 4).

GONCIZOMAL EROMOZOMLAR VE GONCIZOMAL KROMOZOM HASTALIKLARI

(CİNSİYET KROMOZOIVIU ADITOMALİLERİ)

X ve Y kromozomlarındalçi sayısal ya da yapısal düzensizliklerin neden olduğu hastalıklara Gonozomal Kromozom Hastalıkları adı verilir. Bunlar cinsiyet gelişimindeki hataya bağlı hastalıklar durumlardır.

İç ve dış genitalerin oluşumu sırasındaki bir duraklama ya da aksaklık, normal seksüel gelişimin bozulmasına neden olur ve değişik gonozomal hastalıklar ya da interseks adı altında topladığı= gelişme düzensizliklerinin oluşmasına yol açar.

Cinsel Gelişim Dilzensizlikleri :

1. Dişi Fenotipte kromozom düzensizlikleri
2. Erkek Fenotipte lü`omozomn düzensizlikleri
3. Interseks durumundaki kromozom düzensizlikleri (3).

1. Fenotipik Kadınlarda Seks Kromozomu Düzensizlikleri :

TURNER SENDROMU (Gonadal Dysgenesis)

Hastalık ilk kez 1938 yılında Turner tarafından tanımlanmış, 1959 da ise Ford ve arkadaşlarınca sendromun kromozom kuruluşunun 45.X0 biçiminde olduğu bulunmuştur. Hastalıktaki semptomlar, X kromozomunun eksilme oranına ve mozaizm durumuna göre çok değişiklik gösterebilir. Kardinal bulgular şöyle sıralanabilir Kısa boy, seksüel imrnaturite, meme uçları normale göre daha açık aralıktır. Bu çocuklar dişi görünüştedir. Ancak puberte çağında hiçbir cinsel gelişme olmaz. ()yerler gelişmemiştir. Kısırlık sözkonusudur. Zeka genellikle normaldir.

Hastalık cins kromozomlarında eksikliğe bağlıdır. Cins kromozomu tek (XO) olup kromozom sayısı 45' dir.

Tedavi psikolojiktir. Puberte yaşlarına gelince kadın hormonlar uygulanarak memelerde ve menstrüasyon suni olarak sağlanır.

Sıklık ; Turner sendromlu olguların yandan fazlası 45,XO kromozom kuruluşuna sahiptir. Bunların % 95 kadarı in utero olarak ölür ve % 5 kadarı da spontan aburtusla atılır.

Konsepsiyon sırasındaki sıklık 1/50 ile 1 / 200 arasında değişir. Canlı doğan kız bebekler arasındaki olguların sıklığı ise 1/2500 ile 1/8.000 arasında değişmektedir (2, 3, 4, 5).

2. Fenotipik Erkeklerde Seks Kromozom Düzensizlikleri

KLİNEFELTER SENDROMU

47, >DCY ya da kromatin pozitif Klinefelter sendromu adı verilen bu hastalık ilk kez 1942 yılında Klinefelter ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Fenotipik olarak erkek olan bu hastalarda testisler küçük, azospermi, jinekornasti, puberte gecikmesi vardır. Zekâ geri olabilir. İnce vücut yapısı ve seksüel gelişme geriliği, cins kromozomlarında fazlalık vardır.

Testosteron tedavisi yapılır.

Sıklık : Toplumdaki sıklığı, erkek doğurumlarda yaklaşık 1/500 kadardır (2, 3, 9, 10).

interseks Durumdaki Olgularda Seks Kromozom Düzensizlikler

al Gerçek Herrnafroditizm

Bir kişide hem testis hem de ovaryum dokusunun bulunması gerçek hermafroditizm olgusuna neden olur. Dış genitaler vardır. Onun için dış genitalere bakılarak hastalık tanısı konamaz ve Histolojik inceleme kesinlikle gerekir. Olguların çoğu (3/4 kadarı) erkek olarak yetiştirilir. Olguların hemen tümünde uterus vardır, fakat duktal kanalların ne yönde gelişeceği, gonadın durumuna bağlıdır. Hastalığın kesin nedeni bilinmemektedir. ancak, gerçek herrnafroditizmde embriyonik testis Müller kanallarının' baskı altında tutamadığı gibi Wolf kanallarının' da uyaramaktadır. Sonuç olarak da hastalık ortaya çıkmaktadır (3).

b) Karma Gonada Disgenezis

Hasta büyük klitorisli, uterusu ve tüpleri bulunan, fakat bir yanda testis diğeri yanda fibriz gonad taşıyan bir kadındır.

Hastalık çok değişik klinik tablo vermektedir. Dış genitaler normal erkekten normal kadına kadar pek çok fenotip gösterir. Bu olgularda hem testis hem de fallop tüpleri, uterus ve vagenin üst kısmı birlikte bulunur (3).

c) Erkek Psödohermafroditizm :

Psödohermafroditizm dendiği zaman gonadların kromozomal sekse uygun yönde gelişme göstermesine karşın, dış genitalerin değişik derecelerde olmak üzere karşı cinsiyetkine benzemesi durumu akla gelir. Psödohermafroditizm teriminin başına getirilen erkek yada kadın sözcükleri ise kişiselki gonadların yada cinsiyet kromozomlarının durumunu gösterir. Erkek psödohermafroditler gonadal (testis) ve kromozomal (XY) olarak erkektirler. Bununla beraber çok değişik derecelerde feminizasyon gösterirler.

Hastalarda östrojen miktarı, normal erkekten yüksek, fakat normal kadında azdır.

Hastalar dış görünüş olarak hemen tamamen normaldir ve çoğunlukla hekime herni ya da infertilite yakmmalanyla başvururlar.

d) Gonadal Disgenezis :

Hastalığın oluş mekanizması genetik ya da gelişme sırasındaki kusurlara bağlı olabilir. Bu hastaların boylan normal ya da uzun olabilir, meme gelişmesi yok ve priiner amenoreleri bulunmaktadır. Ovaryum gelişmemiştir, fallop tüpleri görülür.

e) Kadın Psödohermafroditizm :

Bunlarda overler vardır ve genetik seks XX biçiminde, oysa dış genitalerde belli bir ölçüde virilizasyon bulunmaktadır. Kongenital adrenal hiperplazi nedeniyle androjen fazlalığı vardır. Kadın psödohermafroditlerde iç genital organlar normal olup hepsinde overler vardır ve normal 46, XX kadın karyotipi bulunur (3).

Seks oluşumunu yalnızca kromozomlar ortaya koyrnakta, daha pek çok etken karşılıklı olarak etkileşime girmekte ve bunun sonucu olarak kişinin cinsiyeti belirlemektedir. Onun için bir kimsenin kro-

mozomuna bakarak cinsiyetini ortaya koymak yanlış olmasa bile en azından eksik olur. Cinsiyetin 9 tipe ayrılabilceği bildirilmektedir.

1. Kromozomlara göre cinsiyet (XX ya da XY)
2. X kromatinine göre cinsiyet (pozitif ya da negatif)
3. Dış genital organlara göre cinsiyet
4. Duktus sistemine göre cinsiyet
5. Gonadlara göre cinsiyet (testis yada over)
6. Endokrinolojik cinsiyet
7. Genetik cinsiyet
- El. Psikolojik cinsiyet
9. Sosyal cinsiyet

Bu dokuz cinsiyetin de ayn yönde yani dişi ya da erkek yönünde gelişmesi ile kişi cinsiyetini tam olarak bulabilmektedir. Herhangi birindeki bozukluk, değişik türdeki sapmalara neden olmaktadır (3).

ra KROMOZOM ANOMALh..ERINI ÖNLEME VE FEEMŞİRELİK YAKLAŞ1311

Kromozomal anormallikler genellikle multipl kongenital malformasyonlar ve mental retardasyonla birlikte. Birden fazla fiziksel bozukluğu olan çocuklarda, özellikle retardasyon da varsa, kromozom analizi yapılmalıdır. Kromozomal bozukluklar iyileştirilmemekteyse de, prenatal tanı teknikleriyle genellikle saptanabilmektedir. Gebelikte riskin sözkonusu olduğu kadınlara (30Tlu yaşların sonlarında olanlar), daha önce kromozomal bozukluğun olduğu bir çocuk sahibi olan çiftlere ve çiftlerden birinin dengelenmiş bir translokasyon taşıdığı durumlarda amiyosentez veya korionik villüs incelemesi önerilmelidir. Daha önce bir bozukluk öyküsü olmadığı halde birçok gebelikte risk önceden belirlenmemektedir (12).

Kromozom bozuklukları yönünden yüksek risk grupları :

Ölü doğum. neonatal ölüm	% 7
Multipl kongenital malfomasyon ve mental gerilik.....	% 15
İntrauterin gelişme geriligi	% 4-6
multipl düşükler	% 4
Infertilite	% 2
İleri anne yaşı	% 2-5 (9).

Günümüzde kullanılan prensip gebeliğin ilk trimesterinde kromozom anomalisi tamamlandıktan sonra gebeliğin sonlandırma kararını aileye bırakmak şeklindedir. Fetüs etkilenmişse ailenin düşükle ilgili duygularının ifadesine izin verimli, aydınlatıcı bilgiler vererek gebeliğin ilerlemesi yada sonlandırılmasıyla ilgili kararlarını desteklemelidir (2, 10, 12),

Anomalili doğumların çoğu antenatal. Intranatal ve neonatal bakanın gelişmesi ve prenatal genetik danışma merkezlerinin çalışmaları ile önlenabilir.

Bu nedenle ileri ülkelerde genetik danışma merkezleri kurulmuştur. Bu merkezlerde aile evlilikleri, mutagen çevre faktörleri ve genetik predispozisyon araştırılır.

Genetik danışma ile önemli bir problem akraba evlenmelerinin azalmasını sağlamaktır. Ailesinde otozomal resesif bir genetik hastalığı olanlara, taşıyıcı riskinin normal nüfusa göre yüksek olduğu söylenebilir.

Bu vak'alarda hemşireye önemli görevler düşmektedir. Bu konuda hemşirelik işlevleri önemli ölçüde genişletilmiştir. Kongenital anormal vak'alarda hemşirenin fonksiyonunu üç aşamada incelemek mümkündür.

1. Anormali **insiderisinin azaltılması** yada önlenmesindeki rolü
2. Kongenital malfomasyona sahip çocuk ve ailenin fiziksel ve psikolojik bakımı.
3. Rehabilitasyon.

özellikle genetik kliniklerinde böyle vak'alarda ailenin ilk başvurabileceği sağlık personeli hemşire olacaktır. Bu amaçla sık rastlanan kromozomal anormaliler, önlenmesi ve tedavisi konularında hemşirelerimizin bilgilendirilmesi gerekir. Tıbbi ekibin bir üyesi olarak hemşire, aile, hekim, tıbbi genetik uzmanı ilişkilerinden sorumludur. Hemşire, doğru teşhis ve kalıtsal yapıyı saptamada ailelerin verdikleri bilginin önemini anlamalarına yardımcı olabilir (6).

SUMMARY

Chromosomal Disorders

Human beings normally have 46 chromosomes in each cell, present as 23 pairs that can be recognized according to size and shape. Each pair has been assigned a number.

Normally, one chromosome of each pair comes from the father, and one from the mother. Twenty-two of the pairs of chromosomes are normally identical. These are called the autosomes. The other pair is called the sex chromosomes. The sex chromosomes can be either X or Y chromosomes. Females have two X chromosomes, and males have an X and a Y.

Chromosomal disorders are present when there are abnormal numbers of chromosomes or an abnormal position of part of the chromosomal material.

For example, trisomy 21, leads to Down syndrome, and 45 X0 leads to Turner Syndrome.

Chromosomal Disorders may be reduced by preventing of genetic counselling center.

KAYNAKLAR

1. Aktuna, Y. ve diğ. (Çev), Kingston, H.M. : "Kromozom Hastalıkları I", Literatür, Cilt : 9, Haziran, s : 362-364, 1989.
2. Aktuna, Y. ve diğ. (Çev), Kingston, H.M. : "Kromozom Hastalıkları II", Literatür, Cilt : 10, Temmuz, s 416-420, 1989.
3. Başaran, N. : Tıbbi Genetik. 4. Baskı, Bilim Teknik Yayınevi, Eskişehir, 1986.
4. Demirağ, B. : Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları. Cilt : I, II, Türkiye Klinikleri Yayını, Ankara, 1984.
5. Demirsoy, D. : "Turner Sendromu", Katkı Dergisi, H.O.Pediatric Başasistanlık Yayını, 6 : 9, s : 650-655, 1985.
6. Ekizler, H. : "Kongenital Anomaliler ve Hemşirelik Yaklaşımı", EM. 2 : 6, s : 49-54, 1986.