

**1Q DUPLİKASYON SENDROM: NADİR BİR OLGU\*****Ayşegül BÜKÜLMEZ<sup>1</sup>, Reşit KÖKEN<sup>2</sup>, Hamide MELEK<sup>2</sup>, A.Sibel TUĞRAL<sup>2</sup>, Mustafa SOLAK<sup>3</sup>****ÖZET**

Birinci kromozomun uzun kolundaki anormallikler hem yapısal genetik bozukluklarla hem de neoplastik hastalıklarla ilişkili bulunmuştur. Parsiyel trizomi 1q nadir gözlenir. Birinci kromozomun uzun kolundaki anormallikler hem yapısal genetik bozukluklarla hem de neoplastik hastalıklarla ilişkili bulunmuştur. 1. kromozomun uzun kolundaki anormallikler yapısal yeniden düzenlenme, çeşitli delesyonlar ve etkilenen kromozom kolunun yada bölgesinin aşırı amplifikasyonu ile karakterize olabilir Kromozom 1q duplikasyonu çok sayıda visseral organ anomolisi, dismorfik özellikler ve psikomotor retardasyon ile birlikte Biz doğumunun 3. gününde beslenme intoleransı ve parmak anomolileri nedeni ile sevk edilen ve çok sayıda dismorfik özellikler ile birlikte eksploratif laparotomide intestinal malrotasyon saptanan 1q duplikasyonu olgusunu bildirdik.

**Anahtar kelimeler:** 1q duplikasyonu, yenidoğan, dismorfik özellikler

**Chromosome 1q Duplication Syndrome: A Rarely Case****SUMMARY**

The abnormalities on the long arm of first chromosome are described as related with both structural genetical deformities and neoplastic diseases. Partially trisomia 1q is rarely seen. Chromosome 1q duplication is accompanied by visseral organ anomalies, dismorphical findings and phsycomotor retardation. In this letter we reported a case with 1q duplication, who was accepted to the clinic with feeding intoleranse, finger deformities and multipl dysmorphical findings and an intestinal malrotation observed by explorative laparotomia.

**Key words:** 1q duplication, newborn, dysmorphic features

Kromozom 1q duplikasyonu çok sayıda visseral organ anomolisinin ve dismorfik özellikler ile psikomotor retardasyonun eşlik ettiği nadir görülen konjenital anomolilerdendir. Birinci kromozomun uzun kolundaki anormallikler hem yapısal genetik bozukluklarla hem de neoplastik hastalıklarla ilişkili bulunmuştur Parsiyel trizomi 1q nadir gözlenir. Birinci kromozomun uzun kolunun distal yarısı daha sıklıkla tutulur<sup>1-3</sup>. Belirgin dismorfik özellikler ile birlikte intestinal malrotasyon birlikteliği olan çok nadir görülen 1q duplikasyonu olgusunu bildirdik.

**OLGU SUNUMU**

Üç günlük kız olgunun, 23 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 38 gebelik haftasında normal spontan vaginal yolla doğduğu, solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine sevk edildiği öğrenildi. Prenatal hikayesinden takipte bir gebelik olduğu, sigara ve alkol almadığı, triple testinin normal bulunduğu, polihidramniyos ve intrauterin büyüme geriliği saptanmadığı, soygeçmişinden babanın 25 yaşında olduğu, anne-baba arasında akrabalık olmadığı öğrenildi. Fizik muayene bulguları; vücut ısısı: 36.9°C solunum sayısı: 56/dk, nabız:143/dk, vücut ağırlığı: 2936 gram (AGA), boy: 42 cm (AGA), baş çevresi: 36 cm (AGA) ön fontanel: 2x2 cm. idi. Genel durumu orta, ağlaması ve emmesi zayıf cilt ve

skleralar ikterik görünümde idi. Dar bifrontal mesafe, mikrognati, küçük ağız açıklığı, daralmış ve yüksek damak arki, ince ve uzun ekstremite parmakları, küçük ve dar pelvis, ayaklarda her iki diz ve dirsek eklemlerinde fleksiyon kontraktürü, her iki el 1. ve 2. parmaklarda çekiç deformitesi saptadığımız dismorfik bulguları (Resim 1a ve 1b). Genital muayenesinde hipoplazik labia majorlarla birlikte belirgin labia minor ve klitoris dikkati çekmekteydi. Vagen prolabe idi. Diğer sistem muayenelerinde interkostal retraksiyonları ve II/VI şiddetinde tüm odaklardan duyulan üfürümü vardı. Oral alımı iyi olmayan



**Resim 1a:** 1. ve 2. parmaklarda çekiç deformitesi

\*14. Ulusal Neonatoloji Kongresi (UNEKO-14)'nde poster olarak sunulmuştur.

<sup>1</sup>Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ANKARA, TÜRKİYE

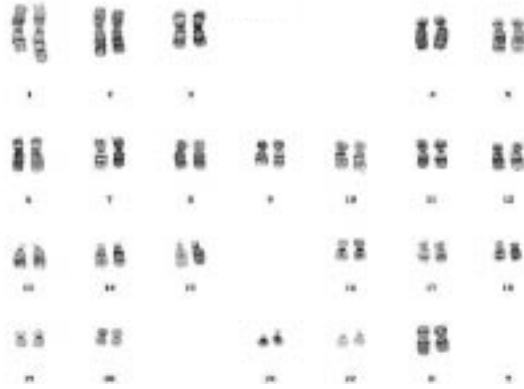
<sup>2</sup>Afyon Kocatepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, AFYONKARAHİSAR, TÜRKİYE

<sup>3</sup>Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD, AFYONKARAHİSAR, TÜRKİYE



**Resim 1b:** Dar bifrontal mesafe, mikrognati, küçük ağız açıklığı

hastanın safıralı rezidüleri olması üzerine hastada yapılan eksploratif laparotomide intestinal malrotasyon saptandı. Laboratuar incelemelerinde patoloji saptanmadı. Karyotip analizinde 1. kromozomun uzun kolunda duplikasyon tespit edildi (Resim 2).



**Resim 2:** Karyotip analizinde 1. kromozomun uzun kolunda duplikasyon

## TARTIŞMA

Birinci kromozomun uzun kolundaki anormallikler yapısal yeniden düzenlenme, çeşitli delesyonlar ve etkilenen kromozom kolunun ya da bölgesinin aşırı amplifikasyonu ile karakterize olabilir<sup>1</sup>. Birinci kromozomun uzun kolunun distal yarısı daha sıklıkla tutulur<sup>1,3</sup>. Duplikasyon 1 (q24-qter) ve 1 (q25-qter) en şiddetli anomolilerin bulunduğu duplikasyon şekli iken, duplikasyon 1q (32-qter) yaşam süresinin en kısa olduğu duplikasyon şeklidir<sup>1,4,5</sup>. 1q(42-qter) normale yakın entellektüel gelişim olup yaşam süresinin daha uzun süreli olması ile karakterizedir<sup>1</sup>. İntersistiyel duplikasyonlar genellikle visseral organ tutulumu ve mental retardasyonun daha belirgin olduğu kısa yaşam süresi ile karakterizedir<sup>6</sup>. 1q duplikasyonlarında intrauterin ve postnatal büyüme geriliği sıklıkla saptanan bir bulgu olmasına karşın

olguda doğum ölçüleri gebelik haftasına göre normal sınırlarda idi<sup>7,10</sup>. Mikroretrognati, yüksek damak, yele ve kısa boyun, ekstremitelerde fleksiyon kontraktürü, ince parmaklar, parmak deformiteleri (çekiç parmak deformitesi), kifosolyoz gibi dismorfik özellikler 1q duplikasyonlarında sıklıkla bildirilen dismorfik özelliklerdir<sup>1-3,5,10-13,15</sup>. 1q duplikasyonu olgularında ambigu genitalya, genital hipoplazi saptanan olgular bildirilmekle beraber<sup>9</sup> bizim olgumuzda klitoromegali ile birlikte vagen prolapsusu mevcuttu ve eşlik eden üriner sistem anomalisi yoktu. Beslenme intoleransı nedeni ile yapılan tetkiklerde patolojik bulgu saptanmaması üzerine yapılan eksploratif laparotomide intestinal malrotasyon saptandı. 1q duplikasyonu olgularında safra kesesi yokluğu, duodenal atrezi, duodenal malrotasyon, intestinal malrotasyon bildirilmiştir<sup>2</sup>. Literatürde yayınlanan 1q duplikasyon olgularının çok büyük bir çoğunluğu de novo olgulardır<sup>2,5,15</sup>. Olguda anne ve babada yapılan karyotip analizi olgunun denovo olduğunu göstermiştir. Trizomi 1q olgularında mevcut olan çok sayıda dismorfik özellikler ve organ anomolileri nedeni ile intrauterin dönemde anomolileri saptamak ve amniosentez ile tanı koymak olanaklı olmaktadır<sup>2,6,13,17</sup>. Olguda takipli gebelik olmasına karşın prenatal dönemde dismorfik özelliklerden herhangi biri saptanamamıştır. Bunun nedeni mevcut dismorfik özelliklerin prenatal USG ile saptanmaması güç olmasından kaynaklanıyor olabilir.

## KAYNAKLAR

1. Chan NP, Ng MH, Cheng SH, Lee V, Tsang KS, Lau TT, Li CK. Hereditary duplication of proximal chromosome 1q(q11q22) in patient with T lymphoblastic lymphoma/leukemia: a family study using G banding and comparative genomic hybridisation. *J Med Genet* 2002;39:e79.
2. Pettenati MJ, Berry M, Shashi V, Hartley Bowen J, Harper M. Prenatal diagnosis of complete sole trisomy 1q. *Prenat Diagn* 2001;21(6):435-40.
3. Chen H, Kusyk CJ, Turk-Muller CM, Martinez JE, Dorand RD, Wertelecki W. Confirmation of proximal 1q duplication using fluorescence in situ hybridization. *Am J Med Genet* 1994;50(1):28-31.
4. Roshenthal J, Abeliovich D, Carmi R. Clinical variability of partial duplication 1q: a clinical report and literature review. *Am J Med Genet* 1987;27(4):787-92.
5. Michels VV, Berseth CL, O'Brien JF, Dewald G. Duplication of part of chromosome 1q: clinical report and review of literature. *Am J Med Genet* 1984;18(1):125-34.
6. Bartsch C, Aslan M, Kohler J, Miny P, Horst J, Holzgreve W, Rehder H, Fritz B. Duplication dup(1)(q32q44) detected by comparative genomic hybridization (CGH). *Fetal Diagn Ther* 2001;16(5):265-73.
7. Polityko A, Starke H, Rumyantseva N, Claussen U, Liehr T, Raskin S. Three cases with rare interstitial rearrangements of chromosome 1 characterized by multicolor banding. *Cytogenet Genome Res*

- 2005;111(2):171-4.
8. Dawson AJ, Wickstrom DE, Riordan D, Cardwell S, Casey R, Baldry S, Brown C. A unique patient with an Ullrich-Turner syndrome variant and mosaicism for a tiny r(x) and partial proximal duplication 1q. *Am J Med Genet A* 2004;124(3):303-6.
  9. van Haelst MM, Eussen HJ, Visscher F, de Ruijter JL, Drop SL, Lindhout D, Wouters CH, Govaerts LC. Silver-Russell phenotype in a patient with pure trisomy 1q32.1-q42.1: further delineation of the pure 1q trisomy syndrome. *J Med Genet* 2002;39:582-5.
  10. Mewar R, Harrison W, Weaver DD, Palmer C, Davee MA, Overhauser J. Molecular cytogenetic determination of a deletion/duplication of 1q that results in a trisomy 18 syndrome-like phenotype. *Am J Med Genet* 1994;52(2):178-83.
  11. Aboura A, Hermine CL A, Audibert F, Capron F, Frydman R, Tachdjian G. De novo interstitial direct duplication 1 (q23.1q31.1) in a fetus with Pierre Robin sequence and camptodactyly. *Am J Med Genet A* 2002;108(2) 153-9.
  12. Duba HC, Erdel M, Löffler J, Bereuther L, Fisher H, Utermann B, Utermann G. Detection of a denovo duplication of 1q32-q ter by florescence in situ hybridisation in a boy with multiple malformations: further delineation of the trisomy 1 q syndrome. *J Med Genet* 1997;34(4):309-13.
  13. Furforo L, Rittler M, Slavutsky IR. Proximal trisomy 1q in a girl developmental delay and minor anomalies. *Am J Med Genet* 1996;64(4):551-5.
  14. Hirshfeld AB, Thompson WR, Patel A, Bone LB, Murphy AM. Proximal trisomy of 1q mosaicism in a girl with hypertrophic cardiomyopathy associated with Wolff-Parkinson-White Syndrome and multiple congenital anomalies. *Am J Med Genet* 2001;100(4):264-8.
  15. Nowaczyk MJ, Bayani J, Freeman V, Watts J, Squire J, Xu J. De novo 1q32q44 duplication and distal 1q trisomy syndrome. *Am J Med Genet A* 2003;120(2):229-33.
  16. Polityko A, Starke H, Romyantseva N, Claussen U, Liehr T, Raskin S. Three cases with rare interstitial rearrangements of chromosome 1 characterized by multicolor banding. *Cytogenet Genome Res* 2005;111(2):171-4.
  17. Wax JR, Benn P, Steinfeld JD, Ingardia CJ. Prenatally diagnosed sacrococcygeal teratoma: a unique expression of trisomy 1q. *Cancer Genet Cytogenet* 2000(117):84-6.

#### **YAZIŞMA ADRESİ**

*Yrd. Doç. Dr. Ayşegül BÜKÜLMEZ*  
*Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ANKARA, TÜRKİYE*

**Telefon** : 312.2471133  
**E-Posta** : aysegulbukulmez@yahoo.com

**Geliş Tarihi** : 09.07.2008  
**Kabul Tarihi** : 18.11.2008