

Türkiye Klinikleri

# TİBBİ GENETİK

ÖZEL

## SİTOGENETİK

### İÇİNDEKİLER CONTENTS

#### Ön Söz

Aynur ACAR

1

#### Ülkemizde Tıbbi Genetik'in Sitogenetik Temeli Üzerindeki Yükselişi

In Turkey Cytogenetics Has Played Basic Roles in the Developments of Medical Genetics

*Cihangir ÖZKINAY*

4

#### Yeni Teknolojilerin Işığında Kromozom Anomalilerinin Tanısı

The Role of New Technologies in the Identification of Chromosomal Abnormalities

*Birsen KARAMAN*

9

#### Kromozom Anomalilerinin Tanısında İzlenecek Algoritmalar

The Usage of Accurate Algorithms for the Diagnosis of Chromosomal Abnormalities

*Meral YİRMİBEŞ KARAOĞUZ*

15

#### Oositlerde Anöploidi Oluşum Mekanizmaları

Mechanisms of Aneuploidy in Oocytes

*Aynur ACAR*

21

#### Mozaisizm

Mosaicism

*Seher BAŞARAN*

- 26 **Üreme Sitogenetiği**  
Reproductive Cytogenetic  
*Zerrin YILMAZ ÇELİK*
- 33 **Kromozomal Kırık Sendromları**  
Chromosomal Breakage Syndromes  
*Esra IŞIK, Ferda ÖZKINAY*
- 39 **Mikrodelesyon ve Mikroduplikasyon Sendromları**  
Microdeletion and Microduplication Syndromes  
*Cavidan Nur SEMERCİ GÜNDÜZ, Burcu ALBUZ*
- 47 **Çoklu Konjenital Anomalisi Bulunan Hastalarda Güncel Tanı Yöntemleri:  
Laboratuvardan Kliniğe**  
Current Diagnostic Methods in Patients with Multiple Congenital Anomalies:  
From Benchtop to Clinic  
*Ahmet Okay ÇAĞLAYAN*
- 54 **Malign Miyeloid Hematolojik Hastalıklarda Sitogenetik Tanı**  
Cytogenetic Diagnosis of Malignant Myeloid Hematological Diseases  
*Sibel BERKER KARAÜZÜM*
- 59 **Kromozomal Hastalıkların Genetik Danışmanlığı**  
Genetic Counseling of Chromosomal Disorders  
*Hatice ILGIN RUHİ*