**Xq26.2q26.3 mikroduplikasyonu: Panhipopitütarizm, prenatal başlangıçlı gelişim geriliği, mikrosefali, kısa boy**

Panhipopitüitarizm ön hipofiz hormonların yokluğu ya da yetersiz yapımı ile karakterize klinik bir tablodur. Bugüne kadar otozomal kalıtımlı tek gen hastalıklarının bu duruma yol açtığı bildirilmesinin yanı sıra bazı mikrodelesyon/duplikasyon olgularında da dismorfizm, gelişim geriliği ve nöromotor retardasyona eşlik ettiği bildirilmiştir.

Bu çalışmada 6 yaşında kız hasta gelişim geriliği, mikrosefali, kısa boy şikayetleri ile başvurdu. Yapılan mikroarray çalışmasında Xq’da parsiyel duplikasyon (Xq26.2q26.3(130997110\_134777285)x3) saptandı. Benzer bölgenin duplike olduğu hastalarda gelişim geriliği, zeka geriliği ve hormon eksiklikleri bildirilmiş. Hastanın detaylı incelemesinde hipofiz MRG’da hipofiz görülemedi ve biyokimyasal olarak panhipopitüitarizm gösterildi. Xq27 bölgesinde yer alan SOX3 gen mutasyonları panhipopitüitarizm ile ilişkilendirilmiş olmasına rağmen duplike olan bölgede yer almamaktadır. Hastamızda saptanan gelişim geriliği, mikrosefali, kısa boy bu bölgenin duplike olduğu başka hastalarda olduğu gösterilmiş olup sorumlu genin PHF6 olduğu ileri sürülmüştür. Bizim hastamızda zeka geriliği mevcut değildi, bu durumun mozaik X inaktivasyonu ile ilişkili olabileceği düşünüldü. Bu çalışma ile multiple konjenital anomalili olguların etiyolojisini açıklanmasında mikroarrayin kullanımı ve Xq26 bölgesinde panhipopitüitarizme neden olabilecek daha önce tanımlanmamış ikinci bir genin olabileceği vurgulanmaktadır.

Anahtar Sözcükler: mikroarray, panhipopitüitarizm, mikroduplikasyon, gelişim geriliği