

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ PRENATAL TANI MERKEZİNDE 1987-1998 YILLARINDA YAPILAN PRENATAL TANI ÇALIŞMALARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

***Ergül Tunçbilek, Sevim Balcı, Mehmet Alikeşifoğlu, Dilek Aktaş,
Koray Boduroğlu, Sinan Beksaç, Lütfü Önderoğlu
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Genetik ve Kadın-Doğum Bölümü***

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Genetik Ünitesinde 1987-1998 Aralık döneminde prenatal tanı amacıyla incelenen toplam 1991 amnion mayı kromozom analizleri sunulmaktadır.

Yapılan analizlerin yıllara göre dağılımı, 1987 yılında bir iki vaka ile başlayan çalışmaların yıllar içinde hızlandığını ve toplam analizlerin %75'inin 1995 yılından bugüne dek gerçekleştirilmiş olduğunu göstermektedir. Bu döneme ait sonuç verme oranı %97.8 olarak bulunmuştur.

Toplam 1991 işlemin 1237'sinin (% 62.1) ileri anne yaşı, 233'ünün (%11.7) artmış üçlü test riski, 33'ünde (%1.6) yalnızca anormal USG bulgusu, 207'sinin (%10.4) Down sendromlu çocuk öyküsü, 17'sinin (%0.8) parental kromozomal translokasyon taşıyıcılığı, ve 264'inin (%12.55) diğer endikasyonlar ile yapıldığı saptanmıştır.

Yapılan amniosentez mayii kromozom analizlerinin % 3 'ünde (51/1991) kromozom patolojisi bulunmuştur. Bulunan kromozom aberasyonlarının dağılımı : 28 Down sendromu (2'si translokasyon tipi), dört Trizomi 18, üç Trizomi 13, iki 47,XXX, iki Klinefelter sendromu, bir Turner sendromu, onbir değişik translokasyonlar. Yapılan amniosentezlerin haftalara göre dağılımına bakıldığında; 1868'inin (% 94) 15-20 haftalarda, 123'ünün (% 6) 21 ve sonraki haftalarda yapılmış olduğu görülmüştür.

Merkezimizde 1998 yılına kadar 119 hastaya kordosentez yapılmış ve %6.7 'inde kromozomal anomali saptanmıştır. Kord kanı kromozom analizinde izlenen kromozom aberasyonları: 4 Down sendromu, bir Trizomi 18, bir Trizomi 13, bir translokasyon ve bir vakada 11. kromozomun delesyonu (del 11q) şeklindedir.

TANATOFORİK CÜCELİK : 3 OLGUNUN SUNUMU

R.Soner ÖNER*, Ahmet GÜLER*, Sevil SEYHAN**, Dilek ASLAN*, Gülsen DERİN*

* SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Hastanesi Perinatoloji Kliniği

** SSK Ege Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Hastanesi Patoloji Bölümü

Tanatorfik cücelik fatal seyirli ve nadir görülen bir osteokondroplazidir. Karakteristik özellikleri kosta ve ekstremite kemiklerinde kısalık, femur şekil bozukluğudur. Görülme sıklığı 1:20000' dir. Bu yayında tanatorfik displazi tanısı koyduğumuz 3 olguyu sunuyoruz. Olguların 2' si 2. trimesterde, 1'i 3. trimesterde ultrasonografi ile tespit edildi. 2. trimesterde saptanan 2 olguda toraks hipoplazisi ve ekstremite kısalığı, 3. trimesterdeki olguda bunlara ek olarak hidrocefali de saptandı. Her 3 olgu da sonlandırıldıktan sonra radyolojik ve patolojik inceleme ile tanı doğrulandı. Bu çalışmada literatür ışığında tanatorfik displazinin diğer iskelet displazilerinden ayırıcı tanıları tartışılarak fetal malformasyonların tanısında ultrasonografinin önemi bir kez daha vurgulanmaktadır.