

PATOLOJİK FETAL ULTRASONOGRAFİ BULGULARI VE FETAL KARYOTİP SONUÇLARI

F Bal, A Gökçen

GENTAN Genetik Tanı Merkezi, İZMİR

Fetal anatominin ayrıntılı değerlendirilebilmesi pek çok kromozomal sendromun prenatal tanımlanmasına olanak sağlamaktadır. Gentan Genetik Tanı Merkezine, Ocak 2000-Şubat 2005 tarihleri arasında, patolojik fetal ultrasonografi bulguları nedeniyle refere edilen 361 olguya fetal karyotipleme yapılmıştır. 13-24 gebelik haftalarında 231 olguda amniosentez materyalinden, 24-34 gebelik haftalarında 126 olguda kordosentez materyalinden, 12-14 gebelik haftalarında 4 olguda CVS materyalinden konvansiyonel CVS, mniotik hücre ve fetal kan kültür yöntemleri ile kromozom elde edilmiştir.

Kromozomlar GTG ve C bant ile boyanarak ISCN'e göre karyotip analizi yapılmıştır. 31 olguda (%8.6) kromozom anomali tanımlanmıştır. 22 olguda anöploidi, 3 olguda derivatif kromozom, 1 olguda marker kromozom, 2 olguda triploidi, 3 olguda normal varyant kromozom tanımlanmıştır. Fetal ultrason anomalilerinde yapılan karyotipleme ile fetal kromozomal sendromların belirlenmesi, tanısal önemi yanında genetik danışma ve obstetrik takip açısından da büyük değer taşımaktadır.

aysegokcen2003@yahoo.com

BİRİNCİ TRİMESTERDE GELİŞEN NEFROTİK SENDROM OLGUSU

A Başgül, D Sezen, Z. N. Kavak, H Gökaslan, T Pekin

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD.

GİRİŞ: Nefrotik sendrom gebelikte nadiren görülür (%0,012-0.025). Erken gebelikte, hipertansiyonun eşlik ettiği nefrotik sendrom, pre-eklampsiden çok renal hastalığı düşündürür ve çok daha ender rastlanır. Birinci trimesterde nefrotik derecede proteinüri saptanması kötü fetal ve maternal sonlanım ile ilişkilidir.

OLGU: Bu yazıda, erken gebelik haftasında saptanan bir nefrotik sendrom olgusu sunulmaktadır. Yirmi bir yaşında, primi-gravid hasta 17. gebelik haftasında saptanan ödem, kontrol edilemeyen hipertansiyon ve nefrotik proteinüri şikayetiyle hastanemize refere edildi. Hastada gebelik öncesi hipertansiyon ve böbrek hastalığı mevcut değildi. Böbrek biyopsisi fokal segmental glomeruloskleroz ile uyumlu bulundu. Steroid tedavisine rağmen hasta progresif seyretti. Fetusta intrauterin gelişme geriliği gelişti ve 27. gebelik haftasında intrauterin kaybedildi. Doğum sonrası, hastanın steroid tedavisine devam edildi. Postpartum dönemde, 2 ay sonra, böbrek fonksiyonları normal olan olgunun proteinürisi 9.3gr/gün'den 2.8gr/gün'e geriledi. Bu yayında, erken ortaya çıkan nefrotik sendromun kötü fetal prognoz ile ilişkisi vurgulanmaktadır. Vazodilatasyon, düşük kan basıncı, artmış plazma volümü ve artmış kardiyak output gibi gebelikteki fizyolojik adaptasyonlar için normal böbrek fonksiyonu gerekli olduğundan erken gebelik haftasında ortaya çıkan nefrotik sendrom vakalarında kronik böbrek hastalığı dikkatle araştırılmalıdır. Gebelikte görülen nefrotik sendrom olgularında hastaların, potansiyel maternal ve fetal riskler konusunda bilgilendirilmesi ve spesifik tedavi seçeneklerinin uygulanabilmesi açısından histopatolojik incelemelerin sonuçları oldukça yararlıdır.

alinbasgul@hotmail.com