

WOLF-HIRSCHHORN SENDROMU: VAKA SUNUMU**A Başgöl, P Yörük, Z. N. Kavak, H Gökaslan, T Pekin***Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD.*

Wolf-Hirschhorn (4p-) sendromu (WHS) dördüncü kromozomun kısa kolunun parsiyel delesyonu sonucu oluşan oldukça nadir görülen bir durumdur. Dismorfik yüz özellikler, şiddetli intrauterin ve postnatal büyüme geriliği, mikrosefali, mental retardasyon ve orta hat defektleriyle karakterizedir. Korpus kallosum agenezisi, kranyal cilt defektleri, renal hipoplazi ve sakral ve preaurikular çöküntüler de en sık eşlik eden anomalilerdir. Mortalite oranı %28'dir ve ölümlerin %64'ü hayatın ilk yılında gerçekleşir. Sendromun antenatal tanısı aileye danışmanlık verilmesi ve gebeliğin terminasyonu veya düzeltici cerrahinin boyutlarının değerlendirilmesi açısından oldukça önemlidir. Otuziki yaşında, multipar, 23 haftalık gebe ikinci trimestir anomali taraması esnasında değerlendirildi. USG ile intrauterin gelişme geriliği, mikrosefali, kistik higroma, artmış nukal kalınlık, diafragmatik herni ve şiddetli oligohidramnios tespit edildi. Amniosentez sonucu 46, XY, del (4)(p14) olarak bildirildi. Prenatal intrauterin gelişme geriliği ve eşlik eden anomalilerin, özellikle mikrosefali ve dismorfik fasyal özellikler, saptanması durumunda WHS akla getirilmelidir.

alinbasgul@hotmail.com

SEREBELLAR DOKU İÇEREN OKSİPİTAL ENSEFALOSEL İLE DOĞAN BİR FETUSUN PROGNOZU : VAKA SUNUMU**A Başgöl, P Yörük, Z. N. Kavak, H Gökaslan, T Pekin***Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD.*

Posterior ensefalosel oksipital orta hattaki bir kemik defektinden belirli bir miktarda beyin parenkiminin fıtıklaşması ile karakterizedir. Prognozunun oldukça kötü ve yaşayan bebeklerin %25'inin uzun dönem ciddi nörolojik hasarları olduğu göz önüne alınarak erken antenatal tanının önemini ve gebelik terminasyonunu tartışmak amacıyla, serebellar doku içeren oksipital ensefalosel ile doğan bir fetus rapor edilmiştir. Yirmidokuz yaşında, multipar, 38 haftalık gebe fetal oksipital ensefalosel şüphesiyle hastanemize refere edildi. Ultrasonografi ile oksipital ensefalosel tanısı doğrulandı. Doğumu takiben, fetal oksipital deri ile kapalı, yaklaşık 7x8x8 cm boyutlarında kitle izlendi. Bebeğe ensefalosel eksizyonu uygulandı. Bebek şu anda 3 aylık, gelişme geriliği mevcuttur ve nörolojik muayenesinde moro refleksi, emme ve yakalama refleksleri eksikliği dikkat çekmektedir. Bu rapor posterior ensefaloseli olan fetusların kötü prognozunu ve toplumsal psikolojik ve sosyoekonomik zararlarını engellemek için büyük nöral tüp defektlerinin tanınmasında ikinci trimestir anomali taramasının önemi vurgulamaktadır.

alinbasgul@hotmail.com