

KİSTİK HİGROMA İLE SEYREDEN İKİ TURNER SENDROMLU VAKADA GELİŞEN HİDROPSUN FETAL PROGNOZA ETKİSİ: 2 OLGU SUNUMU

A Başgöl, E Uyar, Z. N. Kavak, H Gökaslan, T Pekin

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD.

GİRİŞ: Fetal kistik higroma periferdeki toplayıcı kanallarla birleşemeyen lenfatik keselerden oluşan kistik yapıda bir lenfatik mlformasyondur. Turner Sendromu, Noonan Sendromu, diğer trizomiler , fetal alkol sendromu, fetal kardiyak anomalilerle birlikte görülebilir. Nadir de olsa spontan remisyon bildirilmiştir. Kistik higroma hem kromozoml hem de diğer anomalilerle birlikte olabildiğinden, doğru genetik danışmanlık verilebilmesi için fetal karyotipleme gereklidir. Fetal hidropsun kistik higroma vakalarının %60-75'inde görüldüğü bildirilmiştir. Hidrops geliştiğinde fetal prognozun kötü olduğu düşünülmektedir.

OLGU: Bu yazıda, karyotipleri Turner sendromu olan ve fetal hidropsun eşlik ettiği iki kistik higroma olgusu sunulmaktadır. İlk olguda 12. gestasyonel haftada 8mm nukal kalınlık ölçülmüş olup, takip eden seri ultrasonografik incelemelerde septasız kistik higroma ve hidrops saptanmıştır. Fetal karyotipleme ile Turner sendromu saptanarak, gebelik 18. gestasyonel haftada sonlandırılmıştır. İkinci olguda ise kistik higroma tanısı 14. gestasyonel haftada yapılan ultrasonografi ile konmuştur. Ultrasonografide; nukal bölgede büyük septalı kistler, serosal sıvı koleksiyonları ve kutanöz ödem saptanmıştır. Takipte, kistik higromanın boyutları artmış, fetal hidrops şiddetlenmiştir. Fetal karyotiplemede fetusta Turner sendromu olduğu belirlenmiştir. 21. gebelik haftasında fetusun in utero ex olduğu görülmüştür. Her iki fetusun otopsi incelemesinde kistik higroma ve fetal hidrops görülmüş olup ek bir anomali olmadığı konfirme edilmiştir.

alinbasgul@hotmail.com

PRENATAL DIAGNOSIS OF MECKEL GRUBER SYNDROME PRESENTING WITH ENCEPHALOCELE: REPORT OF A CASE

M Güven¹, S Ceylaner², G Ceylaner², D Gül³, E Ertaş⁴

¹Kahramanmaraş Sutcu Imam University, Faculty of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Kahramanmaraş, TURKEY

²Zekai Tahir Burak Womens Health Education and Research Hospital, Department of Genetics, Ankara, TURKEY

³Gulhane Medical Military Academy, Department of Genetics, Ankara, TURKEY

⁴Zekai Tahir Burak Womens Health Education and Research Hospital, Department of Obstetrics and Gynecology, Ankara, TURKEY

OBJECTIVES: To describe a case of Meckel-Gruber syndrome presenting prenatally with an extreme clinical picture consisting of encephalocele and severe oligohydroamnios.

METHODS: Routine antenatal ultrasonographic examination at 15 weeks of gestation in a 21 years old woman revealed a posterior occipital encephalocele and severe oligohydramniosis, rising the suspicion of bilateral renal agenesis.

RESULTS: Postmortem fetal evaluation confirmed the prenatal findings and also revealed a small omphalocele and hepatic fibrosis, allowing the diagnosis of Meckel-Gruber syndrome.

CONCLUSION: Renal agenesis, omphalocele and encephalocele are frequently detected findings at prenatal diagnosis. Patients with at least two of the above findings in association have been described, but nearly all of such cases had additional dysmorphic features indicating a recognizable syndrome. The findings in our case were not concordant with any other recognizable syndrome, and liver fibrosis was detected at autopsy allowing the diagnosis of Meckel-Gruber syndrome. The concurrence of any kind of central nervous system abnormality and bilateral renal agenesis should initiate a search for fibrosis of the liver indicative of the Meckel-Gruber syndrome.

mguven@ksu.edu.tr