

Amaç: Distal trizomi 15q sendromu, kraniofasial, iskelet bozuklukları, genital anomaliler ve doğum öncesi / doğum sonrası gelişme geriliği ile ilişkili son derece nadir bir kromozomal bozukluktur. Bu bozukluğun şiddeti, 15q kromozomunun duplike bölümünün büyüklüğüne ve yerine bağlıdır. Biz burada bu nadir bozukluğun prenatal bulgularını sunmayı amaçladık.

Olgu: 27 yaşındaki G1P0 hasta gebeliğin 33. haftasında fetüsün büyüme parametrelerinin değerlendirilmesi için başvurdu. Ultrason muayenesinde fetal uzun kemiklerde kısalık (HL: 27w 3 <%5p, FL: 29w <% 2p), dolikosefali ve hafif ventrikülomegali saptandı. Fetal manyetik rezonans görüntüleme sonografik bulguları doğruladı. Gebeliğin 35. haftasında fetal distress nedeni ile acil sezaryen ile 2000 g ağırlığında erkek bebek doğurtuldu. Neonatal muayenede uzun filtrum, yüksek damak, düşük yerleşimli kulak, dolikosefali, kraniosinotiz gibi kraniofasial anomaliler, kriptorşidizm, bilateral alt ve üst ekstremitelerde kısalığı saptandı. Neonatal kromozom analizinde parsiyel monozomi 2p ve parsiyel trizomi 15q izlendi. Aileye gerekli genetik danışmanlık verildi.

Sonuç: Nadir görülen hastalıkların prenatal sonografik bulgularını paylaşmak, diğer klinisyenlere ışık tutmak adına önemlidir. Distal trizomi 15q sendromunda prenatal bulgularımız, bilateral kısa femur ve humerus, dolikosefali ve hafif ventrikülomegali idi.

PB-64

Tersiye bir merkezde fetal manyetik rezonans görüntüleme endikasyonlarının incelenmesi

Serenat Eriş Yalçın¹, Yakup Yalçın², Esra Nur Tola¹, And Yavuz³, Mehmet Özgür Akkurt⁴, Mekin Sezik¹, Mehmet Okan Özkaya¹

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Isparta; ²Isparta Şehir Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Jinekolojik Onkoloji Kliniği, Isparta; ³Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Kliniği, İstanbul; ⁴Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Kliniği, Bursa

Amaç: Fetal anatomiyi değerlendirmede ultrasonografi tercih edilen tarama yöntemi olmasına rağmen, hızlı tarama tekniklerinin gelişmesiyle fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) giderek daha fazla kullanılmaktadır. MRG, daha iyi doku kontrastı sağlar ve sonografiden farklı olarak, maternal obezite, fetal pozisyon, oligohidramnios veya kemik artefaktlardan önemli ölçüde etkilenmez. Fetal MRG genellikle kesin olmayan sonografik bulguları teyit etmek veya fetal malformasyonların ileri değerlendirilmesinde endikedir. Amacımız, üçüncü basamak merkezimizde klinisyenler tarafından tercih edilen fetal MRG endikasyonlarının incelenmesidir.

Yöntem: Üç yıllık dönemde fetal MRG'leri çekilen 111 olgu retrospektif olarak incelendi. Fetal lezyonlar organ sistemlerine göre sınıflandırıldı ve klinisyenlerin bu yöntemle başvurma nedenleri, tercih edilen endikasyonlar ortaya kondu.

Bulgular: Fetal MRG incelemesine, 111 fetustan 68'ine intrakranial anomaliler, 23 olguda şiddetli maternal obezite, 8 fetusa intraabdominal anormali, 5 fetusa intratorasik, 4'üne spinal kord, 1 olguya baş-boyun anomalisi ve 2 fetusta da diğer bölge anomalileri için başvurulmuştur.

Sonuç: İntrakraniyal patoloji, en sık saptanan alt grup ventrikülomegali olmak üzere, fetal MRG değerlendirmesi için major endikasyondur.

PB-65

Meckel-Gruber sendromu ve mozaik trizomi 17: Literatürdeki 2. vaka

Muhittin Eftal Avcı

Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Erzurum

Amaç: Nadir görülen, ölümcül, klasik triadı oksipital ensefaloel, polidaktili ve kistik displastik böbrekler olan Meckel-Gruber sendromlu bir olguyu sunmak.

Olgu: 36 yaşında, G6P5Y5 olan gebe kliniğimize, ensefaloel ön tanısı ile refere edildi. Ailenin hikayesinde özellik yoktu ve eşler arasında akrabalık bulunmuyordu. Yapılan ultrasonografide; oksipital ensefaloel, bilateral renal kistik displazi ve polidaktili izlendi. Bu bulgular ile Meckel-Gruber Sendromu (MGS) tanısı kondu. Aile terminasyon öncesi genetik inceleme istemedi. Gebelik terminasyonundan sonra yapılan makroskopik inceleme ultrasonografi bulguları ile uyumlu idi ve alınan cilt biyopsisinden yapılan genetik inceleme sonucu mozaik trizomi 17 olarak raporlandı.

Sonuç: Serebello-okulo-renal sendrom (Joubert sendromu tip B) ve MGS primer silia disfonksiyonu ile ilişkili gelişimsel otozomal resesif bozukluklardır. MGS; merkezi sinir sistemi (MSS) anomalileri (>%90 oksipital meningoensefaloel), hemen tüm vakalarda multistik displazi ile bilateral genişlemiş böbrekler ve karaciğerde fibrotik değişiklikler ve vakaların %80'inde polidaktili ile karakterizedir. Diğer sık gözlenen bulgular; konjenital kalp hastalıkları, yarı dudak-damak, mikroftalmi ve diğer okular anomaliler, genital, gonadal ve diğer MSS anomalileridir. Bizim vakamızda da oksipital ensefaloel, bilateral renal kistik displazi ve tüm ekstremitelerde polidaktili ve Potter-benzeri yüz dismorfolojisi vardı. Ayrıca bizim vakamız literatürde Cierna Z ve ark. bildirdiği vakadan sonra MGS ile birlikte görülen ikinci mozaik trizomi 17 olgusudur. Diğer vaka sunumlarında kromozomal aberasyondan bahsedilmemektedir. Sonuç olarak MGS, fetal ve neonatal dönemde ölümcül olan ve yüksek (%25) rekürrens

oranı bilinen ve erken dönemde ultrasonografi ile tanısı mümkün olan bir hastalıktır. Ailelere daha sonraki gebelikler için genetik danışma verilmelidir.

PB-66

İzole ARSA ve trizomi 21:

Olgu sunumu

Muhittin Eftal Avcı¹, Deniz Açar², Ali Ekiz²

¹Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Erzurum; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Amaç: Çoğu kişide sağ subklavian arter, aortik arkın üç ana dalından biri olan brakiosefalik arterden çıkar. Aberran sağ subklavian arter (ARSA) ise sağ subklavian arterin direk olarak duktus arteriosus komşuluğundaki desendan aortadan çıkıp trakeanın arkasından sağ omuza doğru giden bir varyantıdır. Fetal hayatta ultrasonografi ile tanısı konabilen ARSA, kromozomal anomalilerle ilişkili olabilir. Biz Trizomi 21’li bir izole ARSA olgusunu sunmayı amaçladık.

Olgu: 27 yaşında G1P0 olan hasta, ayrıntılı ultrasonografi yapılması amacıyla kliniğimize refere edilmişti. Doğu Anadolu Bölgesinde çok yaygın kabul gören davranış şekli olarak gebe tarama testlerini yaptırmayı reddetmiş fakat ayrıntılı ultrasonografi yaptırmak istemekteydi. Yapılan incelemede izole olarak ARSA tespit edildi. Diğer sistemlerin de detaylı incelenmesinde başka anomali gözlenmedi. Aileye genetik danışmanlık verildikten sonra amniyosenteze karar verildi. Genetik inceleme sonucu Trizomi 21 olarak raporlandı.

Sonuç: Genel popülasyondaki ARSA insidansı yaklaşık olarak %1’dir. İzole olarak tespit edilen ARSA’nın majör klinik etkisi olmasa da özellikle Trizomi 21 olmak üzere kromozomal anomalilerle ilişkili olabilir. ARSA, izole olarak bildirildiği vakalarda olmakla birlikte genellikle diğer konotrunkal anomalilerle birlikte insanlardaki en sık mikrodesezyon sendromu olan DiGeorge sendromunda da bildirilmiştir. Son dönemde yayınlanan birçok çalışmada örneğin; Svirskey R ve ark. nın 62 vakalık serisi (41’i izole ARSA), Ranzini ve ark. nın 79 vakalık serisinde (43’ü izole ARSA), Erzincan SG ve ark. 20 vakalık serisinde (13’ü izole ARSA), Maya I ve ark. 63 vakalık serisinde (36’sı izole ARSA), izole ARSA vakalarının hiçbirinde kromozomal anomali tespit edilmemiştir. Literatürdeki bu son çalışmaların aksine Esmer AC ve ark. nın 2013’te yayınlanan makalesinde ise 148 ARSA olgusunun 98’i izole ve bu 98 olgunun altısında Trizomi 21 tespit edilmiştir. Bizim vakamızda da ARSA izole bulgu olmasına rağmen sonuç Trizomi 21 olarak gelmiştir. Sonuç olarak, izole ARSA vakalarının da kromozomal anomalilerle ilişkisi hakkında aile bilgilendirilmelidir. Tarama testlerini yaptırmayı bile reddetmiş aileler uygun bilgilendirme sonucunda invaziv test isteyebilirler.

PB-67

Fetal kalbin birinci ve ikinci trimester ultrasonografisinde değerlendirilmesi: Sonuçlar, sınırlamalar

Talat Umut Kutlu Dilek¹, Güngör Gonca Yıldırım², Umut Sarı², Ganime Elif Aydeniz²

¹Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İstanbul; ²Acıbadem Üniversitesi Atakent Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

Amaç: İlk trimester taraması sırasında değerlendirilen fetal kardiyak anatomi ile 2. trimesterde muayenesinde değerlendirilen fetal kardiyak anatomisinin uyumluluğunu belirlemek.

Yöntem: Nisan 2015–Temmuz 2017 tarihleri arasında Acıbadem Üniversitesi Atakent Hastanesi Perinatoloji ve Yüksek Riskli Gebelikler Merkezinde ilk trimester tarama testi sırasında erken fetal anatomik muayene yapılan 523 hastaya ait ultrasonografi verileri retrospektif olarak değerlendirildi. İlk trimester kardiyak anatomisinin değerlendirilmesi sırasında kardiyak situs, 4 oda görünümü, büyük damar çıkışları değerlendirme kriteri olarak alındı. Tüm vakalar transabdominal teknikle aynı operator tarafından değerlendirildi. Ultrasonografik incelemede tüm olgularda konvansiyonel ve high-definition power Doppler modları kullanıldı. Bu olguların tümünün ikinci trimester muayenesi aynı operatör tarafından ISUOG rehberine göre gerçekleştirildi.

Bulgular: Toplam 523 olguya ilk trimester muayenesi yapıldı. Bu olgulardan kardiyak değerlendirme de en az 2 kriteri sağlayan olgulardan gebeliği devam eden ve ikinci trimester muayenesinde ISUOG’un temel ve genişletilmiş kardiyak muayene kriterlerine göre tekrar incelenen 519 vakanın sonuçları incelendi. Median ilk trimester muayenesi 12 hafta 5 gün hafta; median 2. trimester muayene haftası 20 hafta 4 gün idi. Olguların tamamında situs ve 4 oda görünümü elde edildi. Büyük damar çıkışları ayrı ayrı olarak olguların % 75’inde dökümente edildi. Buna göre ilk trimester muayenesi sırasında toplam 7 olguda (%1.3) majör kardiyak anomali saptandı. İlk trimesterde kardiyak anomali tanısı alan vakalardan birinde invaziv genetik tanı Noonan sendromu, 1 tanesinde Triploidi (69 XXX), ile uyumlu olup 4 olgu multiple anomali ile beraberdi. 2 olgu % 97’nin üzerinde olan NT değerleri ile birliktelik gösteriyordu. Bir olguda ise 20. haftada büyük damar transpozisyonu saptandı. Bu olguda maternal BMI: 27 kg/m² olup ilk trimester muayenesinde büyük damar çıkışlarının optimal değerlendirilememiş olup ilk trimester muayenesinde NT: 1.3 mm idi.

Sonuç: İlk trimester fetal muayene sırasında özellikle büyük damar çıkışlarının high definition power doppler ile dökümente edildiği olgularda fetal kalp anatomisi 2. trimester muayenesi ile korelasyon göstermekte olup fetal pozisyon, maternal vücut kitle indeksinin yüksek olması ve alt abdomende geçirilmiş cerrahiye bağlı skar dokusunun olduğu durumlar optimal değerlendirme şansını azaltmaktadır.