

PB-041**Fetal intra-abdominal umbilikal ven varisinin prenatal tanısı**

Salih Serin, Deniz Cemgil Arıkan, Bülent Köstü, Önder Ercan, Murat Bakacak, Fazıl Avcı

Kabramanmaraş Sıttı İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kabramanmaraş

Amaç: Fetal intra-abdominal umbilikal damar varisi (FİUV) umbilikal venin anevrizmatik dilatasyonudur ve umbilikal kord anomalilerinin yaklaşık %4'ünü oluşturur. FİUV varisi, umbilikal ven çapının 9 mm'den fazla olduğu bir durum olarak tanımlanmaktadır.

Olgu: İkinci hamileliğini yaşayan 26 yaşındaki hastanın detaylı anatomik taramasında, fetal umbilikal vende varikoz genişlemeler tespit edildi; umbilikal ven çapı 10.2 mm olarak ölçüldü. Fetusta umbilikal venin abdomene bağlantı noktasının altında 18 mm çaplı varikoz genişleme görüldü. Gebeliğin 32. haftasından sonra fetal büyüme geriliği gözlemlendi. Hastanın son adet dönemi dikkate alındığında, gebeliğin 39. haftasında beş haftalık intrauterin büyüme geriliği mevcuttu. Hasta sezaryen operasyon geçirdi. Doğumdan sonraki 7. günde gerçekleştirilen ultrason ve Doppler ultrasonografi muayenelerinde, yenidoğanın abdomenindeki venöz yapıların normal olduğu tespit edildi.

Bulgular: FİUV, insidans oranı 1/2300 olan nadir bir komplikasyondur ve tüm umbilikal kord malformasyonlarının yaklaşık %4'ünü oluşturur. Bu hastalarda gebelik prognozunun genel olarak iyi olduğu bildirilmesine rağmen, konkomitant fetal anomali riski nedeniyle FİUV bulgularının anomali taraması için bir gösterge olabileceği de belirtilmektedir. Olgumuzda gerçekleştirilen fetal taramada hiçbir konkomitan anomali görülmemiştir. Gebelik takiplerinde intrauterin büyüme geriliği bulunmuştur.

Sonuç: FİUV prognozu genel olarak iyidir. Çoğu olguda yakın sonografik takibin terme kadar yeterli olacağı ve gebeliğin sonlandırılmasının gerekli olmayacağı düşünülmektedir. Doğum zamanlaması, komplikasyonların seyrine göre değişebilir.

Anahtar sözcükler: Umbilikal ven, varis, prenatal tanı.

PB-042**Artmış ense kalınlığının total duktus venozus ageneziyle olan ilişkisi**

Anis Dhoubia, Kaouther Dimassi, Sana Mtimet, Raouia Radhouani, Amel Triki, Mohamed Faouzi Gara

Mongi Slim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, La Marsa, Tunus

22 yaşında, G1P0 bir hastada artmış ense kalınlığının etiyolojisini araştırırken, başlangıçta formülü normal olan bir karyotip uyguladık: 46xy. Gebeliğin 18 ila 22. haftalarında gerçekleştiren

len bir fetal ekokardiyografi normaldi ve beyin MRI (manyetik rezonans görüntüleme) ölçümü de normaldi. 22. gebelik haftasında yapılan ultrasonografide, diğer semptomlar olmaksızın hepatik bir vasküler anormallik gözlemlendi. Şüphelenilen tanı, umbilikal ven ile inferior vena kava arasındaki yüksek dereceli arteriovenöz şantın oluşumuyla birlikte duktus venozus ageneziydi. Genetik uzmanı, bir genetik sendromundan şüphelendi ancak hasta, herhangi bir inceleme yapılmasını istemedi. Duktus venozus agenezi, farklı muhtemel sistemik-portal-umbilikal anomalilerin bir ekspresyonu olabilir. Fizyolojik sonuçlar, ikame anastomozların tipine göre değişmektedir. Duktus venozus agenezi tam anlamıyla izole olabilir. NOONAN ve JOUBERT SENDROMU gibi genetik bir sendromun belirtilerinden biri de olabilir. Olgumuzda, duktus venozus agenezi, artmış ense kalınlığı ile ilişkiliydi. Literatürde benzer bir olguya rastlamadık.

Anahtar sözcükler: Ense kalınlığı, arantius.

PB-043**Down sendromun tek bulgusu olarak saptanan konjenital katarakt: Olgu sunumu**

Alev Atis¹, Burak Ozkose¹, Basak Kaya¹, Alper Gezdirici²

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın-Doğum Kliniği, İstanbul; ²Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Bölümü, İstanbul

Olgu: 42 yaşında gebe perinatoloji polikliniğimize ikili test için gönderildi. İlk trimester kombine testi 1/1240. Maternal yaş nedeniyle yapılan ikinci trimester ayrıntılı muayenesinde her iki gözde katarakt ile uyumlu sonografik görüntü saptanması üzerine hastaya genetik tanı önerildi. Hasta genetik tanı yaptırmayı kabul etmeyip rutin takiplerine devam etti. Mükerrer c/s endikasyonu ile 39. haftada 3450 gr, kız bebek Apgar 8-9 doğurtuldu. Postpartum saptanan atipik yüz (çekik göz, konjenital katarakt ve makroglossi) nedeniyle istenen genetik test Down Sendromu ile uyumlu saptandı. Yenidoğanda yapılan diğer sistemik muayeneler normal saptandı. Bu yüzden katarakt için operasyon planlandı.

Sonuç: Down sendromu için risk gruplarında prenatal sonografide orbitalarda kontrol edilmelidir.

Anahtar Sözcükler: Down sendromu, göz, katarakt.

PB-044**Ellis-Van Creveld sendromu**

Kaan Pakay¹, Resul Arısoy¹, Emre Erdoğan¹, Oya Demirci¹, Oya Pekin¹, Hicran Acar¹, Hatip Aydın², Murat Muşcu¹

¹Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İstanbul; ²Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Genetik Kliniği, İstanbul

Amaç: Prenatal olarak Ellis-Van Creveld (EVC) tanısı almış olguyu sunmak ve bu olgunun yönetimini tartışmak.

Olgu: 19 yaşında gravida 1, para 0 21 hafta gebe, fetusun tüm uzun kemiklerinin kısa olması nedeniyle ünitemize refere edildi. Ebebeynler arasında akraba evliliği mevcuttu. Yapılan detaylı ultrasonografide tüm uzun kemikler 2.5 persantilin altında, kısa kosta ile birlikte aşikar toraks hipoplazisi, her iki elde postaksial polidaktili, atrioventriküler septal defekt ile birlikte aort hipoplazisi olan canlı bir fetus saptandı. Fetus ve prognozu danışıldıktan sonra kordosentez yapıldı ve gebelik termine edildi. Postmortem değerlendirmede Ellis-Van Creveld sendromu tanısı doğrulandı. Fetusun karyotip incelemesi 46XX olarak belirlendi.

Sonuç: İkinci trimester prenatal sonografisi ile EVC sendromu tanınabilir. Fakat EVC sendromunun torasik afsiktik distrofi (Jeune sendromu) ve kısa kosta polidaktili sendromları grubundan ayırıcı tanısının yapılması gerekir.

Anahtar sözcükler: Ellis-Van Creveld sendromu, prenatal tanı.

PB-045

İdiyopatik polihidroamnios olgularının erken neonatal sonuçları

Ertugrul Karahanoglu, Safak Ozdemirci, Erdem Fadiloglu, Ayşegül Akyol, Serdar Yalvaç, Ömer Kandemir

Etlik Zubeyde Hanım Kadın Hastalıkları ve Doğum Eğitim Araştırma Hastanesi, Ankara

Amaç: Polihidromanios olguları tüm gebeliklerin %0.4- %1.7'sinde görülmektedir. Bu olguların %45'inde etiyolojik neden bilinmemektedir. İdiyopatik polihidroamnios %5'inde postnatal yapısal anomaliler tespit edilmektedir. Ensik olarak GIS, renal ve CNS anomalileri görülmektedir. Bununla beraber anöploidi riskide artmaktadır. Yapılan çalışmalarda idiyopatik polihidroamnios olgularında kötü perinatal sonuçlarla ilişkili olmadığı tespit edilmiştir. Biz çalışmamızda idiyopatik polihidromanios olgularında post natal anomali ve erken neonatal sonuçlarını araştırmayı planladık.

Yöntem: Çalışma Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları ve Doğum Eğitim Araştırma Hastanesinde retrospektif vaka kontrol çalışması olarak planladı. Çalışmaya dahil olma kriterini sağlayan 207 idiyopatik polihidroamnios olgusu ve 336 kontrol grubu hasta alındı. Perinatal sonuçlar olarak postnatal anomali, 5 dakika apgar, yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı, yenidoğanın geçici takipnesi, entubasyon ihtiyacı değerlendirildi.

Bulgular: İdiyopatik polihidromanios grubunda postnatal anomali oranı kontrol grubuna göre artmış bulundu (%5.3 vs %0.6, p=0.001). Erken neonatal sonuçlar değerlendirildiğinde yenidoğanın geçici takipnesi (%1.9 vs %0.0, p=0.021), yeni do-

ğan resusasyon ihtiyacı, (%3.4 vs %0.3, p=0.007), yeni doğan yoğun bakım ihtiyacı (%6.8 vs %0.3, p=0.00), ventilator ihtiyacı (%2.9 vs %0.0, p=0.03), yenidoğan sarılığı (%6.3 vs %0.9, p=0.00) and yenidoğan sarılığı (%5 vs %1.2, p=0.006) kontrol grubu ile karşılaştırıldığında artmış olarak bulundu.

Sonuç: İdiyopatik polihidroamnios olgularında antenatal takipler normal olmasına rağmen post natal dönemde yapısal anomali riski artmaktadır. Bizim çalışmamızda post natal dönemde yapısal anomali riski artmış bulundu. Daha önceki yapılan çalışmalarda idiyopatik polihidroamnios grubunda erken neonatal sonuçlarda kötüleşme bulunmamakla beraber bizim çalışmamızda erken neonatal sonuçlarda kötüleşme tespit edilmiştir.

Anahtar sözcükler: İdiyopatik polihidroamnios, neonatal sonuçlar.

PB-046

Smith-Lemli-Opitz sendromunun prenatal tanısı

Nihal Şahin Uysal¹, Çağrı Gülümser¹, Filiz Fatma Yanık¹, Esra Ünal¹, Okan Öte², Zerrin Yılmaz², Ulaş Tuğcu³, Ayşe Ecevit³

1Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara; 2Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara; 3Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Multipl anomaliler ile ilişkili olan Smith-Lemli-Opitz (SLOS) sendromlu bir olguyu sunmak ve bu hastalığın prenatal tanısını tartışmak.

Yöntem: SLOS, otozomal resesif geçiş gösterir. 7-dehidrokolesterol reduktaz (DHCR7) eksikliği nedeniyle dokularda ve vücut sıvılarında 7- ve 8-dehidrokolesterol (7- ve 8-DHC) birikimine neden olur. Doğumda santral sinir sistemi, kalp, böbrek, genitalya ve ekstremitelerde değişik malformasyonlar görülebilir. Bu malformasyonlar hayatı tehdit edebilir. İlerleyen dönemlerde psikomotor ve mental retardasyon ve davranış anormallikleri ile birliktedir. Prenatal olarak SLOS'tan şüphelenilebilir. Malformasyonlar ve intrauterin gelişme geriliği olması ve maternal serum serbest östrojen düzeylerinin düşmesi ile birliktedir. Tanı koryon villus biyopsisi yada amniyosentez ile sterol analizi yapılarak konulabilir.

Olgu: 36 yaşında beşinci gebeliği olan olgumuz 27. gebelik haftasında kardiyak anomali nedeniyle kliniğimize refere edildi. Obstetrik hikayesinde ilk ve üçüncü gebeliğinde termde spontan vajinal yolla sağlıklı kız ve erkek bebekler doğurtulmuştur. İkinci gebeliği spontan abortus ile sonuçlanmıştır. Dördüncü gebeliği spontan ikiz olarak başlamıştır ancak, 6. gebelik haftasında ikizlerden biri kaybedilmiştir, diğer fetüsde ise antenatal ultrason ile büyüme gelişme geriliği, kol ve