

Amaç: Akrofasial disostozlar(AFD) eş zamanlı baş yüz anomalileri ile birlikte ekstremitelerde defektlerini kapsayan bozukluklar için kullanılan tanıdır. AFD ler içerisinde, AFD tip1 Nager sendromu (NS), prototip konumundadır. Mandibular ve üst ekstremitelerde defektleri, özellikle çift taraflı radius agenezisi, el pozisyonu anomalileri, başparmak hipoplazisi/aplazisi,, kulak anomalileri ile seyredir. Sendroma özel karyotip anomalisi ve gen defektleri tanımlanmamıştır; ancak Spliceosomal Faktör 3 B4 (SF3B4) genindeki heterozigot mutasyonlar NS ile ilişkilendirilmiştir. Heterozigot SF3B4 gen mutasyonu olguların %60'ında raporlanmıştır, ancak akraba evliliği sonucu oluşmuş olgularda veya fenokopilerde SF3B4 negatif sonuç verebilir. Çalışmada sonografik AFD ön tanılarında klinik tanımlar, ayırıcı tanımlar ve genetik değerlendirme sonuçları olgu değerlendirmeleri ile gözden geçirilmektedir.

Yöntem: AFD açısından prenatal sonografik ön tanı alan 6 olguya karyotipleme için CVS (2), fetal DNA analizi (1), amniosentez (3) uygulandı. Trizomi 13 ve 18 olarak bildirilen iki olgu haricinde kalan ve NS düşünülen bir olguya SF3B4 gen analizi yapıldı. SF3B4 için primer dizaynı Forward Revers 5-AAGTGGAAAGTCGTGCTGAGG-3 5- CATGAAGATGGAACCCAACC-3 (Ekzon 1) 5-TTCCCTTCCTCCCGT TACAC-3 5-TTGTGAATACTGCTGGGACC-3 (Ekzon 2) 5-TGAATTTTACCCCATTTTCAGTC-3 5- GGACGGTTACAGAGGTAAGTGC-3(Exon 3) 5-TGGGGTCATC-TTACAAACCC-3 5-TTTCTTCTTCCTCCTGACCC-3 (Exon 3) 5-AGGCCAGATCAGGACAGG-3 5-CTGT TGAGGAACAAAGGGCA-3 (Exon 4) 5-GCCAGCC-TTATTTTCTATACCC-3 5-TAGTAAGGGCACGGGA-CAAG-3 (Exon 5) 5-TCTAGCCACCTCCCTCATCT-3 5-GGATTAGTACCTTTGCCCA-3 (Exon 6) şeklinde NCBI/Primer-BLAST software), Metabion (International AG, Martinsried, Deutschland sistemi) ile yapıldı. PCR reaksiyonları standard koşullarda gerçekleştirildi. Direkt sekanslar ABI PRISM BigDye Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit (Life Technologies, Foster City, Calif. , USA) ve standard protocol ile yapıldı. Elektroferogramlar SF3B4 mRNA reference sekansı ile karşılaştırıldı

Bulgular: AFD düşünülen 6 olgudan ikisinde karyotip anomalisi belirlenirken diğer üç olgu TAR (Trombositopeni, Radius yokluğu), RETT sendromu ve VATER birlikteliği olarak değerlendirildi NS düşünülen ve iki taraflı I. derecede akrabalığı olan olguda SF3B4 gen mutasyonu negatif olarak değerlendirildi; 6 ay sonra bu hastada tekrar 6 haftalık düşük gerçekleşti.

Sonuç: Genetik değerlendirme sonuçları ile desteklenmeyen klinik AFD tanımlarında tam genom değerlendirmesi maliyet ve pratik açıdan yük getirmesine rağmen etyolojinin ortaya konamadığı olgularda gerekebilir.

PB-053

İlk trimesterde koroid pleksus ölçümleri. Belirgin asimetri sonrası midtrimesterde bilateral ventrikülomegali: Ardışık 35 olgu analizi

Elif Gül Yapar Eyi, Burçin Salman Özgü

Zekai Tabir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Amaç: Ventriküllerin içerisinde yer alan koroid pleksuslar, beyin omurilik sıvısı üretimi, beyin metabolitlerinin temizlenmesi yanında çok sayıda peptid, büyüme faktörü ve sitokin salgılayarak santral sinir sisteminin erken gelişiminde kritik rol alır. Hücre içi glikojen içeriği yüksek telensefalik koroid pleksusların şişmesi, ilk trimesterde koryoid pleksusların görüntülenmesini sağlar. Sepulveda ve arkadaşları tarafından tanımlanan, koroid pleksusun oluşturduğu ultrasonografik "kelebek bulgusu" yapısal serebral anomali tespitinde de kullanılan bir belirteçdir. Çalışma ilk trimester koryoid pleksus ölçümlerinde referans değerlerin belirlenmesini hedeflemektedir.

Yöntem: 11-14 gebelik haftaları arasında toplam 35 hastanın verileri çalışmaya alındı. Fetal yapısal anomali ve kombine tarama testi için başvuran gebelerin sonografik muayenelerinde fetal situs belirlendi; ikisi dizigotik ikiz olmak üzere toplam 33 gebeden koroid pleksus ölçümleri sağ ve sol koryoid pleksustan en uzun boy, en geniş en, çevre ve alan olmak üzere iki uygulayıcı tarafından alındı. Biparyetal çap (BPD), baş-popo mesafesi (CRL), ense saydamlığı (NT) ve kafa içi saydamlıklar, mid-serebral arter akımları (MCA) görüntülenerek kaydedildi. Verilerin analizi SPSS 21 ve Techplot programında eşleştirilmiş örnekli t testi, varyans analizi, grafikler ile gerçekleştirildi. p<0.05 anlamlı kabul edildi.

Bulgular: 35 fetusun sağ ve sol koryoid pleksus ölçümleri arasında, en-boy, çevre ve alan değerlendirmelerinde, istatistiksel olarak anlamlı fark kaydedilmedi. Sağ koryoid pleksusun ileri derecede küçük olduğu bir olguda 24. haftada 11 mm bilateral ventrikülomegali tespit edildi

Sonuç: İlk trimesterde her iki koryoid pleksusun görüntülenmesi ve ölçümü geniş olgu serilerinde ve ilerleyen gebelik haftaları ile değerlendirilmelidir

PB-054

Primigravid gebelerde yüksek doz oksitosin indüksiyonu ile düşük doz oksitosin indüksiyonu protokollerinin doğum eylemi evrelerinin sürelerine, fetal ve maternal komplikasyonlar üzerine olan etkisinin karşılaştırılması: Prospektif randomize kontrollü çalışma

Ümit Taşdemir, Elif Gül Yapar Eyi

Zekai Tabir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Amaç: Doğum eylemi indüksiyonu, doğum eyleminin kendiliğinden başlamasından önce, uterus kontraksiyonlarının uyarıl-