

üreterler visualize edildi. Ardından AbdRabbo'nun 1994'te 'Stepwise Devaskülarizasyon'u tarif ederken uyguladığı şekilde servikovaginal arterler uterus yan duvarına girdikleri bölgeden bilateral bağlandı. Cerrahi tekniğin uygulandığı hastalarda alt segment kanamaları son derece etkin bir şekilde durduruldu.

Sonuç: Plasenta previa totalise bağlı postpartum kanamalarda bilateral servikovaginal arter ligasyonu hızlı ve kolay uygulanabilir bir cerrahi yöntem olmakla birlikte maternal mortalite ve peripartum histerektomi oranlarını düşürmede etkili olabilir.

PB-59

Gestasyonel hipertansiyonun ortalama trombosit hacmine etkisi

Emre Başer¹, Funda Salgur², Melek Bilge³, Şafak Özdemirci⁴, Deniz Esinler⁴, Özlem Moraloğlu⁴

¹Bozok Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Yozgat; ²Etmesgut Toplum Sağlığı Merkezi, Ankara; ³Sağlık Bakanlığı Dr. Faruk Sükan Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Konya; ⁴Sağlık Bilimleri Üniversitesi Etik Zübeyde Hanım Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Giriş: 20. Gebelik haftasından sonra, kan basıncının 140/90 mmHg üzerinde olması ya da gebelik öncesi veya birinci trimester değerlerine göre kan basıncının (sistolik >25 mmHg ve/veya diyastolik >15 mmHg) yüksekliği ile seyreden duruma gestasyonel hipertansiyon (GHT) denir. Gebelikte hipertansiyonun görüldüğü bir başka durum da preeklampsidir. Özellikle şiddetli preeklampside mikro-trombüs oluşumları görülmektedir. Plateletlerin aktive olması ya da kemik iliğinde yeni üretilen plateletler, platelet hacminde artışa neden olmaktadır. Şiddetli preeklampside de mikro-trombüslerin olması platelet yıkımını ve üretimini (turnover) arttırmakta ve bu da ortalama platelet hacminin (OPH) artmasına yol açmaktadır.

Amaç: Gebeliğin önemli komplikasyonlarından biri olan GHT un OPH üzerine etkisinin olup olmadığının araştırması amaçlandı.

Yöntem: 2011–2012 tarihleri arasında Sağlık Bakanlığı Üniversitesi Etik Zübeyde Hanım Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma hastanesinde doğum yapan GHT tanısı alan gebeler ve normotansif term gebeler çalışmaya dahil edildi. Çalışma grubu, sistolik arteriyel kan basıncı ≥ 140 -<160 mm Hg ve diastolik arteriyel kan basıncı ≥ 90 -<110 Hg mm olan ve preeklampsisi kriterlerini içermeyen gebelerden oluşturuldu. Tüm gebelerin OPH'leri, doğum eyleminin (intrapartum dönem) başladığı veya doğumun gerçekleştiği zaman diliminde ölçüldü. Çalışma tekil, miad, sağlıklı fetüslara sahip 18–35 yaş aralığında olan, sistemik hastalığı ve gestasyonel diabeti olmayan, gebeliğin indüklediği gestasyonel hipertansiyondan başka komplikasyonları olmayan (çalışma grubu) gebeler ve randomize seçilen sağlıklı gebelerden (kontrol grubu) oluşturuldu. Gebeliği boyunca (vitamin ve ya demir preparatları gibi gebeliği destekle-

yici ilaçlar dışında) ilaç kullanımı, sigara, alkol veya bağımlılık yapan madde kullanım öyküsü olan gebeler çalışma dışı tutuldu. Datalar, hasta dosyalarından ve bilgisayar kayıtlarından elde edildi.

Bulgular: GHT kriterlerini taşıyan 58 gebeden oluşan çalışma grubu ve normotansif 90 gebeden oluşan toplam 148 gebe çalışmaya dahil edilmiştir. Her iki grubun ortalama maternal yaşları, vücut kitle indeksleri, yenidoğanların gestasyonel haftaları (son adet tarihine ve ultrason bulgusuna göre) ve doğum şekilleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p < 0.05$). Ancak, çalışma grubunun ortalama yenidoğan doğum ağırlıklarının kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşük olduğu bulundu (3094.8 ± 241.7 g ve 3218.8 ± 443.9 g, $p = 0.001$). Her iki grubun ortalama hemoglobin değerleri, platelet sayıları ve serum kreatinin düzeyleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamakla birlikte ($p < 0.05$), GHT ile komplike olan gebeliklerin OPH'lerinin istatistiksel olarak daha yüksek olduğu bulundu (9.9 ± 1.1 ve 9.4 ± 0.9 $p = 0.006$).

Sonuç: GHT'si olan gebelerin OPH'lerinin yüksek olması, trombositlerin aktivasyonun artmasıyla ve dolaşımdaki genç trombositlerin sayısının daha yüksek oranda olması ile açıklanabilir. Bizim çalışmamızda GHT'si olan gebelerle kontrol grubundaki gebelerin gestasyonel haftalarında fark olmamasına rağmen, yenidoğanların doğum ağırlıklarının arasında anlamlı düzeyde fark olduğu görüldü. Buradan yola çıkarak GHT'da aktive olmuş plateletlerin intravasküler olarak mikro-trombüs oluşumuna normal gebelere göre daha fazla neden olabileceğinin tartışılması ve araştırılması gerektiğini düşünmekteyiz. OPH'nin GHT ile komplike olmuş gebeliklerdeki artışın tanımlayıcı bir kriter olup olmayacağının belirlenmesi için geniş popülasyonlar içeren prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

PB-60

NF1 mikrolezyon sendromlu bir olgu sunumu

Kadri Murat Erdoğan¹, Özgür Kırbıyık¹, Taha Reşid Özdemir¹, Altuğ Koç¹, Özge Özer Kaya¹, Berk Özyılmaz¹, Merve Saka Güvenç¹, Alkım Yıldırım², Bahar Atakul², Yaşar Bekir Kutbay¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Amaç: Nörofibromatozis Tip 1 (NF1) cafe au lait lekeleri, gözde lisch nodülü ve ciltte fibromatoz tümör ile karakterize otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Tüm dünyadaki insidansı 1/2500–1/3000 olarak görülmektedir. NF1 hastalarının yaklaşık %5–20'sinde NF1 geni ve contiguous (komşu) genlerde yaklaşık 1.4 Mb boyutunda heterozigot delesyon saptanmaktadır. NF1 mikrolezyon sendromu hastalarında klinik sıklıkla daha ağır seyretmektedir.

Olgu: Antenatal takiplerinde biyokimyasal tarama testinde yüksek risk saptanan hastaya yapılan amniyosentez işlemi sonrası hasta polikliniğimize genetik danışmanlık için yönlendirildi. Gebeliğinin 20. haftasında olan hastanın fetal karyotip sonucu normal konstitüsyonel karyotip olarak raporlanmıştı. Fizik muayenesinde hafif mental retardasyon, fasyal dismorfizm, yele boyun, vücutta yaygın café au lait lekeleri ve ciltte çok sayıda nörofibromla uyumlu olabilecek en büyüğü 1 cm olmak üzere solid kitleler tespit edildi. NF1 gen dizi analizi istenen hastada dizi analizinde mutasyon saptanmadı. Bunun üzerine NF1 geni için delesyon duplilasyon analizi MLPA yöntemi ile yapıldı. Analiz sonrasında NF1 geninde heterozigot tüm gen delesyonu saptandı. Ek olarak hastada sitogenetik mikroarray (CMA) çalışıldı. CMA analizinde NF1 ve komşu 9 geni içeren delesyon saptandı. Hastaya sonuçlarla ilgili genetik danışmanlık verildi. Hasta prenatal tanı istemedi.

Sonuç: Büyük gen delesyonları dizi analizi gibi yöntemler ile atlanabilmektedir. Nörofibromatozis düşünülen olgularda dizi analizinde mutasyon saptanmaması halinde MLPA ve/veya Mikroarray gibi moleküler tetikliklerin yapılması mutasyonları atlamamak adına çok önemlidir.

PB-61

Prenatal tanıda add8p saptanan bir olgu

Özgür Kırbayık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Berk Özyılmaz¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Taha Reşid Özdemir¹, Merve Saka Güvenç¹, Altuğ Koç¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Bahar Atakul²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji, İzmir

Amaç: Inverted Duplikasyon Delesyon 8p [invdupdel(8p)] Sendromu nadir görülen bir kromozom anomalisi olup hafiften ağır derecelere kadar değişken zeka geriliği, ağır gelişme geriliği ve hipotoni ile karakterizedir. Prevalansı tahminen 1/22000 ile 1/30000 arasındadır. Bilinen 50 kadar vaka rapor edilmiştir.

Olgu: İkinci gebeliğinde ileri anne yaşı (36) ve antenatal takiplerinde biyokimyasal tarama testinde yüksek risk nedeniyle 13. gebelik haftasında başvuran olguya, 16. gebelik haftasında amniyosentez işlemi yapıldı. Hızlı anöploidi taraması amacıyla yapılan QF-PCR analizi sonucu normal olan hastanın karyotip analizi sonucunda ise 46,xx,add8p saptandı. Bunun üzerine çalışılan ebeveyn karyotip analizleri normal konstitüsyonel karyotip olarak değerlendirildi. Fetal örnekten yapılan Subtelomerik FISH çalışmasında ise 8p bölgesinde subtelomerik delesyon tespit edildi. Olgunun Düzey II USG taraması ve Fetal EKO gebelik haftası ile uyumlu ve normal olarak rapor edildi. Bunun üzerine yapılan moleküler karyotiplleme çalışması sonucunda 8p11.22–p23.1 bölgesinde 27.2 Mb büyüklükte, 122 OMIM

geni içeren duplikasyon ve 8p23.1–p23.3 bölgesinde 6.8 Mb büyüklükte 15 OMIM geni içeren delesyon saptanması ile olgunun [invdupdel(8p)] Sendromu olduğu düşünüldü.

Sonuç: Dengesiz kromozomal yeniden düzenlenmelerde, USG takibinde fetal anomali tespit edilemeyebileceği, bununla birlikte kromozomal kökenin tespiti, olası fetal prognoz ve genetik danışma açısından moleküler karyotipllemenin öneminin vurgulanması amacıyla sunulmuştur.

PB-62

X'e bağlı myotubuler miyopati prenatal dönemde moleküler tanı: Olgu sunumu

Merve Saka Güvenç¹, Altuğ Koç¹, Berk Özyılmaz¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Özgür Kırbayık¹, Taha Reşid Özdemir¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Cenk Gezer², Atalay Ekin², Gürsoy Pala², Alkım Gülşah Şahingöz²

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Amaç: X'e bağlı santronükleer miyopati (XLCNM) (aynı zamanda miyotübüler miyopati [MTM] olarak da bilinir), şiddetli ile hafif arasında değişen kas güçsüzlüğü ile karakterizedir. Şiddetli (klasik) XLCNM prenatal olarak polihidramnios ve fetal hareketin azalması ile kendi belli etmekle birlikte, hipotoni ve solunum sıkıntısı olan yenidoğanlarda görülür.

Olgu: Olgumuz 34 yaşında gebeliğin ilk trimesterında ailesinde kas hastalığı öyküsü ile başvurdu. Kendisinde MTM1 geninde IVS7+1G>A heterozigot mutasyonu tespit edilen olguya gebeliğin 16 haftasında amniyosentez planlandı. Fetusta da mutasyon tespit edilmesi sonucu gebelik konsey kararıyla sonlandırıldı.

Sonuç: Tek gen hastalıkları için prenatal dönemde moleküler tanı testleri günümüzde oldukça yaygın kullanılmaktadır. Bu olgu sunumunda prenatal tanıda moleküler testlerin yerinin belirlenmesi ve taşıyıcılık tespitinden tanıya kadar uygulanan iş akışının tartışılması planlanmıştır.

PB-63

Distal trizomi 15q sendromunun prenatal bulguları

Serenat Eriş Yalçın¹, Mehmet Özgür Akkurt², Yakup Yalçın³, And Yavuz⁴, Esra Nur Tola¹, Mekin Sezik¹

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