

Olgu: 32 Y, G 2 P 1 Y 1 olan hasta SAT'ne göre 16 hf 0 g gebeliği varken ilk kez başvurdu. Obstetrik özgeçmişinde özellik olmayan hastanın yapılan USG incelemesinde fetal biyometri 16 hafta ile uyumlu idi. Detaylı incelemede bilateral polikistik böbrekler, oligoanhidramnios, oksipital bölgede kemik defekti ve ensefalosel izlendi. Ultrasonografi bulguları ile MGS tanısı konan hastaya medikal gebelik tahliyesi önerildi. Hasta ve eşinin terminasyonu kabul etmesi üzerine gebelik sonlandırıldı.

Sonuç: Meckel-Gruber sendromu gebelikte 1/12.000–1/140.000 arasında değişen oranda görülmektedir. Sonuç olarak, MGS letal bir bozukluktur ve mortalitesi %100'dür. Ayrıca tekrarlama olasılığı olduğu ve en erken prenatal tanısı 11–14. haftalar arasında kromozom anomalisi için yapılan ultrasonografi taramasında konulabildiği için aileye sonraki gebeliğinde erken dönemde ultrasonografi yaptırması önerilmektedir.

PB-029

Önceki çocuğunda Van Der Knaap sendromu tespit edilen gebeye perinatal yaklaşım

Ece Öcal¹, Halil Gürsoy Pala¹, Burcu Artunç Ülkümen¹, Safiye Uluçay², Sırrı Çam², Yeşim Bülbül¹, Faik Mümtaz Koyuncu¹

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Manisa; ²Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Manisa

Van Der Knaap hastalığı çok nadir görülen ve genellikle MLC1 genindeki mutasyon nedeniyle gelişen bir hastalıktır. Yaygın beyin beyaz cevher tutulumu ve subkortikal yerleşimli kistlerin varlığı karakteristiktir. İnfanitil başlangıçlı makrosefali ve yavaş ilerleyici nörolojik bulgular klinik tanıda yardımcıdır. Otozomal resesif kalıtımı olan bu sendromda tanı konan hastanın anne ve babası heterozigot taşıyıcıdır, genetik dizilimde bir adet mutant allel taşımaktadırlar. Bu nedenle hastalık bulgusu yoktur. Bu hastalıkta ek olarak erken çocukluk döneminde normal ya da normale yakın psikomotor gelişme, epileptik nöbetler, ataksik yürüyüş ve spastisite görülmektedir. Olguların çoğunluğu ikinci dekada kaybedilmektedir. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) yaygın beyaz cevher tutulumu ve ön temporal bölgelerde daha belirgin olmak üzere subkortikal kistler görülmektedir. Tipik klinik ve radyolojik bulguların varlığında tanı konulabilmektedir. MLC1 ve MLC2A mutasyonlarının gösterilmesi tanıya katkıda bulunmaktadır. 29 yaşında gravida 2, parite 1 (Normal spontan vaginal doğum); 23 hafta gebeliği olan ve tarafımıza anomali taraması yapılmak üzere gönderilen hastanın alınan anamnezinden bir önceki çocuğunda Van Der Knaap sendromu olduğu öğrenildi. Eşiyle 1. derece akraba olduğunu ifade etti. Bir önceki gebelik takiplerinde ultrasonografik anormallik izlenmemiş ve doğum sırasında herhan-

gibir komplikasyon yaşanmamıştı. Postnatal dönemde çocuğunda denge bozukluğu, gelişme geriliği olması üzerine yapılan tetkiklerde Van Der Knaap sendromu olduğu tespit edilmiş. Tanı klinik veriler doğrultusunda konulmuş, genetik analiz yapılmamış. Gebeden alınan anamnez sonrası yapılan anomali taramasında beyin yapıları olağan izlendi ve gross fetal anomali saptanmadı. Hasta ve eşi genetik kliniğine yönlendirildi. %25 oranında bu fetusta aynı sendromun saptanabileceği ve riskler anlatıldı. İnvaziv işlem önerildi. Ancak aile bu gebelik ve fetüs için invaziv işlemi kabul etmedi. Yaşayan ve Van Der Knaap sendromu saptanan çocuğundan genetik analiz ve ileri inceleme yapılmasını kabul etti. Şu anda 7 yaşında olan hastadan MLC gen mutasyonu için kan örneği alınarak genetik laboratuvarına gönderildi. Çocukta MLC gen mutasyonu saptanması halinde aile taramasına geçilmesi planlandı. Van der Knaap hastalığı, çok ender görülen bir megalensefalik lökoensefalopati formudur ve bireylerde, 22. kromozomda yerleşmiş bulunan MLC1 geni mutasyonları sık görülmektedir. Ender olgularda MLC2A mutasyonları da tanımlanmıştır. Makrosefali doğumda da bulunabilmekle birlikte, genellikle yaşamın ilk birkaç yılında belirginleşmektedir. Beyin MRG görüntülemelerindeki dramatik bulgulara rağmen, klinik bulgulardaki yavaş ilerleyici seyir dikkat çekicidir. Psikomotor gerilik, yürüyüş ataksisi, spastisite, distoni ve koreatetoz gibi nörolojik bulguların belirginleşmesi geç dönem bulgularıdır. Otozomal resesif geçişli olan bu hastalıkta sendromlu bebek hikayesi olan aile bireyleri heterozigot taşıyıcı olarak değerlendirilir ve genetik dizilimde bir adet mutantallel taşımaktadırlar. Bu nedenle hastalık bulgusu yoktur. Her konsepsiyonda %25 sendromlu,%25 tamamen sağlam ve %50 taşıyıcı fetüs olma ihtimali vardır. Ailelere hastalığın genetik geçişi, seyri ile ilgili bireysel ve ailesel genetik danışmanlık verilmeli ve ileri genetik inceleme yapılarak riskler belirlenmelidir. Perinatal dönemde nadir olarak ultrasonografik olarak kranialbulgular saptanması, hastalığın infanitil dönemde ve klinik olarak yavaş bulgu vermesi nedeniyle inta-uterin dönemde fetuslardagenetik mutasyonun saptanması ve prognoz belirlenebilmesi amacıyla invaziv işlem önerilmektedir. Prenatal taşıyıcılık saptanan ailelerde Preimplantasyon Genetik Tanı (PGD) bir seçenek olarak düşünülebilir.

PB-030

Terme ulaşmış sirenomaeli vakası: Nadir vaka sunumu

Çağdaş Özdemir¹, Burak Özköse¹, Ali Ekiz², Zeynep Gedik Özköse¹, Berfin Ökmen¹

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; ²Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İstanbul

Amaç: Sirenomeli sekansı, aynı zamanda mermaid sendromu olarak bilinen, en çok bilinen yanı sıra alt ekstremitelerden