

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