

tansiyon sebepleri olarak uterusun uyarılmasını azaltan peritonit, kanser, uterus fibroidleri, laktasyon, fiziksel şok, kas hastalıkları, servikal atrezi ve stenozis gibi durumlar belirtilmekle beraber henüz hiçbir açıklama tatmin edici değil. 39 yaşında Suriye vatandaşı S.A. isimli, G3P2 sezaryenle doğum yapan hasta 05.02.2015 tarihinde hastanemize başvurup 8 aylık gebe olduğunu ifade etmiştir. Hastanın yapılan ultrasonografisinde intrauterin bozulmuş kalsifiye gebelik materyali, 3*4 cm hiperekojen yapı izlenmiştir. Son adet tarihini bilmeyen hastanın gebelik haftası iki aylık iken başka bir merkezde yapılan USG kaydına göre (07.07.2014 CRL:8w+3d) 39w+1d olarak belirlenmiştir. Rutin gebelik kontrollerine gitmeyen hasta bugüne kadar gebeliğe bağlı hiçbir şikayeti olmadığını belirtmiştir. Missed abortus ön tanısıyla hasta ileri tetkik ve tedavi için hastanemize interne edilmiştir. Hasta Perinatoloji Kliniğinde perinatologlar tarafından değerlendirilmiştir, USG bulguları: 70*20*63 mm heterojen ekojenitede pıhtılı alan, içinde hipoeikoik alanlar bulunduran, eşliğinde belirlenebilir fetal yapı bulundurmayan, en derin cebinde 3.6 cm sıvısı bulunan yaklaşık intrakaviter hacmin 3/4'ünü kaplayan kitle saptandı. Myometrium 0.8 cm olarak ölçüldü. Renkli Doppler Ultrasonda kitlenin içinden sinyal alınamadı. Laboratuvar bulguları: tam kan sayımı normal, APTT 30,3 sn, PT 12,5 sn, INR 1, BHCG 583.7 mIU/ml. 06.02.2015 tarihinde misoprostol ile indüksiyon başlatıldı. Abort materyalinde 50 g altında cinsiyeti belli olmayan fetüs gözlendi, patolojik incelemeye gönderildi. Patoloji sonucu missed abortus ile uyumlu geldi. Ölü fetüs uzun süreden beri retansiyona uğramışsa koagülasyon mekanizmasında önemli değişiklikler olduğu görülmüştür. 16–18 gebelik haftalarında veya 5 haftaya kadarki retansiyonlarda bu değişikliklerin nadiren görülmesi dolayısıyla önlem alınmasına gerek görülmemiştir. Bu olgu bu kadar uzun süreli retansiyonda kalmış missed abortus olması dolayısıyla sunulmuştur.

PB-026

Down sendromu ve unilateral pelviyektazi: Olgu sunumu

Ebru Çelik Kavak¹, Salih Burçin Kavak¹, Yakup Baykuş², Raşit İlhan¹, Helin Bağcı¹, Behzat Can¹

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Elazığ; ²Kafkas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kars

27 yaşında, evli ev hanımı olan olgu dış merkezde unilateral pelviyektazi tespit edilmesi üzerine kliniğimize gönderildi. İlk gebeliği olan ve eşi ile akrabalığı bulunmayan olgunun son adet tarihine göre 20 hafta 4 gün gebeliği mevcuttu. 1. trimesterde kombine test yaptırmayan olgu düzenli olarak takibe gittiği dış merkezde tek taraflı böbrek pelvis genişlemesi tespit edildiğinden kliniğimize gönderildi. Yapılan genetik sonogramda fetal nukal kalınlıkta artma (NK: 9.6 mm), lateral ventrikül içerisinde

de sağ tarafta 5.85 mm'lik koroid pleksus kisti ve sol böbrekte pelviyektazi (AP Çap: 16 mm) tespit edildi. Diğer organ ve sistemlerinde patolojik bulguya rastlanmadı. Mevcut bulgularla olası kromozomal anomalileri dışlamak üzere olgu bilgilendirildi ve amniosentez yaptırmak istedi. Konvansiyonel karyotipleme sonucu Down sendromu olarak tespit edilmesi üzerine olgu 23 hafta 1 gün gebe iken isteği üzerine termine edildi.

PB-027

Trizomi 18 olgusunda ultrasonografi bulgularımız: Olgu sunumu

Ebru Çelik Kavak¹, Salih Burçin Kavak¹, Yakup Baykuş², Numan Çim³

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Elazığ; ²Kafkas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kars; ³Yüzcü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Van

36 yaşında, evli ev hanımı ve 7. gebeliği olan olgu dış merkezde tek umbilikal arter tespit edilmesi üzerine kliniğimize gönderildi. Önceden 2 abortusu ve yenidoğan döneminde nedeni bilinmeyen bir kaybı olan olgunun eşi ile akrabalığı bulunmuyordu. Son adet tarihini bilmeyen olgunun 1. trimester CRL ölçümüne göre 18 hafta 2 gün gebeliği mevcuttu. 1. trimesterde kombine test yaptırmayan olgunun yapılan Üçlü tarama testinde trizomi 18 riski 1/50 olarak tespit edildi. Yapılan genetik sonogramda plasenta posteriorda yerleşmiş olup, hafif polihidramnios (tek kadranda 82 mm) tespit edildi. Umbilikal kord incelendiğinde tek umbilikal arter tespit edildi. Yapılan kardiyak incelemede geniş AVSD tespit edildi. Diğer organ ve sistemlerinde patolojik bulguya rastlanmadı. Mevcut bulgularla olası kromozomal anomalileri dışlamak üzere olgu bilgilendirildi ve amniosentez yapıldı. Konvansiyonel karyotipleme sonucu Edward sendromu olarak tespit edilmesi üzerine olgu 21 hafta 5 gün gebe iken isteği üzerine termine edildi.

PB-028

Meckel-Gruber sendromu: Olgu sunumu

Hilal Sakallı¹, Deniz Cemgil Arıkan¹, Hasan Büyükaşık²

¹Kabramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kabramanmaraş; ²Elbistan Özel Yaşam Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Kabramanmaraş

Amaç: Çalışmamızda, prenatal dönemde tanısı konulan Meckel-Gruber sendromu (MGS) olgusunu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Meckel-Gruber sendromu 17q21-24, 11q13 ve 8q24 kromozomlarda lokalize, otozomal resesif geçişli, letal bir konjenital anomalidir. Klasik triadında polikistik böbrekler (%100), ensefalosel (%90) ve polidaktili (%83) vardır. Tanı için 3 bulgunun 2'si bulunması gerekmektedir.

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