

nın 17.gebelik haftasında mesane boyutlarının 45*60 mm boyutlara ulaştığı görüldü. Fetusta yapılan sonografik incelemede ekstremite anomalileri, pelvikaliektazi ve ventrikuler septal defekt izlendi. Hastaya tekrar karyotipleme önerildi ve yapılan amniyosentez sonucu trizomi 18 olarak raporlandı. Aile isteği ile gebelik sonlandırıldı.

Olgu 2: 34 yaşında 14 hafta gebeliği olan hastanın yapılan ultrasonografisinde mesane boyutu 23 mm ölçüldü ve flat yüz görünümü izlendi. Hastaya koryon villus örneklemesi yapıldı. QF-PCR sonucu trizomi 18 saptandı. Aileye terminasyon seçeneği sunuldu ve gebelik sonlandırıldı.

Sonuç: Trizomi 18 yaşamla bağdaşmayan bir anomalidir. Megasistis izlenen olgularda trizomi 13 ve 18 başta olmak üzere kromozomal anomali riski artmıştır. Bu nedenle ailelere karyotipleme seçeneği sunulmalı ve sonuca göre sendromun kötü prognozu ile ilgili danışmanlık verilmelidir.

PB-55

Meckel-Gruber sendromu tanısı alan 3 olgunun prenatal radyolojik değerlendirmesi

Bahar Konuralp Atakul, Ahkam Göksel Kanmaz, Alkım Gülşah Şahingöz Yıldırım, Ayşe Pınar Metin, Deniz Öztekin

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İzmir

Amaç: Meckel-Gruber sendromu; otozomal resesif geçiş gösteren ölümcül seyreden bir sendromdur. Medline indeksinde kayıtlı vaka yaklaşık 200 civarındadır. Sendromun oksipital sefalosel, çift taraflı renal kistik displazi ve postaksiyel polidaktiliden oluşan tanı koydurucu 3 bulgusu olguların %60'ında gözlenir. Santral sinir sistemi, kraniyofasiyal ve gastrointestinal malformasyonları içeren ek anomaliler sendroma eşlik edebilir. Kliniğimizde 2016-2017 yılları arasında 3 gebeye Meckel-Gruber sendromu tanısı konuldu.

Olgu 1: 20 yaşında 19 hafta 6 gün gebeliği olan hastanın yapılan 2. düzey ultrasonografisinde oligohidroamnios, meningomyelosel, bilateral polikistik böbrek ve bilateral el ve ayaklarda polidaktili saptanması üzerine Meckel-Gruber Sendromu tanısı konuldu. Gebeye prognoz anlatıldı ve isteği üzerine gebeliği termine edildi. Fetal otopsi önerildi ancak hasta kabul etmedi.

Olgu 2: 23 yaşında 32 hafta gebeliği olan primigravid hasta oligohidroamnios ve fetal anomali nedeniyle kliniğimize refere edildi. Gebenin yapılan ultrasonografisinde ölçümleri yaklaşık 8 hafta geri, oligohidroamnios, ensefalomyelosel, infantil tip polikistik böbrek görünümü ve her iki ayakta deformite saptandı. Gebelik haftası ileri olan gebefetosid yapılmadan doğum gerçekleşti. 34 haftada sezaryen ile doğum yapan gebenin bebeğinde oksipital bölgeden kaynaklanan yaklaşık 5x6 cm likensefalosel, baş basık, yüz atipik ve yüksek damak mevcuttu. Tüm ekstremitelerde polidaktili vardı. Batın

distandü görünümünde, bilateral böbrekler polikistik vasıfdaydı. Dış genitalerin fantil, mikropenis ve nonfüzyonelabia majora benzeri görünüm izlendi.

Olgu 3: Nadir olarak saptanan bir vakaydı. Dizogotik ikiz olup bir fetüs tamamen normal, diğer fetüs Meckel Gruber Sendromu idi. Gebenin 2 sağlıklı yaşayan çocuğu olup, 2 çocuğu multiple anomali (polikistik böbrek displazisi dahil) nedeniyle terime edilmişti. 31 yaşında olan gebenin 27 haftalık gebeliği mevcut olup kliniğimize bir bebekte anomali şüphesi ile gönderilmişti. Yapılan ultrasonda ensefalomyelosel ve tip 1 polikistik böbrek mevcut saptandı ve mesane izlenemedi. Takiben gebeye MR istendi, sonucunda sağ parasantralensefalosel, korpuskalozumagenenezisi, mikrosefali, akciğerlerde çan konfigürasyonu, otozomal resesif polikistik böbrek gebeliği, diffüz karaciğer gebeliğin asekonder fibrotik karaciğere ait bulgular izlenirken ve mesane izlenmedi. Gebeye otuz haftayken sezaryen yapıldı ve sendromik fetüs 10 saat sonra doğdu. Aileden otopsi onayı ve genetik onayları alınamadı.

Sonuç: Meckel-Gruber sendromu ciddi oligohidroamnioza bağlı ağır pulmoner hipoplazi nedeniyle daima ölümcüldür. Otozomal resesif kalıtım paterni ile %25 rekürrens riski mevcuttur. Bu nedenle bir sonraki gebelik için yol gösterici olması açısından doğru tanı için genetik tanı gerekliliği aile ile paylaşılmalıdır. Hastalığın prognozu hakkında aileye danışmanlık verilmelidir ve kötü fetal prognoz nedeni ile aile isterse terminasyon seçeneği sunulabilir.

PB-56

Vermiyan hipoplazinin prenatal değerlendirilmesi

Bahar Konuralp Atakul¹, Alkım Gülşah Şahingöz Yıldırım¹, Melek Turac Kaçar¹, Meriç Balıkoğlu¹, Özgür Öztekin², Deniz Öztekin¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İzmir

Amaç: Geçmişte Dandy-Walker varyantı olarak isimlendirilen vermiyan hipoplazi izole, küçük, genellikle yukarı dönmüş bir vermis ile karakterizedir. Hastalığın insidansı bilinmemektedir. Aksiyel kesitlerde posterior kranial fossa genişlememiştir ve sisterna magna ile bağlantılı dördüncü ventrikül izlenir. Başka anomalilerin varlığında kromozomal anomali riski yüksektir.

Olgu: 33 yaşında altıncı gebeliği olan hasta multipl fetal anomali nedeniyle kliniğimize refere edildi. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fetal anomali taramasında ölçümleri 21 hafta ile uyumlu fetusta sisterna magna 17 mm ölçüldü, serebellar vermis değerlendirilemedi. Dandy walker kisti açısından fetal MRG ile değerlendirme planlandı. CSP optimal değerlendirilemedi. Unilateral yarı damak ve dudak izlendi. Sağ böbrek boyutları artmış ve en büyüğü 1 cm olan multipl kistler içermek-