

ventrikül boşluğunun dolmadığı izlenebilir. Hastalığa Turner sendromu gibi çeşitli kromozomal hastalıklar veya Noonan, Smith-Lemli-Opitz, Holt-Oram gibi sendromlar eşlik edebilir. Omfalosel, korpus kallosum agenezisi ve olgumuzda görüldüğü üzere hidrops fetalis gibi ekstrakardiyak anomaliler gözlenebilir. Tedavi olanaklarının da gelişmesine rağmen eşlik eden ekstrakardiyak ve karyotip anomalilerin varlığı; ailelerin ve hekimlerin fetusun prognozu ile ilgili karar almasında etkili olacaktır.

PB-021

İlk trimesterde tespit edilen talasemi intermedia olgusuna yaklaşım

Ece Öcal¹, Halil Gürsoy Pala¹, Burcu Artunç Ülkümen¹, Safiye Uluçay², Betül Gerik², Sırrı Çam², İsmet Aydoğdu³, 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; ³Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Manisa

Beta talasemi, beta globulin zincir sentezinin azalması ya da yokluğu ile karakterize otozomal resesif kalıtımı olan bir kan hastalığıdır. Türkiye’de sık rastlanan bir hastalık olan beta talasemi hastalığının prenatal tanısında ilk yapılması gereken, her iki ebeveynin de talasemi taşıyıcısı olduğunun genetik analizlerle gösterilmesidir. Hastalığın gebelikte fetal durumun tayininde en çok tercih edilen invaziv girişim koryonik villüs örneklemesidir (CVS). CVS yönteminin ilk tercih edilmesinin sebebi, tanının daha erken konulabilmesidir. Böylece gereklilik halinde gebelik terminasyonu daha erken ve kolay olarak gerçekleştirilebilir. 36 yaşında gravida 5, parite 2, abort 1 ve 11 hafta gebeliği olan ve talasemi taşıyıcısı olduğunu ifade eden hasta kliniğimize başvurdu. Alınan anamnezinde daha önce talasemi minör tanısıyla bir kez 12 hafta gebelik sonlandırması olduğu, yaşayan bir tane sağlıklı çocuğu olduğu ve eşinin de talasemi taşıyıcısı olduğu öğrenildi. Aralarında akrabalık yoktu. Hasta ve eşi moleküler genetik laboratuvarına yönlendirildi. Aileye genetik talasemi taraması yapıldı. Annede IVS1. 6T >C (c. 92+6T>C) homozigot mutasyon; babada IVS1. 6T>C (c. 92+6T>C) heterozigot mutasyon saptandı. Gebeye CVS önerildi. Yapılan CVS analizinde fetüste homozigot mutasyon saptandı ve talasemi major olduğu bildirildi. Anneye yapılan hemogram testinde RBC: 4.01*106 m/l, Hb: 7.3 g/dl, MCH: 18.2 pg MCV: 57.6 fl saptandı. Yapılan Hemoglobin Elektroforezi’nde HbA: 71, HbA2: 7.6, HbF: 12.5 olarak izlendi. Perinatoloji konseyinde hasta görüşüldü. Bu bulgularla annenin kliniğinin talasemi intermedia ile uyumlu olduğu ve fetüste saptanan mutasyonun anne ile aynı bölgede olduğu ve fetüsün ileriki kliniğinin anneninki

gibi intermediate olabileceği düşünülerek gebeliğin takibi yönünde görüş birliğine varıldı. Beta talasemi, beta globulin zincir sentezinin azalması ya da yokluğu ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. IVS I-110 (G>A), Türkiye’de en sık görülen mutasyondur (%40). Türk popülasyonunda diğer sık görülen mutasyonlar; IVS I-6 (T>C), IVS I-1 (G>A), IVS II-745 (C>G) olarak bildirilmiştir. Talasemi major saptanan fetuslarda fetal kayıp, intrauterin gelişme geriliği, prematur eylem, kalp yetmezliği gibi çeşitli komplikasyonlar gelişebilir ve postnatal hayatta agresif tedavi gerektirerek hayat kalitesini olumsuz etkilemektedir. Tedavi maliyeti oldukça yüksek olan bir hastalıktır. O nedenle prenatal tanı önem kazanmaktadır. Talasemi intermedia olgularında ise klinik çok heterojendir ve erişkin hayata kadar tamamen asemptomatik kalabilirler. Hastaların büyük çoğunluğu genellikle transfüzyon gereksinimi olmaksızın sadece hafif bir anemi ile karakterizedirler. Daha ağır klinik ile karakterize Talasemi İntermedia’lı hastalar ise genellikle 2–6 yaş arası tanı alarak nadiren veya transfüzyon gereksinimi olmaksızın yaşamlarını devam ettirirler ancak büyüme ve gelişmelerinde gecikmeler eşlik edebilir.

PB-022

Ultrasonographically normal fetus with trisomi 13 karyotype by chorion villus sampling; is a confined placental mosaicism case?

Safiye Uluçay¹, Betül Gerik¹, Halil Gürsoy Pala², Burcu Artunç Ülkümen², Faik Mümtaz Koyuncu², Sırrı Çam¹

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

Chorion villus sampling (CVS) is a first trimester prenatal invasive fetal karyotyping procedure. Although this method provides the earliest information about fetal karyotype, unexpected results may occur due to fetal-placental discrepancy results from confined placental mosaicism (CPM). CPM is defined as the presence of chromosomal abnormality only in the extraembryonic tissue although fetal karyotype is normal. According to placental cell type, three subtypes are defined. Type 3 CPM is characterized abnormal chromosomal cytotrophoblastic and mesenchymal cell from CVS sampling. Different chromosomal anomaly may involve in CPM cases. Trisomy 13 is one of the chromosomal anomaly which is reported in CPM cases. A 32 year-old woman at 12th gestational week was referred for prenatal diagnosis because of positive first trimester maternal serum screening. Chorion villus sampling were performed for fetal karyotyping. 20 cell were analyzed with GTG banding at 550 band levels. Fetal karyotype was reported as 47,XX,+13. At 18th gestational week fetal ultrasonography (USG) was normal and no major conge-