

bacaklarda kısalık olduğu tespit edilmiştir. Spontan vajinal yolla 3600 gr erkek bebek düşük APGAR ile doğurtulmuştur. Muayenesinde her iki ayakta başparmak duplikasyonu, ayakta içe dönüklük, konjenital kalp hastalığı, adrenal hipoplazi, ambigus genitalya ve küçük böbrekleri içeren multipl anomalileri varmış ve birkaç gün yaşamıştır. Beşinci gebeliğin takibinde üçlü testte yüksek risk nedeniyle amniyosentez yapılmış ve normal karyotip olarak raporlanmıştır. Fetal ekokardiyografide, komplet atrioventriküler septal defekt (AVSD), aortik ayrılma, aort hipoplazisi tespit edilmiştir. Hastanın tarafımızca 27. gebelik haftasında yapılan ilk muayenesinde, kalpte sol ventrikül hipoplazisi, sol atrium hipoplazisi, AVSD, hipoplastik aort ve erken intrauterin gelişme geriliği (IUGR) tespit edilmiştir. Bir önceki kaybedilen bebekle benzer bulgular olması nedeniyle genetik konsültasyonu önerildi. Hastanın haftalık takibine devam edildi, 37. gebelik haftasında IUGR, oligohidramniyos ve fetal distress nedeniyle sezaryena alındı. 2280 gr kız bebek doğurtuldu. Genetik bölümünde prenatal tanıyı doğrulamak için kordon kanı çalışıldı. Yenidoğanda telenjektazi ve rizomelik ekstremiteler gibi dismorfolojik bulgular ve metabolik bozukluklar vardı. Ekokardiyografik değerlendirmesi prenatal tanı ile uyumlu idi.

Sonuç: SLOS birden çok malformasyon ile birlikte olabilir. Ayrıca maternal serum serbest östrojen düzeylerinin düşmesi ikinci trimester kromozomal anomali risk taramasında yüksek risk ile sonuçlanabilir. Kötü obstetrik öyküsü olan bu tür hastalar genetik konsültasyon için yönlendirilmelidir.

Anahtar sözcükler: Smith-Lemli-Opitz sendromu, prenatal tanı.

PB-047

Bağırsak atrezisinin prenatal tanısı

Mustafa Ozturk, Aytekin Aydın

Etmesgut Askeri Hastanesi, Ankara

Çalışmamızda, gebeliğinin 33. haftasında bağırsak delinmesinin hemen sonrasında tanısı konan ve ayırıcı cerrahisi ani sezaryen doğumun ardından yapılan sıra dışı bir olgu sunduk. Gravid 3 para 2, 33 yaşındaki bir hasta, antenatal kontrol nedeniyle gebeliğinin 33. haftasında merkezimize başvurdu. Kabul sonrasında gerçekleştirilen ultrason muayenesinde, intestinal dilatasyon ile uyumlu, fetal abdomende kistik bir yapının varlığı gözlemlendi. Fetal büyüme parametreleri, plasental yapı ve amniyotik sıvı hacmi tamamen normaldi. Fetal anatomide yapılan detaylı ultrason muayenesinde hiçbir ek anomali saptanmadı. Bir hafta sonra tekrarlanan ultrason taramasında, fetal abdominal kavitede hiperekojenik sıvı varlığıyla birlikte bağırsak dilatasyonunun kollapsı gözlemlendi. Aileye, fetal bağırsak delinmesinin muhtemel tanısı ve mekonyum peritoniti hakkında bilgi verildi. Daha önceki sezaryenler nedeniyle doğum şek-

li olarak sezaryen tercih edildi. 2400 gram erkek bebek dünyaya getirildi. 1. ve 5. dakika Apgar skorları sırasıyla 8 ve 9'du. Doğumu izleyen ilk günde laparotomi ve bağırsak rezeksiyonu gerçekleştirildi. Operatif bulgular, distal segmentinde delinmeyle birlikte terminal ileumun atrezisi ve intraabdominal mekonyumdu. Problemin prenatal tanımlanması sonrasındaki uygun doğum süresi ve tedavi yöntemi net değildir. Ancak mekonyum, aseptik peritoniti indükleyen sindirim enzimleri içermektedir. Yoğun enflamasyon, delinmenin spontane yalıtımını inhibe edebilir ve enflamasyon indüklü bağırsak ödemi, altta yatan bağırsak tıkanıklığını ciddileştirebilir. Mekonyum peritoniti olgularındaki morbidite ve mortalite, gestasyonel yaşa, altta yatan lezyonun karmaşıklığına ve yapısına, işlem aralığına, kistik fibroz veya konjenital anomalilerin varlığına ve tedavi komplikasyonlarına ya da beklenen yönetimine bağlıdır.

Anahtar sözcükler: Bağırsak atrezisi, mekonyum peritoniti

PB-048

İkinci trimestirde tanı konulan fetal kardiyak rabdomyom: Bir olgu sunumu

Ebru Dikensoy¹, Osman Başpınar²

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Gaziantep; ²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, Gaziantep

Rabdomyom, primer fetal kardiyak tümörlerden en sık görülenidir (%60-85) ve sıklıkla tuberoskleroz (TS) ile ilişkilidir. Tuberosklerozla fetal kardiyak rabdomyom %50-80 ilişkilidir, %0-100 perinatal mortaliteyle sonlanır. Diğer kardiyak tümörler fibrom, mixoma, teratom ve hemanjiomdur. Rabdomyomlar ultrasonografide ventrikül içinde yuvarlak, homojen ve hiperekojen bir kitle şeklinde görülür, bazen de ventrikül içinde veya septal duvarda multiple odaklar şeklinde görülür. Tümör 20 mm'den büyükse fetus perinatal ölüm için yüksek risk taşır. Bir kaç vakada ekstrakardiyak anomaliler (yarık damak, polikistik böbrek ve clubfoot) ile birlikte görülmüştür. Fetal MRI TS'nin belirlenmesinde ilave bir görüntüleme yöntemidir. Tuberoskleroz TSC1 ve TSC2 tumor suppressor genlerindeki mutasyonlardan kaynaklanabilir. TS farklı ekspresyonlarla bir otozomal dominant herediter patern gösterir, çocukluk çağındaki vakaların çoğunluğu spontan mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Biz bu olguda vakamızda fetal ekokardiyografi ile 2. trimesterde (28. haftada) fetal kardiyak rabdomyom tanısı alan hastamızı göstermeyi amaçladık. Anne fetal kardiyak hiperekojen kitle nedeniyle kliniğimize sevk edilmişti. Sol ventrikül içinde 32x20 mm boyutlarında hiperekojen yuvarlak bir kitle görüldü. Büyük arter transpozisyonunu ekarte etmek için aorta ve pulmoner arter çıkış yolları görüldü. Aorta çıkışında obstrüksiyon izlenmedi. Fetal kalp atım hızı 136 atım/dak idi. Hidrops bulgusu yoktu. Biz hastayı renal hamartom, yarık damak ve clubfoot için yeniden ultrasonografi ile değerlendirdik. TS'a ait be-