

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-

yin lezyonları için kranial MRI yapıldı. Yarık damak ve dudak gözlenmedi. TS için aile öyküsü yoktu. Doğumdan sonra TSC1 ve TSC2 tümör sopressör gen mutasyonlarına bakmayı planladık. 37. haftada hastanemizde doğum planlandı. Büyük damarların çıkış yolunda obstrüksiyon için hasta takibe alındı.

Anahtar sözcükler: Fetal kardiyak rabdomyom, fetal ekokardiyografi.

PB-049

Prenatal dönemde sol izomerizm tanısı alan hasta: Olgu sunumu

Didem Alkaş, Hakan Kalaycı, Cem Yalçinkaya, Tayfun Çok, Halis Özdemir, Ebru Tarım

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Adana

Amaç: Heterotaksi visseral organların toraks ya da abdomende olması gereken yerden farklı bir yerde bulunmasıdır. Kliniğe iki şekilde yansır: sol izomerizm/polispleni, sağ izomerizm/aspleni. Sol izomerizm, her iki atriyumun kalbin sol tarafında izlenip, atrioventriküler septal defekt ya da yapısal kalp hastalığına, inferior vena kavanın devam eden azygosveneni ile kesilmesi, kalp blokları ve viserokardiyak heterotaksinin eşlik ettiği bir hastalıktır. Fetal aritmi ve bradikardi nedeni ile fetal non-immun hidrops gelişen fetuslarda intrauterin kayıp oranı sık izlenmektedir. Bu çalışmada gebeliğin erken döneminde tanı alan sol izomerizm vakası sunulmuştur.

Olgu: 24 yaşında, 5 düşüğü ve iki yaşayan sağlıklı çocuğu olan gebe 11-13 hafta obstetrik ultrasonografisinde fetal ense kalınlığının 3.32 mm, ikili kombine testinde trizomi 13 ve trizomi 18 riskinin 1/50 olması nedeniyle merkezimize 15 hafta 2 günlük gebelik haftasında refere edildi. Yapılan ultrasonografide; mide sağda izlendi, fetal bradikardi (65 atım/dk) ve atriyoventriküler septal defekt (AVSD) saptandı. Klinik seyir hakkında ebeveynlere ayrıntılı bilgi verilerek terminasyon önerildi. Terminasyonu kabul etmeyen hastanın 23. gebelik haftasında yapılan ultrasonografisinde fetal bradikardinin devam ettiği (67 atım/dk) görüldü. Aileye tekrar gebelik terminasyonu önerildi, ancak aile kabul etmedi. Hasta 35 hafta 1 günlük gestasyonel haftada fetal hareketleri hissetmeme şikâyeti ile başvurdu. Ultrasonografide fetal kalp atımının olmadığı saptandı ve termine edildi. 2.210 gr ağırlığında tek exfetus normal vajinal yolla doğurtuldu. Aile otopsiyi kabul etmedi.

Sonuç: Erken gebelik haftasında fetal midenin sağda izlenmesi, fetal bradikardi ve AVSD saptanması sol izomerizmin prenatal tanısında esastır. İzomerizm tanısı alan fetuslarda non-immun hidrops gelişebileceği ve fetal ölümle sonuçlanabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar sözcükler: Sol izomerizm, bradikardi, atriyoventriküler septal defekt.

PB-050

Erken fetal kardiyak değerlendirmenin prenatal tanıda etkinliğinin değerlendirilmesi

Emre Ekmekçi¹, Seçil Kurtulmuş¹, Serpil Aydoğmuş², Sefa Kelekçi¹

¹*İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir;*

²*İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İzmir*

Amaç: İnvazif prenatal testler, ultrasonografi teknolojisindeki ilerlemelere ve maternal kandan fetal DNA elde edilmesiyle ilgili yapılan yoğun çalışmalara rağmen önemini ve vazgeçilmezliğini korumaya devam etmektedir. Birçok merkezde artık 35 yaş, karyotipleme endikasyonu olarak görülmemekle birlikte bazen maternal anksiyete nedeniyle bazen de hekimlerin tercihi ile 35 yaş üzeri gebelikler için invaziv prenatal tanı testleri halen sıklıkla uygulanmaktadır.

Yöntem: Biz çalışmamızda maternal anksiyete nedeniyle amniyosentez yaptığımız hastaları işlem öncesi fetal ekokardiyografi ile değerlendirdik. Maternal anksiyete nedeniyle amniyosentez yapılan hastaları normal fetal ekokardiyografi ve anormal fetal ekokardiyografi şeklinde karyotip sonuçlarına göre karşılaştırdık.

Bulgular: Ocak 2012 ve Temmuz 2014 tarihleri arasında kliniğimizde toplam 494 fetal karyotipleme amaçlı amniyosentez, koryon villus örneklemesi ve kordosentez işlemi yapıldı. Toplam 43 anormal karyotip saptandı. İnvaziv test yapılması için endikasyonlarımız 251 hasta için anormal tarama test sonucu, 127 hasta için anormal ultrasonografi bulgusu, 11 hasta için anormal karyotipli gebelik öyküsü ve 105 hasta için maternal anksiyete idi. Maternal anksiyete nedeniyle amniyosentez yapılan 105 hastanın 5 tanesinde anormal karyotip saptandı (%4.7). 105 hastanın 82'sinde fetal ekokardiyografik inceleme yapılabildi ve 18 hastada anormal ekokardiyografik bulgular saptandı (%17.1). Fetal ekokardiyografik incelemesi normal olan 64 hastanın sadece bir tanesinde anormal karyotip saptanmışken (%1.5), anormal fetal ekokardiyografi saptanan 18 olgunun üç tanesinde anormal fetal karyotip saptanmıştır (%16.7). Normal fetal ekokardiyografisi olan bir olgunun karyotip sonucu Trizomi 21 olarak saptanırken, Trizomi 18 olarak sonuçlanan olguda işlemin gebeliğin 15. haftasında yapılması nedeniyle gebelik haftası nedeniyle fetal kardiyak değerlendirme yetersiz olmuştur ve bu hasta daha sonrasında takipten çıktığı için değerlendirilememiştir. AVSD saptanan iki olguda Trizomi 21 saptandı, aort koarktasyonu saptanan bir olguda Turner Sendromu saptandı. Çalışmamız halen sürmektedir. Elde edilen veriler ön sunum şeklinde sunulmuştur.

Sonuç: Biz bu çalışmamızda maternal anksiyete nedeniyle prenatal invaziv test yapılan olguları işlem öncesinde fetal ekokardiyografi ile değerlendirdik. Tarama testleri normal olan ya da tarama testi yapılmamış olgularda yapılacak fetal kardiyak değerlendirmenin prenatal tanıdaki etkinliğini araştırmayı amaç-