

EBSTEIN ANOMALİSİ; PRENATAL SONOGRAFİK TANISI

77

N. DEMİR, A. AKÇORAL, M. KOYUNCUOĞLU, Y. BÜLBÜL

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir

Ebstein anomalisi, seyrek görülen bir konjenital kalp hastalığı olup, normalde anulus fibrosus'a tutunması gereken triküspid kapak küspislerinden septal ve arka küspislerin aşağıya doğru yer değiştirilerek sağ ventrikül duvarına apekse yakın bir yerden tutunmuş olması ile karakterizedir. Bu anomaliye ASD, pulmoner atrezi, PDA, Fallot tetralojisi, Aorta koarktasyonu gibi anomaliler de eşlik edebilir.

H.D. 26 yaşında, G1P0, 32. gebelik haftasında fetus kalbinin ileri derecede genişlemiş olarak görülmesi üzerine bölümmümüze gönderildi. Yapılan malformasyon USG ve Doppler tetkiklerinde, sağ atriumun aşırı şekilde genişlediği, triküspid kapağın sağ ventrikül içine doğru yer değiştirdiği, sol atriumun hipoplastik olduğu, sol ventrikülden aorta çıkışının normal olduğu saptandı. Fakat tüm uğraşılara rağmen pulmoner arter görülemedi. 36. gebelik haftasında gebelik C/S ile sonlandırıldı. Yoğun çabalara rağmen doğumdan 6 saat sonra bebek kalp damar cerrahisi tarafından operasyona alınmadan eksitus oldu. Patolojik incelemede triküspid kapakta Ebstein Anomalisi, patent foramen ovale ve pulmoner arter atrezisi saptandı.

ACHONDROGENESIS TYPE III; PRENATAL ULTRASONOGRAFİK TANISI

78

N. DEMİR, Y. ERATA, D. ERÇAL, F. ÇELİK

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir

Achondrogenesis 0.23/10.000 oranında görülen nadir bir konjenital sendromdur. Otozomal resesiv kalıtım gösteren bu sendromda şiddetli micromelia, gövdenin kısalığı, buna karşılık kafanın oransız şekilde büyük oluşu dikkati çeken özelliklerdir.

G.K., 26 yaşında, G1P0, o zamana kadar yapılan kontrolleri normal olarak değerlendirilen hasta 27 haftalık gebe iken fetal anomali kuşkusu nedeni ile refere edildi. Yapılan malformasyon USG'sinde kafa ve vücut derisinde yaygın ödem, polyhydramnios, normal intracranial ve okuler ölçümleri olan hyper extansiyonda baş görüldü. Fetal extremitelerin uzun kemiklerinin ileri derecede kısa olduğu ve uzun eksenlerinin eğilmiş olduğu saptandı. Uzun kemiklerin mantar gövdesi biçiminde oldukları ve kısa olan kostalarda kırıkların olmaması dikkati çekti. Kordosentez ile yapılan karyotip sonucu 46,XX olarak geldi. Konsey kararı ve hastanın da isteği ile gebelik sonlandırıldı. Radyolojik ve patolojik incelemeler ile prenatal olarak tanınan bütün deformiteler gösterildi.

ENCEPHALOCLE; PRENATAL SONOGRAFİK TANISI

79

N. DEMİR, Y. ERATA, D. ERÇAL, O. ÇINAR, B. ÇETİN

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir

Encephalocle, meninkslerin ve sıklıkla da beyin dokusunun craniumdaki bir defekten dışarıya protrüzyonu ile karakterizedir. 2000 canlı doğumda 1 oranında görülür.

N.U. 28 yaşında, ilk gebeliği, 24. gebelik haftasında fetal anomali kuşkusu ile bölümümüze gönderildi. Yapılan malformasyon USG'sinde bilateral hydrothorax, tüm vücut derisinde ödem, servikal bölgede 75x85 mm boyutlarında yer yer kistik alanlar da içeren solid bir kitle saptandı. Prenatal tanı ensefalosei olarak düşünüldü. Ayırıcı tanıda neuroblastoma ve servikal teratom olabileceği de düşünülen hastada, kendisinin de isteği ile gebelik sonlandırıldı. Patolojik tanı ensefalosel olarak saptandı.