

32 HAFTALIK FETUSTA SEMİLOBAR HOLOPROSENSEFALİ:OLGU SUNUMU

M. Kaplan, M.N. Kaynar, E. Çalışkan, Z. Eren, Ş. Yolcu, Ö. Kandemir.

SSK Ankara Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi 06010 ETLİK-ANKARA.

Gebeliği boyunca ilk kez hastaneye başvuran olguda G:4, P:2, A:1, ve Y:2 olup aile geçmişinde ve anamnezinde özellik tesbit edilememişti. Rutin obstetrik ultrasonografisinde mikrosefali ve intrakranial yapılarda düzensizlik tesbit edilen hasta perinatoloji servisinde takibe alındı. Hastanın ATL-HDİ-3000 cihazı ve 2-5 MHz konveks probe ile yapılan sonografik incelemesinde plasenta anterior lokalizasyonda ve grade II idi. Femur uzunluğu (FL) 64 mm; 33 hafta ile uyumlu, karın çevresi (AC) 284 mm; 32 hafta ile uyumlu olarak ölçüldü. Baş ile ilgili biyometrik ölçümlerde biparyetal çap (BPD) 64 mm; 26 hafta ile uyumlu, baş çevresi (HC) 221 mm; 24 hafta ile uyumlu bulunarak azalmanın üç standart deviasyondan daha fazla olduğu ve bulguların mikrosefali ile uyumlu olduğu görüldü.

Kranial yapıların incelenmesinde rudimenter occipital çıkıntılar ile beraber füzyona uğramış serebral hemisferler mevcuttu. Monoventriküler kavitenin merkezinde ise füzyona uğramış thalamus ve diğer bazal ganglionlar mevcuttu. Üçüncü ventrikül izlenememekteydi. Posterior fossanın değerlendirilmesinde ise serebellar hemisferlerin mevcut ancak hipoplazik olduğu gözlemlendi. Sisterna magnası mevcut olan olgu bu haliyle semilobar holoprosensefali olarak değerlendirildi. Diğer organ sistemlerinde dextrokardi dışında patolojiye rastlanmadı.

Fetal yüzün incelenmesinde tek lens içeren monoftalmisi ile siklopi ve bunun hemen üzerinde yumuşak doku çıkıntısı halinde proboscis tesbit edildi. Üst dudakta median yank dudak tesbit edilen, damağı normal olan olguda burun agenezik idi.

Kötü prognozlu olan semilobar holoprosensefali vakası ailenin izni alınarak termine edildi. Bebek yoğun bakıma alınan yeni doğan 28 saat sonra ex oldu. Yapılan karyotip incelemesinde 46-XX kromozom sayısı ve normal G- band yapıları tesbit edilip genetik olarak normal kabul edildi. Semilobar holoprosensefali, beraberinde bulunan yüz defektleri ile birlikte pek çok kromozom anomalisinin özellikle de trizomi 13'ün bir belirtici olabilmekte ancak olgumuzdaki gibi sporadik olarak kromozom anomalisi olmadan da görülebilmektedir. Patoloji bulguları sonografik bulguları desteklemiştir.

Çoğu zaman kromozom anomalileri ile beraber olan prosensefalizasyon anomalileri geniş bir spektrum göstermekte olup; prognoz genelde kötü bir gidiş gösterir.