

Teknik nedenlerle koryon villus örnekleme (CVS) yapılamayan olguya gebeliğinin 16. haftasında amniyosentez uygulandı. Alınan örneğin yurt dışında yapılan katalaz immünflorasan mikroskopi analizinde peroksizom yokluğu ve anormal çok uzun zincirli yağ asitleri (VLCFA) profilinin olduğunun belirtilmesi ile gebeliğin Zellweger sendromu ile komplike olduğu büyük oranda doğrulanmış oldu. Hastalığın klinik seyri hakkında bilgi verilen aile, gebeliğin terminasyonu lehine karar verdi ve 22. haftada gebelik terminasyonu uygulandı. Postpartum fetüste gros anomali gözlenmedi; genetik inceleme için fetal örnekleme yapıldı.

Sonuç: Otozomal resesif geçişi tespit edilen bu klinik tablonun tekrarlayan gebeliklerde fetüsleri komplike etme ihtimali mevcut olup, Zellweger sendromlu bebek sahibi olma öyküsü olan ailelere prenatal genetik tanı (PGD) hakkında danışmanlık verilmesi uygun bir yaklaşım olacaktır.

Anahtar kelimeler: Zellweger sendromu, prenatal tanı

Ref. No: 124 e-Adres: <http://www.perinataldergi.com/20110191209>

Dandy-Walker malformasyonu: olgu sunumu

Salih Burçin Kavak, Fethi Karakaya, Sami Güngör, Uğur Orak, Berna Coşkun

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Elazığ

Amaç: Dandy-Walker malformasyonu, posterior fossanın gelişimsel bozukluğu olup beraberinde santral sinir sistemi ve diğer sistem anomalileri bulunabilir. Nadir görülmesinden dolayı 33. gebelik haftasında kliniğimize refere edilen olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Olgu: Yirmi altı yaşında ilk gebeliği olan olgu dış merkezden kliniğimize 33 haftalık gebelik ve fetal kraniyal anomali ön tanısı ile refere edildi. Alınan anamnezinde annede asemptomatik hipofiz adenomu dışında özellik saptanmadı. Yapılan ultrasonografik değerlendirmede son âdetine göre hesaplanan gebelik haftasına uygun fetal ölçümler izlendi. Fetal amniyon mayı ve plesenta normal olarak değerlendirildi. Ultrason incelemesinde lateral ventrikül 7.8 mm, üçüncü ventrikül 3.1 mm ve sisterna magna 25 mm olarak ölçüldü. Cavum septum pellucidum görüntülenemedi ve serebellar vermisde agenezi mevcuttu. Fetal hareketleri iyi olan hastaya yapılan nonstres test reaktif idi. Olgu 37. gebelik haftasına kadar poliklinik takibine alındı. Otuz yedinci gebelik haftasında ağrıları başlayan ve makat prezentasyonunda bulunan olgunun gebeliği sezaryen ile sonlandırıldı. 2900 g ağırlığında, 46 cm boyunda, baş çevresi 36 cm ölçülen Apgar

skorları 6/8 olan erkek bebek doğurtuldu. Bebek yeni doğan yoğun bakım servisine takip amaçlı yatırıldı. Ventilatör ihtiyacı olmayan bebeğe küvöz içi oksijen verildi. Takiplerinde solunum sıkıntısı yaşayan bebek entübe edilip mekanik ventilatöre bağlandı. Doğum sonrası 2. gün apneleri olan gelişmesi üzerine fenobarbital 5 mg/kg/g'dan tedavisi başlandı. Beyin cerrahi kliniği ile konsülte edilen bebeğe beyin MR planlandı. Çekilen beyin MR'da 3. ve lateral ventriküller dilate, posterior fossa geniş olup vermis agenezik olarak izlendi (Dandy Walker malformasyonu). Kraniyoservikal bileşkede posteriorda yaklaşık 8 mm'lik bir defektten cilt altı yağ dokusuna protrüzyon gösteren 12 mm'lik sefalosel kesesi izlendi. Yapılan kromozomal değerlendirme 46XY olarak geldi ve ekokardiografik inceleme normal sonuçlandı. Doğum sonrası 7. gün ventilatörden ayrılan bebek, takiplerinde komplikasyon olmaması üzerine 15. günde taburcu edildi.

Sonuç: Dandy-Walker malformasyonu ile birlikte görülebilen kromozomal ve diğer (yüz, oküler, kardiyak gibi) anomaliler ve malformasyonun kendisinin makrokrani, hidrosefali, mental retardasyon ve kafa içi basınç artışına yol açması nedenleri ile posterior fossa anomalilerinin prenatal dönemde tanısının konulması önem taşıyabilir.

Anahtar kelimeler: Gebelik, Dandy-Walker malformasyonu, posterior fossa

Ref. No: 125 e-Adres: <http://www.perinataldergi.com/20110191210>

Parvovirüs B19'a sekonder gelişen non-immün hidrops fetalisin spontan rezolüsyonu: olgu sunumu

Salih Burçin Kavak, Yakup Baykuş, Sami Güngör, Fethi Karakaya, Hasine Gölge Atlı

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Elazığ

Amaç: Yirni ikinci gebelik haftasında non-immün hidrops nedeniyle yapılan serolojik testlerle tanısı konulan, takiplerde hidropsu düzelen ve polihidroamniyoz gelişen olgunun, kötü obstetrik sonuçlara yol açabileceğinden, prenatal tanısının önemi nedeniyle sunulması amaçlandı.

Olgu: Gebeliğinin izlemi için ilk defa 22. gebelik haftasında hekime başvuran olgu kliniğimize hidrops fetalis tanısı ile refere edildi. Üç gravidası, 1 paritesi ve 1 spontan abortusu olan 29 yaşındaki olgumuzun özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Obstetrik ultrasonografide son adet tarihine ve ultrasonografi ölçümlerine göre intrauterin yerleşimli 22 haftalık canlı