

yıtlarına ulaşabildiğimiz olgular çalışmaya dahil edilmiştir. Tanımlayıcı istatistiksel analizler yapılmıştır.

Bulgular: Olguların yaş ortalaması 28.6 ± 4.9 yıl olup tanı konulan ortalama gebelik haftası ise 25.1 ± 5.0 haftadır. Olguların %44.4'ü (n=8) sol akciğer, %44.4'ü (n=8) sağ akciğer, %11.2'si (n=2) ise bilateral akciğer tutulumludur (Şekil 1 SB-42). Ayrıca %26.3'ü (n=5) tip 1, %36.8'i (n=7) tip 2, %26.3'ü (n=5) ise tip 3 CCAM'dir. Olguların %26'sında nde (n=5) ek bulgu eşlik etmektedir. 3 olguda hidrops ve polihidramnion eşlik etmektedir. Yaygın hidrops ve polihidramnionu olan olgulardan bir tanesinde bilateral tip CCAM mevcuttur. Bir olguda sağ akciğerde tip 2 CCAM mevcut olup kalp sola deviyedir (Şekil 2 SB-42). Ayrıca bu olguda, dar toraks ekstremitelerde kısalık, polidaktili (iskelet displazisi), kısa boyun ve hidrops görülmüştür. Short rib polidaktili sendromu ile uyumlu bulunmuştur. Bu hastaya terminasyon seçeneği sunulmuştur. Bir olguda ise sol akciğerde tip 1 CCAM mevcut olup aynı zamanda akciğerde sekestrasyon eşlik etmektedir. Olguların %26'sında (n=5) kalpte deviasyon izlenmiştir. 3 tanesi sağa iki tanesi ise sola deviyedir. Bu olguların iki tanesinde tip 3 CCAM, 2 tanesinde ise tip 3 CCAM mevcuttur. Tip 3 CCAM ve sol akciğer tutulumu olan olguda polihidramnion, perikardiyal efüzyon, batında yaygın asit ve hidrops izlenmiştir. Bilateral tutumu olan olgulardan birinde tip 1 konjenital kistik adenoid malformasyon olan olguda polihidramnion ve yaygın hidrops mevcut olup yapılan karyotip analizi normal gelmiştir. Hastaya terminasyon seçeneği sunulmuştur.

Sonuç: CCAM olgularında prognozda eşlik eden anomali ya da kalp yetmezliği bulgusu olup olmadığı önemlidir. Hidropsun eşlik ettiği ve ekspektan yaklaşım olgular genellikle doğumdan önce ya da hemen sonra kaybedilmektedirler. Postnatal görüntüleme lezyon saptanan olguların yaklaşık %75'inde cerrahi tedaviye gereksinim duyulmaktadır. Makrokistik hastalıkta olguların 2/3'ü torakoamniyotik şanttan fayda görmektedirler

Anahtar sözcükler: Konjenital kistik adenomatoid malformasyon, CCAM, akciğer malformasyonları, fetal akciğer.

SB-43

Trizomi 4p sendromunun prenatal tanısı: Olgu sunumu

Duygu Adıyaman¹, Merve Saka Güvenç²

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, İzmir;

²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Anabilim Dalı, İzmir

Amaç: De novo 4p16.3 duplikasyonu 4. kromozomun kısa kolunda nadir görülen parsiyel bir kromozom anomalisidir. Bu anomali ailesel dengeli translokasyon veya de-novo duplikasyon sonucu oluşabilir. Trizomi 4 vakaları çok çeşitli klinik görünümde karşımıza çıkabilmektedir. Fetal ultrasonografideki ilerlemeler ve mikro-array teknolojisindeki gelişmeler

sayesinde nadir genetik anomalilerin prenatal tanısı ve yönetimi gün geçtikçe ilerleme kaydetmektedir.

Olgu: 28 yaşında ilk gebeliği olan hasta kliniğimize 18. haftada fetal anomali taraması amaçlı başvurdu. Özgeçmişin de özelliği olmayan, ilk trimester da yapılan kombine test sonucu düşük risk grubunda bulunan hastaya anomali taraması yapıldı. Ultrasonografide fetüsün biyometrik ölçümleri 18 hafta ile uyumluydu ancak fetal yüz profili değerlendirildiğinde mikrognat ve hipertelorizm mevcuttu. Ellerde clenched-hand, ayakta rocker-bottom deformitesi mevcuttu. Fetal ekokardiyografi de çift çıkışlı sağ ventrikül saptandı. Aileye karyotipleme önerildi ve 18. haftada amniosentez yapıldı. 21. Haftada sonuçlanan mikroarray çalışması arr [hg19]4p16.3 q22.1(1.412.171–88.669.388)x3 olarak raporlandı. 4. kromozomda 70 Mb boyutunda 233OMIM genini içeren de-novo patojenik duplikasyon saptandı. Anne ve babaya karyotipleme yapıldı ve sonuç normal karyotip olarak raporlandı. Aileye terminasyon seçeneği sunuldu. Terminasyon seçeneğini kabul eden aileye abortus indüksiyonu uygulandı. Abort sonrası incelemede mevcut ultrasonografi bulgularına ek olarak bulböz burun ve deprese nazal kemik, uzun filtrum, kulakta hipoplastik superior heliks saptandı. Aile otopsi yapılmasını kabul etmedi.

Sonuç: Literatürde trizomi 4 ile ilgili ilk vaka sunumları 1977'de Gonzales tarafından yayınlanmıştır. Ardından trizomi 4'ün çeşitli fenotipik özellikleri Patel ve arkadaşları tarafından ortaya konmuş ve birçoğunda etiyoloji de ailesel dengeli translokasyonların sorumlu olduğu anlaşılmıştır. Fenotipteki farklılıkların trizomi 4 içeren segmentin büyüklüğü ile ilişkili olduğu düşünülmektedir. Literatürdeki birçok olgu Trizomi 4p'nin post-natal tanısından bahsetmekte olup olguların prenatal tanısı ve yönetimi açısından sunduğumuz vakanın yol gösterici olacağı kanaatindeyiz.

Anahtar sözcükler: Trizomi 4, prenatal tanı, ultrasonografi.

SB-44

Meckel-Gruber sendromu: 7 olgu sunumu

Melda Kuyucu, Duygu Adıyaman

Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir

Amaç: Meckel-Gruber sendromu NPHP6, NPHP8 ve MKS genlerindeki mutasyonlar sonucu oluşan, otozomal resesif geçiş gösteren bir malformasyondur. Klasik triadı olan bilateral renal kistik displazi, oksipital ensefalosel ve postaksiyal polidaktiliye ek olarak yarı damak, pulmoner hipoplazi, situs inversus karaciğer portal alanda duktal proliferasyon da görülebilir. İntrauterin veya doğum sonrası pulmoner hipoplaziye bağlı fetal ölüm sıklıdır. Biz de 2017–2018 arasında kliniğimize başvurmuş olan 7 Meckel-Gruber sendromu tanısı almış vakayı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Ocak 2017–Temmuz 2018 tarihleri arasında Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Perinatoloji Kliniği'ne

başvuran ve in utero tanı konan 7 adet Meckel-Gruber sendromlu olgu incelendi. Olgular ultrasonografik olarak değerlendirildi. Maternal demografik özellikler, fetüsün ait ultrasonografik anormallikler kaydedildi. Ortalamalar ve yüzdelere istatistiksel olarak hesaplanarak rapor edildi.

Bulgular: Maternal yaş ortalaması 25.2±6.6 (min 18–max 33) olarak bulundu. Ortalama gebelik haftası 20.1±1.2 (min. 12–max 34) hafta ve ortalama gebelik sayıları 3.4±1.1 (min 1–max 8) olarak tespit edildi. Ebeveynler arasında %57 oranında akraba evliliği mevcuttu. Olguların 1 tanesi dikoryonik diamniotik ikiz gebelik olup, ikiz eşinde Meckel-Gruber sendromu vardı. Toplam 3 olguda (%42) daha önceki gebeliklerinde MGS çocuk nedeniyle terminasyon öyküsü vardı. Yapılan ultrasonografik incelemede fetüslerin hepsinde (%100) ensefalosel ve kistik renal displazi mevcutken 2 olguda (%28.5) ekstremitte anomalisi mevcuttu. 2 olguda ise (28.5) klasik triada ek olarak ventrikulomegali ve dandy Walker malformasyonu saptandı. Olguların sadece 1 tanesi karyotip analizi yapılmasını kabul etmedi ve karyotip analizi yapılan olguların hepsi normal konstitusyonel karyotip olarak rapor edildi. 6 olgu, sunulan terminasyon seçeneğini kabul etti. İkiz gebelik mevcut olan hasta ise 34. gebelik haftasında sezaryan ile doğum yaptı ve ikiz eşi doğum sonrası ex oldu. 3 olgu fetüse otopsi yapılmasını kabul etti. Otopsi sonucu sadece 1 olguda ultrasonografik patolojik bulgulara ek olarak karaciğer portal alanlarda fibrozis, safra kanallarında dilatasyon saptandı.

Sonuç: Meckel-Gruber sendromunun erken prenatal tanısı, yüksek mortalite ve yüksek tekrarlama sıklığı nedeniyle büyük önem taşır. Klasik triad ve ek bulgular gebeliğin 10–14. Haftası itibarıyla detaylı ultrasonografi ile net olarak ortaya koyulabilir. Hastalar ultrasonografi sonrası mutlaka karyotipleme ve otopsi açısından bilgilendirilmeli ve kesin tanıya gidilmelidir. Tanısı netleşen hastalar sonraki gebelikler açısından mutlaka genetik danışma almalıdır.

Anahtar sözcükler: Meckel-Gruber, kistik renal displazi, polidaktili.

SB-45

Kliniğimizde tanı alan ve nadir görülen fetal intrakranial kanamaların ultrasonografik değerlendirmesi

Bahar Konuralp Atakul

Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Amaç: Fetal intrakranial hemorajiler anatomik yerleşimine göre subdural, subaraknoid, intraparaknoidal, subependimal ve intraventriküler olarak sınıflandırılır. Nadir olmasına rağmen (10.000 gebelikte bir) fetüste en sık görülen formu subependimal/intraventriküler kanamalardır. Başlangıç lezyonu ince du-

varlı, yoğun vaskülarize bir alan olan ve anatomik yapısı nedeniyle kanamanın nadiren kendini sınırlayabildiği germinatif matrikse olan kanamalardır. İntrakranial kanamalar, kanamanın şiddetine göre 4 derecede incelenmektedir. Grade 1’de kanama nadiren fark edilirken grade 2 ve 3’de ventrikülün içini tamamen dolduran veya dağınık şekilde yerleşen hiperekoik koagülum şeklinde kanama gözlenir. Hemoraji nedeniyle oluşan kimyasal ventrikülitte bağlı olarak ependimal duvarlar hiperekoik ve düzensiz görülmektedir. En ağır formu olan grade 4 kanamalar, parankimde oval şekilli hiperekoik pıhtı ile karakterizedir ve zamanla porensel kiste ilerler. Biz de kliniğimizde tanı alan ve nadir görülen fetal intrakranial kanamaların ultrasonografik tanısını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem ve Bulgular: 2012–2018 yılları arasında fetal anormali nedeniyle kliniğimize refere edilen 10 hastanın ultrasonografik değerlendirmesinde fetal intrakranial kanama izlendi. Maternal yaş ortalaması 23.4±6.6 (22–34) ve ortalama gebelik haftası 28.1±1.2 (21–37) idi. 6 hastanın akraba evliliği öyküsü mevcuttu. Hastaların özgeçmişlerinde özellik izlenmedi. 2 hastanın ilk gebeliği idi. 5 fetüste grade 4 kanama, diğer fetüslerde grade 2 ve grade 3 kanama tespit edildi. Takiplerde 6 bebekte nörolojik sekel, 2 neonatal exitus ve 1 intrauterin exitus izlendi (Tablo 1 SB-045). Bir hastanın ise gebelik takibi devam etmektedir. Nörolojik sekeli olan bebeklerin yenidoğan döneminde yapılan etyolojiye yönelik testlerinde, bir yenidoğanda toksoplazmozis enfeksiyonu izlendi. Diğer yenidoğanlarda etyoloji aydınlatılamadı.

Sonuç: Fetal intrakranial kanamalarda dikkatli klinik hikaye alınarak kanamanın etyolojisi araştırılmalıdır. Fetüste plasental, maternal ve fetal kaynaklı birçok durum beyin kan akımını bozabilir. Grade 1 ve Grade 2 intrakranial kanamada nörolojik sekel oranı oldukça düşüktür ve sağkalım oranları yüksektir. Ancak grade 3’de %50’ye yakın nörolojik sekel kalmakta ve Grade 4’de %90’lara ulaşmaktadır. Muhtemel fetomaternal alloimmun trombositopeni ve konjenital koagülasyon bozukluklarını belirlemek için ileri tetkik gerekliliği ve sonraki gebeliklerde tekrarlama ihtimali aileler ile paylaşılmalıdır.

Anahtar sözcükler: İntraventriküler kanama, germinatif matriks kanaması, nörolojik sekel.

SB-47

Ektopik gebelik ön tanısı ile metotreksat tedavisi alan disgerminom olgısı

Sezen Bozkurt Köseoğlu¹, İsmail Gökbel²

¹Dr. Zekai Tabir Burak Eğitim ve Araştırma Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Ankara; ²Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Muğla

Amaç: Ovaryen germ hücreli tümörler overdeki primordiyal germ hücrelerinden kaynaklanır ve genellikle 10–30 yaş ara-