

Olgu: 27 yaşında gravida 1, parite 0 olan gebe 21 gebelik haftasında ikinci trimester fetal anomali taraması için kliniğimize başvurdu. Gebe birinci trimesterde NIPT yaptırmış ve “hayır” (düşük risk) olarak raporlanmış. Yapılan fetal değerlendirilmede; fetal biyometri 21 hafta ile uyumlu saptandı. Sağ böbrekte çift ve geniş kaliksler, devamında da çift üreter izlendi. Alt üreterin kıvrımlı olduğu görüldü (Şekil 1 PB-34). Ayrıca mesanede üreterosel saptandı (Şekil 2 PB-34). Ek anomali ve major genetik belirteç (Nukal kalınlık, burun kemiği ve lateral ventrikül normal saptandı, aberran sağ subklavian arter izlenmedi) tespit edilmedi. Aile fetüsün muayene bulguları, eşlik edebilecek problemler ve prognoz hakkında bilgilendirildi. NIPT sonucu hayır olmasına rağmen çift üreter, hidronefroz ve üreterosel tanılarının major bir anomali olduğu ve genetik hastalıklar ile ilişkisinin araştırılması amacı ile Array CGH hakkında bilgi verildi ve önerildi. Aile ge-



Şekil 1 (PB-34): Çift renal pelvis ve üreterlerin görüntüsü.



Şekil 2 (PB-34): Üreteroselin görüntüsü.

netik analizlerin yapılmasını istedi ve onamları alınarak Amniyosentez yapıldı. Karyotip sonucu Trizomi 21 saptandı. Aileye tekrar fetüs hakkında bilgi verildi ve gebeliğin terminasyonu seçenek olarak sunuldu. Gebelik kurul kararı ve aile onamı alınarak termine edildi.

Sonuç: NIPT tarama testidir ve yanlış negatifliğe sahip olabilmektedir. Eğer fetüste majör bir anomali saptanır ise NIPT negatif veya düşük risk olsa bile karyotip analizi önerilmelidir.

Anahtar sözcükler: Çift üreter, Down sendromu, noninvasiv prenatal test, yanlış negatiflik, üreterosel.

PB-35

İniensefali olgu sunumu

Melda Kuyucu, Duygu Adıyaman, Bahar Konuralp Atakul
TC Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir

Amaç: İniensefali fetal boynun ileri derecede hiperekstansiyonu, occipital kemik defekti ve yarıya yakın olguda değişik derecede açık spinal defekt ile seyreden, çok nadir görülen bir nöral tüp defektidir. İnsidansının %0.001–0.01 civarında olduğu tahmin edilmektedir. Sıklıkla gastrointestinal malformasyonlar, kardiovasküler anomaliler ve diafragma hernisi eşlik edebilir. Biz kliniğimize başvuran 2 adet iniensefali olgusunu inceledik.

Olgu 1: 3. gebelik, G3AB2 olan hasta, özgeçmişinde bilinen bir hastalığı yoktu. Gebeliğinde folik asit desteği almamış olup yapılan takiplerinde kombine test düşük risk olarak saptanmıştır. 21. gebelik haftasında yapılan fetal anomali taraması sonucu: fetal craniumda posterior fossa geniş ve kistik görünümde olup, serebellar hemisferler visualize edilememiştir. Supratentorial düzeyde lateral ventriküller kistik posterior fossa nedeniyle yukarı ve posterior hornlar laterale itilmiş görünümündedir. Sağda beyaz cevher heterojen görünümde olup, septasyonlu multipl kistler izlenmiştir. Kistlerin çevresi hiperektojen görünümündedir. Bulgular kistik periventriküler lökomalazi ile uyumludur. Kranioservikal bileşke hiperekstanse görünümündedir. Vertebral kolon lomber düzeyinde açık spina bifida söz konusudur. Fetal MR sonucu; İniensefali ile uyumlu olan hastanın yapılan karyotipleme sonucu normal konstitusyonel karyotip olarak gelmiştir. Aileye konsey kararı ile terminasyon seçeneği sunulmuş olup gebelik terminasyonu gerçekleştirilmiştir. Otopsi önerilmiş aile otopsi yapılmasını kabul etmemiştir.

Olgu 2: 19 yaşında ilk gebeliği olan hasta takipsiz gebe olup, ilk defa 25. gebelik haftasında kliniğimize başvurmuştur. Yapılan usg de; sisterna manga normalden geniş, serebellum hipoplazik olup normal şeklini kaybetmiştir. Sol lateral ventrikül posteri-

or horn genişliği: 15 mm olup normalden geniştir. Columna vertebralis tüm seyri boyunca normal şekil ve bütünlüğünü kaybetmiştir. Csp izlenmedi. Fetal MR sonucu: İniensefali; kısa kranioservikal retrofleksiyon, oksipital kalvaryal kemik defekti ve 4. ventrikülden başlayıp sistern magnaya ve ekstrakalvaryal mesafeye uzanan meningesel kesesi izlenmektedir. Başta kroniservikal bileşke düzeyinde olmak üzere spinal aksta segmental kısalık lumbosakral bölgede kifozitik açılanma şiddetli distrafizm bulguları mevcuttur. Medülla oblangatada diastometalik yarıklanma olan hasta karyotipleme yapılmasını kabul etmemiştir. Hastaya perinatoloji konsey kararı ile terminasyon seçeneği sunulmuş olup aile terminasyonu kabul etmemiştir.

Sonuç: İniensefalinin postnatal prognoz kötü olup, bu bebekler doğum sonrası erken dönemde kaybedilmektedirler. Bu nedenle erken pranatal tanı konması durumunda ailelere gebeliği sonlandırma seçeneği sunularak gebelik komplikasyonları, maternal morbidite ve mortalitenin azaltılması sağlanabilir. Sonraki gebeliklerde aileye danışma verilerek konsepsiyon öncesi 3 ay mutlaka folik asit desteği verilmelidir.

Anahtar sözcükler: İniensefali, occipital defekt, spinal defekt.

PB-36

Walker-Warburg sendromu: Olgu sunumu

Melda Kuyucu, Duygu Adıyaman

TC Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir

Amaç: Walker-Warburg sendromu, oküler ve beyin malformasyonlarının eşlik ettiği genellikle hayatın ilk haftalarında fetal ölüme neden olan bir kompleks konjenital musküler distrofidir. En sık eşlik eden malformasyonlar tip 2 lizensefali, hidrocefali, pontoserebellar hipoplazi, mikrooftalmi, retinal displazi, katarakt ve genital anomalilerdir. Walker-Warburg fenotipinin ultrasonografi ile erken prenatal tanısı ve tanının MR ile desteklenmesi letal seyreden sendromun yönetimi açısından önem taşımaktadır.

Olgu1: 37 yaşında 3. gebeliği olan hastanın özgeçmişinde bilinen bir hastalık olmayıp akraba evliliği yoktur. Son adet tarihine göre 21 hafta 4 gün gebeliği mevcut olan hasta, tarama testlerini yaptırmamıştır. Hasta kliniğimize başvurduğunda yapılan fetal anomali taramasında; kalvaryumda hafif limon bulgusu var. Sisterna manga normal sonografik görünümde izlenmiştir. Her 2 PLV: 13 mm ölçülmüş olup artmıştır. 3. ventrikül 7 mm ölçülmüş olup artmıştır. CSP net değerlendirilemedi. Posterior fossa daralmış olarak izlendi. Fetal MR sonucu: Walker-Warburg sendromu vermis hipoplazisi serebellar disgenezi, ventrikülomegali, serebral düzeyde lizensefalik morfoloji ile uyumlu olan hastaya kordosentez yapıldı. Yapılan karyotip microarray sonucu normal olarak geldi. Perinatoloji konseyinde değerlendirilen hastaya konsey kararı ile terminasyon

seçeneği sunuldu. Ailenin de onayı ile gebelik termine edildi. Aileye otopsi önerildi. Ancak aile kabul etmedi.

Olgu 2: 20 yaşında ilk gebeliği olan hastanın eşiyle arasında akraba evliliği mevcuttur. Takiplerini yaptırmayan hasta 21. gebelik haftasında tarafımıza başvurdu. Hastanın yapılan fetal anomali taramasında fetal biyometride 3 hafta gerilik saptanmış olup, kalvaryumda limon bulgusu izlenmiş, posterior fossa düzeyinde kranial defekt ve yaklaşık 1 cm boyutunda ensefalo-sel kitlesi izlenmiştir. PLV 14 mm ölçülmüş olup artmıştır. Serebellumda muz bulgusu izlenmiştir. Fetal MR sonucu: Walker-Warburg/Z Shaped brainstem posterior fossada serebellar hemisfer dismorfizmi ve vermis hipoplazisi izlenmektedir. Beyin sapı Z shaped izlenmektedir. Supratentorial hidrocefali, parankim incilmesi mevcuttur. Korpus kallozum hidrocefaliye bağlı incelmıştır. Benzer neden ile septum pellisidum izlenmiştir. Sol orbital koloboma, posterior fossa komşuluğunda milimetrik kalvarial defekt kuşkuşu izlenmekte olarak raporlanmıştır. Karyotip analizini kabul etmeyen hastaya terminasyon seçeneği sunulmuş olup, ailenin de isteği doğrultusunda gebelik terminasyonu gerçekleştirilmiştir.

Sonuç: Walker-Warburg sendromu sonraki gebeliklerde de tekrarlayabilen ve erken dönemde hızlı prenatal ve genetik değerlendirme önerilen otozomal resesif geçişli durumdur. Olgumuzda belirtildiği gibi ultrasonografi ile saptanan ventrikülomegali, vermiyan agenezi, hidrocefali, korpus kallozum agenezisi ve katarakt gibi bulgular sendrom açısından şüphe uyandırmalı ileri radyolojik ve genetik inceleme ile desteklenmelidir. Tanının kesinleşmesi ailelere verilecek genetik danışmanın da yönünü belirleyecektir.

Anahtar sözcükler: Walker-Warburg sendromu, vermiyan agenezi, hidrocefali.

PB-39

Konjenital toksoplazmozis enfeksiyonu nedeniyle terminasyon sonrası erken dönemde gebe kalan olgunun yönetimi

Duygu Adıyaman

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Gebeliğinde akut toksoplazma enfeksiyonu geçiren kadınların %40 ında konjenital toksoplazmozis görülür. Fetal enfeksiyonun ağırlığı parazitemi esnasındaki gebelik yaşına bağlıdır. Konjenital enfeksiyonun oluşma riski trimester ilerledikçe artar. Fetal enfeksiyon riskinin erken gebelikte az olmasına rağmen, enfeksiyonun ağırlığı ve sekelleri daha ciddi olarak ortaya çıkar.

Olgu: 31 yaşında primipar, 24 hafta gebe perinatoloji polikliniğimize fetal asit ön tanısıyla yönlendirildi. Obstetrik ultrasonografisinde, fetal batında asit, ince bağirsak ekojenite artı-