

PB-44**Gebeliğin üçüncü trimesterinde saptanan kuşku genitalya vakasına yaklaşım**

Aslım Çınar, Mehmet Okan Özkaya

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Isparta

Amaç: Yenidoğan bir bebekte ambigüus genitalya acil bir durumdur. Konunun önemi, bu durumun tıbbi anlamda acil müdahale gerektirebilmesi yanında, cinsiyet seçiminde gecikme ya da uygun olmayan cinsiyetin verilmesine kadar uzanan sosyal boyutu olmasından kaynaklanmaktadır. Bu nedenle ambigüus genitalya düşünülen bebeklerin incelenip değerlendirilmesinde olabildiğince kısa süre içerisinde bebeğin kesin cinsiyeti konusunda karar verilmesi gerekmektedir. Oldukça karmaşık bir süreç olan cinsel farklılaşmada ultrason ile anormal genitalya tespit edildiğinde, antenatal tanı için fetal karyotipleme öncelikle düşünülmelidir.

Yöntem: Tarafımıza 30. gebelik haftasında başvuran bir ambigüus genitalya vakasını sunduk. 19 yaşında, ilk gebeliği olan hastanın özgeçmişinde eşi ile ikinci derecede akrabalık (büyükanneler kardeş) dışında özellik yoktu. Ultrasonda mikropenis- hipertrofiye klitoris ayrımı yapılamayan genital yapı, inmemiş testis-labium ayrımı yapılamayan görünüm izlendi (Şekil 1 ve 2 PB-44). Hastaya amniosentez yapıldı. Amnion mayide 21 hidroksilaz ve 11 hidroksilaz aktivitesine, 17-OH progesteron düzeyine bakıldı. Genetik inceleme için otozomal ve gonozomal kromozomlara ilave olarak SRY gen lokus incelemesi de istendi.

Bulgular: Yapılan testler sonucunda biyokimyasal enzim değerleri normal gelen fetüsün genetik incelemesi 46XY olarak ra-

porlandı. SRY geninde ise delesyon saptanmadı. Hastanın devam eden takiplerinde fetal mikropenis ve hipospadias görünümü mevcut olup, tek taraflı testis 34. haftada skrotumda izlendi.

Sonuç: Bu olgu sunumu ile ağır hipospadias- mikropenis olgularının inmemiş testis ile birlikte olduğunda yapışık labiumlar ve büyük klitoris olan maskülenize dışı genitalyadan ayrımının ultrasonografi ile zor olabileceğini, gonadal disgenenezler, konjenital adrenal hiperplazi, SRY gen defekti, testiküler feminizasyon, Swyer sendromu gibi olası cinsiyet gelişim bozuklukları açısından erken dönemde değerlendirilmesinin önemini vurgulamak istedik.

Anahtar sözcükler: Ambigüus genitale, hipospadias, inmemiş testis, mikropenis.

PB-47**Cerebellar & vermian hypoplasia in a baby with 6q25 deletion a case report**Sümevra Ertemel Bakış¹, Derya Yaşar¹, Hakan Cangül², Oluş Apı¹¹Department of Perinatology, Medipol Mega University Hospital, Istanbul, Turkey; ²Department of Medical Genetics, Medipol Mega University Hospital, Istanbul, Turkey

Objective: To summarize the clinical characteristics of a newborn with 6q25 deletion who was prenatally diagnosed with posterior fossa anomaly (PFA) at the 2nd trimester.

Methods and Results: We report a case of a fetus who was diagnosed with cerebellar & vermian hypoplasia in our perinatology unit during second trimester fetal anatomy scan. The



Şekil 1 (PB-44): Penis-klitoris/inmemiş testis. Labium ayrımı yapılamayan görünüm.



Şekil 2 (PB-44): Mikropenis-inmemiş testis.