

ay MR kontrolünde serebral hemisferde porensfali sahası, porensfali sahasında kalsifikasyon-mineralizasyona bağlı lezyonlar ve aynı saha yüzeyinde kortekste kuşku polimikrogyria sahası, lateral ventrikül trigonu asimetrik genişleme gözlemlendi. Yenidoğan pediatrik nöroloji tarafından takibe alındı.

Sonuç: Gebelikten önce ve ilk muayenede serolojik olarak toksoplazma testleri yapılmalıdır. Seronegatif gebelerde her trimesterde testler tekrarlanmalıdır. Maternal olası enfeksiyonun tesbiti halinde PCR ile fetal Toxo IgM'nin negatif olduğu belirleninceye kadar primetamin+folik asit+sülfadiazin tedavisi dönüşümlü olarak uygulanmalıdır. Amnion mayı örneklemesi kabul etmeyen gebelerde olası yan etkiler anlatılarak üçlü antibiyoterapi başlanması, gebeliğin ultrasonografik takibi akılcı bir yaklaşım olarak görünmektedir.

Anahtar sözcükler: Konjenital toksoplazma, toksoplazma PCR, spiramisin.

PB-32

Galen ven anevrizmasının prenatal tanısı: Olgu sunumu

Resul Arısoy¹, Altuğ Semiz², Koray Özbay²

¹Memorial Ataşehir Hastanesi, İstanbul; ²Memorial Şişli Hastanesi, İstanbul

Amaç: Bu olgu sunumunda ikinci trimesterde tanı alan Galen ven anevrizmasının prenatal tanısı ve yönetimi tartışılmıştır.

Olgu: 31 yaşında gravida 1, parite 0 olan gebe 24 gebelik haftasında hidrosefali ön tanısı ile nedeniyle kliniğimize refere edilmiştir. Gebenin ultrason muayenesinde biparietal çap 63 mm, femur uzunluğu 45 mm ve abdomen çevresi 207 mm ölçüldü. Fetüsün anatomik yapılarının değerlendirilmesinde fe-

tal kranyumda lateral ventriküller 18/25 mm ve ventrikül duvarları düzensiz, heterojen izlendi. Sisterna magna 12.2 mm saptandı. Kranyum orta hatta 15 mm kistik lezyon izlendi ve Doppler USG de vasküler bir yapı olduğu izlendi (Şekil 1 PB-32). Galen ven anevrizması tanısı verildi. Ayrıca belirgin dilate juguler venler izlendi (Şekil 2 PB-32) ve kardiyomegali (kardiyotorasik indeks 128/190 mm) saptandı. Aile fetüsün muayene bulguları, eşlik edebilecek problemler ve prognoz hakkında bilgilendirildi. Galen ven anevrizması, ağır hidrosefali ve kalp yetmezliği tanıları ile gebeliğin terminasyonu seçenek olarak sunuldu. Gebelik aile onamı ve kurul kararı alınarak termine edildi. Karyotip analizinde sayısal ve yapısal anomali saptanmadı.

Sonuç: Galen ven anevrizması saptanan olgularda eşlik edebilecek diğer anomaliler taranmalı ve ayrıca kalp yetmezliği açısından değerlendirilmelidir. Hidrosefali ve kalp yetmezliği varlığında prognoz kötü olup; bu olgularda gebeliğin terminasyonu seçenek olarak sunulabilir.

Anahtar sözcükler: Galen ven anevrizması, hidrosefali, dilate juguler ven, kardiyomegali.

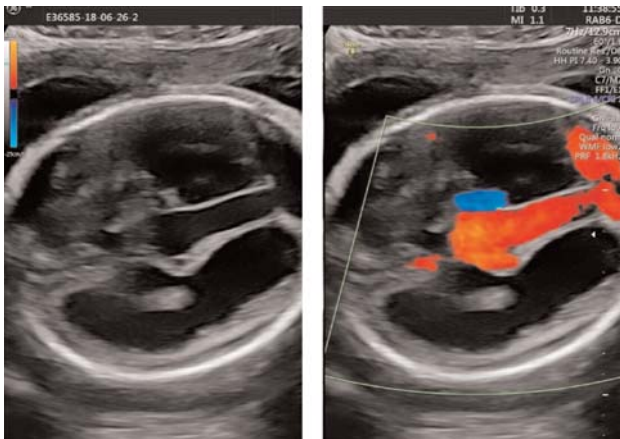
PB-34

Down sendromu için yanlış negatif noninvaziv prenatal test: Olgu sunumu

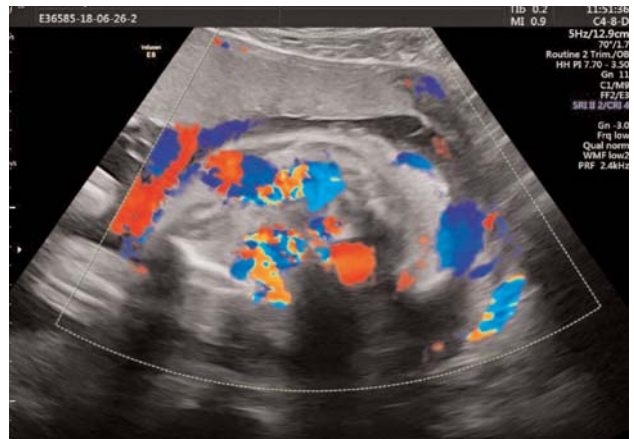
Resul Arısoy¹, Koray Özbay², Altuğ Semiz², Tolga Ergin¹

¹Memorial Ataşehir Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İstanbul; ²Memorial Şişli Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

Amaç: Birinci trimesterde noninvaziv prenatal test (NIPT) yapılmış ve “hayır” (düşük risk) olarak raporlanmış gebelikte saptanan Down sendromlu olgunun sunulması amaçlanmıştır.



Şekil 1 (PB-32): Fetal kranyumun aksiyal kesitte 2D ve Doppler görüntüsü.



Şekil 2 (PB-32): Fetal boyunun koranal kesitinde dilate juguler venlerin görüntüsü.

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-