

gelişimsel bir defekt sonucu oluşan nadir ve şiddetli bir konjenital beyin anomalisidir. Ayrışmanın şiddetine bağlı olarak holoprozensefali alobar, semilobar ya da lobar şeklinde sınıflandırılabilir. Alobar holoprozensefali en şiddetli formu olup, monoventriküler bir kavite oluşumu, talamusların füzyonu ve korpus callozum, falx serebri, optik yolların, olfaktor yapıların gelişmemesi ile sonuçlanır. Etiyolojisi multifaktöryeldir, kromozomal anormallikler ya da monogenik defektler %40-50'lik oran ile major nedenlerdir. Gravida 1, parite 0 30 haftalık gebe hasta kliniğimize lateral ventriküloomegali nedeniyle gebeliğinin 30. haftasında refere edildi. Hastanın öyküsünde her hangi bir risk faktörü mevcut değildi. Kombine tarama test sonucu normal idi. Ultrasonografisinde birleşik yapıda lateral ventriküller ve monoventriküler görünüm izlendi. Bilateral talamik füzyon izlendi. Vermian agenez saptandı. Inter orbital uzunluk 10,6mm olarak ölçüldü ve hipotelorizm saptandı. Üst dudakta orta hatta median yarık saptandı. Diğer sistemlerin değerlendirilmesi ve fetal kardiyak tarama normaldi. Kordosentez ile fetal karyotipleme yapıldı ve karyotip normal olarak sonuçlandı. Hasta konseyimizde tartışıldı ve hastaya gebeliğinin gidişatı hakkında bilgi verildi. Hastaya gebeliğin terminasyonu bir seçenek olarak sunuldu ve hasta terminasyon seçeneğini kabul etti. Fetosid yapıldıktan sonra gebelik vajinal yoldan temrine edildi. Postpartum median yarık dudak ve hipotelorizm confirm edildi. Aile kabul etmediği için fetal otopsi yapılamadı. HPE'nin tanısı primer olarak monoventrikül yapısının, füzyone talamusların ve cavum septum pellusidinin izlenmemesi ile konulmaktadır. Çeşitli beyin anomalileri ve yüz anomalileri sıklıkla eşlik etmektedir. Bu olgumuzda biz monoventrikül yapısının varlığı, füzyone talamusların, vermian agenezi ve yarık dudak varlığı ile tanı alan bir alobar holoprozensefali olgusunu sunduk.

Anahtar sözcükler: Alobar holoprozensefali, yarık dudak, vermian agenezi.

PB-021

Prenatal tanı konulan fetal safra kesesi taşı:

Olgu sunumu

Süreyya Demir¹, Bülent Demir¹, Faruk Demir², Selçuk Atalay¹, Gülser Bingöl¹, Barış Akcan², Emel Ataoglu³, Ahmet Çetin¹

¹T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; ²Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın; ³T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Amaç: Fetal safra kesesi taşı oldukça nadir görülür. Görülme sıklığı ortalama 1/2000'dir Obstetrik ultrasonografinin klinik pratikte kullanımının artması ile birlikte fetal safra kesesi taşı tanısı alan olgu sayısında artış olmuştur. Amacımız prenatal safra kesesi taşı tanısı alan olguyu sunmaktır.

Olgu: 20 yaşında, yabancı uyruklu, prenatal takibi olmayan, suları gelen sancılı gebe olarak kliniğimize başvurdu. Yapılan obstetrik USG'de; Ortalama 38 hafta, 1. gebeliği olan hastanın plasentası anteriorda, amnion mayisi yeterli, prezentasyon baş gelişti olarak tespit edildi. NST reaktif olarak değerlendirildi. AC transvers planda ölçümünde safra kesesi içinde hiperekejen bir adet taşla uyumlu görüntü izlendi. Hastaya spontan vajinal yolla 3230 g, 9/10 apgarlı bir kız bebek doğurtuldu. Postpartum 1. günde problemi olmayan anne ve bebek taburcu edildi. Anamnezinde etyolojik risk faktörleri saptanmayan olgu idiyo-patik fetal safra kesesi taşı olarak kabul edilip takibe alındı.

Sonuç: Fetal safra kesesi taşının etyolojisi tam olarak bilinmemekle beraber maternal ve fetal nedenler suçlanmaktadır. Maternal nedenler arasında ablasyo plenta, artmış östrojen seviyesi, narkotik kullanımı, diabetes mellitus, ilaç kullanımı (seftriakson, furosemid, prostoglanadin E2) yer almaktadır. Fetal nedenler ise Rh veya ABO uyumsuzluğu, konjenital anomaliler (kardiyovasküler, gastrointestinal, ürogenital), genetik anomaliler (Trizomi 21), gelişme geriliği, oligohidroamnios, hepatit, prenatal lökoid reaksiyon ve idiyo-patik nedenler olarak sıralanabilir. Fetal safra kesesi taşları genellikle benign bir durum olup sıklıkla doğumdan sonraki ilk aylarda veya en geç bir yıl içinde büyük çoğunluğu kendiliğinden kaybolmaktadır.

Anahtar sözcükler: Prenatal tanı, fetal safra taşı.

PB-022

Prenatal tanı konulan Fryns sendromu

Bülent Demir¹, Süreyya Demir¹, Faruk Demir², Barış Akcan², Selçuk Atalay¹, Gülser Bingöl¹, Emel Ataoglu³, Ahmet Çetin¹

¹T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; ²Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın; ³T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Fryns sendromu çok nadir görülen, otozomal resesif geçişli multipl konjenital anomaliler ile karakterize bir sendromdur. Yaklaşık olarak görülme sıklığı 10.000 doğumda 0.7'dir. Amacımız prenatal Fryns sendromu tanısı konulan olguyu sunmaktır. 25 yaşında, yabancı uyruklu olan hasta sularının gelmesi ve sancılarının başlaması nedeniyle kliniğimize başvurdu. İlk gebeliği olan hastanın antenatal takibinin düzenli olarak yapıldığı tespit edildi. Yapılan fetal ultrasonografik muayenede düşük kulak ve mikrognafi mevcuttu. Abdominal çevre transvers kesitte incelenirken normal düzenli yapıda olmayıp ön duvarda çöküklük izlendi. AC'nin diğer ölçümlere göre ortalama 4 hafta küçük olduğu tespit edildi. Abdominal organların toraks kavitesine doğru geçiş gösterdiği diyafragma hernisi izlendi. Ekstremitelerinde sağ ayakta pes ekinovarus deformitesi, sol ayak başparmakta ileri derecede fleksiyon deformitesi mevcut-