

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 sıklığıdır. 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