

**Şekil 1 (PB-27):** Gebeliğin 14. haftasında hidropik görünümde akardiyak ikiz görüntüsü (a), fetal gövdeye olan kan akımı görüntüsü (b), renkli Doppler ultrasonografi yardımı ile yapılan intrafetal lazer fotokoagülasyon işlemi (c, d).

## PB-28

### İlk trimester fetüste Meckel-Gruber sendromu

Umur Görücü<sup>1</sup>, Cemil Gürses<sup>1</sup>, Merve Güngör<sup>2</sup>,  
Tarkan Kalkan<sup>3</sup>

<sup>1</sup>SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Antalya; <sup>2</sup>SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Antalya; <sup>3</sup>SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Antalya

**Amaç:** Gebeliğin erken döneminde tespit edilebilen ve ölümle sonlanan Meckel-Gruber sendromunun erken tanısı ve ter-

minasyonunun önemine dikkat çekmek amacıyla bu olgu sunusu hazırlanmıştır.

**Yöntem:** Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğine başvuran 35 yaşındaki gebenin anomali saptanan ultrason bulguları kullanılmıştır.

**Bulgular:** Meckel-Gruber sendromu nöral tüp defektlerinin sendromik olanlarının en sık görülenidir. Görülme sıklığı 3250 ile 140000 canlı doğumda birdir. Her iki cinste eşit sıklıkta görülmektedir. Klasik triadı; multistik böbrek (%100), oksipital ensefalosel (%90) ve postaksiyel polidaktili (%83). Üçü birlikte hastaların %52'sinde görülmektedir. USG'de tanı koyarken ise



Şekil 1 (PB-28): CRL ölçümü. CRL: 78.1 mm (13w+6d).



Şekil 1 (PB-28): Encefalosel.

üç major kriterden ikisi olmalıdır. Beraberinde görülen diğer anomaliler; SSS malformasyonları, yarı damak, mikrognat, sindaktili, klinodaktili, genitouriner anomaliler, kardiyak anomaliler, pes ekinovarus. Kesin tanı otopsi ile konulmaktadır. Bizim olgumuzda ultrasonografide oksipital kranial defekt, bilateral polikistik böbrek ve şüpheli polidaktili görünümü mevcuttur (Şekil 1-10 PB-28). Bu sendromda ölüm nedeni ise hipoplazik/displazik veya kistik böbrek nedeniyle gelişen oligohidramniyozun yol açtığı pulmoner hipoplazidir. İntrauterin dönemde böbrek 16. haftada fonksiyon kazanıp amniyon sıvısı oluşumuna katkı sağlamaktadır. Bu nedenle 12 haftalık gebeliği olan bu olguda oligohidramniyoz izlenmemektedir. Meckel-Gruber sendromu, Trizomi 13 ile benzer fenotipik özellikler göstermektedir. Meckel-Gruber sendromunun sonraki gebeliklerde

tekrarlama riski %25, Trizomi 13'ün tekrarlama riski %1'dir. Bu olgunun 8. gebeliği olup 3 tane anomalili bebek doğum öyküsü ve 4 spontan abortusu mevcuttur. Terminasyon sonrası morfolojik olarak fetüste kranial defekt, encefalosel ve batın distansiyonu izlenmiştir. Olguda üç majör kriterden ikisinin (encefalosel, polikistik böbrek) olması Meckel-Gruber sendromu ön tanısını güçlendirmiştir. Polidaktili izlenmemiştir. Fetüsten ekzom dizi analizi için örneklem alınmıştır. Koryon villüs biyopsisi yapılmıştır.

**Sonuç:** Meckel-Gruber sendromu, yenidoğan döneminde ölümle sonlanması ve tekrarlama riskinin %25 olması nedeniyle prenatal tanı önem kazanmaktadır.

**Anahtar sözcükler:** Meckel-Gruber sendromu, encefalosel, polikistik böbrek.



Şekil 3 (PB-28): Encefalosel.



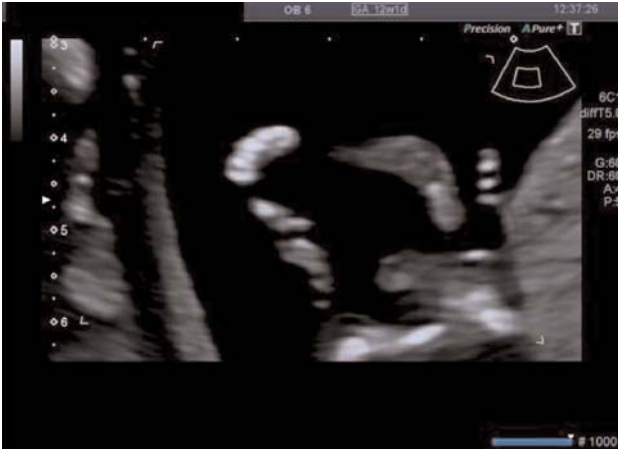
Şekil 4 (PB-28): Encefalosel ölçümü. 26x10.4 mm boyutunda ölçülen encefalosel görünümü



Şekil 5 (PB-28): Transvers kesitte bilateral polikistik böbrek görünümü.



Şekil 6 (PB-28): Koronal kesitte bilateral polikistik böbrek görünümü.



Şekil 7 (PB-28): Şüpheli polidaktili görünümü.



Şekil 8 (PB-28): Şüpheli polidaktili görünümü.



Şekil 9 (PB-28): Polikistik böbreklere sekonder batın distansiyonu.



Şekil 10 (PB-28): Kranial defekt ve ensefalosel.