

PB-041**Fetal intra-abdominal umbilikal ven varisinin prenatal tanısı**

Salih Serin, Deniz Cemgil Arıkan, Bülent Köstü, Önder Ercan, Murat Bakacak, Fazıl Avcı

Kabramanmaraş Sıttı İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kabramanmaraş

Amaç: Fetal intra-abdominal umbilikal damar varisi (FİUV) umbilikal venin anevrizmatik dilatasyonudur ve umbilikal kord anomalilerinin yaklaşık %4'ünü oluşturur. FİUV varisi, umbilikal ven çapının 9 mm'den fazla olduğu bir durum olarak tanımlanmaktadır.

Olgu: İkinci hamileliğini yaşayan 26 yaşındaki hastanın detaylı anatomik taramasında, fetal umbilikal vende varikoz genişlemeler tespit edildi; umbilikal ven çapı 10.2 mm olarak ölçüldü. Fetusta umbilikal venin abdomene bağlantı noktasının altında 18 mm çaplı varikoz genişleme görüldü. Gebeliğin 32. haftasından sonra fetal büyüme geriliği gözlemlendi. Hastanın son adet dönemi dikkate alındığında, gebeliğin 39. haftasında beş haftalık intrauterin büyüme geriliği mevcuttu. Hasta sezaryen operasyon geçirdi. Doğumdan sonraki 7. günde gerçekleştirilen ultrason ve Doppler ultrasonografi muayenelerinde, yenidoğanın abdomenindeki venöz yapıların normal olduğu tespit edildi.

Bulgular: FİUV, insidans oranı 1/2300 olan nadir bir komplikasyondur ve tüm umbilikal kord malformasyonlarının yaklaşık %4'ünü oluşturur. Bu hastalarda gebelik prognozunun genel olarak iyi olduğu bildirilmesine rağmen, konkomitant fetal anomali riski nedeniyle FİUV bulgularının anomali taraması için bir gösterge olabileceği de belirtilmektedir. Olgumuzda gerçekleştirilen fetal taramada hiçbir konkomitan anomali görülmemiştir. Gebelik takiplerinde intrauterin büyüme geriliği bulunmuştur.

Sonuç: FİUV prognozu genel olarak iyidir. Çoğu olguda yakın sonografik takibin terme kadar yeterli olacağı ve gebeliğin sonlandırılmasının gerekli olmayacağı düşünülmektedir. Doğum zamanlaması, komplikasyonların seyrine göre değişebilir.

Anahtar sözcükler: Umbilikal ven, varis, prenatal tanı.

PB-042**Artmış ense kalınlığının total duktus venozus ageneziyle olan ilişkisi**

Anis Dhoubia, Kaouther Dimassi, Sana Mtimet, Raouia Radhouani, Amel Triki, Mohamed Faouzi Gara

Mongi Slim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, La Marsa, Tunus

22 yaşında, G1P0 bir hastada artmış ense kalınlığının etiyolojisini araştırırken, başlangıçta formülü normal olan bir karyotip uyguladık: 46xy. Gebeliğin 18 ila 22. haftalarında gerçekleştiren

len bir fetal ekokardiyografi normaldi ve beyin MRI (manyetik rezonans görüntüleme) ölçümü de normaldi. 22. gebelik haftasında yapılan ultrasonografide, diğer semptomlar olmaksızın hepatik bir vasküler anormallik gözlemlendi. Şüphelenilen tanı, umbilikal ven ile inferior vena kava arasındaki yüksek dereceli arteriovenöz şantın oluşumuyla birlikte duktus venozus ageneziydi. Genetik uzmanı, bir genetik sendromundan şüphelendi ancak hasta, herhangi bir inceleme yapılmasını istemedi. Duktus venozus agenezi, farklı muhtemel sistemik-portal-umbilikal anomalilerin bir ekspresyonu olabilir. Fizyolojik sonuçlar, ikame anastomozların tipine göre değişmektedir. Duktus venozus agenezi tam anlamıyla izole olabilir. NOONAN ve JOUBERT SENDROMU gibi genetik bir sendromun belirtilerinden biri de olabilir. Olgumuzda, duktus venozus agenezi, artmış ense kalınlığı ile ilişkiliydi. Literatürde benzer bir olguya rastlamadık.

Anahtar sözcükler: Ense kalınlığı, arantius.

PB-043**Down sendromun tek bulgusu olarak saptanan konjenital katarakt: Olgu sunumu**

Alev Atis¹, Burak Ozkose¹, Basak Kaya¹, Alper Gezdirici²

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın-Doğum Kliniği, İstanbul; ²Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Bölümü, İstanbul

Olgu: 42 yaşında gebe perinatoloji polikliniğimize ikili test için gönderildi. İlk trimester kombine testi 1/1240. Maternal yaş nedeniyle yapılan ikinci trimester ayrıntılı muayenesinde her iki gözde katarakt ile uyumlu sonografik görüntü saptanması üzerine hastaya genetik tanı önerildi. Hasta genetik tanı yaptırmayı kabul etmeyip rutin takiplerine devam etti. Mükerrer c/s endikasyonu ile 39. haftada 3450 gr, kız bebek Apgar 8-9 doğurtuldu. Postpartum saptanan atipik yüz (çekik göz, konjenital katarakt ve makroglossi) nedeniyle istenen genetik test Down Sendromu ile uyumlu saptandı. Yenidoğanda yapılan diğer sistemik muayeneler normal saptandı. Bu yüzden katarakt için operasyon planlandı.

Sonuç: Down sendromu için risk gruplarında prenatal sonografide orbitalarda kontrol edilmelidir.

Anahtar Sözcükler: Down sendromu, göz, katarakt.

PB-044**Ellis-Van Creveld sendromu**

Kaan Pakay¹, Resul Arısoy¹, Emre Erdoğan¹, Oya Demirci¹, Oya Pekin¹, Hicran Acar¹, Hatip Aydın², Murat Muşcu¹

¹Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İstanbul; ²Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Genetik Kliniği, İstanbul