

PB-44**Gebeliğin üçüncü trimesterinde saptanan kuşku genitalya vakasına yaklaşım**

Aslım Çınar, Mehmet Okan Özkaya

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Isparta

Amaç: Yenidoğan bir bebekte ambigüus genitalya acil bir durumdur. Konunun önemi, bu durumun tıbbi anlamda acil müdahale gerektirebilmesi yanında, cinsiyet seçiminde gecikme ya da uygun olmayan cinsiyetin verilmesine kadar uzanan sosyal boyutu olmasından kaynaklanmaktadır. Bu nedenle ambigüus genitalya düşünülen bebeklerin incelenip değerlendirilmesinde olabildiğince kısa süre içerisinde bebeğin kesin cinsiyeti konusunda karar verilmesi gerekmektedir. Oldukça karmaşık bir süreç olan cinsel farklılaşmada ultrason ile anormal genitalya tespit edildiğinde, antenatal tanı için fetal karyotipleme öncelikle düşünülmelidir.

Yöntem: Tarafımıza 30. gebelik haftasında başvuran bir ambigüus genitalya vakasını sunduk. 19 yaşında, ilk gebeliği olan hastanın özgeçmişinde eşi ile ikinci derecede akrabalık (büyükanneler kardeş) dışında özellik yoktu. Ultrasonda mikropenis- hipertrofiye klitoris ayrımı yapılamayan genital yapı, inmemiş testis-labium ayrımı yapılamayan görünüm izlendi (Şekil 1 ve 2 PB-44). Hastaya amniosentez yapıldı. Amnion mayide 21 hidroksilaz ve 11 hidroksilaz aktivitesine, 17-OH progesteron düzeyine bakıldı. Genetik inceleme için otozomal ve gonozomal kromozomlara ilave olarak SRY gen lokus incelemesi de istendi.

Bulgular: Yapılan testler sonucunda biyokimyasal enzim değerleri normal gelen fetüsün genetik incelemesi 46XY olarak ra-

porlandı. SRY geninde ise delesyon saptanmadı. Hastanın devam eden takiplerinde fetal mikropenis ve hipospadias görünümü mevcut olup, tek taraflı testis 34. haftada skrotumda izlendi.

Sonuç: Bu olgu sunumu ile ağır hipospadias- mikropenis olgularının inmemiş testis ile birlikte olduğunda yapışık labiumlar ve büyük klitoris olan maskülenize dışı genitalyadan ayrımının ultrasonografi ile zor olabileceğini, gonadal disgeneziler, konjenital adrenal hiperplazi, SRY gen defekti, testiküler feminizasyon, Swyer sendromu gibi olası cinsiyet gelişim bozuklukları açısından erken dönemde değerlendirilmesinin önemini vurgulamak istedik.

Anahtar sözcükler: Ambigüus genitale, hipospadias, inmemiş testis, mikropenis.

PB-47**Cerebellar & vermian hypoplasia in a baby with 6q25 deletion a case report**Sümeysra Ertemel Bakışış¹, Derya Yaşar¹, Hakan Cangül², Oluş Apı¹*¹Department of Perinatology, Medipol Mega University Hospital, Istanbul, Turkey; ²Department of Medical Genetics, Medipol Mega University Hospital, Istanbul, Turkey*

Objective: To summarize the clinical characteristics of a newborn with 6q25 deletion who was prenatally diagnosed with posterior fossa anomaly (PFA) at the 2nd trimester.

Methods and Results: We report a case of a fetus who was diagnosed with cerebellar & vermian hypoplasia in our perinatology unit during second trimester fetal anatomy scan. The



Şekil 1 (PB-44): Penis-klitoris/inmemiş testis. Labium ayrımı yapılamayan görünüm.



Şekil 2 (PB-44): Mikropenis-inmemiş testis.

family did not opt for karyotype analysis. The fetus later on developed intrauterine growth restriction (IUGR) at 27 weeks of gestation and was delivered by cesarian section at 32 weeks. The baby was transferred to neonatal intensive care unit (NICU). Postnatal cranial MR revealed hypoplasia of bilateral cerebellar hemispheres and vermis whereas postnatal echocardiography also revealed a 4 mm-perimembranous outlet ventricular septal defect (VSD) and 2 small mid-muscular VSDs. The baby stayed in the NICU for 3 months where she stayed intubated and under total parenteral nutrition (TPN). She developed retinopathy of prematurity (ROP) at the end of 1st month and was operated due to necrotizing enterocolitis (NEC) at the 35th day of life. She also developed sepsis & renal failure and undergone peritoneal dialysis. For now, she is still intubated due to hypotonia related respiratory depression. A tracheostomy is considered for her permanent discharge. The karyotype and chromosomal microarray analysis (CMA) of the baby revealed a normal karyotype with del(6)q(25).

Conclusion: CMA is increasingly applied in perinatology. PFA represent some of the most common CNS anomalies. Genetic conditions are recognized as major causes of some PFAs. 6q terminal deletions are reported to be among the most frequent defects associated with cerebellar hypoplasia. Knowledge of the accompanying submicroscopic chromosomal aberrations may aid for counseling.

Keywords: Cerebellar hypoplasia, vermian hypoplasia, 6q25 deletion, posterior fossa abnormalities, intrauterine growth restriction.

PB-48

Uzamış erken membran rüptürü olan preterm ve term gebelerde doğumun birinci evresinde obstetrik jel kullanımının doğum süresine etkisi

Harun Levent Gülcüler, Hüseyin Kıyak, Merve Aldıkaçtıoğlu, Ali Gedikbaşı

İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

Amaç: Çalışmamızda 34 hafta üzeri uzamış erken membran rüptürü olan olgularda doğum süresini kısaltmak, koryoamniyonit gibi olası komplikasyonların önüne geçmek, vajinal doğum oranlarını arttırmak, doğum sırasında ortaya çıkabilecek vajinal laserasyon gibi travmaları en aza indirmek amaçlandı.

Yöntem: Çalışmamız, uzamış erken membran rüptürü olan 34 haftanın üzerindeki tek canlı gebeliğin olduğu olgularda prospektif olarak gerçekleştirildi. Vaka 50 olgu ve kontrol 58 olgu olmak üzere başlıca iki grup belirlendi, bu gruplar da kendi aralarında 37. gebelik haftası baz alınarak preterm ve term grubu olmak üzere ayrıldı. Ayrıca gruplar nullipar ve multipar olarak ayrıldı. Vaka grubuna obstetrik jel servikal

açıklık 3 cm olduğunda uygulandı, kontrol grubunda ise herhangi bir ajan kullanılmadı. Tüm gruplara aktif eylemde, gerektiğinde düşük doz oksitosin ile doğum indüksiyonu veya augmentasyonu yapıldı. Çalışmada toplam doğum süresindeki kısılma baz alınarak değerlendirme yapıldı. Ayrıca yaş, doğum ağırlığı, ortalama gebelik haftası, 1. ve 5. dakika Apgar skorları gibi parametreler karşılaştırıldı (Tablo 1 PB-48).

Bulgular: Vaka ve kontrol gruplarının doğum süreleri karşılaştırıldığında vaka grubunda anlamlı kısılma izlendi (toplam doğum süresinde 238.65 dk) (Tablo 2 PB-48). Preterm, term, nullipar gruplar kendi aralarında karşılaştırıldığında doğum süresi vaka gruplarında anlamlı kısa karşılaştırıldı (Tablo 3 PB-48). Multipar grupta ise doğum süresinde farklılık saptanmadı. Vaka grubunda en yüksek 2. derece vajinal laserasyon, kontrol grubunda en yüksek 3. derece vajinal laserasyon izlendi. Yaş, doğum kilosu, ortalama gebelik haftası, 1. ve 5. dakika Apgar skorları, doğum öncesi ve sonrası hemoglobin ve hematokrit değerleri gibi parametrelerin karşılaştırılmasında farklılık izlenmedi. Gruplar arasında vajinal doğum oranında farklılık saptanmadı.

Tablo 1 (PB-48): Kontrol ve çalışma olgularının karşılaştırılması.

	Kontrol (n=48) mean±SD	Çalışma (n=40) mean±SD	p
Yaş	24.57 (5.63)	24.76 (6.16)	0.653
Gebelik haftası	268.46 (13.61)	268.38 (13.89)	0.453
Doğum ağırlığı	3160.63 (502.87)	3127.70 (445.12)	0.139
Apgar 1. dakika	8.89 (0.33)	8.56 (1.44)	0.876
Apgar 5. dakika	9.91 (0.56)	9.62 (0.87)	0.987
Hemoglobin prepartum	11.53 (1.34)	11.73 (1.85)	0.539
Hemoglobin postpartum	10.18 (0.98)	10.25 (0.79)	0.376
Hematokrit prepartum	37.09 (3.82)	39.94 (4.57)	0.996
Hematokrit postpartum	32.28 (2.15)	31.83 (1.98)	0.345
Doğum süresi (dak.)	619.95 (333.25)	393.18 (314.92)	0.001*

Bağımsız örneklem t test *p<0.05.

Tablo 2 (PB-48): Term olgularda kontrol ve çalışma gruplar arası karşılaştırma.

	Kontrol (n=37) mean±SD	Çalışma (n=28) mean±SD	p
Yaş	24.61 (5.39)	24.69 (6.53)	0.653
Doğum ağırlığı	3303.44 (414.57)	3273.16 (545.68)	0.453
Apgar 1. dakika	8.93 (0.252)	8.61 (0.345)	0.139
Apgar 5. dakika	9.96 (0.208)	9.63 (0.298)	0.876
Hemoglobin prepartum	11.57 (1.26)	11.82 (1.52)	0.987
Hemoglobin postpartum	10.17 (1.49)	10.27 (1.65)	0.539
Hematokrit prepartum	37.36 (3.20)	37.15 (3.71)	0.376
Hematokrit postpartum	32.28 (4.16)	31.79 (4.28)	0.996
Doğum süresi (dak.)	645.44 (339.98)	406.79 (339.78)	0.001*

Bağımsız örneklem t test *p<0.05.