

or horn genişliği: 15 mm olup normalden geniştir. Columna vertebralis tüm seyri boyunca normal şekil ve bütünlüğünü kaybetmiştir. Csp izlenmedi. Fetal MR sonucu: İniensefali; kısa kranioservikal retrofleksiyon, oksipital kalvaryal kemik defekti ve 4. ventrikülden başlayıp sistern magnaya ve ekstrakalvaryal mesafeye uzanan meningesel kesesi izlenmektedir. Başta kroniservikal bileşke düzeyinde olmak üzere spinal aksta segmental kısalık lumbosakral bölgede kifozitik açılanma şiddetli distrafizm bulguları mevcuttur. Medulla oblongatada diastometalik yarıklanma olan hasta karyotipleme yapılmasını kabul etmemiştir. Hastaya perinatoloji konsey kararı ile terminasyon seçeneği sunulmuş olup aile terminasyonu kabul etmemiştir.

Sonuç: İniensefalinin postnatal prognoz kötü olup, bu bebekler doğum sonrası erken dönemde kaybedilmektedirler. Bu nedenle erken pranatal tanı konması durumunda ailelere gebeliği sonlandırma seçeneği sunularak gebelik komplikasyonları, maternal morbidite ve mortalitenin azaltılması sağlanabilir. Sonraki gebeliklerde aileye danışma verilerek konsepsiyon öncesi 3 ay mutlaka folik asit desteği verilmelidir.

Anahtar sözcükler: İniensefali, occipital defekt, spinal defekt.

PB-36

Walker-Warburg sendromu: Olgu sunumu

Melda Kuyucu, Duygu Adıyaman

TC Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir

Amaç: Walker-Warburg sendromu, oküler ve beyin malformasyonlarının eşlik ettiği genellikle hayatın ilk haftalarında fetal ölüme neden olan bir kompleks konjenital musküler distrofidir. En sık eşlik eden malformasyonlar tip 2 lizensefali, hidrocefali, pontoserebellar hipoplazi, mikrooftalmi, retinal displazi, katarakt ve genital anomalilerdir. Walker-Warburg fenotipinin ultrasonografi ile erken prenatal tanısı ve tanının MR ile desteklenmesi letal seyreden sendromun yönetimi açısından önem taşımaktadır.

Olgu1: 37 yaşında 3. gebeliği olan hastanın özgeçmişinde bilinen bir hastalık olmayıp akraba evliliği yoktur. Son adet tarihine göre 21 hafta 4 gün gebeliği mevcut olan hasta, tarama testlerini yaptırmamıştır. Hasta kliniğimize başvurduğunda yapılan fetal anomali taramasında; kalvaryumda hafif limon bulgusu var. Sisterna manga normal sonografik görünümde izlenmiştir. Her 2 PLV: 13 mm ölçülmüş olup artmıştır. 3. ventrikül 7 mm ölçülmüş olup artmıştır. CSP net değerlendirilemedi. Posterior fossa daralmış olarak izlendi. Fetal MR sonucu: Walker-Warburg sendromu vermis hipoplazisi serebellar disgenezi, ventrikülomegali, serebral düzeyde lizensefalik morfoloji ile uyumlu olan hastaya kordosentez yapıldı. Yapılan karyotip microarray sonucu normal olarak geldi. Perinatoloji konseyinde değerlendirilen hastaya konsey kararı ile terminasyon

seçeneği sunuldu. Ailenin de onayı ile gebelik termine edildi. Aileye otopsi önerildi. Ancak aile kabul etmedi.

Olgu 2: 20 yaşında ilk gebeliği olan hastanın eşiyle arasında akraba evliliği mevcuttur. Takiplerini yaptırmayan hasta 21. gebelik haftasında tarafımıza başvurdu. Hastanın yapılan fetal anomali taramasında fetal biyometride 3 hafta gerilik saptanmış olup, kalvaryumda limon bulgusu izlenmiş, posterior fossa düzeyinde kranial defekt ve yaklaşık 1 cm boyutunda ensefalo-sel kitlesi izlenmiştir. PLV 14 mm ölçülmüş olup artmıştır. Serebellumda muz bulgusu izlenmiştir. Fetal MR sonucu: Walker-Warburg/Z Shaped brainstem posterior fossada serebellar hemisfer dismorfizmi ve vermis hipoplazisi izlenmektedir. Beyin sapı Z shaped izlenmektedir. Supratentorial hidrocefali, parankim incelmeleri mevcuttur. Korpus kallozum hidrocefaliye bağlı incelmıştır. Benzer neden ile septum pellucidum izlenmemiştir. Sol orbital koloboma, posterior fossa komşuluğunda milimetrik kalvarial defekt kuşkuyla izlenmekte olarak raporlanmıştır. Karyotip analizini kabul etmeyen hastaya terminasyon seçeneği sunulmuş olup, ailenin de isteği doğrultusunda gebelik terminasyonu gerçekleştirilmiştir.

Sonuç: Walker-Warburg sendromu sonraki gebeliklerde de tekrarlayabilen ve erken dönemde hızlı prenatal ve genetik değerlendirme önerilen otozomal resesif geçişli durumdur. Olgumuzda belirtildiği gibi ultrasonografi ile saptanan ventrikülomegali, vermiyan agenezi, hidrocefali, korpus kallozum agenezisi ve katarakt gibi bulgular sendrom açısından şüphe uyandırmalı ileri radyolojik ve genetik inceleme ile desteklenmelidir. Tanının kesinleşmesi ailelere verilecek genetik danışmanın da yönünü belirleyecektir.

Anahtar sözcükler: Walker-Warburg sendromu, vermiyan agenezi, hidrocefali.

PB-39

Konjenital toksoplazmozis enfeksiyonu nedeniyle terminasyon sonrası erken dönemde gebe kalan olgunun yönetimi

Duygu Adıyaman

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Gebeliğinde akut toksoplazma enfeksiyonu geçiren kadınların %40 ında konjenital toksoplazmozis görülür. Fetal enfeksiyonun ağırlığı parazitemi esnasındaki gebelik yaşına bağlıdır. Konjenital enfeksiyonun oluşma riski trimester ilerledikçe artar. Fetal enfeksiyon riskinin erken gebelikte az olmasına rağmen, enfeksiyonun ağırlığı ve sekelleri daha ciddi olarak ortaya çıkar.

Olgu: 31 yaşında primipar, 24 hafta gebe perinatoloji polikliniğimize fetal asit ön tanısıyla yönlendirildi. Obstetrik ultrasonografisinde, fetal batında asit, ince bağirsak ekojenite artı-