

Olgu: 32 Y, G 2 P 1 Y 1 olan hasta SAT'ne göre 16 hf 0 g gebeliği varken ilk kez başvurdu. Obstetrik özgeçmişinde özellik olmayan hastanın yapılan USG incelemesinde fetal biyometri 16 hafta ile uyumlu idi. Detaylı incelemede bilateral polikistik böbrekler, oligoanhidramnios, oksipital bölgede kemik defekti ve ensefalosel izlendi. Ultrasonografi bulguları ile MGS tanısı konan hastaya medikal gebelik tahliyesi önerildi. Hasta ve eşinin terminasyonu kabul etmesi üzerine gebelik sonlandırıldı.

Sonuç: Meckel-Gruber sendromu gebelikte 1/12.000–1/140.000 arasında değişen oranda görülmektedir. Sonuç olarak, MGS letal bir bozukluktur ve mortalitesi %100'dür. Ayrıca tekrarlama olasılığı olduğu ve en erken prenatal tanısı 11–14. haftalar arasında kromozom anomalisi için yapılan ultrasonografi taramasında konulabildiği için aileye sonraki gebeliğinde erken dönemde ultrasonografi yaptırması önerilmektedir.

PB-029

Önceki çocuğunda Van Der Knaap sendromu tespit edilen gebeye perinatal yaklaşım

Ece Öcal¹, Halil Gürsoy Pala¹, Burcu Artunç Ülkümen¹, Safiye Uluçay², Sırrı Çam², Yeşim Bülbül¹, Faik Mümtaz Koyuncu¹

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Manisa; ²Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Manisa

Van Der Knaap hastalığı çok nadir görülen ve genellikle MLC1 genindeki mutasyon nedeniyle gelişen bir hastalıktır. Yaygın beyin beyaz cevher tutulumu ve subkortikal yerleşimli kistlerin varlığı karakteristiktir. İnfanitil başlangıçlı makrosefali ve yavaş ilerleyici nörolojik bulgular klinik tanıda yardımcıdır. Otozomal resesif kalıtımı olan bu sendromda tanı konan hastanın anne ve babası heterozigot taşıyıcıdır, genetik dizilimde bir adet mutant allel taşımaktadırlar. Bu nedenle hastalık bulgusu yoktur. Bu hastalıkta ek olarak erken çocukluk döneminde normal ya da normale yakın psikomotor gelişme, epileptik nöbetler, ataksik yürüyüş ve spastisite görülmektedir. Olguların çoğunluğu ikinci dekada kaybedilmektedir. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) yaygın beyaz cevher tutulumu ve ön temporal bölgelerde daha belirgin olmak üzere subkortikal kistler görülmektedir. Tipik klinik ve radyolojik bulguların varlığında tanı konulabilmektedir. MLC1 ve MLC2A mutasyonlarının gösterilmesi tanıya katkıda bulunmaktadır. 29 yaşında gravida 2, parite 1 (Normal spontan vaginal doğum); 23 hafta gebeliği olan ve tarafımıza anomali taraması yapılmak üzere gönderilen hastanın alınan anamnezinden bir önceki çocuğunda Van Der Knaap sendromu olduğu öğrenildi. Eşiyle 1. derece akraba olduğunu ifade etti. Bir önceki gebelik takiplerinde ultrasonografik anormallik izlenmemiş ve doğum sırasında herhan-

gibir komplikasyon yaşanmamıştı. Postnatal dönemde çocuğunda denge bozukluğu, gelişme geriliği olması üzerine yapılan tetkiklerde Van Der Knaap sendromu olduğu tespit edilmiş. Tanı klinik veriler doğrultusunda konulmuş, genetik analiz yapılmamış. Gebeden alınan anamnez sonrası yapılan anomali taramasında beyin yapıları olağan izlendi ve gross fetal anomali saptanmadı. Hasta ve eşi genetik kliniğine yönlendirildi. %25 oranında bu fetusta aynı sendromun saptanabileceği ve riskler anlatıldı. İnvaziv işlem önerildi. Ancak aile bu gebelik ve fetüs için invaziv işlemi kabul etmedi. Yaşayan ve Van Der Knaap sendromu saptanan çocuğundan genetik analiz ve ileri inceleme yapılmasını kabul etti. Şu anda 7 yaşında olan hastadan MLC gen mutasyonu için kan örneği alınarak genetik laboratuvarına gönderildi. Çocukta MLC gen mutasyonu saptanması halinde aile taramasına geçilmesi planlandı. Van der Knaap hastalığı, çok ender görülen bir megalensefalik lökoensefalopati formudur ve bireylerde, 22. kromozomda yerleşmiş bulunan MLC1 geni mutasyonları sık görülmektedir. Ender olgularda MLC2A mutasyonları da tanımlanmıştır. Makrosefali doğumda da bulunabilmekle birlikte, genellikle yaşamın ilk birkaç yılında belirginleşmektedir. Beyin MRG görüntülemelerindeki dramatik bulgulara rağmen, klinik bulgulardaki yavaş ilerleyici seyir dikkat çekicidir. Psikomotor gerilik, yürüyüş ataksisi, spastisite, distoni ve koreatetoz gibi nörolojik bulguların belirginleşmesi geç dönem bulgularıdır. Otozomal resesif geçişli olan bu hastalıkta sendromlu bebek hikayesi olan aile bireyleri heterozigot taşıyıcı olarak değerlendirilir ve genetik dizilimde bir adet mutantallel taşımaktadırlar. Bu nedenle hastalık bulgusu yoktur. Her konsepsiyonda %25 sendromlu,%25 tamamen sağlam ve %50 taşıyıcı fetüs olma ihtimali vardır. Ailelere hastalığın genetik geçişi, seyri ile ilgili bireysel ve ailesel genetik danışmanlık verilmeli ve ileri genetik inceleme yapılarak riskler belirlenmelidir. Perinatal dönemde nadir olarak ultrasonografik olarak kranialbulgular saptanması, hastalığın infanitil dönemde ve klinik olarak yavaş bulgu vermesi nedeniyle inta-uterin dönemde fetuslardagenetik mutasyonun saptanması ve prognoz belirlenebilmesi amacıyla invaziv işlem önerilmektedir. Prenatal taşıyıcılık saptanan ailelerde Preimplantasyon Genetik Tanı (PGD) bir seçenek olarak düşünülebilir.

PB-030

Terme ulaşmış sirenomaeli vakası: Nadir vaka sunumu

Çağdaş Özdemir¹, Burak Özköse¹, Ali Ekiz², Zeynep Gedik Özköse¹, Berfin Ökmen¹

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; ²Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İstanbul

Amaç: Sirenomeli sekansı, aynı zamanda mermaid sendromu olarak bilinen, en çok bilinen yanı sıra alt ekstremitelerden

nun (çoğunlukla veya tamamen komplet) bir parçası olduğu (ancak tamamı değil) polymalformatif sendromdur. Sirenomeli alt ekstremité füzyonu ve ya ciddi gastrointestinal, genitoüriner, kardiyovasküler ve kas iskelet sistemi anomalisiyle beraber tek umbilikal arterin tek alt ekstremité ile birlikte olduğu ölümcül, nadir (0.8 ile 4.2/100.000 doğum) bir kongenital anomalidir.

Olgu: 19 yaşında gravida 3 parite 1 abort 1 (normal spontan doğum) olan hasta sancı hissetmesi nedeniyle kanuni sultan süleyman eğitim araştırma hastanesi kadın doğum acil servisine başvurdu. hastanın yapılan ilk muayenesinde usg de makat geliş karın çapı: 31+1 w ile uyumlu olması üzerine ilk trimester ultrasonografi ile yapılan teyitte 36 olduğundan dolayı hasta makat geliş, intrauterin gelişme geriliği (36/31+1) ve anhidramnios endikasyonu ile sezaryen amaçlı doğumhaneye yatırıldı. kliniğimizden takipsiz olan hasta 6. gebelik ayından sonra tansiyonlarının yüksek seyretmesi üzerine gestasyonel hipertansiyon olarak izlenmiş. Hastanın akraba evliliği yok. Hastanın yapılan değerlendirilmesinde anhidri olması nedeniyle femur uzunluğu (fl) net değerlendirilemedi. Hasta sezaryen doğum ile apgar1-2.1570 g ağırlığında canlı bir cinsiyeti belirsiz multiple anomalisi olan bebek doğuruldu. Materanl bir komplikasyon olmazken, bebek solunum sıkıntısı ve multiple anomali nedeniyle yenidoğan 3. düzey yoğun bakım yatışı yapıldı. Bebeğe atipik yüz görünümü (ön fontanel önde burun köküne kadar uzanıyor arkada arka fontanel ile birleşiyor), kısa boyun, tortikollis, genital gelişim yok, cinsiyet belirsiz, anal atrezi mevcut, sağ uyluk, bacak ve ayak gelişimi yok. Solda yalnız femur mevcut, diz bacak ayak gelişimi yok. Yoğun bakım takiplerinde entübe olan bebek ilk 24 saat içinde resüstasyona rağmen ex oldu. Prognoz sirenomeli pulmoner hipoplazi ve renal agenezi nedeniyle birçok vakada mortal seyretmektedir. Gebeliklerin %50'si 8 veya 9. gebelik ayından sonra doğmaktadır. Ölümler çoğunlukla doğumdan sonraki beş gün içinde olmaktadır. Postnatal bakım disgenetik olsa bile böbrek olmasını gerektirir. Sirenomeli yönetimi zor, maliyetli ve sonucu tahmin edilemeyen çok sayıda müdahale gerektirir. Antenatal tanı antenatal tanı morfolojik (oligohidramnios, bilateral renal agnezi, tek alt ekstremité, tek umbilikal arter, mesane yokluğu, tanımlanamayan external genital-ya, anorektal atrezi, lumbosakral agenezi) ultrason çalışmasına dayanır. Sirenomelik fetuslarda bilateral renal ageneziye bağlı oligohidramnios, ikinci ve üçüncü trimester alt ekstremité değerlendirmesini zorlamaktadır. Bazı vakalarda bilateral renal agenezi tek bulgudur.

Sonuç: Erken tanı daha az risk ve ağrı ile gebeliğin erken aşamada terminasyonuna izin verebilir.. mrı incelemesi aynı zamanda visceral lezyonların tanımlanmasında yardımcı olmaktadır. Teröpatik karar, tanı anındaki gestasyonel hafta, malformative sendromun ciddiyetine ve ailenin isteğine bağlıdır. genetik danışma tekrarlama riskinden dolayı (%3–%5) tavsi-

ye edilmelidir. terme ulaşan vakalarda amniotik sıvının azlığı nedeniyle vakaların seçilmesini zorlaştırmakla, 3 düzey yenidoğan yoğun bakım merkezlerinin olmadığı merkezlerde mortaliteyi daha da arttırabilmektedir.

PB-031

21 haftalık EMR olan hastada kontinü amnioinfüzyon

Fatih Mehmet Fındık, Ahmet Yalınkaya, Mehmet Sait İçen, Senem Yaman Tunç, Elif Ağaçayak

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Diyarbakır

Gestasyonel yaştan bağımsız olarak amnion sıvısının sızması erken membran rüptürü-PROM (prematur ruptur of membranes) olarak adlandırılırken, 37. haftadan önce amnion sıvısının sızmasına PPRM (preterm premature ruptur of membranes) olarak adlandırılır. İnsidansı tüm gebeliklerde yaklaşık %8–10'dur. Maternal ve fetal morbidite-mortaliteyi arttırmaktadır. Maternal komplikasyonların en önemlisi koryoamniyonittir. Diğer komplikasyonlar kordon sarkması, pulmoner hipoplazi, ekstremité deformitesi, prematürite, asfiksi fe fetal ölümdür. Tedavide temel yaklaşımlar erken doğum ve fetal hipoksiyi önlemekle birlikte, enfeksiyon gelişimini önlemek ve amniotik sıvıyı yerine koymaktır. Bu hastalarda bekle gör yaklaşımının yanında, amniopatch uygulaması, kontinü amnioinfüzyon ve acil doğum tedavi seçenekleri arasında yer alır. 33 yaşında G1P0 olan hasta suyunun gitmesi şikayetiyle hastanemize başvurdu. Hastaya yapılan ultrasonografide 21 hafta 2 gün ile uyumlu FK (+) fetüs izlendi. Amnion sıvısı toplamda 3 cm'den az idi. Spekulum muayenesinde aktif amnion sıvısı geldiği gözlemlendi. Servikal açıklık yoktu. Hastanın başvuru laboratuvar değerleri ise; WBC:10.25, HGB: 7.42, PLT: 314000, CRP:0.95 idi. Enfeksiyon bulguları olmadığı ve hastanın çocuk istemi nedeniyle hastaya kalıcı kateter takılarak kontinü amnioinfüzyon yapılmasına karar verildi. Ultrasonografi eşliğinde steril koşullarda 18 G'lik epidural kateterle amnion sıvısının uygun bir dikey cebine transabdominal olarak girildi. İğne çekildikten sonra kanül uterus içinde kaldı. Kanülün dışarda kalan kısmı çevresi steril spançla sarıldıktan sonra cilde flaster ile sabitlendi. Hastaya ampicilin+sulbaktam 1 g 4*1 IV, ornidazol 500 mg 2*1 IV, antianemik, Bemiparin sodyum 3500 IU subkutan tedavisi başlandı. Hastaya günlük 1000 cc izotonik solüsyon kateterden verildi. Bu arada hastanın aktif su gidişinin olduğu gözlemlendi. Aralıklı yapılan CRP ve WBC değerleri ile hasta takip edildi. Ayrıca günlük olarak ultrasonografi ile hem fetal iyilik hali ve gelişimi takip edildi hemde amnion sıvı durumu gözlemlendi. Amnion sıvıda miktarında değişiklik olmadı. 25. haftasında hastaya betametazon 12 mg 12 saat arayla yapıldı. Hastanın takiplerinin 42. gününde şiddetli sancılarının olması ve WBC değeri-