

Amaç: Prenatal olarak Ellis-Van Creveld (EVC) tanısı almış olguyu sunmak ve bu olgunun yönetimini tartışmak.

Olgu: 19 yaşında gravida 1, para 0 21 hafta gebe, fetusun tüm uzun kemiklerinin kısa olması nedeniyle ünitemize refere edildi. Ebebeynler arasında akraba evliliği mevcuttu. Yapılan detaylı ultrasonografide tüm uzun kemikler 2.5 persantilin altında, kısa kosta ile birlikte aşık toraks hipoplazisi, her iki elde postaksial polidaktili, atrioventriküler septal defekt ile birlikte aort hipoplazisi olan canlı bir fetus saptandı. Fetus ve prognozu danışıldıktan sonra kordosentez yapıldı ve gebelik termine edildi. Postmortem değerlendirmede Ellis-Van Creveld sendromu tanısı doğrulandı. Fetusun karyotip incelemesi 46XX olarak belirlendi.

Sonuç: İkinci trimester prenatal sonografisi ile EVC sendromu tanınabilir. Fakat EVC sendromunun torasik afsiktik distrofi (Jeune sendromu) ve kısa kosta polidaktili sendromları grubundan ayırıcı tanısının yapılması gerekir.

Anahtar sözcükler: Ellis-Van Creveld sendromu, prenatal tanı.

PB-045

İdiyopatik polihidroamnios olgularının erken neonatal sonuçları

Ertugrul Karahanoglu, Safak Ozdemirci, Erdem Fadiloglu, Ayşegül Akyol, Serdar Yalvaç, Ömer Kandemir

Etilik Zubeyde Hanım Kadın Hastalıkları ve Doğum Eğitim Araştırma Hastanesi, Ankara

Amaç: Polihidromanios olguları tüm gebeliklerin %0.4- %1.7'sinde görülmektedir. Bu olguların %45'inde etiyolojik neden bilinmemektedir. İdiyopatik polihidroamnios %5'inde postnatal yapısal anomaliler tespit edilmektedir. Ensik olarak GIS, renal ve CNS anomalileri görülmektedir. Bununla beraber anöploidi riskide artmaktadır. Yapılan çalışmalarda idiyopatik polihidroamnios olgularında kötü perinatal sonuçlarla ilişkili olmadığı tespit edilmiştir. Biz çalışmamızda idiyopatik polihidromanios olgularında post natal anomali ve erken neonatal sonuçlarını araştırmayı planladık.

Yöntem: Çalışma Etilik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları ve Doğum Eğitim Araştırma Hastanesinde retrospektif vaka kontrol çalışması olarak planladı. Çalışmaya dahil olma kriterini sağlayan 207 idiyopatik polihidroamnios olgusu ve 336 kontrol grubu hasta alındı. Perinatal sonuçlar olarak postnatal anomali, 5 dakika apgar, yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı, yenidoğanın geçici takipnesi, entubasyon ihtiyacı değerlendirildi.

Bulgular: İdiyopatik polihidromanios grubunda postnatal anomali oranı kontrol grubuna göre artmış bulundu (%5.3 vs %0.6, p=0.001). Erken neonatal sonuçlar değerlendirildiğinde yenidoğanın geçici takipnesi (%1.9 vs %0.0, p=0.021), yeni do-

ğan resusasyon ihtiyacı, (%3.4 vs %0.3, p=0.007), yeni doğan yoğun bakım ihtiyacı (%6.8 vs %0.3, p=0.00), ventilator ihtiyacı (%2.9 vs %0.0, p=0.03), yenidoğan sarılığı (%6.3 vs %0.9, p=0.00) and yenidoğan sarılığı (%5 vs %1.2, p=0.006) kontrol grubu ile karşılaştırıldığında artmış olarak bulundu.

Sonuç: İdiyopatik polihidroamnios olgularında antenatal takipler normal olmasına rağmen post natal dönemde yapısal anomali riski artmaktadır. Bizim çalışmamızda post natal dönemde yapısal anomali riski artmış bulundu. Daha önceki yapılan çalışmalarda idiyopatik polihidroamnios grubunda erken neonatal sonuçlarda kötüleşme bulunmamakla beraber bizim çalışmamızda erken neonatal sonuçlarda kötüleşme tespit edilmiştir.

Anahtar sözcükler: İdiyopatik polihidroamnios, neonatal sonuçlar.

PB-046

Smith-Lemli-Opitz sendromunun prenatal tanısı

Nihal Şahin Uysal¹, Çağrı Gülümser¹, Filiz Fatma Yanık¹, Esra Ünal¹, Okan Öte², Zerrin Yılmaz², Ulaş Tuğcu³, Ayşe Ecevit³

1Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara; 2Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara; 3Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Multipl anomaliler ile ilişkili olan Smith-Lemli-Opitz (SLOS) sendromlu bir olguyu sunmak ve bu hastalığın prenatal tanısını tartışmak.

Yöntem: SLOS, otozomal resesif geçiş gösterir. 7-dehidrokolesterol reduktaz (DHCR7) eksikliği nedeniyle dokularda ve vücut sıvılarında 7- ve 8-dehidrokolesterol (7- ve 8-DHC) birikimine neden olur. Doğumda santral sinir sistemi, kalp, böbrek, genitalya ve ekstremitelerde değişik malformasyonlar görülebilir. Bu malformasyonlar hayatı tehdit edebilir. İlerleyen dönemlerde psikomotor ve mental retardasyon ve davranış anormallikleri ile birliktedir. Prenatal olarak SLOS'tan şüphelenilebilir. Malformasyonlar ve intrauterin gelişme geriliği olması ve maternal serum serbest östrojen düzeylerinin düşmesi ile birliktedir. Tanı koryon villus biyopsisi yada amniyosentez ile sterol analizi yapılarak konulabilir.

Olgu: 36 yaşında beşinci gebeliği olan olgumuz 27. gebelik haftasında kardiyak anomali nedeniyle kliniğimize refere edildi. Obstetrik hikayesinde ilk ve üçüncü gebeliğinde termde spontan vajinal yolla sağlıklı kız ve erkek bebekler doğurtulmuştur. İkinci gebeliği spontan abortus ile sonuçlanmıştır. Dördüncü gebeliği spontan ikiz olarak başlamıştır ancak, 6. gebelik haftasında ikizlerden biri kaybedilmiştir, diğer fetüsde ise antenatal ultrason ile büyüme gelişme geriliği, kol ve

bacaklarda kısalık olduğu tespit edilmiştir. Spontan vajinal yolla 3600 gr erkek bebek düşük APGAR ile doğurtulmuştur. Muayenesinde her iki ayakta başparmak duplikasyonu, ayakta içe dönüklük, konjenital kalp hastalığı, adrenal hipoplazi, ambigus genitalya ve küçük böbrekleri içeren multipl anomalileri varmış ve birkaç gün yaşamıştır. Beşinci gebeliğin takibinde üçlü teste yüksek risk nedeniyle amniyosentez yapılmış ve normal karyotip olarak raporlanmıştır. Fetal ekokardiyografide, komplet atrioventriküler septal defekt (AVSD), aortik ayrılma, aort hipoplazisi tespit edilmiştir. Hastanın tarafımızca 27. gebelik haftasında yapılan ilk muayenesinde, kalpte sol ventrikül hipoplazisi, sol atrium hipoplazisi, AVSD, hipoplastik aort ve erken intrauterin gelişme geriliği (IUGR) tespit edilmiştir. Bir önceki kaybedilen bebekle benzer bulgular olması nedeniyle genetik konsültasyonu önerildi. Hastanın haftalık takibine devam edildi, 37. gebelik haftasında IUGR, oligohidramniyos ve fetal distres nedeniyle sezaryene alındı. 2280 gr kız bebek doğurtuldu. Genetik bölümünde prenatal tanıyı doğrulamak için kordon kanı çalışıldı. Yenidoğanda telenjektazi ve rizomelik ekstremiteler gibi dismorfolojik bulgular ve metabolik bozukluklar vardı. Ekokardiyografik değerlendirmesi prenatal tanı ile uyumlu idi.

Sonuç: SLOS birden çok malformasyon ile birlikte olabilir. Ayrıca maternal serum serbest östrojen düzeylerinin düşmesi ikinci trimester kromozomal anomali risk taramasında yüksek risk ile sonuçlanabilir. Kötü obstetrik öyküsü olan bu tür hastalar genetik konsültasyon için yönlendirilmelidir.

Anahtar sözcükler: Smith-Lemli-Opitz sendromu, prenatal tanı.

PB-047

Bağırsak atrezisinin prenatal tanısı

Mustafa Ozturk, Aytekin Aydın

Etimesgut Askeri Hastanesi, Ankara

Çalışmamızda, gebeliğinin 33. haftasında bağırsak delinmesinin hemen sonrasında tanısı konan ve ayırıcı cerrahisi ani sezaryen doğumun ardından yapılan sıra dışı bir olgu sunduk. Gravid 3 para 2, 33 yaşındaki bir hasta, antenatal kontrol nedeniyle gebeliğinin 33. haftasında merkezimize başvurdu. Kabul sonrasında gerçekleştirilen ultrason muayenesinde, intestinal dilatasyon ile uyumlu, fetal abdomende kistik bir yapının varlığı gözlemlendi. Fetal büyüme parametreleri, plasental yapı ve amniyotik sıvı hacmi tamamen normaldi. Fetal anatomide yapılan detaylı ultrason muayenesinde hiçbir ek anomali saptanmadı. Bir hafta sonra tekrarlanan ultrason taramasında, fetal abdominal kavitede hiperekojenik sıvı varlığıyla birlikte bağırsak dilatasyonunun kollapsı gözlemlendi. Aileye, fetal bağırsak delinmesinin muhtemel tanısı ve mekonyum peritoniti hakkında bilgi verildi. Daha önceki sezaryenler nedeniyle doğum şek-

li olarak sezaryen tercih edildi. 2400 gram erkek bebek dünyaya getirildi. 1. ve 5. dakika Apgar skorları sırasıyla 8 ve 9'du. Doğumu izleyen ilk günde laparotomi ve bağırsak rezeksiyonu gerçekleştirildi. Operatif bulgular, distal segmentinde delinmeyle birlikte terminal ileumun atrezisi ve intraabdominal mekonyumdu. Problemin prenatal tanımlanması sonrasındaki uygun doğum süresi ve tedavi yöntemi net değildir. Ancak mekonyum, aseptik peritoniti indükleyen sindirim enzimleri içermektedir. Yoğun enflamasyon, delinmenin spontane yalıtımını inhibe edebilir ve enflamasyon indüklü bağırsak ödemi, altta yatan bağırsak tıkanıklığını ciddileştirebilir. Mekonyum peritoniti olgularındaki morbidite ve mortalite, gestasyonel yaşa, altta yatan lezyonun karmaşıklığına ve yapısına, işlem aralığına, kistik fibroz veya konjenital anomalilerin varlığına ve tedavi komplikasyonlarına ya da beklenen yönetimine bağlıdır.

Anahtar sözcükler: Bağırsak atrezisi, mekonyum peritoniti

PB-048

İkinci trimesterde tanı konulan fetal kardiyak rabdomyom: Bir olgu sunumu

Ebru Dikensoy¹, Osman Başpınar²

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Gaziantep; ²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, Gaziantep

Rabdomyom, primer fetal kardiyak tümörlerden en sık görülendir (%60-85) ve sıklıkla tuberoskleroz (TS) ile ilişkilidir. Tuberosklerozla fetal kardiyak rabdomyom %50-80 ilişkilidir, %0-100 perinatal mortaliteyle sonlanır. Diğer kardiyak tümörler fibrom, mixoma, teratom ve hemanjiomdur. Rabdomyomlar ultrasonografide ventrikül içinde yuvarlak, homojen ve hiperekojen bir kitle şeklinde görülür, bazen de ventrikül içinde veya septal duvarda multiple odaklar şeklinde görülür. Tümör 20 mm'den büyükse fetus perinatal ölüm için yüksek risk taşır. Bir kaç vakada ekstrakardiyak anomaliler (yarık damak, polikistik böbrek ve clubfoot) ile birlikte görülmüştür. Fetal MRI TS'nin belirlenmesinde ilave bir görüntüleme yöntemidir. Tuberoskleroz TSC1 ve TSC2 tumor supressor genlerindeki mutasyonlardan kaynaklanabilir. TS farklı ekspresyonlarla bir otozomal dominant herediter patern gösterir, çocukluk çağındaki vakaların çoğunluğu spontan mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Biz bu olguda vakamızda fetal ekokardiyografi ile 2. trimesterde (28. haftada) fetal kardiyak rabdomyom tanısı alan hastamızı göstermeyi amaçladık. Anne fetal kardiyak hiperekojen kitle nedeniyle kliniğimize sevk edilmişti. Sol ventrikül içinde 32x20 mm boyutlarında hiperekojen yuvarlak bir kitle görüldü. Büyük arter transpozisyonunu ekarte etmek için aorta ve pulmoner arter çıkış yolları görüldü. Aorta çıkışında obstrüksiyon izlenmedi. Fetal kalp atım hızı 136 atım/dak idi. Hidrops bulgusu yoktu. Biz hastayı renal hamartom, yarık damak ve club foot için yeniden ultrasonografi ile değerlendirdik. TS'a ait be-