

Amaç: Distal trizomi 15q sendromu, kraniofasial, iskelet bozuklukları, genital anomaliler ve doğum öncesi / doğum sonrası gelişme geriliği ile ilişkili son derece nadir bir kromozomal bozukluktur. Bu bozukluğun şiddeti, 15q kromozomunun duplike bölümünün büyüklüğüne ve yerine bağlıdır. Biz burada bu nadir bozukluğun prenatal bulgularını sunmayı amaçladık.

Olgu: 27 yaşındaki G1P0 hasta gebeliğin 33. haftasında fetüsün büyüme parametrelerinin değerlendirilmesi için başvurdu. Ultrason muayenesinde fetal uzun kemiklerde kısalık (HL: 27w 3 <%5p, FL: 29w <% 2p), dolikosefali ve hafif ventrikülomegali saptandı. Fetal manyetik rezonans görüntüleme sonografik bulguları doğruladı. Gebeliğin 35. haftasında fetal distress nedeni ile acil sezaryen ile 2000 g ağırlığında erkek bebek doğurtuldu. Neonatal muayenede uzun filtrum, yüksek damak, düşük yerleşimli kulak, dolikosefali, kraniosinotiz gibi kraniofasial anomaliler, kriptorşidizm, bilateral alt ve üst ekstremitelerde kısalığı saptandı. Neonatal kromozom analizinde parsiyel monozomi 2p ve parsiyel trizomi 15q izlendi. Aileye gerekli genetik danışmanlık verildi.

Sonuç: Nadir görülen hastalıkların prenatal sonografik bulgularını paylaşmak, diğer klinisyenlere ışık tutmak adına önemlidir. Distal trizomi 15q sendromunda prenatal bulgularımız, bilateral kısa femur ve humerus, dolikosefali ve hafif ventrikülomegali idi.

PB-64

Tersiyer bir merkezde fetal manyetik rezonans görüntüleme endikasyonlarının incelenmesi

Serenat Eriş Yalçın¹, Yakup Yalçın², Esra Nur Tola¹, And Yavuz³, Mehmet Özgür Akkurt⁴, Mekin Sezik¹, Mehmet Okan Özkaya¹

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Isparta; ²Isparta Şehir Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Jinekolojik Onkoloji Kliniği, Isparta; ³Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Kliniği, İstanbul; ⁴Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Kliniği, Bursa

Amaç: Fetal anatomiyi değerlendirmede ultrasonografi tercih edilen tarama yöntemi olmasına rağmen, hızlı tarama tekniklerinin gelişmesiyle fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) giderek daha fazla kullanılmaktadır. MRG, daha iyi doku kontrastı sağlar ve sonografiden farklı olarak, maternal obezite, fetal pozisyon, oligohidramnios veya kemik artefaktlardan önemli ölçüde etkilenmez. Fetal MRG genellikle kesin olmayan sonografik bulguları teyit etmek veya fetal malformasyonların ileri değerlendirilmesinde endikedir. Amacımız, üçüncü basamak merkezimizde klinisyenler tarafından tercih edilen fetal MRG endikasyonlarının incelenmesidir.

Yöntem: Üç yıllık dönemde fetal MRG'leri çekilen 111 olgu retrospektif olarak incelendi. Fetal lezyonlar organ sistemlerine göre sınıflandırıldı ve klinisyenlerin bu yöntemle başvurma nedenleri, tercih edilen endikasyonlar ortaya kondu.

Bulgular: Fetal MRG incelemesine, 111 fetustan 68'ine intrakranial anomaliler, 23 olguda şiddetli maternal obezite, 8 fetusa intraabdominal anomali, 5 fetusa intratorasik, 4'üne spinal kord, 1 olguya baş-boyun anomalisi ve 2 fetusta da diğer bölge anomalileri için başvurulmuştur.

Sonuç: İntrakraniyal patoloji, en sık saptanan alt grup ventrikülomegali olmak üzere, fetal MRG değerlendirmesi için major endikasyondur.

PB-65

Meckel-Gruber sendromu ve mozaik trizomi 17: Literatürdeki 2. vaka

Muhittin Eftal Avcı

Erzurum Nenebatun Kadın Doğum Hastanesi, Erzurum

Amaç: Nadir görülen, ölümcül, klasik triadı oksipital ensefalosel, polidaktili ve kistik displastik böbrekler olan Meckel-Gruber sendromlu bir olguyu sunmak.

Olgu: 36 yaşında, G6P5Y5 olan gebe kliniğimize, ensefalosel ön tanısı ile refere edildi. Ailenin hikayesinde özellik yoktu ve eşler arasında akrabalık bulunmuyordu. Yapılan ultrasonografide; oksipital ensefalosel, bilateral renal kistik displazi ve polidaktili izlendi. Bu bulgular ile Meckel-Gruber Sendromu (MGS) tanısı kondu. Aile terminasyon öncesi genetik inceleme istemedi. Gebelik terminasyonundan sonra yapılan makroskopik inceleme ultrasonografi bulguları ile uyumlu idi ve alınan cilt biyopsisinden yapılan genetik inceleme sonucu mozaik trizomi 17 olarak raporlandı.

Sonuç: Serebello-okulo-renal sendrom (Joubert sendrom tipi B) ve MGS primer silia disfonksiyonu ile ilişkili gelişimsel otozomal resesif bozukluklardır. MGS; merkezi sinir sistemi (MSS) anomalileri (>%90 oksipital meningoensefalosel), hemen tüm vakalarda multistik displazi ile bilateral genişlemiş böbrekler ve karaciğerde fibrotik değişiklikler ve vakaların %80'inde polidaktili ile karakterizedir. Diğer sık görülen bulgular; konjenital kalp hastalıkları, yarı dudak-damak, mikroftalmi ve diğer okular anomaliler, genital, gonadal ve diğer MSS anomalileridir. Bizim vakamızda da oksipital ensefalosel, bilateral renal kistik displazi ve tüm ekstremitelerde polidaktili ve Potter-benzeri yüz dismorfolojisi vardı. Ayrıca bizim vakamız literatürde Cierna Z ve ark. bildirdiği vakadan sonra MGS ile birlikte görülen ikinci mozaik trizomi 17 olgusudur. Diğer vaka sunumlarında kromozomal aberasyondan bahsedilmemektedir. Sonuç olarak MGS, fetal ve neonatal dönemde ölümcül olan ve yüksek (%25) rekürrens