

ventrikül boşluğunun dolmadığı izlenebilir. Hastalığa Turner sendromu gibi çeşitli kromozomal hastalıklar veya Noonan, Smith-Lemli-Opitz, Holt-Oram gibi sendromlar eşlik edebilir. Omfalosel, korpus kallosum agenezisi ve olgumuzda görüldüğü üzere hidrops fetalis gibi ekstrakardiyak anomaliler gözlenebilir. Tedavi olanaklarının da gelişmesine rağmen eşlik eden ekstrakardiyak ve karyotip anomalilerin varlığı; ailelerin ve hekimlerin fetusun prognozu ile ilgili karar almasında etkili olacaktır.

## PB-021

### İlk trimesterde tespit edilen talasemi intermedia olgusuna yaklaşım

Ece Öcal<sup>1</sup>, Halil Gürsoy Pala<sup>1</sup>, Burcu Artunç Ülkümen<sup>1</sup>, Safiye Uluçay<sup>2</sup>, Betül Gerik<sup>2</sup>, Sırrı Çam<sup>2</sup>, İsmet Aydoğdu<sup>3</sup>, Faik Mümtaz Koyuncu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Manisa; <sup>2</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Manisa; <sup>3</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Manisa

Beta talasemi, beta globulin zincir sentezinin azalması ya da yokluğu ile karakterize otozomal resesif kalıtımı olan bir kan hastalığıdır. Türkiye’de sık rastlanan bir hastalık olan beta talasemi hastalığının prenatal tanısında ilk yapılması gereken, her iki ebeveynin de talasemi taşıyıcısı olduğunun genetik analizlerle gösterilmesidir. Hastalığın gebelikte fetal durumun tayininde en çok tercih edilen invaziv girişim koryonik villüs örneklemesidir (CVS). CVS yönteminin ilk tercih edilmesinin sebebi, tanının daha erken konulabilmesidir. Böylece gereklilik halinde gebelik terminasyonu daha erken ve kolay olarak gerçekleştirilebilir. 36 yaşında gravida 5, parite 2, abort 1 ve 11 hafta gebeliği olan ve talasemi taşıyıcısı olduğunu ifade eden hasta kliniğimize başvurdu. Alman anamnezinde daha önce talasemi minör tanısıyla bir kez 12 hafta gebelik sonlandırması olduğu, yaşayan bir tane sağlıklı çocuğu olduğu ve eşinin de talasemi taşıyıcısı olduğu öğrenildi. Aralarında akrabalık yoktu. Hasta ve eşi moleküler genetik laboratuvarına yönlendirildi. Aileye genetik talasemi taraması yapıldı. Annede IVS1. 6T >C (c. 92+6T>C) homozigot mutasyon; babada IVS1. 6T>C (c. 92+6T>C) heterozigot mutasyon saptandı. Gebeye CVS önerildi. Yapılan CVS analizinde fetüsta homozigot mutasyon saptandı ve talasemi major olduğu bildirildi. Anneye yapılan hemogram testinde RBC: 4.01\*106 m/l, Hb: 7.3 g/dl, MCH: 18.2 pg MCV: 57.6 fl saptandı. Yapılan Hemoglobin Elektroforezi’nde HbA: 71, HbA2: 7.6, HbF: 12.5 olarak izlendi. Perinatoloji konseyinde hasta görüşüldü. Bu bulgularla annenin kliniğinin talasemi intermedia ile uyumlu olduğu ve fetüste saptanan mutasyonun anne ile aynı bölgede olduğu ve fetüsün ileriki kliniğinin anneninki

gibi intermediate olabileceği düşünülerek gebeliğin takibi yönünde görüş birliğine varıldı. Beta talasemi, beta globulin zincir sentezinin azalması ya da yokluğu ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. IVS I-110 (G>A), Türkiye’de en sık görülen mutasyondur (%40). Türk popülasyonunda diğer sık görülen mutasyonlar; IVS I-6 (T>C), IVS I-1 (G>A), IVS II-745 (C>G) olarak bildirilmiştir. Talasemi major saptanan fetuslarda fetal kayıp, intrauterin gelişme geriliği, prematur eylem, kalp yetmezliği gibi çeşitli komplikasyonlar gelişebilir ve postnatal hayatta agresif tedavi gerektirerek hayat kalitesini olumsuz etkilemektedir. Tedavi maliyeti oldukça yüksek olan bir hastalıktır. O nedenle prenatal tanı önem kazanmaktadır. Talasemi intermedia olgularında ise klinik çok heterojendir ve erişkin hayata kadar tamamen asemptomatik kalabilirler. Hastaların büyük çoğunluğu genellikle transfüzyon gereksinimi olmaksızın sadece hafif bir anemi ile karakterizedirler. Daha ağır klinik ile karakterize Talasemi İntermedia’lı hastalar ise genellikle 2–6 yaş arası tanı alarak nadiren veya transfüzyon gereksinimi olmaksızın yaşamlarını devam ettirirler ancak büyüme ve gelişmelerinde gecikmeler eşlik edebilir.

## PB-022

### Ultrasonographically normal fetus with trisomi 13 karyotype by chorion villus sampling; is a confined placental mosaisizm case?

Safiye Uluçay<sup>1</sup>, Betül Gerik<sup>1</sup>, Halil Gürsoy Pala<sup>2</sup>, Burcu Artunç Ülkümen<sup>2</sup>, Faik Mümtaz Koyuncu<sup>2</sup>, Sırrı Çam<sup>1</sup>

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

Chorion villus sampling (CVS) is a first trimester prenatal invasive fetal karyotyping procedure. Although this method provides the earliest information about fetal karyotype, unexpected results may occur due to fetal-placental discrepancy results from confined placental mosaisizm (CPM). CPM is defined as the presence of chromosomal abnormality only in the extraembryonic tissue although fetal karyotype is normal. According to placental cell type, three subtypes are defined. Type 3 CPM is characterized abnormal chromosomal cytotrophoblastic and mesenchymal cell from CVS sampling. Different chromosomal anomaly may involve in CPM cases. Trisomy 13 is one of the chromosomal anomaly which is reported in CPM cases. A 32 year-old woman at 12th gestational week was referred for prenatal diagnosis because of positive first trimester maternal serum screening. Chorion villus sampling were performed for fetal karyotyping. 20 cell were analyzed with GTG banding at 550 band levels. Fetal karyotype was reported as 47,XX,+13. At 18th gestational week fetal ultrasonography (USG) was normal and no major conge-

nital anomaly was present. Family was informed about karyotype and amniocentesis was recommended for excluding CPM type 3 because of normal USG findings. But family rejected other procedures and pregnancy is being monitored by USG. After delivery chromosome analysis and physical examination was planned from the fetus. True fetal trisomy 13 syndrome results in severe, multi-systemic congenital anomalies so such as this case CPM must exclude with other prenatal invasive test because of normal USG findings before decision of pregnancy termination.

### PB-023

#### Antenatal vasa previa tanı ve takibi

Ece Öcal, Burcu Artunç Ülkümen, Halil Gürsoy Pala, Faik Mümtaz Koyuncu

*Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Manisa*

Nadir görülen vasa previa, fetal damarların servikal os üzerinden velamentöz insersiyosu olarak tanımlanmaktadır. Fetal damarlar wharton jölesiyle korunmadığı için rüptüre yakındır. Damarların rüptüre olması halinde fetüste masif kan kaybı riski vardır. Ortalama perinatal mortalite %58-%73 arasındadır. Vasa previa için en önemli risk faktörleri; bilobüle, Succentriate loblu ve alt segmente uzanan plasenta, çoğul gebelikler, in vitro fertilizasyon sonrası oluşan gebelikler ve gebeliğin ikinci üç ayında plasenta previa öyküsüdür. Vasa previa, membran rüptürü sonrası, rüptüre fetal damarlardan kaynaklanan vaginal kanama ile karakterizedir. 23 yaşında gravida 1 parite 0 ve 30 hafta gebeliği olan hasta kanlı vaginal akıntısı olması üzerine tarafımıza başvurdu. Yapılan spekulum muayenesinde koyu kırmızı renkli yoğun akıntı hali izlendi. Serviks olağan görünümde, kapalı forme idi. Ultrasonografi incelemesinde fetal biometri 25-26 hafta ile uyumlu; fetal kalp hızı olağan, anterior yerleşimli plasenta, amnion volümü yeterli ve presentasyon baş olarak izlendi. Servikal uzunluk 310 mm olarak ölçüldü. İnternal servikal os ile baş arasında doppler akımda sinyal veren alanlar izlendi. İzlenen görüntü klinik ile birleştirildiğinde hasta vasa previa olarak değerlendirilerek kliniğimizde takibe alındı. Akciğer maturasyonu için bethametason dozları yapıldı. Non-stres test takiplerinde reaktivite iyi, kontraksiyon izlenmedi. Ped takibine alınan gebenin takiplerinde aktif kanaması olmadı. Geçmişte, vasa previa genellikle doğum eylemi esnasında vaginal tuşede membranlar içinde fetal damarların palpasyonu ya da akut başlangıçlı vaginal kanama görülmesi ve takibinde fetal bradikardi gelişimi ya da membranların rüptürü sonrası ölüm ile saptanırdı. Ancak günümüzde sonografi ve doppler ultrasonografinin kullanımı ile vasa previa antenatal olarak saptanır hale gelmiştir. Transabdominal, transvaginal ya da translabial yaklaşımlarla görüntüler alınabilir. Doppler ultrasonografide

umbilikal arter dalga formlarının, fetal kalp hızıyla uygunluk göstermesi ile tanı konfirme edilir. Antepartum tanı, intrapartum tanıyla karşılaştırıldığında fetal sağkalım oranlarının artmasına neden olmaktadır. Bu nedenle vasa previa tanısı erken konulmalı ve programlı sezaryen planlanmalıdır.

### PB-024

#### Ebstein anomalisi antenatal tanı ve yönetimi

Halil Gürsoy Pala, Burcu Artunç Ülkümen, Faik Mümtaz Koyuncu, Yıldız Uyar, Yeşim Bülbül

*Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Manisa*

Ebstein anomalisi, triküspid kapağın septal ve posterior lifletlerinin sağ ventrikül içerisinde inferiora doğru kaymış olduğu ve sağ ventrikülün çeşitli düzeylerde hipoplazi ve disfonksiyonunun olduğu bir hastalıktır. 30 yaşında gravida 2 parite 1 ve 27 hafta gebeliği olan hasta hidrops fetalis nedeniyle tarafımıza refere edildi. Öyküsünde ilaç kullanımı olmayan ve diğer gebeliğinde problem tespit edilmeyen gebeye yapılan ultrasonografi incelemesinde fetal biometri 26-27 hafta ile uyumlu; fetal kalp hızı olağan, sağ atrium geniş, triküspit kapak apikal yerleşimli, kardiomegali ve batında asit tespit edildi. Hasta Perinatoloji Konseyi'nde görüşüldü. Karyotip analizi ve gebeliğin takibi önerildi. Karyotip analizini kabul etmeyen aile; ayrıntılı olarak bilgilendirilerek doğum için yenidoğan yoğun bakım prostaglandin tedavisi gerekebileceği, ciddi aritmilerin gelişebileceği, medikal tedaviye cevap olmaması halinde hastaya operasyon gerekebileceği vurgulandı ve kalp yetmezliği açısından yakın takibe alındı. Ebstein anomalisi'nde, sağ atriumdaki mega dilatasyon fizyopatolojiyi açıklayan en önemli anatomik patoloji unsurudur. Eğer tanı fetus viable olmadan önce konmuşsa gebeliğin sonlandırılması önerilmektedir. Bu durumda kalple ilgili ya da kalp dışı anomalilerin olup olmadığı araştırılmalı, karyotip tayini uygulanmalıdır. Konjestif kalp yetmezliği olup olmadığı araştırılmalıdır. Konjestif kalp yetmezliği ve ek anomali yoksa standart obstetrik yaklaşımı değiştirmeye gerek yoktur. Ancak anne ve babalar mortalitenin yüksek olduğu konusunda bilgilendirilmelidir.

### PB-025

#### Aylarca intrauterin retansiyon halinde kalan missed abortus

Ayşe Beyaz, Berfin Ökmen, Alev Atış Aydın

*Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Araştırma Hastanesi, İstanbul*

Missed abortus gebeliğin 20. haftasından önce fetusun intrauterin ölümüne rağmen takip eden haftalar ya da aylar süresince gebelik kesesini terk etmediği durumları anlatılmaktadır. Re-