

Yin lezyonları için kranial MRI yapıldı. Yarık damak ve dudak gözlenmedi. TS için aile öyküsü yoktu. Doğumdan sonra TSC1 ve TSC2 tümör sopressör gen mutasyonlarına bakmayı planladık. 37. haftada hastanemizde doğum planlandı. Büyük damarların çıkış yolunda obstrüksiyon için hasta takibe alındı.

Anahtar sözcükler: Fetal kardiyak rabdomyom, fetal ekokardiyografi.

PB-049

Prenatal dönemde sol izomerizm tanısı alan hasta: Olgu sunumu

Didem Alkaş, Hakan Kalaycı, Cem Yalçınkaya, Tayfun Çok, Halis Özdemir, Ebru Tarım

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Adana

Amaç: Heterotaksi visseral organların toraks ya da abdomende olması gereken yerden farklı bir yerde bulunmasıdır. Kliniğe iki şekilde yansır: sol izomerizm/polispleni, sağ izomerizm/aspleni. Sol izomerizm, her iki atriyumun kalbin sol tarafında izlenip, atrioventriküler septal defekt ya da yapısal kalp hastalığına, inferior vena kavanın devam eden azygosveni ile kesilmesi, kalp blokları ve viserokardiyak heterotaksinin eşlik ettiği bir hastalıktır. Fetal aritmi ve bradikardi nedeni ile fetal non-immun hidrops gelişen fetuslarda intrauterin kayıp oranı sık izlenmektedir. Bu çalışmada gebeliğin erken döneminde tanı alan sol izomerizm vakası sunulmuştur.

Olgu: 24 yaşında, 5 düşüğü ve iki yaşayan sağlıklı çocuğu olan gebe 11-13 hafta obstetrik ultrasonografisinde fetal ense kalınlığının 3.32 mm, ikili kombine testinde trizomi 13 ve trizomi 18 riskinin 1/50 olması nedeniyle merkezimize 15 hafta 2 günlük gebelik haftasında refere edildi. Yapılan ultrasonografide; mide sağda izlendi, fetal bradikardi (65 atım/dk) ve atrioventriküler septal defekt (AVSD) saptandı. Klinik seyir hakkında ebeveynlere ayrıntılı bilgi verilerek terminasyon önerildi. Terminasyonu kabul etmeyen hastanın 23. gebelik haftasında yapılan ultrasonografisinde fetal bradikardinin devam ettiği (67 atım/dk) görüldü. Aileye tekrar gebelik terminasyonu önerildi, ancak aile kabul etmedi. Hasta 35 hafta 1 günlük gestasyonel haftada fetal hareketleri hissetmeme şikâyeti ile başvurdu. Ultrasonografide fetal kalp atımının olmadığı saptandı ve termine edildi. 2.210 gr ağırlığında tek exfetus normal vajinal yolla doğurtuldu. Aile otopsiyi kabul etmedi.

Sonuç: Erken gebelik haftasında fetal midenin sağda izlenmesi, fetal bradikardi ve AVSD saptanması sol izomerizmin prenatal tanısında esastır. İzomerizm tanısı alan fetuslarda non-immun hidrops gelişebileceği ve fetal ölümle sonuçlanabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar sözcükler: Sol izomerizm, bradikardi, atrioventriküler septal defekt.

PB-050

Erken fetal kardiyak değerlendirilmenin prenatal tanıda etkinliğinin değerlendirilmesi

Emre Ekmekçi¹, Seçil Kurtulmuş¹, Serpil Aydoğmuş², Sefa Kelekçi¹

¹*İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir;*
²*İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İzmir*

Amaç: İnvaziv prenatal testler, ultrasonografi teknolojisindeki ilerlemelere ve maternal kandan fetal DNA elde edilmesiyle ilgili yapılan yoğun çalışmalara rağmen önemini ve vazgeçilmezliğini korumaya devam etmektedir. Birçok merkezde artık 35 yaş, karyotipleme endikasyonu olarak görülmemekle birlikte bazen maternal anksiyete nedeniyle bazen de hekimlerin tercihi ile 35 yaş üzeri gebelikler için invaziv prenatal tanı testleri halen sıklıkla uygulanmaktadır.

Yöntem: Biz çalışmamızda maternal anksiyete nedeniyle amniyosentez yaptığımız hastaları işlem öncesi fetal ekokardiyografi ile değerlendirdik. Maternal anksiyete nedeniyle amniyosentez yapılan hastaları normal fetal ekokardiyografi ve anormal fetal ekokardiyografi şeklinde karyotip sonuçlarına göre karşılaştırdık.

Bulgular: Ocak 2012 ve Temmuz 2014 tarihleri arasında kliniğimizde toplam 494 fetal karyotipleme amaçlı amniyosentez, koryon villus örnekleme ve kordosentez işlemi yapıldı. Toplam 43 anormal karyotip saptandı. İnvaziv test yapılması için endikasyonlarımız 251 hasta için anormal tarama test sonucu, 127 hasta için anormal ultrasonografi bulgusu, 11 hasta için anormal karyotipli gebelik öyküsü ve 105 hasta için maternal anksiyete idi. Maternal anksiyete nedeniyle amniyosentez yapılan 105 hastanın 5 tanesinde anormal karyotip saptandı (%4.7). 105 hastanın 82'sinde fetal ekokardiyografik inceleme yapılabildi ve 18 hastada anormal ekokardiyografik bulgular saptandı (%17.1). Fetal ekokardiyografik incelemesi normal olan 64 hastanın sadece bir tanesinde anormal karyotip saptanmışken (%1.5), anormal fetal ekokardiyografi saptanan 18 olgunun üç tanesinde anormal fetal karyotip saptanmıştır (%16.7). Normal fetal ekokardiyografisi olan bir olgunun karyotip sonucu Trizomi 21 olarak saptanırken, Trizomi 18 olarak sonuçlanan olguda işlemin gebeliğin 15. haftasında yapılması nedeniyle gebelik haftası nedeniyle fetal kardiyak değerlendirme yetersiz olmuştur ve bu hasta daha sonrasında takipten çıktığı için değerlendirilememiştir. AVSD saptanan iki olguda Trizomi 21 saptandı, aort koarktasyonu saptanan bir olguda Turner Sendromu saptandı. Çalışmamız halen sürmektedir. Elde edilen veriler ön sunum şeklinde sunulmuştur.

Sonuç: Biz bu çalışmamızda maternal anksiyete nedeniyle prenatal invaziv test yapılan olguları işlem öncesinde fetal ekokardiyografi ile değerlendirdik. Tarama testleri normal olan ya da tarama testi yapılmamış olgularda yapılacak fetal kardiyak değerlendirilmenin prenatal tanıdaki etkinliğini araştırmayı amaç-

ladık. Şu ana kadar elde ettiğimiz verilerle erken fetal kardiyak değerlendirmenin tarama programlarına eklenmesi ile başarı şansının artacağını gözlemledik. Çalışmamızın devam etmekte olup verilerimizin artması ile sonuçlarını yayınlayacağız.

Anahtar sözcükler: Amniyosentez, prenatal tanı, fetal ekokardiyografi.

PB-051

Maternal lupusa bağlı komplet kongenital fetal kalp bloğu: 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

İzole konjenital kalp bloğu (KKB) yapısal olarak normal olan bir kalpte doğuştan kalp bloğu bulunmasıdır. Yapısal olarak normal bir kalpte konjenital kalp bloğu sıklıkla maternal Ro/SSA ve La/SSB otoantikörleri ile ilişkilidir. Ro/SSA kadınlar %2 KKB olan çocuk meydana getirme riskine sahiptir. KKB önemli bir mortalite (%20-30 primer fetal/neonatal) ve morbidite (%67 adolesan öncesi kalıcı paze gerektirme) taşır. Gebelik boyunca annedeki otoantikörler plaentadan geçer ve kardiyomyositlere bağlanır, atriyoventriküler ileti sistemini inflamasyonla bozar, sonradan kalsifikasyon ve fibrozis gelişerek komplet AV blok oluşur. Hayatı tehdit eden kardiyomyopati %10-15 hastada görülür. Ölüm için en önemli risk faktörü düşük doğum ağırlığı, prematürite, hidrops fetalis, endokardial fibroelastozis ve azalmış ventriküler fonksiyondur. Neonatal periyotta tanı ve tedavi uygulanan hastalarda survey %94'tür. Fetal Dopplerde PR aralığında uzama gibi ileri derecede bloğu gösterebilecek biomarkırlar kullanışı bulunmamıştır. KKB için mevcut profilaktik tedavi stratejileri maternal steroid, plazmaferez, sempatomimetik ve intrauterin kardiyak paze yerleştirilmesidir. Bizim olgumuz; 24.gebelik haftasında fetal kalp hızı düşüklüğü nedeniyle kliniğimize sevk edilmişti. Anne 28 yaşında ve ilk gebeliğiydi. Yapılan fetal ekokardiyografide yapısal kardiyak bir bozukluk saptanmadı. Kalp hızı 67-70 atım/dak idi. Atrium ile ventriküllerin uyumsuz çalıştığı, atrium hızının 80 atım/dak, ventrikül hızının 50 atım/dak olduğu görüldü ve 3. derece atrioventriküler blok olduğu düşünüldü. Anneye ait Anti Ro/SSA değerleri istendi ve pozitif olduğu görüldü. Hasta 15 günde bir fetal ekokardiyografi ile değerlendirildi, kalp atım hızında düzelleme olmadı ancak yetmezlik bulgusu da saptanmadı. 35. gebelik haftasında erken membran rüptürü nedeniyle alt segment sezaryen yapıldı. Bir adet Apgar'1 9 olan 2500 gram erkek bebek doğurtuldu. Yapılan EKG'de kalp hızının 67/dak olduğu görüldü. Femoral venden girilerek geçici paze takıldı. Kalp atım hızı 87atım/dak olarak ayarlandı.

Anahtar sözcükler: Maternal lupus, kongenital fetal kalp bloğu.

PB-052

Prenatal tanı almış bir sağ arkus aorta olgusu

Seçil Karaca Kurtulmuş¹, Emre Ekmekçi², Alkım Yıldırım², Sefa Kelekçi²

¹İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Perinatoloji Kliniği, İzmir; ²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İzmir

Sağ yerleşimli arkus aorta ender görülen bir vaskular patolojidir. Sıklıkla asemptomatik seyretse de eğer trakea veya özefagusu basırsa kronik öksürük, dispne ve disfaji tablolarına neden olabilmektedir. Postnatal dönemde tanısı sıklıkla obstrüktif akciğer hastalıklarının ayırıcı tanısı sırasında konulmaktadır. Fetal kardiyak tarama, fetal anomali taramasının önemli kısımlarından biridir. Fetal kalp dört odacık görüntüsü, beş odacık görüntüsü ve üç damar trakea görünümü açısından değerlendirilmelidir. 31 yaşında gravida 3 parite 1 abort 1, dış merkez takipli, son adet tarihine göre 24 haftalık gebe kliniğimize fetal anomali tarama amaçlı başvurdu. İlk trimester kombine test taraması normaldi. Yapılan sonografik anatomik taramada fetal anatomi normal olarak değerlendirildi ve biyometrik ölçümleri gebelik haftası ile uyumlu idi. Fetal kardiyak muayenede 4 odacık ve 5 odacık planları ve büyük damar çıkışları normal olarak izlendi. Üç damar trakea planında aortanın trakeanın sağında yerleşimi izlendi. Ekokardiyografide sağ yerleşimli arkus aorta ile birliktelik gösteren ek anomali izlenmedi. Hastaya fetal karyotipleme ve DiGeorge sendromu taraması yapılması planlandı. Kordosentez ile yapılan karyotip sonucu normaldi ve 22q11 mikrodeselesyonu saptanmadı. Hastanın perinatal izlemi kliniğimizde devam etmektedir. Burada fetal anomali ultrason taramasında sağ yerleşimli arkus aorta dışında başka fetal anomali saptanmayan bir hastayı sunduk. Bu durumlarda fetal karyotipleme ve ikinci trimester detaylı anatomik tarama yapılmalıdır. Yenidoğanda dispne, kronik öksürük ve disfaji yapabileceğinden sağ yerleşimli arkus aortanın antenatal tanısı önemlidir.

Anahtar sözcükler: Fetal ekokardiyografi, sağ arkus aorta.

PB-053

Holoprosensefaliye yönelik prenatal ultrason tanısı: olgu sunumu

Najeh Hsayaoui, Chaouki Mbarki, Youcef Cadhy, Banene Hamdi, Hedhili Oueslati

Ben Arous Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, Ben Arous, Tunus

Giriş: Holoprosensefali (HPE), evokatif yüz anomalileriyle birlikte seyreden şiddetli ve kompleks bir konjenital beyin malformasyonudur. Hastalığın prevalansı 10.000 canlı ve ölü doğumda 1 ve 250 gebelikte 1 olarak hesaplanmaktadır. Bu