

Olgu: Antenatal takiplerinde biyokimyasal tarama testinde yüksek risk saptanan hastaya yapılan amniyosentez işlemi sonrası hasta polikliniğimize genetik danışmanlık için yönlendirildi. Gebeliğinin 20. haftasında olan hastanın fetal karyotip sonucu normal konstitüsyonel karyotip olarak raporlanmıştı. Fizik muayenesinde hafif mental retardasyon, fasyal dismorfizm, yele boyun, vücutta yaygın café au lait lekeleri ve ciltte çok sayıda nörofibromla uyumlu olabilecek en büyüğü 1 cm olmak üzere solid kitleler tespit edildi. NF1 gen dizi analizi istenen hastada dizi analizinde mutasyon saptanmadı. Bunun üzerine NF1 geni için delesyon duplilasyon analizi MLPA yöntemi ile yapıldı. Analiz sonrasında NF1 geninde heterozigot tüm gen delesyonu saptandı. Ek olarak hastada sitogenetik mikroarray (CMA) çalışıldı. CMA analizinde NF1 ve komşu 9 geni içeren delesyon saptandı. Hastaya sonuçlarla ilgili genetik danışmanlık verildi. Hasta prenatal tanı istemedi.

Sonuç: Büyük gen delesyonları dizi analizi gibi yöntemler ile atlanabilmektedir. Nörofibromatozis düşünülen olgularda dizi analizinde mutasyon saptanmaması halinde MLPA ve/veya Mikroarray gibi moleküler tetikliklerin yapılması mutasyonları atlamamak adına çok önemlidir.

PB-61

Prenatal tanıda add8p saptanan bir olgu

Özgür Kırbıyık¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Berk Özyılmaz¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Taha Reşid Özdemir¹, Merve Saka Güvenç¹, Altuğ Koç¹, Alkım Gülşah Şahingöz², Bahar Atakul²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji, İzmir

Amaç: Inverted Duplikasyon Delesyon 8p [invdupdel(8p)] Sendromu nadir görülen bir kromozom anomalisi olup hafiften ağır derecelere kadar değişken zeka geriliği, ağır gelişme geriliği ve hipotoni ile karakterizedir. Prevalansı tahminen 1/22000 ile 1/30000 arasındadır. Bilinen 50 kadar vaka rapor edilmiştir.

Olgu: İkinci gebeliğinde ileri anne yaşı (36) ve antenatal takiplerinde biyokimyasal tarama testinde yüksek risk nedeniyle 13. gebelik haftasında başvuran olguya, 16. gebelik haftasında amniyosentez işlemi yapıldı. Hızlı anöploidi taraması amacıyla yapılan QF-PCR analizi sonucu normal olan hastanın karyotip analizi sonucunda ise 46,xx,add8p saptandı. Bunun üzerine çalışılan ebeveyn karyotip analizleri normal konstitüsyonel karyotip olarak değerlendirildi. Fetal örnekten yapılan Subtelomerik FISH çalışmasında ise 8p bölgesinde subtelomerik delesyon tespit edildi. Olgunun Düzey II USG taraması ve Fetal EKO gebelik haftası ile uyumlu ve normal olarak rapor edildi. Bunun üzerine yapılan moleküler karyotiplleme çalışması sonucunda 8p11.22–p23.1 bölgesinde 27.2 Mb büyüklükte, 122 OMIM

geni içeren duplikasyon ve 8p23.1–p23.3 bölgesinde 6.8 Mb büyüklükte 15 OMIM geni içeren delesyon saptanması ile olgunun [invdupdel(8p)] Sendromu olduğu düşünüldü.

Sonuç: Dengesiz kromozomal yeniden düzenlenmelerde, USG takibinde fetal anomali tespit edilemeyebileceği, bununla birlikte kromozomal kökenin tespiti, olası fetal prognoz ve genetik danışma açısından moleküler karyotipllemenin öneminin vurgulanması amacıyla sunulmuştur.

PB-62

X'e bağlı myotubuler myopati prenatal dönemde moleküler tanı: Olgu sunumu

Merve Saka Güvenç¹, Altuğ Koç¹, Berk Özyılmaz¹, Kadri Murat Erdoğan¹, Özge Özer Kaya¹, Özgür Kırbıyık¹, Taha Reşid Özdemir¹, Yaşar Bekir Kutbay¹, Cenk Gezer², Atalay Ekin², Gürsoy Pala², Alkım Gülşah Şahingöz²

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir; ²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

Amaç: X'e bağlı santronükleer miyopati (XLCNM) (aynı zamanda miyotübüler miyopati [MTM] olarak da bilinir), şiddetli ile hafif arasında değişen kas güçsüzlüğü ile karakterizedir. Şiddetli (klasik) XLCNM prenatal olarak polihidramnios ve fetal hareketin azalması ile kendi belli etmekle birlikte, hipotoni ve solunum sıkıntısı olan yenidoğanlarda görülür.

Olgu: Olgumuz 34 yaşında gebeliğin ilk trimesterında ailesinde kas hastalığı öyküsü ile başvurdu. Kendisinde MTM1 geninde IVS7+1G>A heterozigot mutasyonu tespit edilen olguya gebeliğin 16 haftasında amniyosentez planlandı. Fetusta da mutasyon tespit edilmesi sonucu gebelik konsey kararıyla sonlandırıldı.

Sonuç: Tek gen hastalıkları için prenatal dönemde moleküler tanı testleri günümüzde oldukça yaygın kullanılmaktadır. Bu olgu sunumunda prenatal tanıda moleküler testlerin yerinin belirlenmesi ve taşıyıcılık tespitinden tanıya kadar uygulanan iş akışının tartışılması planlanmıştır.

PB-63

Distal trizomi 15q sendromunun prenatal bulguları

Serenat Eriş Yalçın¹, Mehmet Özgür Akkurt², Yakup Yalçın³, And Yavuz⁴, Esra Nur Tola¹, Mekin Sezik¹

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

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

Tersiye 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 anormali, 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 Nenehatun 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 sendromu tip 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 gözlenen 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