

or horn genişliği: 15 mm olup normalden geniştir. Columna vertebralis tüm seyri boyunca normal şekil ve bütünlüğünü kaybetmiştir. Csp izlenmedi. Fetal MR sonucu: İniensefali; kısa kranioservikal retrofleksiyon, oksipital kalvaryal kemik defekti ve 4. ventrikülden başlayıp sistern magnaya ve ekstrakalvaryal mesafeye uzanan meningesel kesesi izlenmektedir. Başta kroniservikal bileşke düzeyinde olmak üzere spinal aksta segmental kısalık lumbosakral bölgede kifozitik açılanma şiddetli distrafizm bulguları mevcuttur. Medülla oblangatada diastometalik yarıklanma olan hasta karyotipleme yapılmasını kabul etmemiştir. Hastaya perinatoloji konsey kararı ile terminasyon seçeneği sunulmuş olup aile terminasyonu kabul etmemiştir.

Sonuç: İniensefalinin postnatal prognoz kötü olup, bu bebekler doğum sonrası erken dönemde kaybedilmektedirler. Bu nedenle erken pranatal tanı konması durumunda ailelere gebeliği sonlandırma seçeneği sunularak gebelik komplikasyonları, maternal morbidite ve mortalitenin azaltılması sağlanabilir. Sonraki gebeliklerde aileye danışma verilerek konsepsiyon öncesi 3 ay mutlaka folik asit desteği verilmelidir.

Anahtar sözcükler: İniensefali, occipital defekt, spinal defekt.

PB-36

Walker-Warburg sendromu: Olgu sunumu

Melda Kuyucu, Duygu Adıyaman

TC Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir

Amaç: Walker-Warburg sendromu, oküler ve beyin malformasyonlarının eşlik ettiği genellikle hayatın ilk haftalarında fetal ölüme neden olan bir kompleks konjenital musküler distrofidir. En sık eşlik eden malformasyonlar tip 2 lizensefali, hidrosefali, pontoserebellar hipoplazi, mikrooftalmi, retinal displazi, katarakt ve genital anomalilerdir. Walker-Warburg fenotipinin ultrasonografi ile erken prenatal tanısı ve tanının MR ile desteklenmesi letal seyreden sendromun yönetimi açısından önem taşımaktadır.

Olgu1: 37 yaşında 3. gebeliği olan hastanın özgeçmişinde bilinen bir hastalık olmayıp akraba evliliği yoktur. Son adet tarihine göre 21 hafta 4 gün gebeliği mevcut olan hasta, tarama testlerini yaptırmamıştır. Hasta kliniğimize başvurduğunda yapılan fetal anomali taramasında; kalvaryumda hafif limon bulgusu var. Sisterna manga normal sonografik görünümde izlenmiştir. Her 2 PLV: 13 mm ölçülmüş olup artmıştır. 3. ventrikül 7 mm ölçülmüş olup artmıştır. CSP net değerlendirilemedi. Posterior fossa daralmış olarak izlendi. Fetal MR sonucu: Walker-Warburg sendromu vermis hipoplazisi serebellar disgenezi, ventrikülomegali, serebral düzeyde lizensefalik morfoloji ile uyumlu olan hastaya kordosentez yapıldı. Yapılan karyotip microarray sonucu normal olarak geldi. Perinatoloji konseyinde değerlendirilen hastaya konsey kararı ile terminasyon

seçeneği sunuldu. Ailenin de onayı ile gebelik termine edildi. Aileye otopsi önerildi. Ancak aile kabul etmedi.

Olgu 2: 20 yaşında ilk gebeliği olan hastanın eşiyle arasında akraba evliliği mevcuttur. Takiplerini yaptırmayan hasta 21. gebelik haftasında tarafımıza başvurdu. Hastanın yapılan fetal anomali taramasında fetal biyometride 3 hafta gerilik saptanmış olup, kalvaryumda limon bulgusu izlenmiş, posterior fossa düzeyinde kranial defekt ve yaklaşık 1 cm boyutunda ensefalo-sel kitlesi izlenmiştir. PLV 14 mm ölçülmüş olup artmıştır. Serebellumda muz bulgusu izlenmiştir. Fetal MR sonucu: Walker-Warburg/Z Shaped brainstem posterior fossada serebellar hemisfer dismorfizmi ve vermis hipoplazisi izlenmektedir. Beyin sapı Z shaped izlenmektedir. Supratentorial hidrosefali, parankim incilmesi mevcuttur. Korpus kallozum hidrosefaliye bağlı incelmıştır. Benzer neden ile septum pellisidum izlenmiştir. Sol orbital koloboma, posterior fossa komşuluğunda milimetrik kalvarial defekt kuşkusuz izlenmekte olarak raporlanmıştır. Karyotip analizini kabul etmeyen hastaya terminasyon seçeneği sunulmuş olup, ailenin de isteği doğrultusunda gebelik terminasyonu gerçekleştirilmiştir.

Sonuç: Walker-Warburg sendromu sonraki gebeliklerde de tekrarlayabilen ve erken dönemde hızlı prenatal ve genetik değerlendirme önerilen otozomal resesif geçişli durumdur. Olgumuzda belirtildiği gibi ultrasonografi ile saptanan ventrikülomegali, vermiyan agenezi, hidrosefali, korpus kallozum agenezisi ve katarakt gibi bulgular sendrom açısından şüphe uyandırmalı ileri radyolojik ve genetik inceleme ile desteklenmelidir. Tanının kesinleşmesi ailelere verilecek genetik danışmanın da yönünü belirleyecektir.

Anahtar sözcükler: Walker-Warburg sendromu, vermiyan agenezi, hidrosefali.

PB-39

Konjenital toksoplazmozis enfeksiyonu nedeniyle terminasyon sonrası erken dönemde gebe kalan olgunun yönetimi

Duygu Adıyaman

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Gebeliğinde akut toksoplazma enfeksiyonu geçiren kadınların %40 ında konjenital toksoplazmozis görülür. Fetal enfeksiyonun ağırlığı parazitemi esnasındaki gebelik yaşına bağlıdır. Konjenital enfeksiyonun oluşma riski trimester ilerledikçe artar. Fetal enfeksiyon riskinin erken gebelikte az olmasına rağmen, enfeksiyonun ağırlığı ve sekelleri daha ciddi olarak ortaya çıkar.

Olgu: 31 yaşında primipar, 24 hafta gebe perinatoloji polikliniğimize fetal asit ön tanısıyla yönlendirildi. Obstetrik ultrasonografisinde, fetal batında asit, ince bağirsak ekojenite artı-

şı, ventrikülomegali, kardiyak hiperekojen odak saptandı. Fetal asit etiyojisi araştırması için bakılan serum parametreleri toksoplazma Ig M ve G pozitifliği haricinde olağandı. Toksoplazma auiditesinin düşük gelmesi üzerine hastaya konjenital toksoplazma ön tanısıyla antibiyoterapi başlandı. Kordosentez ile karyotipleme ve amnion sıvısından toksoplazma PCR ile örnekleme yapıldı. Yapılan fetal MR'da periventriküler kronik iskemik lezyon, ventrikülomegali, sağ germinal matriks kanaması izlendi. Karyotipi normal olan fetüsün amnion sıvı toksoplazma PCR örnekleme sonucunun pozitif gelmesi üzerine konjenital toksoplazma ön tanısıyla hastaya fetosit ve terminasyon önerildi. Hastanın gebeliği 28. haftada fetosit sonrası termine edildi. Taburculuk sonrası en az 6 ay kontrasepsiyon önerildi. Terminasyon sonrası 3. Ayda hasta gebelik şüphesi ile başvurdu. 6 haftalık gebe olan hastanın bakılan serolojisinde toksoplazma Ig M/Ig G pozitifliği devam etmekteydi. Toksoplazma auidite düşük saptandı. Gebelik devamı isteyen hastaya spiramisin başlandı. 18. haftada amnion sıvısında toksoplazma PCR planlandı. Toksoplazma PCR sonucu negatif olarak raporlandı. Hasta sıkı perinatalojik takip ile miadında sezeryan ile doğum yaptı. Yenidoğanın postpartum takipleri olağan olarak izlendi.

Sonuç: Konjenital toksoplazma tanısı için altın standard ultrason ve amniyosentezdir. Konjenital toksoplazma öyküsü olan kadınlar en az 6 ay toksoplazma Ig M değerleri negatifleşene kadar yeni gebelik planlamamalıdır. Yukarıdaki olgu gibi seronegativiteyi beklemeyi kabul etmeyen hastalar sıkı ultrasonografi, antibiyoterapi ve uygun zamanda planlanmış amniyosentez PCR çalışması ile sıkı perinatalojik takip altında tutulmalıdır.

Anahtar sözcükler: Konjenital toksoplazmozis, spiramisin, toksoplazma PCR.



Şekil 1 (PB-42): Kraniyal yapıların ultrason görüntüsü.

PB-42

Holoprozensefali sekansı: Olgu sunumu

Sevcan Arzu Arıkan¹, Resul Arısoy²

¹Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; ²Memorial Ataşehir Hastanesi, Perinatalojik Kliniği, İstanbul

Amaç: Holoprozensefali sekansı; prosensefalonun (ön beyin) iki serebral hemisfere ve lateral ventriküllere farklılaşmasındaki anormallikten kaynaklanmaktadır. 3. ventrikül genellikle izlenmez. İnsidans abortuslarda canlı doğumlardan daha fazladır (0.4–0.06/1000 gebelik). Alobar, semilobar ve lobar olarak üç tipi mevcuttur. Orta interhemisferik varyant (MIHV), hafif tiptir. Mikrosefali üç tipte de izlenir. Çeşitli derecelerde yüz dismorfizmi izlenir; siklopi, etnosefali, sebosefali. Ayrıca hipertelorizm ve yarı damak/dudağın eşlik ettiği yüz dismorfizmi de izlenebilmektedir. Renal kistler, renal displazi, omfalosel, kardiovasküler hastalıklar, myelomeningosel ve intestinal anomaliler gibi ekstrakraniyal anomaliler de eşlik edebilmektedir. Alobar holoprozensefali, ölümcül bir anomalidir ve serebral hemisferler füzyonudur. Ayrıca orta hatta tek ventrikül mevcut olup korpus kallosum ve falks serebri izlenmez. Serebrum normalden küçüktür ve talamus genellikle komplet füzyonudur. Falks serebri 9. gebelik haftasında sonografik olarak görüntülenemediği için tanı 10. gebelik haftasından önce konulamamaktadır. Biz de holoprozensefali sekanslı olgunun prenatal tanısını sunmayı amaçladık.

Olgu: 17 hafta 5 gün gebeliği olan olgu hidrosefali ön tanısı ile kliniğimize refere edilmiştir. Yapılan ultrason değerlendirmesinde kraniyumda interhemisferik sulkusun devamlılığının bozulduğu, kavum septum pellisudumun (CSP) izlenmediği, serebrum hemisferlerinin ve talamusun ayrıldığı ve füzyone olduğu ve tek ventrikül tespit edildi (Şekil 1 PB-42). Olgu ağır semilobar holoprozensefali olarak değerlendirildi. Takiben fetü-



Şekil 2 (PB-42): Fetal yüzün ultrason görüntüsü (proboscis, arhinia).