

gelişimsel bir defekt sonucu oluşan nadir ve şiddetli bir konjenital beyin anomalisidir. Ayrışmamanın şiddetine bağlı olarak holoprozensefali alobar, semilobar ya da lobar şeklinde sınıflandırılabilir. Alobar holoprozensefali en şiddetli formu olup, monoventriküler bir kavite oluşumu, talamusların füzyonu ve korpus callozum, falx serebri, optik yolların, olfaktor yapıların gelişmemesi ile sonuçlanır. Etiyolojisi multifaktöryeldir, kromozomal anormallikler ya da monogenik defektler %40-50'lik oran ile major nedenlerdir. Gravida 1, parite 0 30 haftalık gebe hasta kliniğimize lateral ventriküloomegali nedeniyle gebeliğinin 30. haftasında refere edildi. Hastanın öyküsünde her hangi bir risk faktörü mevcut değildi. Kombine tarama test sonucu normal idi. Ultrasonografisinde birleşik yapıda lateral ventriküller ve monoventriküler görünüm izlendi. Bilateral talamik füzyon izlendi. Vermian agenez saptandı. Inter orbital uzunluk 10,6mm olarak ölçüldü ve hipotelorizm saptandı. Üst dudakta orta hatta median yarık saptandı. Diğer sistemlerin değerlendirilmesi ve fetal kardiyak tarama normaldi. Kordosentez ile fetal karyotiplleme yapıldı ve karyotip normal olarak sonuçlandı. Hasta konseyimizde tartışıldı ve hastaya gebeliğinin gidişatı hakkında bilgi verildi. Hastaya gebeliğin terminasyonu bir seçenek olarak sunuldu ve hasta terminasyon seçeneğini kabul etti. Fetosid yapıldıktan sonra gebelik vajinal yoldan temrine edildi. Postpartum median yarık dudak ve hipotelorizm confirm edildi. Aile kabul etmediği için fetal otopsi yapılamadı. HPE'nin tanısı primer olarak monoventrikül yapısının, füzyone talamusların ve cavum septum pellusidinin izlenmemesi ile konulmaktadır. Çeşitli beyin anomalileri ve yüz anomalileri sıklıkla eşlik etmektedir. Bu olgumuzda biz monoventrikül yapısının varlığı, füzyone talamusların, vermian agenezi ve yarık dudak varlığı ile tanı alan bir alobar holoprozensefali olgusunu sunduk.

**Anahtar sözcükler:** Alobar holoprozensefali, yarık dudak, vermian agenezi.

## PB-021

### Prenatal tanı konulan fetal safra kesesi taşı:

#### Olgu sunumu

Süreyya Demir<sup>1</sup>, Bülent Demir<sup>1</sup>, Faruk Demir<sup>2</sup>, Salçuk Atalay<sup>1</sup>, Gülser Bingöl<sup>1</sup>, Barış Akcan<sup>2</sup>, Emel Ataoglu<sup>3</sup>, Ahmet Çetin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; <sup>2</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın; <sup>3</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

**Amaç:** Fetal safra kesesi taşı oldukça nadir görülür. Görülme sıklığı ortalama 1/2000'dir Obstetrik ultrasonografinin klinik pratikte kullanımının artması ile birlikte fetal safra kesesi taşı tanısı alan olgu sayısında artış olmuştur. Amacımız prenatal safra kesesi taşı tanısı alan olguyu sunmaktır.

**Olgu:** 20 yaşında, yabancı uyruklu, prenatal takibi olmayan, suları gelen sancılı gebe olarak kliniğimize başvurdu. Yapılan obstetrik USG'de; Ortalama 38 hafta, 1. gebeliği olan hastanın plasentası anteriorda, amnion mayisi yeterli, prezentasyon baş gelişti olarak tespit edildi. NST reaktif olarak değerlendirildi. AC transvers planda ölçümünde safra kesesi içinde hiperekejen bir adet taşla uyumlu görüntü izlendi. Hastaya spontan vajinal yolla 3230 g, 9/10 apgarlı bir kız bebek doğurtuldu. Postpartum 1. günde problemi olmayan anne ve bebek taburcu edildi. Anamnezinde etyolojik risk faktörleri saptanmayan olgu idiyo-patik fetal safra kesesi taşı olarak kabul edilip takibe alındı.

**Sonuç:** Fetal safra kesesi taşının etyolojisi tam olarak bilinmemekle beraber maternal ve fetal nedenler suçlanmaktadır. Maternal nedenler arasında ablasyo plenta, artmış östrojen seviyesi, narkotik kullanımı, diabetes mellitus, ilaç kullanımı (seftriakson, furosemid, prostoglanadin E2) yer almaktadır. Fetal nedenler ise Rh veya ABO uyumsuzluğu, konjenital anomaliler (kardiyovasküler, gastrointestinal, ürogenital), genetik anomaliler (Trizomi 21), gelişme geriliği, oligohidroamnios, hepatit, prenatal lökomooid reaksiyon ve idiyo-patik nedenler olarak sıralanabilir. Fetal safra kesesi taşları genellikle benign bir durum olup sıklıkla doğumdan sonraki ilk aylarda veya en geç bir yıl içinde büyük çoğunluğu kendiliğinden kaybolmaktadır.

**Anahtar sözcükler:** Prenatal tanı, fetal safra taşı.

## PB-022

### Prenatal tanı konulan Fryns sendromu

Bülent Demir<sup>1</sup>, Süreyya Demir<sup>1</sup>, Faruk Demir<sup>2</sup>, Barış Akcan<sup>2</sup>, Selçuk Atalay<sup>1</sup>, Gülser Bingöl<sup>1</sup>, Emel Ataoglu<sup>3</sup>, Ahmet Çetin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; <sup>2</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın; <sup>3</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Fryns sendromu çok nadir görülen, otozomal resesif geçişli multipl konjenital anomaliler ile karakterize bir sendromdur. Yaklaşık olarak görülme sıklığı 10.000 doğumda 0.7'dir. Amacımız prenatal Fryns sendromu tanısı konulan olguyu sunmaktır. 25 yaşında, yabancı uyruklu olan hasta sularının gelmesi ve sancılarının başlaması nedeniyle kliniğimize başvurdu. İlk gebeliği olan hastanın antenatal takibinin düzenli olarak yapılmadığı tespit edildi. Yapılan fetal ultrasonografik muayenede düşük kulak ve mikrognati mevcuttu. Abdominal çevre transvers kesitte incelenirken normal düzenli yapıda olmayıp ön duvarda çöküklük izlendi. AC'nin diğer ölçümlere göre ortalama 4 hafta küçük olduğu tespit edildi. Abdominal organların toraks kavitesine doğru geçiş gösterdiği diyafragma hernisi izlendi. Ekstremitelerinde sağ ayakta pes ekinovarus deformitesi, sol ayak başparmakta ileri derecede fleksiyon deformitesi mevcut-

tu. Ellerde parmaklar fleksiyonda kontrakte olarak izlendi. Hastanın sancılarının artmasından dolayı makat geliş nedeniyle sectio ya alındı. Sectio ile 1450 g, 41cm doğan bebek, doğar doğmaz entübe edildi. Postnatal 13. gününde olan bebek yenidoğan yoğun bakım ünitesinde entübe olarak takip ve tedaviye devam edilmektedir. Doğum sonrası yapılan muayenede prenatal tespit ettiğimiz bulgulara ek olarak, yüksek damak, hipertelorizm, inmemiş testis, mikropenis el parmaklarında kısalık ve tırnaklarında hipoplazi izlendi. Fryns sendromunun en önemli klasik bulgusu konjenital diyafragmatik herni, pulmoner hipoplazi, kraniofasial dismorfizm, yarık damak dudak, ekstremitte anomalileri, tırnak hipoplazisi ve çeşitli internal varyasyonlar ile karakterizedir. Genelde fatal seyreden bir sendromdur. Ayırıcı tanısında Pallister-Killian sendromu, trizomi 18, Cornelia de Lange sendromu ve izole diyafragmatik herni düşünülmelidir. Diyafragma hernisi veya ekstremitte anomalisi saptanan olguların ayırıcı tanısında, Fryns sendromu unutulmamalı ve eşlik edebilecek ek anomaliler taranmalıdır.

**Anahtar sözcükler:** Prenatal tanı, Fryns sendromu.

### PB-023

#### Amniotik band sendromu: Olgu sunumu

Süreyya Demir<sup>1</sup>, Bülent Demir<sup>1</sup>, Gülser Bingöl<sup>1</sup>, Merve Çalışkan<sup>1</sup>, Faruk Demir<sup>2</sup>, Mehmet Nafi Sakar<sup>3</sup>, Deniz Balsak<sup>3</sup>

<sup>1</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; <sup>2</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın; <sup>3</sup>Dişarbakır Kadın-Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Dişarbakır

Amniotik band sendromu (ABS), amnion zarının erken rüptürü ile oluşan restriktif bantlar sonucu meydana gelen, tutulan organa bağlı olarak farklı bozukluklara yol açabilen bir sendromdur. Özellikle ekstremitelerde deformasyon, malformasyon, amputasyon ve kraniofasial anomaliler ile karakterizedir. Görülme sıklığı değişik serilerde 1/1234- 1/15.000 canlı doğumda bir değişmektedir. ABS'nun etyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte birçok teori öne sürülmüştür. Etiyolojide enfeksiyon, iskemi, travma, amniosentez, uterin kan akımını azaltan vazokonstriktif madde kullanımı, gebeliğin ilk üç ayında antimitotik ilaç alımı ve bağ dokusu hastalıkları suçlanmaktadır.

Olgu; 20 yaşında ilk gebeliği olan hastanın birinci derecede akraba evliliği mevcuttu. Özgeçmişinde herhangi bir hastalık veya ameliyat tarif etmeyen hasta sigara ve alkol kullanmıyor. Soy geçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Hariçte hidrosefali ön tanısı ile kliniğimize refere edilen hastanın yapılan fetal obstetrik USG muayenesinde ortalama 24 haftalık gebeliği mevcuttu. AFI normal, plasenta anteriorda, amnion zarının rüptüre ve serbest bir şekilde fetal dokularla direk temas halinde olduğu izlen-

di. Fetal baş muayenesinde hidrosefali, frontal ensefalosel ve yarık damak dudak tespit edildi. Her iki ayakta pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Hastaya gerekli bilgiler verildikten sonra gebeliğin devamına karar veren hasta tersiyer bir merkeze yönlendirildi. Hastanın hariçteki takibinde miada yakın sezeryan ile doğum yaptığı ve postpartum 15. dk yenidoğan bebeğin ex olduğu bilgisine ulaşıldı. Sonuç olarak ekstremitte anomalisi ve kraniofasial defektleri olan hastada ABS unutulmamalıdır.

**Anahtar sözcükler:** Amniotik band, ensefalosel, yarık damak dudak, pes ekinovarus.

### PB-024

#### Ensefalosel: Olgu sunumu

Süreyya Demir<sup>1</sup>, Bülent Demir<sup>1</sup>, Faruk Demir<sup>2</sup>, Gülser Bingöl<sup>1</sup>, Ecem Kaya<sup>1</sup>, Deniz Balsak<sup>3</sup>, Mehmet Nafi Sakar<sup>3</sup>

<sup>1</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul; <sup>2</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın; <sup>3</sup>Dişarbakır Kadın-Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Dişarbakır

Ensefalosel; kranial kemiklerin kaynama defekti sonucu intrakranial yapıların kalvaryal ve dural bir defektten kranium dışına "kese" biçiminde protrüze olduğu konjenital bir anomalidir. Orta hat defektidir ve sıklıkla oksipital bölgede görülür "sefalosel" olarak da adlandırılır. Kese içeriğinde sadece beyin omurilik sıvısı (BOS) ile dolu meninksler var ise meningeselden kesede meninksler ve BOS'dan başka beyin dokusu da varsa ensefaloselden bahsedilir. Ensefalosellerin görülme sıklığı 5000 canlı doğumda birdir. Büyük çoğunluğu (%85) oksipital yerleşimli ve %70'i erkek cinsiyete sahip fetuslardır. Ensefaloseller büyük çoğunluğu spontan abortusla sonuçlanır. Kranial defektlerin erken dönem fetal muayenede tanısı rahatlıkla konulup aileye prenatal danışmanlık verilebilir. Olgu; 28 yaşında, 6 gebeliği 4 yaşayan ve 1 abortusu olan hastanın prenatal takibi yapılmamıştı. Birinci derecede akraba evliliği mevcuttu. Özgeçmişinde özelliği olmayan hastanın aile hikayesinde anensefalili bebek doğurma öyküsü tespit edildi. İlaç kullanımı yoktu. Yapılan fetal muayenede ortalama 17 haftalık gebeliği mevcut olan hastanın, oksipital bölgeden kaynaklanan posteriora doğru protrüze olan 14\*12 mm. boyutlarında sefaloselle uyumlu görünüm mevcuttu. Ek anomali izlenmedi. Hastaya olası riskler anlatıldı, hasta gebeliğin devamına karar verdi. Takiplerinde sefaloselin gittikçe büyüdüğü izlendi. 36. gebelik haftasında sancılarının başlamasından dolayı tersiyer bir merkezde sezaryen ile doğum yapan hastanın bebeği postpartum 12. saatte ex oldu. Ensefalosellerin ilk trimester USG ile tanısını koymak mümkündür. Erken tanı konulup aileye gerekli danışmanlık verilebilir.

**Anahtar sözcükler:** Oksipital ensefalosel.