



*Prof. Dr. Oktay Kadayırcı
Anısına...*

**TÜRKİYE MATERNAL FETAL TIP
VE PERİNATOLOJİ DERNEĞİ**

FETAL TIP VE PRENATAL TANI SUBGRUP TOPLANTISI

**10-11 HAZİRAN 2016
WYNDHAM HOTEL / ANKARA**

BİLDİRİ ÖZETLERİ

Kabul Poster Toplam: 15

[PP-001][Kabul:Poster]

RhD Negatif Gebelerde Serbest Fetal DNA ile RHD geni Ekson 5 ve Ekson 7 Multipleks Real-time PCR Yöntemi ile Fetal RHD Genotiplemesi

Ebru Dünder Yenilmez¹, Cüneyt Evrücke², Fatma Tuncay Özgünen², Abdullah Tuli¹

¹Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Sarıçam, Adana

²Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Sarıçam, Adana

edundar@cu.edu.tr

Amaç: Çalışmada RhD negatif gebelerden alınan maternal kandan elde edilen plazma serbest fetal DNA'da RHD geni ekson 5 ve 7 multipleks real-time PCR ile fetal RHD genotiplemesi yapılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Gebelik haftası 9-38 arasında değişen 70 RhD negatif gebe çalışmaya dahil edilmiştir. Serbest fetal DNA ekstraksiyonu için 1 ml maternal plazma kullanılmıştır. Genotipleme için, RHD geni ekson 5 ve 7 bölgesine özgün flüoresan probler ile multipleks real-time PCR yöntemi kullanılmıştır.

Bulgular: 70 olguda fetal RHD genotiplemesi doğru olarak sonuçlandırılmıştır. Fetal RHD durumu; 44 olguda RhD pozitif ve 26 olguda RhD negatif olarak belirlenmiştir. Sonuçlar doğum sonrası serolojik testlerle doğrulanmıştır.

Sonuç: Erken gebelik döneminde anne kanındaki serbest fetal DNA'dan real-time PCR yöntemi ile fetal RHD durumu tespiti, klinik laboratuvarlarda uygulanabilirliği kolay, hızlı sonuç veren ve fetal RhD uyumsuzluğunu yönetmede kullanılabilir bir test olarak gelecek vaat etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Fetal RhD genotiplemesi, serbest fetal DNA, maternal plazma, real time PCR

Fetus Papiraseus; Önemi Nedir

Serkan Kumbasar¹, Bulat Aytek Şık²

¹Sakarya Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi, Kadın Doğum Bölümü

²İstanbul Aydın Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D

Amaç: 1. trimester sonrası monokoryonik ve dikoryonik gebeliklerde ikiz eşinin ölüm riski sırasıyla %12 ve %4 olarak saptanmıştır ve monokoryonik ikizlerde dikoryonik ikizlere oranla fetüslerden birinin ölümüne 6 kat daha fazla rastlanmaktadır¹. Çoğul gebeliklerde fetuslardan birinin 2. trimesterde ölümü ve ölen fetusun yasayan fetusun baskısı ile uterus duvarına itilmesi, yumuşak dokularının büyük kısmının kaybı, maserasyonu, yassılaşması ve fetus papiraseus olarak tanımlanmaktadır. Bu konudaki insidens 12000 doğumda bir olarak gösterilmektedir.²

Yöntem: Nadir görülen ancak artan çoğul gebelik insidansı nedeniyle klinikte daha sık karşılaşılabilecek bu fetus papiraseus olgu sunulmuştur.

Olgu sunumu: Bu yazıda 15. gebelik haftasında ikiz eşinin intrauterin ölümünün gerçekleştiği dikoryonik-diamniotik gebelikte, doğumda plasentaya yapışık halde bulunan fetus papiraseus olgusu sunulmaktadır. (Resim 1)



Sonuç: Erken antenatal tanısı ancak prenatal sistemik ekografik araştırma sayesinde mümkün olmaktadır. Monokorial ikiz gebelik durumunda iki fetüsün kan dolaşımını birleştiren damar anastomozları vasıtasıyla oluşabilen tromboplastik elemanların emboli riski nedeniyle yaşayan ikizin geleceği risklidir. Çoğul gebeliklerde Plasenta tipinin erken ekografik tarifi ile koryonisite ve gebelik yaşının belirlenmesinin, canlı ikizin perinatal geleceğinde önemli rol oynar.

Anahtar kelimeler: Çoğul gebelik, fetus papiraseus, kaybolan ikiz sendromu

Ref.

1-Ong SS, Zamora J, Khan KS, Kilby MD. Prognosis for the co-twin following single-twin death: a systematic review. BJOG 2006;113:992-8

2-Rathi BA, Rathi SM. Fetus papyraceous - a case report. J Obstet Gynaecol India 2003;53:188.

Prenatal Dönemde Şüpheli VSD Saptanan 47,XX,+del(22)(q11.2) Olgusu

Yunus Kasım Terzi¹, Filiz Bilgin Yanık², Ayşe Ecevit³, Birgül Varan⁴, Zerrin Yılmaz Çelik¹

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan Bilim Dalı, Ankara

⁴Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Kromozom sayı ve yapı değişiklikleri prenatal dönemde anormal fetal ultrason bulguları ve tarama testi riski ile kendini gösterebilir. Ancak 13, 18, 21, X ve Y kromozomu sayısal anomalileri dışında birçok kromozom bozukluğu fetal dönemde minör bulgularla ya da normal olarak seyretmektedir. Bu sunumda prenatal izlemde şüpheli outlet VSD tanısı alan ve postnatal karyotip analizinde parsiyel trizomi 22 saptanan olgumuzun prenatal ve postnatal bulgularının tartışılması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu: 35 yaşındaki annenin 2. gebeliğinin 13. haftasında fetüsün gestasyonel yaşı fetal USG ile 12+6 hf ile uyumlu bulundu. Fetal NT:1,4 mm, Nazal kemik (+) olarak değerlendirildi. Yapılan birinci trimester kombine testi, NT 0.84 MoM, biyokimyasal risk: 1/1839, kombine risk: 1/9739 şeklinde rapor edildi. Gebeliğin 17. haftasında fetal USG incelemesinde şüpheli outlet VSD saptanması nedeniyle 22. haftada fetal EKO yapıldı. Obezite nedeniyle suboptimal olmakla birlikte bir anomali saptanmadı. 39 hafta 2 günlükken sezaryen ile doğan kız bebeğin kilosu 3270g, Baş çevresi 36cm ve boyu 49cm idi. Yapılan muayenesinde mikrosefali, yarık yumuşak damak, büyük malforme kulaklar ve mikro-retrognati dışında belirgin anomali saptanmadı. Transtorasik EKO ile; VSD (p.outlet), ASD (Sekundum), TY (2.derece) ve PH görüldü. Karyotip analizi: 47,XX,+del(22)(q11.2)dn olarak belirlendi. Telomerik 11q ve 22q probları kullanılarak yapılan FISH analizinde anormallik izlenmedi. Kromozom 22' ye ait tüm kromozom probu derivatif kromozom dışında başka bir bölgeyi işaretlemedi. Yapılan MLPA analizinde 22q11 bölgesine ait incelenen 28 genden 13'ünde duplikasyon saptandı.

Tartışma: Nadir görülmekle birlikte farklı düzeylerde gelişimsel gerilik, dismorfik yüz görünümü, konjenital kalp hastalıkları, böbrek anomalileri gibi bulgularla seyreden 22. kromozomun parsiyel trizomisi prenatal ya da postnatal sitogenetik inceleme ile tanınabilmektedir. Derivatif kromozomun moleküler yöntemlerle değerlendirilmesi genetik danışma ve olası riskler açısından önem taşımaktadır. Olgumuzda MLPA analizi ile duplike olan bölgenin Cat eye ve Di George Sendromu kritik bölgelerini içerdiği ve kromozom kırık bölgesinin 22q11.2 olduğu belirlendi. Aileye bu doğrultuda danışma verilerek sonraki tıbbi takipleri düzenlendi.

Anahtar Kelimeler: 22q11 duplikasyonu, Fetal kardiyak anomali, MLPA

İzole Persiste Sağ Umblikal Ven Olgusu

Gülenay Gencosmanoğlu Türkmen¹, Zehra Yılmaz¹, Özgür Kara¹, Cem Yaşar Sanhal¹, Halil Korkut Dağlar¹, Dilek Uygur¹

¹ Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Giriş: Persiste sağ umblikal ven sol umblikal venin regrese olup sağ umblikal venin açık kalarak persiste ettiği vasküler bir patolojidir. Embriyolojik olarak başlangıçta çift olan umblikal venlerden sağ dal gebeliğin 4. haftasında regrese olmaya başlar ve 7. haftada tamamiyle oblitere olur. Kalan sol umblikal ven segmentleri sonrasında sol portal ve duktus venosus ile anastomoz yapar. 3 tipi tanımlanmıştır:

- 1- İntrahepatik tip: en sık görülür. Bu tipte umblikal ven safra kesesinin sağ lateraline geçip sağ portal ven ile birleşir ve mideye doğru kavis yapar.
- 2- Ekstrahepatik tip: umblikal ven karaciğeri bypas ederek sağ atrium veya inferior vena kavaya bağlanır. Duktus venosus yoktur.
- 3- Variant tip: sol umblikal ven ile persiste sağ umblikal ven birlikte izlenir.

Olgu Sunumu: 32 yaşında multipar bayan hasta 22. Gebelik haftasında amniotik band öntanısıyla kliniğimize refere edildi. Hastanın öyküsünde geçirilmiş C/S operasyonu dışında önemli özellik yoktu. Hastanın tarama testleri normaldi. Yapılan ultrasonografik değerlendirmede uterin korpusta sineşi ile uyumlu görünüm izlendi. Fetus 22 hafta ile uyumluydu. İntrahepatik tip persiste sağ umblikal ven tespit edildi. Fetasun diğer anatomik değerlendirmesi ve fetal ekokardiografi normaldi.



Tartışma: Persiste sağ umblikal ven vakaların çoğunda izole olarak tespit edilmekte olup fetal kromozomal anormallikle birlikteliği nadirdir. İzole olmayan olgularda en sık kardiyak patoloji tespit edilmiştir. Prenatal olarak tanı konulan olgularda ayrıntılı anatomik değerlendirme ve fetal ekokardiografi yapılmalıdır. Ek anomali tespit edildiğinde karyotiplendirme önerilebilir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal Tanı, Persiste Sağ Umblikal Ven

[PP-005][Kabul:Poster]

Umbilikal Korddaki Gerçek D    m Neticesinde     nc   Trimester Fetal Kayıp ile Sonu  lanan Olgu Sunumu

G  rker Sel¹

¹ Bartın Kadın Do  um Hastanesi

Umbilikal korddaki ger  ek d    m nadir bir vakadır. Ger  ek d    m  n prenatal tespiti nadir ve zorludur. Nadir bir vaka olmasıyla beraber fetal kayıba da yol a  abilir. Bu olgu sunumunda gebeli  in 39. haftasında ger  ek umbilikal kord d    m  ne ba  lı fetal kayıp anlatıldı. 35 ya  ında G2P1, 39 haftalık gebe acil servise ba  vurdu. 2 g  nd  r bebek hareketlerini hissedememe ile ba  vurdu. Ultrasonda fetal kayıp tanısı sonrası, do  umhanede 3120 gr ex-erkek bebek do  umu ger  ekle  ti. Do  um sonrası kan akı  ını engelleyen umbilikal korddaki ger  ek d    m dı  ında ek anomali saptanmadı. Umbilikal korddaki ger  ek d    m ender g  zlenir, ancak gebelik kaybına yol a  abilece  inden prenatal tespiti   nem arz etmekle beraber her zaman da m  mk  n de  ildir.

İlk Trimesterde Sirenomeli Tanısı

Ahter Tanay Tayyar¹, Ahmet Tayyar², Mehmet Baki Şentürk¹, Ayşe Dişli Gürler³, Hülya Akgün⁴, Mehmet Tayyar³

¹Zeynep Kamil Çocuk ve Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

²Serbest Hekim

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Kayseri

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Amaç: Sirenomeli olarak da isimlendirilen deniz kızı (mermaid) sendromunun görülme sıklığı 1/60.000-100.00 canlı doğumdur. Alt ekstremitelerde füzyon, tek umbilikal arter, ürogenital ve gastrointestinal sistem anomalileri ile karakterizedir. Sirenomeli ciddi renal anomaliler sebebiyle genellikle hayatla bağdaşmaz. Ultrasonografi ile erken tanı konulması aileye olası terminasyon seçeneğinin erken verilmesi ve işlemin daha az travmatik olması açısından önemlidir. Literatürde az sayıda sirenomeli olgusuna ilk trimesterde tanı konulduğu bildirildiğinden hastayı sunarak erken tanının önemini vurgulamayı amaçladık.

Yöntem: 23 yaşında eşinin ve kendisinin özgeçmişinde özellik bulunmayan primigravid hasta 12 hafta 6 günlük bebeğinde bacakların izlenmemesi nedeniyle başvurdu.

Bulgular: Yapılan incelemede baş-popo mesafesi 56.6 mm ve 12 hafta 2 gün ile uyumlu idi. Nukal kalınlık 2 mm ölçüldü. Bilateral böbrekler ve mesane izlenmedi. Tek umbilikal arter mevcuttu. Ayrıca omfalosel gözlendi. Alt ekstremiteler incelendiğinde tek femur mevcuttu ve tibialar ve fibulalar izlenmedi(Resim 1). Sirenomeli radyografik olarak 7 tiptir. Bizim olgumuz tip 6' ya uymaktaydı. Yani femurda füzyon vardı, tibialar ve fibulalar yoktu. Aileye sirenomeli ve mevcut bulgular hakkında bilgi verildiğinde tıbbi tahliye seçeneğini istediler. Elde edilen materyalden yapılan kromozom analizi normaldi. Yapılan patolojik inceleme tanı ve bulguları teyit etti. (Resim 2)

Sonuç: Sirenomeli etiyolojisi tartışmalıdır. Kabul edilen teorilerden birine göre anormal blastogenez söz konusudur. Ekstremiteler tomurcuklarında gastrulasyon evresindeki bozukluk nedeniyle oluştuğu düşünülmektedir. Bu teoriye göre fenotipik özellikler defekt oluş zamanı ve şiddetiyle alakalıdır. Diğer bir teoriye göre, abdominal aortadan köken alan vitellin arter kaynaklı tek umbilikal arter mevcuttur ve distalde renal veya inferior mezenterik dallanma vermediğinden kaudal bölgenin az kanlanmasına neden olmaktadır. Sirenomelinin ultrasonografi ile tanısı, sık görülen bir bulgusu olan bilateral renal ageneziye bağlı oligo-anhidroamniyoz nedeniyle zor olabilmektedir. İlk trimesterde olgumuzda olduğu gibi amniyotik sıvı fetal idrardan bağımsız olarak sıklıkla yeterlidir ve dikkatli değerlendirme gerekmektedir. Sonuç olarak, ilk trimesterde bu nadir görülen sendrom teşhis edilebilir ve genellikle yaşam ile bağdaşmaması nedeniyle aileye erken tahliye seçeneği sunulabilir.

Anahtar Kelimeler: İlk Trimester, Prenatal Tanı, Sirenomeli

Resim 1



12 hafta 2 günlük gebelik alt ekstremitelerin ultrasonografik görüntüsü

Resim 2



12 hafta 2 günlük gebelik abortus materyali

Servikal Serklaj: Vaka Serisi

Arzu Bostancı Durmuş¹, Mine Kiseli¹, Gamze Sinem Çağlar¹, Emre Göksan Pabuçcu¹, Aslı Yarcı Gürsoy¹, Merve Altunbaş¹, Recai Pabuçcu¹

¹Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: İlk defa 1955 yılında Shirodkar tarafından tanımlanan servikal serklaj serviksin gerilme gücünü mekanik olarak arttırmaya yönelik teknikleri kapsar. McDonald 1957’de servikse torba ağzı şeklinde sütür konulmasını tariflemiştir. Transvajinal serklajın kötü perinatal sonuçların azaltılmasında etkinliği tartışılmaktadır. Bu çalışmada kliniğimizde uygulanan serklaj vakaları ve gebelik sonuçları sunulmuştur.

Bulgular: Hastanemizde Temmuz 2013 ile Mayıs 2015 tarihlerinde, servikal serklaj konmuş 21 gebe hasta retrospektif incelenmiştir. Yaşları 21-40 arasında (ortalama 32) değişen hastaların ilk trimester tarama testleri ve detaylı ultrasonografileri yapılmıştır. Dört gebeye kötü obstetrik öykü, birine geçirilmiş konizasyon nedeni ile geri kalan 16’sına ise muayenede servikal uzunlukta kısalma (8-12 mm) izlenmesi üzerine serklaj kararı alınmıştır. Tüm hastalara 16-21. gebelik haftaları arasında McDonald tekniği ile servikal serklaj operasyonu yapılmıştır. Bu hastaların dördünde spekulum muayenesinde poş 2-3 cm dilate eksternal ostan prolabe idi (1 hasta 29. haftada canlı sağlıklı doğum, 3 hasta <24 hf membran rüptürü). Acil serklaj dışı vakaların %41’i (n=7) 37-39. haftada, %23’ü (n=4) 33-35. haftada doğum yapmıştır. İki hastanın gebeliği devam etmektedir (>28 hafta). %23 (n=4) vakada 20-22. haftada erken membran rüptürü ve abortus gerçekleşmiştir.

Sonuç: Serklajın başarısını belirleyen en önemli faktörlerden biri zamanlamadır; ileri servikal değişikliklerin görüldüğü ve poşun prolabe olduğu durumlarda en kötü sonuçlar alınmaktadır. Literatürde elektif müdahale sonrası canlı doğum oranları %70-90 arasında bildirilmekte iken servikal dilatasyon varlığında membran rüptürü ihtimali %65’lerdedir. Sonuç olarak servikal yetmezliğin tedavisinde serklaj, çok ileri servikal değişiklikler olmadan, etkin bir müdahaledir.

Monokoryonik Diamniyotik İkiz Gebelikte İkizden İkize Transfüzyon Sendromu ile Karışan Anomali; Olgu Sunumu

Tuncay Yüce¹, Acar Koç¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Giriş: Çoğul gebeliklerin %97-98'i ikiz gebeliktir. %20 'sini ise monozigotik(MZ) ikiz gebelikler oluşturur. MZ ikizlerde koryonisite ve amniyonisite çok önemlidir. Bu durum zigotta oluşan bölünmenin gününe bağlı olarak değişmektedir. En sık gözlenen ise monokoryonik diamniyotik gebeliklerdir. Bu gebelikler plasental vasküler anostomozlardan kaynaklanan ikizden ikize transfüzyon sendromu açısından riskli gebeliklerdir. Bu durumun tespitinde ultrasonografi (USG) önemlidir. USG'de diskordansın değerlendirilmesi önemlidir.

Bizim olgumuzda fetuslardan birinde assit saptanarak kliniğimize gönderilen ikizden ikize transfüzyon sendromu (İİTS) düşünülen ancak yapısal anomaliye bağlı bir fetal assit olguydu.

Olgu: 27 yaşındaki hastanın ilk ve spontan ikiz gebeliği mevcuttu. İlk trimesterde yapılan değerlendirmede monokoryonik diamniyotik ikiz gebelik olduğu tespit edilmişti. 19.gebelik haftasında fetuslardan birinde assit saptanması üzerine ikizden ikize transfüzyon sendromu düşünülerek hastanemize gönderilmiştir.

Her iki fetus detaylı olarak değerlendirilmiş ve fetuslardan birisinin tamamen normal olduğu diğer fetusda assit olduğu görülmüştür. Her iki fetusun ölçümleri birbirleri ve gebelik haftası ile uyumluydu. Amniyon mayileri normaldi. Her iki fetusun mesanesi dolu olarak izlendi. Assit olan fetusun ekokardiyografisinde fetal aritmi olduğu ve eşlik eden pulmoner stenoz ve geniş VSD olduğu gözlemlendi. Hasta prenatal tanıyı kabul etmedi ve takibine devam edilmektedir.

Tartışma: MZ ikiz gebeliklerde özellikle monokoryonik olan gebelerde plasenta üzerinde damar anastomozlarına sık rastlanır. Bunun sonucu olarak gebeliğin ilerleyen dönemlerinde fetuslar arasında kan geçişi olabilir ve bir diskordansla karşılaşılabilir. Bu patolojik durum fetuslar arasında dengesiz bir beslenmeye yol açar. İİTS olgularında assit gelişimi etkilenmenin ileri olduğunun göstergesidir. Ancak bizim olgumuzda her iki fetus arasında diskordans olmaması, mesanenin her iki fetusda dolu izlenmesi bizi bu tanıdan uzaklaştırmıştır. Fetusda saptadığımız bu assit durumu hidropsa gidiş olarak değerlendirilmiş ve bu fetus non immün hidrops fetalis nedenleri açısından araştırılmıştır. Yapılan değerlendirmede bu fetusda majör kardiyak anomali olması bu fetusda görülen assitin nedenini açıklamaktadır.

Monokoryonik ikiz gebeliklerde özellikle hidropik bir durumun saptanması ilk olarak akla İİTS getirmektedir. Ancak bu fetuslar diğer patolojiler açısından da detaylı olarak değerlendirilmelidir.

Aort Darlığına Bağlı Fetal Endokardiyal Fibroelastozis Olgusu; Olgu Sunumu

Tuncay Yüce¹, Ali Gökçe¹, Esra Özkavukçu², Acar Koç¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

² Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Bölümü

Giriş: Endokardiyal fibroelastozis (EFE) temel olarak sol ventrikülü etkileyen, endokardiyumdaki elastik ve kollajen liflerin proliferasyonu ile karakterize nadir bir kardiyak bozukluktur. Endokardiyal fibroelastozis sol ventrikül büyüklüğüne göre sınıflandırılır: dilate veya kontrakte olabilir(1). Her ikisinin de primer ve sekonder formları mevcuttur. Sekonder formu viral enfeksiyonlarla, otozomal resesif genetik hastalıklarla, X'e bağlı mitokondriyal kardiyomyopatilerle ve metabolik hastalıklarla ilişkilidir (2). Ayrıca neonatal lupus ve sistemik karnitin eksikliği ile de ilişkisi bulunmuştur (3). Primer (idiopatik) forma en sık eşlik eden lezyon aort kapak stenozudur (4). EFE intrauterin konjestif kalp yetmezliği ve hidropsa neden olabilir (5). EFE'si olan hastaların %80'inde hayatının ilk yılında konjestif kalp yetmezliği gelişmektedir (6).

Bizim hastamızda da nadir görülen bir durum olan sol ventrikülde dilate EFE mevcuttu.

Olgu: Hastamız 35 yaşında ve G3 P2'dir. 22. haftada yapılan ultrasonografide sol ventrikülün genişlemiş, duvarlarının hiperekojen olması nedeniyle ileri değerlendirme yapıldı. Yapılan fetal EKO'da sol ventrikül duvar hareketlerinde minimal olduğu, aort çıkımında ileri derecede dar olduğu gözlemlendi. Ek anomali saptanmadı. Hastaya prenatal tanı ve devamında sonlandırma seçenekleri önerildi. Ancak hasta hem tanı işlemlerini hem de sonlandırma işlemini kabul etmedi. 24. gebelik haftasında spontan ağrıları başlayan hasta vajinal yoldan doğum yaptı. Fetüs postpartum eksitus oldu. Aile bebeğin postpartum değerlendirilmesini kabul etmedi.

Tartışma: EFE ultrasonografide kontraktilitesi bozulmuş, dilate, endokardında parlak kalınlaşma içeren sol ventrikül olarak görülür. Endokardiyal fibroelastozis nadir görülmekle beraber ciddi komplikasyonları olan fetal hayatı tehdit eden, eğer terme ulaşırsa ciddi oranda konjestif kalp yetmezliği riski taşıyan bir durumdur. Ultrasonografik tanısı; fetus viable olmadan aileye terminasyon seçeneğini sunabilmek, aile bunu istemiyorsa bundan sonraki süreçte nelerin beklediği hakkında bilgilendirmek ve doğum sonrası olası risklere karşı önlem alabilmek adına önemlidir.

Kaynaklar

1. Carceller AM, Maroto E, Fouron J-C: Dilated and contracted forms of primary endocardial fibroelastosis: A single fetal disease with two stages of development. Br Heart J 63:311, 1990
2. Lurie PR: Endocardial fibroelastosis is not a disease. Am J Cardiol 62:468, 1988
3. Nield LE, Silverman ED, Taylor GP, Smallhorn JF, Mullen JB, Silverman NH, Finley JP, Law YM, Human DG, Seaward PG, Hamilton RM, Hornberger LK. Maternal anti-Ro and anti-La antibody-associated endocardial fibroelastosis. Circulation. 2002 Feb 19;105(7):843-8.
4. Sharland GK, Chita SK, Fagg NLK, et al: Left ventricular dysfunction in the fetus: Relation to aortic valve anomalies and endocardial fibroelastosis. Br Heart J 66:419,1991
5. Newbould MJ, Armstrong GR, Barson AJ: Endocardial fibroelastosis in infants with hydrops fetalis. J Clin Pathol 44:576, 1991
6. Veille J-C, Sivakoff M: Fetal echocardiographic signs of congenital endocardial fibroelastosis. Obstet Gynecol 72:219, 1988

Konjenital Üst Havayolu Tıkanma Sendromu (CHAOS) Prenatal Tanısı

Doruk Cevdi Katlan¹, Cem Atabekoğlu¹, Acar Koç¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Konjenital üst havayolu tıkanma sendromu (CHAOS), son derece nadir görülen ve kötü/ölümcül prognozlu bir durumdur. En sık nedeni laringeal atrezi olmakla beraber, trakeal atrezi, laringeal kistler, subglottik stenoz veya orofarinks tümörleri de bu tabloya yol açabilir. Fetal akciğerler tarafından üretilen sıvının atılamayıp trakeo-bronşiyal alanda birikmesi sonucunda akciğerler ve trake genişleyerek kalbe ve diyaframa bası oluşturur. Sonografik incelemede, bilateral genişlemiş homojen, hiperekojen akciğerler arasında sıkışmış küçük olarak izlenen kalp ve düzleşmiş, hatta ters dönmüş olarak izlenen diyafram tipik bulgulardır. Gebeliğin 15-16. haftalarından itibaren tanı konulabilir. Artan intratorasik basınca bağlı azalan venöz dönüş ve sonrasında gelişen kalp yetmezliği, erken dönemde assit, sonrasında plasentomegali ve hidropsla komplike olur. Genelde izole olan CHAOS, Fraser sendromu gibi bazı genetik sendromlara da eşlik edebilir. Burada, prenatal olarak tanı alan bir CHAOS olgusu sunulmaktadır.

Olgu: Fetal batında sıvı izlenmesi üzerine kliniğimize yönlendirilen 34 yaşındaki primigravid hastanın 18 haftalık iken yapılan ultrasonografik incelemesinde fetusun torakal kavitesini dolduran, diyaframı ters çevirip abdominal kaviteye bası oluşturan, hiperekojen, bilateral kitle lezyonu izlendi. Fetal kalp her iki büyük akciğer arasında sıkışmış, kısmen küçük olarak görülmekte ve CHAOS'a özgü genişlemiş-anekoik trakeal ve ana bronşial görünüm izlenmekteydi. Fetal batında assit mevcuttu. Genetik bir sendrom düşündürecek eşlik eden ek fetal anomali izlenmedi. Hastanın eşiyle akrabalığı veya tıbbi geçmişinde başka bir özelliği yoktu. Hasta ve eşine olası fetal laringeal atrezi ön tanısı, buna bağlı CHAOS ve prognozu hakkında danışmanlık verildi. Aile isteği ile gebelik sonlandırıldı, ancak ileri genetik ve patolojik inceleme yapılmadı.

Sonuç: CHAOS vakalarında deneysel ve vaka bazlı olarak bazı intrauterin ve intrapartum tedavi seçenekleri bildirilmişse de nadir özel durumlar haricinde bu uygulamaların başarı şansı az ve komplikasyon oranları yüksektir. Bu fetuslar için tek postnatal müdahale seçeneği, mortalitesi çok yüksek olsa da, ex utero intrapartum tedavidir (EXIT). Perinatal müdahale olmaksızın mortalite %100'dür. Bu nedenle CHAOS vakalarının prenatal tanısı hayati önemdedir. Aileye terminasyon seçeneğinin sunulması, bu seçeneğin değerlendirilmediği durumlarda da EXIT için dikkatli bir antental planlamanın yapılabilmesi doğru prenatal tanı sayesinde mümkün olmaktadır.

İntrapartum Mesane Rüptürü ve Fetal Asit ile Karşımıza Çıkan Posterior Üretral Valv: Olgu Sunumu

Gökçen Örgül¹, Emine Aydın¹, Özgür Özyüncü¹

¹ Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bölümü

Amaç: İntrauterin dönemde saptanan üriner sistem kaynaklı asit çok nadirdir. Bu durum sıklıkla üriner sistem obstrüksiyonlarına sekonder mesane rüptürü sonrasında gelişmektedir. İntrauterin mesane rüptürünün en sık sebebi '*posterior üretral valv*'dir (PUV). Artmış üriner sistem basıncı ve veziko-üreteral reflünün neden olduğu renal displazi ve oligohidramnios artmış fetal morbidite ve mortaliteden sorumludur. Bizim çalışmamızın amacı literatürde oldukça nadir görülen ve antenatal dönemde tanı koyulan PUV ve mesane rüptürü olgusunun sunulmasıdır.

Olgu Sunumu: 30 yaşında gravida 5, parite 3, abort 1 olan hasta kliniğimize oligohidramnios ve fetal asit nedeniyle refere edildi. Son adet tarihine göre 21 hafta 4 gün gebeliği mevcut olan hastanın bilinen dahili hastalığı bulunmamaktaydı. Perinatoloji bölümünde yapılan ultrasonografisinde ölçümleri haftası ile uyumlu, tekil, canlı, abdomende yaygın asiti olan fetus izlendi. Amniyotik sıvı oldukça azalmış idi. Mesanede üretral genişlemeye sekonder tipik '*anahtar deliği görünümü*' saptanması üzerine mesane rüptüründen şüphelenildi. Mesane fundusunda perfore alan belirgin idi ve bu noktadan periton boşluğuna jet akım izlenmesi ile tanı kesinleştirildi. Bunun üzerine asit sıvısı boşaltıldı ve materyal biyokimyasal açıdan test edildi. Beta-2 mikroglobulin seviyesi 9416 ng/mL gelmesi üzerine kalıcı böbrek hasarı yönünden fetus riskli kabul edildi. Aile prognoz hakkında bilgilendirildi ve terminasyon kararı alındı. Kardiyak KCL ile fetosit işleminin ardından hastaya misoprostol başlandı. Vajinal yol ile gebeliği sonlanan hasta şifa ile taburcu edildi.

Tartışma - Sonuç: Üriner sistem kaynaklı asit sıklıkla mesane rüptürü sonrasında gelişir. Sıklıkla PUV'e sekonder gelişen bu durum ikinci trimesterde oligohidramnios ile sonuçlanır. Amniyotik sıvının erken haftada azalması ekstremitelerde deformiteleri ve akciğer hipoplazisine yol açar. Gebelik sonucunu belirleyen faktörler akciğer matürasyonu ve böbrek hasarının boyutudur. Yirmi dördüncü gebelik haftası öncesinde tanı alan olgularda mortalite oranları oldukça yüksektir. Gebeliğin sonlandırılmasını istemeyen olgularda izlem, parasentez veya amniyo-peritoneal şant tedavisi düşünülebilir. Mesane rüptürü tanısı ile takip edilen gebelerde erken doğum ve PPRM açısından dikkatli olmak gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Fetal Asit, Posterior üretral valv, Mesane Perforasyonu

Non-reaktif NST'li Fetüslerde MCA Doppler Ölçümleri Fetal İyilik Halinin Belirleyicisi Olabilir mi?

Mehmet Çınar¹, Rifat Taner Aksoy¹, Yasemin Taşçı¹

¹ Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Özet: Bu tanımlayıcı çalışmada non-stress test sonucu non-reaktif olan fetüslerde mca doplerin fetal iyilik halinin bir belirleyicisi olup olamayacağını araştırdık. 99 term ve non-stress test sonucu non reaktif olan hastalara MCA doppler incelemesi yapıldıktan sonra; ikinci nst sonuçlarına göre iki gruba ayrıldı. Grup 1 (n=48) ikinci nst sonucu reaktifleşen hastalar, Grup 2 (n=51) ikinci nst sonucu non-reaktif olan hastalar olarak tanımlandı. Gruplar yaş, gestasyonel hafta, gravidite, parite, MCA doppler sonuçları açısından karşılaştırıldı. MCA doppler PI düzeyinin gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklı olduğu görüldü ($p < 0.05$). Rok analizinde MCA doppler PI cut of düzeyi 15.51 (89.3sensitivite, %52.4 spesifite; %78,6-71,4 pozitif-negatif prediktif değer) olarak bulundu. Logistik regresyon analizinde MCA doppler PI < 1.51 olması persistan non-reaktif nst için bir risk faktörü olarak bulundu, odds ratio: 9.167 (2.103–39.958); $p = 0.001$. (95% confidence interval).

Çalışmamıza göre; non-reaktif nst sonucu olan hastalarda MCA doppler ölçümlerinin fetal iyilik halini öngörmede bir belirteç olabileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Non-reaktif NST, MCA Doppler, Fetal İyilik Hali

Tablo I. Persistan ve reaktifleşen non-reaktif Nst hasta gruplarının demografik ve klinik özellikleri

Variables	Group 1 (n=48) (mean $\pm$ SD)	Group 2 (n=51) (mean $\pm$ SD)	<i>p</i> -value
Yaş (years)	27.46 $\pm$ 2.74	27.85 $\pm$ 3,15	0.644
Gestasyonel yaş(weeks)	38.61 $\pm$ 0.68	39.1 $\pm$ 0.75	0.084
Gravida	2.8 $\pm$ 0.66	2.46 $\pm$ 0.42	0.676
Parite	1.64 $\pm$ 0.62	1.71 $\pm$ 0.56	0.680
MCA doppler PI	1.67 $\pm$ 0.11	1.54 $\pm$ 0.14	0.001
MCA doppler RI	0.79 $\pm$ 0.21	0.85 $\pm$ 0.18	0.121
MCA doppler S/D	6.24 $\pm$ 1.21	6.38 $\pm$ 1.35	0.189
MCA doppler PSV (cm/sn)	47.21 $\pm$ 5.59	46.66 $\pm$ 4.88	0.722

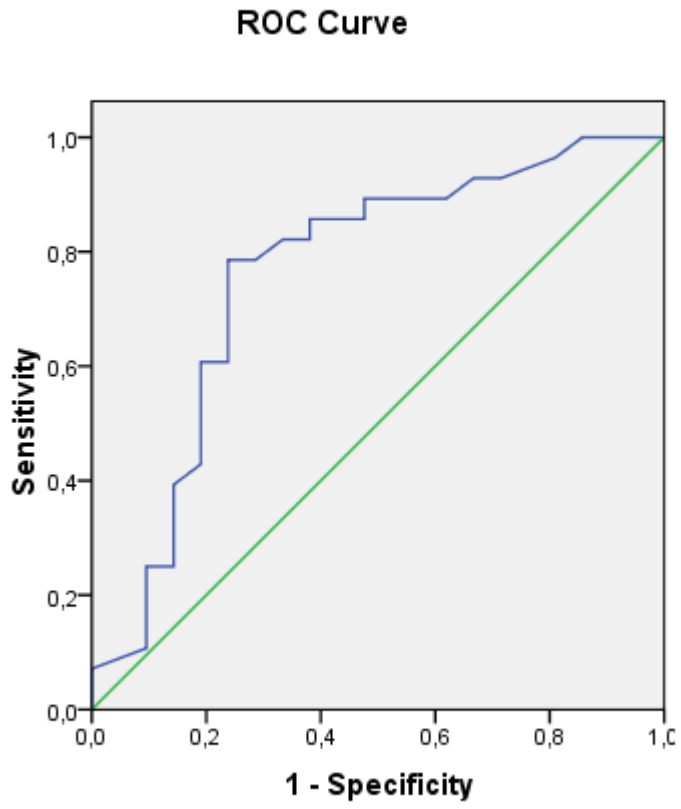
GW: gestational week, MCA: Middle cerebral artery, PI: pulsatile index, PSV: peak systolic velocity, RI: resistance index, S/D: systolic/diastolic ratio $p < 0.05$ is statistically significant.

Tablo II. MCA doppler PI seviyesi için Rok analizi

	AUC	SE	95 % CI	Cut of value	Sensitivity (%)-specificity (%)
MCA doppler PI	.760	.741	.615-.906	1.51	89.3-52.4

MCA: Middle cerebral artery, $p < 0.05$ is statistically significant.

Şekil 1. MCA doppler PI seviyesi için Rok analizi



Diagonal segments are produced by ties.

Prenatal Nadir Bir Sendrom Olgusu: Meckel Gruber Sendromu

Esra Arslan Ateş¹, Esra Esim Büyükbayrak², Ayberk Türkyılmaz¹, Taner Karakaya¹, Hasan Şimşek¹, Mehmet Ali Söylemez¹, Bilge Bilgen Geçkinli¹, Kenan Delil¹, Funda Eren³, Pınar Ata¹, İlder Güney¹, Ahmet Arman¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik ABD, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinataloji ABD, İstanbul

³Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji ABD, İstanbul

Giriş: Meckel Gruber Sendromu (MGS, OMIM:#249000) , lethal seyirli, otozomal resesif kalıtım gösteren, oksipital ensefalosel, polikistik böbrek ve postaksiyel polidaktili ile karakterize, siliyopati grubundan nadir bir sendromdur. Klinik variabilite ve genetik heterojenite nedeni ile sendromun 12 tipi mevcuttur. MKS1 geni Tip 1 MGS ile ilişkili genlerden biridir.

Olgu: Otuz yaşında kadın olgu, gebeliğin ultrasonografiye göre 17. haftasında oligohidroamnios, bilateral polikistik böbrek, oksipital ensefalosel saptanması nedeniyle genetik danışma ve prenatal tanı için Perinataloji polikliniğinden Tıbbi Genetik polikliniğimize yönlendirildi. Eşiyle aynı köyden olan hastanın yaşayan sağlıklı bir çocuk, ilk gebeliğinde, fetusta bilateral polikistik böbrek, oksipital ensefalosel, konjenital kalp hastalığı nedeniyle terminasyon öyküsü mevcuttu. Şimdiki gebeliğinde fetusta saptanan mevcut bulgularla MGS ön tanısıyla genetik danışma verilerek prenatal tanı seçenekleri sunulan olguda amniyon sıvısından yapılan fetal karyotip analizinde majör bir kromozomal anomali ve MKS1 geni ekzon 16 ve 17 dizi analizinde mutasyon saptanmadı. Ailenin terminasyon isteği ile 22. haftada sonlandırılan fetusun terminasyon sonrası muayenesinde karın çevresi 22 cm (>90P) olup diğer antropometrik değerleri normal sınırlar içerisindeydi. Oksipital ensefalosel, kısa ve yele boyun, düşük ve geriye yerleşimli kulaklar, her iki el ve ayakta postaksiyel polidaktili, bombe ve distandü karın bulguları olan olgunun iç organ muayenesinde polikistik böbrek yapısı görüldü.

Sonuç: Bu bulgularla MGS düşünülen olgudan alınan amniyon, cilt ve koryon villus örneklerinden DNA izolasyonu yapıldı. Olası submikroskopik kromozomal aberasyonlar için array-CGH analizi ve MGS ile ilişkili genlerin yeni nesil dizileme ile moleküler analizi planlanan olgunun genetik çalışması sürmektedir.

Tartışma: Otozomal resesif kalıtım özelliği dolayısıyla bir sonraki gebelikte %25 olan tekrarlama riski nedeniyle, prenatal ya da preimplantasyon genetik tanı için mutasyonun belirlenmesi aile için büyük önem taşımaktadır. Genetik heterojenite nedeniyle genetik mutasyonu ortaya koymanın uygun yollarından birisi yeni nesil dizileme yöntemidir. Olguda genetik analizlerin sonuçlanmasıyla etkin bir genetik danışma vermek ve hastalığın ailede tekrarlama riskinin önüne geçmek mümkün olabilecektir.

Anahtar Kelimeler: Meckel Gruber Sendromu, Prenatal Tanı

Maternal Kanda Hücre Dışı Serbest Dolaşan Fetal DNA İzolasyonuna Yönelik Kitlerde Etkinlik Karşılaştırılması

Naz Güleray¹, M. Sinan Beksaç², Serkan Kabaçam¹, Mehmet Alikışifoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Sıhhiye, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum, Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Gebelerde maternal dolaşımdaki serbest fetal DNA'nın varlığı ilk kez 1997 yılında gösterilmiş olmasına rağmen genetik hastalıkların prenatal tanısında non-invaziv tarama testi kapsamında kullanımı son yıllarda belirgin olarak artmıştır. Yöntemin ilk ve en önemli aşaması elde edilen toplam serbest-DNA ürününde ≥ 4 miktarda fetal DNA'nın bulunmasıdır. Bu çalışmada piyasada bu amaçla kullanılan farklı kitlerin etkinlik karşılaştırması yapılması planlanmış, ilgili yöntemin prenatal tanı protokolleri içinde yeni bir tarama yöntemi olarak kullanılabilirliği test edilmiştir.

Yöntem: Bu çalışmaya CVS ya da erken amniosentez önerilmiş 10. ile 15. haftalar arası 14 adet gebe dahil edilmiştir. Çalışma kapsamında invaziv girişim ile eş zamanlı annelerden periferik kan alınarak 3 farklı kit ile fetal DNA izolasyonu yapılmıştır. Fetal DNA'yı belirlemek amacıyla Y kromozom-spesifik SRY dizisi kullanılmıştır. CVS ve erken amniosentez sonrası Kantitatif-Floresan PCR(QF-PCR) sonucu XY olarak belirlenmiş örneklerle ait serbest-DNA örneklerinde Y kromozomu, SRY spesifik primerlerle PCR amplifikasyonu yapılarak test edilmiştir.

Bulgular: Çalışma kapsamında 14 gebeden izole edilen serbest DNA kantite edilmiş ve 0.3-1ng/ul konsantrasyonda DNA elde edilmiştir. QF-PCR ile 14 gebelikten 5 tanesinin genotipi XY olarak saptanmıştır. Bu 5 gebeden elde edilen fetal DNA kullanılarak SRY dizisi amplifikasyonu yapılmış, bu hastaların 3 tanesinde her üç kitte de QF-PCR ile uyumlu sonuçlar elde edilmiştir. Kalan 2 hastada ise kullanılan 3 kitten sadece 1 tanesinde QF-PCR ile uyumlu sonuç saptanmıştır. Jel elektroforezde görüntülenen bandın Sanger dizileme ile SRY dizisiyle uyumluluğu gösterilmiştir. Ayrıca elde edilen serbest DNA örneği doğrudan QF-PCR ile çalışılmış, AMELY ve SRY bölgelerine ait pikler saptanmıştır. QF-PCR sonucu XX olarak saptanan gebeliklerde ise her 3 kitle elde edilen örneklerde hatalı XY sonucu gözlenmemiştir.

Sonuç: Piyasada fetal DNA eldesine yönelik geliştirilen ve yaygın kullanımda olan kitler arasında etkinlik farkı vardır. Elde edilen total DNA konsantrasyonundan bağımsız olarak bazı kitlerde yeterli fetal DNA elde edilememektedir. Fetal DNA kullanımına dayalı tarama testlerinde yaygın kullanıma geçmeden önce fetal DNA düzeyinin yeterliliğinden emin olunmalıdır.

[PP-0016][Kabul:Poster]

Sağ Aortik Ark Anomalisi ile İpsilateral Ekstremitte Hipoplazisi İlişkili Olabilir mi?

Tuğçe Hayret¹ Yasemin Alanay¹ Recep Has² Ahmet Cem Batukan¹

¹Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi

²İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: Sağ aortik ark, aortanın normal seyrinin aksine trakeanın sağından seyrettiği, eşlik eden anomali varlığına göre semptomatik ya da asemptomatik olabilen bir vasküler anomalidir. Bu sunumda sağ aortik arklı fetüste eşlik eden üst ekstremitte deformitesinin gösterildiği ilk vaka olması nedeniyle bu fetüslerin prenatal takibinde üst ekstremitte incelemesinin önemine dikkat çekmek amaçlanmaktadır.

Yöntem: Prenatal takiplerde transvajinal ve transabdominal ultrasonografi, 22q11 delesyonunu araştırmaya yönelik FISH(Floresan in situ hibridizasyon) analizi ve Affymetrix Cytoscan 750K platform kullanılarak SNP array yöntemi ile moleküler karyotipleme yöntemleri kullanılmıştır.

Bulgular: 33 yaşında nullipar hastanın rutin takibi sırasında prenatal 12. haftada saptanan megasist nedeniyle koryon villus örnekleme yapıldı. Karyotipi normal olarak rapor edilen fetüste 14. haftada sağ aortik ark saptandı. Yapılan FISH analizi 22q11 delesyonu açısından normal olarak bildirilen fetüste 20. haftada sol elin sabit palmar fleksiyonda, parmakların ekstansiyonda durduğu sindaktili yönünden şüpheli el deformitesi saptandı. Genetik ve ortopedik danışma verildikten sonra aile gebeliğin devamına karar verdi. Prenatal ultrasonografi bulguları postnatal konfirme edildi.

Sonuç: Sağ aortik ark, intrakardiyak ve ekstrakardiyak anomalilerle birliktelik gösterebilen bir vasküler anomalidir. Bu nedenle sağ aortik ark saptanan fetüslerde sonografik anomali taramasının üst ekstremitte kemiklerini de içine alacak biçimde detaylandırılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Sağ Aortik Ark, El Deformitesi, Ekstrakardiyak Anomali

Kabul Sözel Toplam: 13

Al-Awadi-Raas-Rothschild Sendromu Tanılı Fetusta *WNT7A* Geninde Yeni Mutasyon

Mehmet Burak Mutlu¹, Arda Çetinkaya¹, Nermin Koç², Gülay Ceylaner³, Bekir Ergüner⁴, Hatip Aydın⁵, Selin Karaman⁶, Oya Demirci⁷, Kamber Göksu⁸, Ali Karaman^{1*}

¹ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

² Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye

³İntergen Genetik Tanı Merkezi, Ankara, Türkiye

⁴İleri Genom ve Biyoenformatik Araştırma Grubu (IGBAM), BİLGEM, TÜBİTAK, Kocaeli, Türkiye

⁵Namık Kemal Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Tekirdağ, Türkiye

⁶Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Aile Hekimliği Bölümü, İstanbul, Türkiye

⁷Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, İstanbul, Türkiye

⁸Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye

Amaç: Al-Awadi-Raas-Rothschild sendromu (AARRS), ağır üst-alt ekstremité malformasyonları, uterus aplazi/hipoplazisi, hipoplastik pelvis ile seyreden ve otozomal resesif kalıtılan nadir bir genetik hastalıktır. Bu hastalık *WNT7A* geninin mutasyonları sonucunda ortaya çıkmakta olup kendine özgü klinik bulguları ile diğer prenatal başlangıçlı ekstremité anomalilerinden ayrılmaktadır. Burada tipik AARRS bulguları olan bir fetus genetik etyolojisi ile beraber sunulmaktadır.

Yöntem: Amnion sıvısından karyotip analizi ve DNA izolasyonu gerçekleştirilmiştir. İleri nesil dizileme kullanılarak *WNT7A* geni dizi analizi yapılmıştır. Sonuçta saptanan varyant Sanger dizileme ile konfirme edilmiştir.

Bulgular: Fetusun ebeveynleri 2. derece kuzen evliliği yapmış olup perinatal ilaç/madde kullanım öyküsü bulunmamaktadır. Prenatal ultrason ve terminasyon sonrası otopside bilateral humeroradial sinositoz, bilateral ulna yokluğu, ellerde oligodaktili, hipoplastik pelvis, bilateral kısa femur ve tibia ile fibula yokluğu, ileri derecede hipoplastik ayaklar ve uterus aplazisi gözlenmiştir. Yapılan karyotip analizi sonucu 46,XX (normal dişi karyotip) olarak saptanmıştır. *WNT7A* geni dizilemesi sonucunda, c.304C>T, p.(R102W) homozigot missense varyantı saptanmıştır. Bu değişiklik, hastanın anne ve babasında heterozigot olarak bulunmaktadır.

Sonuç: Hastada tespit edilen mutasyon daha önceden literatürde tanımlanmamış yeni bir değişikliktir. Bu değişiklik, *in silico* değerlendirme araçlarına göre yüksek olasılıkla hastalık nedeni olarak değerlendirilmiş ve normal popülasyondan oluşan veritabanlarında (dbSNP, ExAC ve IGBAM) daha önce bildirilmemiştir. Günümüze kadar, AARRS ile ilişkili 4 mutasyon tanımlı olup, bulunan bu değişiklik, klinik bulgularla birlikte AARRS'den sorumlu yeni bir mutasyon olarak değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Al-Awadi-Raas-Rothschild sendromu, *WNT7A*, prenatal tanı

Kardiyak Bulgusu Olan Fetustlarda Genetik Yaklaşım

Zerrin Yılmaz Çelik¹, Nihal Şahin Uysal², Yunus Kasım Terzi¹, Çağrı Gülümser², Birgül Varan³, Feride İffet Şahin¹, Filiz Bilgin Yanık^{2*}

¹ Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

² Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

³ Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Konjenital kalp hastalıkları (KKH), kardiyak embriogenez sırasında ortaya çıkan bir dizi fonksiyonel ve yapısal anormalliğe bağlı olarak gelişir. Fetal yapısal anomalilerin %28'ini oluşturur. Genetik ve genetik olmayan nedenlerle oluşabilir. Klinik ve genetik heterojenite belirgindir. KKH'na yol açabilen farklı düzeydeki genetik bozuklukların tanısı için yöntem seçimi ve algoritmik yaklaşım önem taşımaktadır. Çalışmamızda prenatal dönemde KKH belirlenen hastalarımızda saptadığımız sitogenetik bulguların sunulması ve sonuçlarımız üzerinden bu hastalık grubuna genetik yaklaşımın tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 2006- Mart 2016 tarihleri arasında gebeliğin farklı dönemlerinde fetal değerlendirme sırasında KKH saptanması nedeniyle bölümümüze refere edilen ve prenatal genetik tanı yapılmış 70 hastanın sonuçları geriye dönük olarak incelenmiştir. Olguların tümünde karyotip analizi, 8 olguda çoklu bağlanmaya dayalı prob çoğalması (MLPA) yöntemi ile 22q11 delesyonu açısından değerlendirme yapıldığı görülmüştür. Hastaların analiz sonuçları anöploidi, yapısal anomali ve normal karyotip olarak gruplanmıştır.

Bulgular: İncelenen süre içinde 245 gebelikte KKH saptanmış ancak bunların 70'i prenatal genetik tanıyı kabul etmiştir (%28,5). Bu olguların 65'i amniyosentez, 3'ü kordosentez, 2'si koryon villus örneğidir. Amniyosentez örneklerinde 11 anomali karyotip analiziyle, bir anomali ise MLPA ile (22q11 mikrolelesyonu) belirlenmiştir. Kordosentez yapılan bir olguda 21. kromozom monozomisi saptanmıştır. Karyotiple saptanabilen anomaliler (%92,3) içinde en sık anöploidi (%61,5) gözlenmiştir. 22q11 delesyonu düşünülen 8 olgudan birinde bulgu saptanmıştır.

Tartışma: Hasta grubumuzda kromozom anomali oranımız literatürle uyumlu olarak (%18,6) saptanmıştır. Konotrunkal anomali saptanan fetustlarda güncel kılavuzlarda 22q11 delesyonunun FISH ya da MLPA yöntemi ile taranması önerilmektedir. Bu gruba dahil olan sekiz hastanın sadece birinde delesyon saptanmıştır. Ultrason ile saptanabilen anomalisi olan normal karyotipli fetustların %5-10'unda dizin karşılaştırmalı genomik hibridizasyon (aCGH) yöntemi ile bulgu saptanmaktadır. Bu nedenle karyotip analizi ve FISH sonucunda anomali saptanmadığı durumlarda bu yöntemin önerilebileceği görüşündeyiz.

Anahtar Kelimeler: Fetal kardiyak anomaliler, Genetik tanı yöntemleri, Kromozom anomalisi

Sadece Fenobarbital ile Tedavi Edilmiş Tip-2 Crigler-Najjar Sendromlu Gebenin Fetal ve Neonatal Sonuçları ve Literatür Derlemesi

Fatih Çelik¹, Mesut Köse¹

¹ Afyon Kocatepe Üniversitesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D.

Amaç: Crigler - Najjar sendromu (CNS) üridin-5 difosfat glukroniysil-transferaz (UDPG-T) enzim aktivitesinin tam (Tip-I) yada kısmi (Tip-II) eksikliği ile seyreden, nadir görülen ve unkonjüge hiperbilirubinemi ile karakterize otozomal resesif bir hastalıktır. Tip I sendromu olan vakaların çoğu hayatın erken dönemlerinde şiddetli hiperbilirubineminin neden olduğu kernikterus nedeniyle kaybedilmekte iken, Tip II formu ise fototerapi yada fenobarbital gibi tedavilerle normal erişkin dönemlerine kadar hayatını sürdürmektedir. Maternal CNS ise nadir görülen ve anne ile bebek üzerine olan etkileri az bilinen bir durumdur. Gebelikte yükselmiş unkonjüge hiperbilirubinemi düzeyleri fetus için nörotoksisite riski oluşturmaktadır. Literatürde Tip II CNS tanısıyla gebelikte takip ve tedavi edilmiş 5 vaka bildirilmiştir.

Yöntem: 34 yaşında olan hasta 9 hafta gebelikte hiperbilirubinemi nedeniyle refere edildi. Çocukluk çağında tanı almış Tip-II CNS tanısı almış hastanın başvuru anında total serum bilirubin seviyesi: 13,1 mg/dl, indirek bilirubin düzeyi: 12,2 mg/dl saptandı. Hastaya Fenobarbital 25 mg/gün p.o. başlandı.

Bulgular: Hastanın gebelik süresince serum bilirubin düzeyleri Şekil-1 'de verilmiştir. Hastanın ortalama indirek bilirubin düzeyi 5,2 mg/dl - 7,8 mg/dl aralığında seyretmiştir. Gebelik süresince yapılan fetal ultraonografik değerlendirmeler normaldi. Gebeliğin 39. Haftasında, normal vajinal yolla, 3350 gr, 9-10 apgarla, erkek bebek doğurtuldu. İlk yapılan yenidoğan muayenesi normaldi. Takip eden günlerde yapılan işitme testi, nörolojik muayene bulguları ve görme normaldi. Şu an 4 yaşında olan çocuk sağlıklı olarak değerlendirildi.

Sonuç: Biz Fenobarbital ile tedavi edilmiş ve iyi fetal sonuçlarla neticelenmiş Tip II CNS vakasını raporladık. Crigler-Najjar sendromlu gebeler, yükselmiş unkonjüge bilirubin fetal kernikterus riski yaratması nedeniyle tedavi gerektiren hastalardır. Maternal unkonjüge bilirubin plasentayı geçerek fetusda nöronal dejenerasyona ve buna bağlı pleji, ataxi, spastisite, sağırılık, mental retardasyon, koreasteatoz, nöbetler ve ölüme neden olabilmektedir. Gebelik süresince hangi bilirubin düzeylerinin fetal kernikterusa neden olabileceği konusunda literatürde henüz çalışma olmamasına rağmen, bizim vakamızda göstermiştir ki; fenobarbital tedavisi maksimum 60mg/gün kullanımda güvenilir bir seçenek gibi görünmekle birlikte iyi neonatal sonuçlarla ilişkilidir.

Anahtar Kelimeler: Crigler-Najjar sendrom, Fenobarbital

Nedeni Bilinmeyen Ailesel Genetik Hastalık Öyküsü Nadir Dengeli Translokasyonla İlişkili Olabilir

Kanay Yazarbaş¹, Vesle Özlem², Burak Tatlı³, Atıl Yüksel³, Yasemin Alanay⁴

¹Maltepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Düzen Laboratuvarlar Grubu

³İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

⁴Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Genetik hastalık öyküsü olan aile bireylerinin varlığı, gebelik izlemine değiştirebilir. Aile ağacı çizimi rutin gebe izleminin ilk basamaklarında yer almalıdır. Bazen basit bir aile ağacı incelemesi ailesel bir dengeli translokasyon taşıyıcılığını nesiller sonra ortaya çıkarabilir. Bu sunumda, dört nesil boyunca nedeni aydınlatılamamış zihinsel yetersizliği olan birden fazla bireyin yer aldığı bir ailenin tanı süreci tartışılmıştır.

Yöntem: Laboratuvar tanıda kromozom analizi, FISH analizi, Affymetrix Cytoscan 750K platform kullanılarak SNP array yöntemi ile moleküler karyotipleme yöntemleri kullanılmıştır.

Bulgular: Kuzey Irak'ta yaşayan geniş bir ailenin dördüncü nesil üyesi 2 aylık bir bebek klinikte değerlendirildi. Fenotipik bulguları 5p delesyon sendromu ile uyumluydu. Aile ağacı incelemesi sonrası gözlenen benzer vakaları açıklayabilecek olası bir ailesel translokasyon düşünülerek FISH analizine ek olarak kromozomal mikroarray de planlandı. FISH ile 5p delesyonu gösterilen hastada moleküler karyotiplemede 18. Kromozomda artış gözlemlendi (arr[hg19] 5p15.33p15.1(113,576-18,248,617)x1, 18p11.32p11.21(136,227-12,500,674)x3). Anne-baba incelemeleri sonrası indeksin babasında 5. ve 18. Kromozomlar arası dengeli translokasyon taşıyıcılığı tespit edildi [46,XY,t(5;18)(p15.3;p11.3)].

Sonuçlarla genetik danışma verildi. Eşi gebe olan amca ile ayrıca görüşüldü. İlk karyotip analizi ile taşıyıcılık taramasını reddeden amca ve eşi; izlemde fetusta trizomi 18 için marker olabilecek koroid pleksus kisti saptanması sonrası da prenatal karyotiplemeyi kabul etmedi. Postnatal dönemde klinik karyotip analizi indeks vaka ile aynı dengesiz karyotip sonucunu gösterdi.

Sonuç: Gebelik nedeniyle başvuran her kadının ilk obstetrik görüşmesinde pedigrî analizi yapılması önemlidir. Genel popülasyonun yaklaşık %5'inde dengeli translokasyon taşıyıcılığı olduğu düşünülmektedir. Dengeli translokasyon taşıyıcılığı, daha çok tekrarlayan gebelik kayıpları ve infertilite ile ilişkilendirilse de, dengesizlik nedeniyle ortaya çıkan derivatif kromozom yapısı çok farklı kliniklerle karşımıza çıkabilir. Bu ailede pedigrî incelemesi, klinik değerlendirmenin laboratuvarı doğru yönlendirebilmesini sağlamıştır. Bu ailenin taşıdığı dengeli translokasyon ve oluşan derivatif fenotiplerin literatürde daha önce bildirilmemiş olması bu genomik dengesizliklerin fonksiyonel etkilerini aydınlatma açısından ayrıca önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Moleküler karyotipleme, Array karyotipleme, Kromozomal mikroarray, Genetik danışma, Aile ağacı/pedigrî

Prenatal Dönemde Mikroarray Testini Kimlere Yapalım?

Mehmet Türe¹, Şebnem Özemri Sağ¹, Tuna Gülten¹, Tahsin Yakut¹

¹ Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD

Amaç: “Prenatal dönemde yapılan mikroarray testinin yorumlanmasındaki güçlükler” ve “mikroarray testini kimlere yapalım?” sorularını tartışmak.

Yöntem: Fetal USG anomalisi saptanan hastaya amniosentez materyalinden sitogenetik analizi ve mikroarray uygulandı. Mikroarray verileri, DECIPHER, ISCA ve DGV veri tabanlarından klinik önemi araştırıldı.

Bulgular: Hastaya 22. haftada yapılan fetal USG de tüm uzun ekstremitelerde kısalık (< %1) ve beraberinde hiperekomen barsak bulguları olan hastaya yapılan amniosentez sitogenetik analizi 46,XY olarak saptandı. Hastanın amniosentez materyaline, Agilent Oligonükleotit 8*60K mikroarray sistemi kullanılarak yapılan mikroarrayde arr[hg19] 1p31.1(71,604,619-71,876,032)x3, Xq22.2(102731383-103003092)x2 olarak rapor edildi. DECIPHER, ISCA ve DGV veri tabanlarında ve literatür araştırmalarında olgumuzun dublikasyon bölgesiyle örtüşen veriye rastlanmadı. Ancak bu bölgeleri kapsayan daha büyük dublikasyonlarda konjenital nistagmus, neonatal hipotoni, ataksi, gelişim geriliği bulgularıyla seyreden olgular bildirilmiştir.

Sonuç: Amniosentez sitogenetik analizi ve mikroarray test sonuçları ile fetüsün kliniğini açıklayacak yeterli veri elde edilememiş olup mikroarray sonucu çıkan dublikasyon klinik önemi bilinmeyen varyasyon olarak yorumlanmıştır. Prenatal olgularada mikroarray öncesi aileye beklentilerini karşılamak adına testin spesifitesi, sensivitesi ve sonuçların yorumlanmasındaki güçlükler iyi anlatılmalıdır.

Nadir Bir Fetal Abdominal Kitle Olarak Fetus in Fetu, Olgu Sunumu

Ali Özgür Ersoy^{1*}, Sibel Özler¹, Gülnur Göllü Bahadır², Ebru Ersoy³, Nuri Danışman¹

¹ Perinatoloji Kliniği, Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

² Çocuk Cerrahisi Kliniği, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

³ Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Giriş: Perinatoloji kliniğimize fetal bağırsakların ultrasonografide normalden geniş görünmesi ve gebelik haftasına göre ileri derecede oligohidramniyon nedeniyle yönlendirilen ve fetal abdominal kitle ön tanısıyla prenatal ve postnatal takip edilen olguyu sunuyoruz.

Olgu Sunumu: Otuz bir yaşındaki, 3 kez spontan vajinal yolla sağlıklı çocuk doğuran hasta, gebeliğinin 37. haftasında, ultrasonografide fetal bağırsakların normalden geniş görünmesi ve ciddi oligohidramniyon nedeniyle üçüncü basamak merkezimize yönlendirildi. Akriba evliliği veya başka tıbbi öyküsü bulunmayan hastanın ultrasonografik muayenesinde, fetusta retroperitoneal bölgenin orta hattında yerleşimli, karaciğerin hemen altında ve her iki böbreğin arasında olan, 44 × 38 × 40 mm boyutlarında, solid alanlar içeren, iyi sınırlı ve yuvarlak şekilli kitle lezyonu ve ciddi oligohidramniyon izlendi. Kardiyotokogramda gözlenen fetal distress sonucu sezaryen yoluyla doğurtulan hastanın bebeğinin postnatal muayenesinde, kitlenin çevresindeki organlarda, gastrointestinal sistem üzerine baskı etkisi nedeni abdominal distansiyon dışında anormal bulgu izlenmedi. Kardiyolojik açıdan kliniği normal olarak değerlendirilen bebeğin venöz kan örneğinden yapılan hematolojik, hepatik, renal biyokimyasal değerlendirme de doğal sonuçlandı. Çocuk cerrahisi ekibi tarafından retroperitoneal kitle nedeniyle laparotomi kararı alındı. Operasyonda, kitle intakt ve komplikasyonsuz olarak yerleştiği bölgeden çıkarılınca, neonatal duodenumun basıdan kurtulduğu izlendi. Kitlenin patolojik incelemesi, asefalik, akardiyak ikiz eşi olarak raporlandı. Sitogenetik incelemede, kitlenin karyotipi 46,XY olarak bildirildi. Sonuç klinik tanı "Fetus in fetu" olarak belirlendi.

Sonuç: Anormal ikizleşme sonucu olduğu düşünülen, ikizi tarafından çevrelenmiş fetus olarak tanımlanan, oldukça nadir rastlanan Fetus in fetu olgusuna, literatürde bildirilen en sık yerleşim yeri olması itibarıyla, özellikle fetusta retroperitoneal kitle ön tanısı konulduğunda, sonuç klinik ve patolojik tanısı olarak rastlanabilmektedir.

Not:

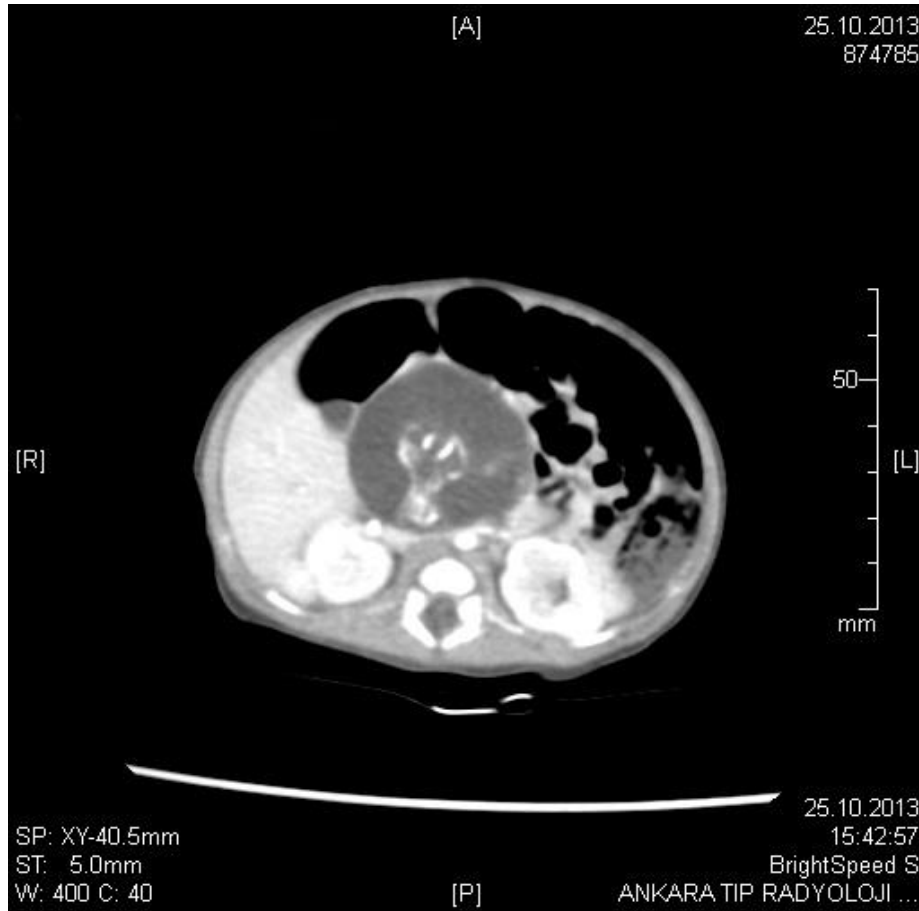
1. Olgu, Fransa'nın Nice kentinde 29 Haziran- 3 Temmuz arasında düzenlenen Fetal Medicine Foundation (FMF) 2014 Dünya Kongresi'nde poster olarak sunulmuş ve West Indian Medical Journal'da basılmak üzere kabul edilmiştir.

2. Olgunun, bildiri özeti ile gönderilemeyen prenatal ultrasonografik video görüntüleri elimizde mevcuttur.

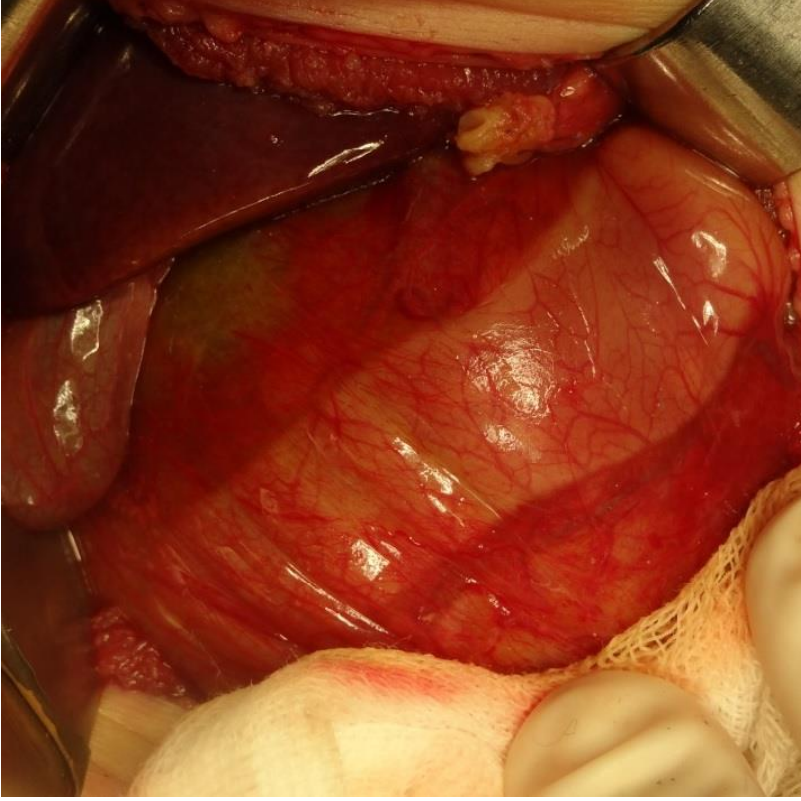
3. Olgunun daha kapsamlı görsel anlatımını sağlayabilecek 6 adet resim aşağıda sunulmuştur.



Resim 1. Fetal karaciğerin altında, her iki böbrek ortasında yerleşimli, iyi sınırlı yuvarlak kitle lezyonunun koronal planda ultrasonografik görünümü izlenmektedir.



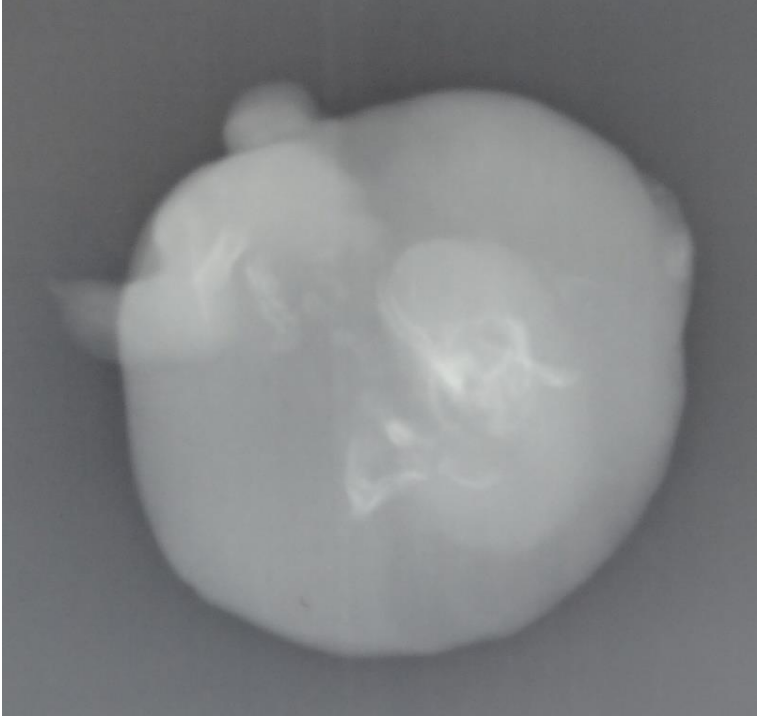
Resim 2. Yenidoğanın bilgisayarlı tomografik görüntülenmesi sonucu, bağırsakların dilatasyonu, kitlenin böbreklerin orta ve önündeki yerleşimi ve karaciğer izlenmektedir.



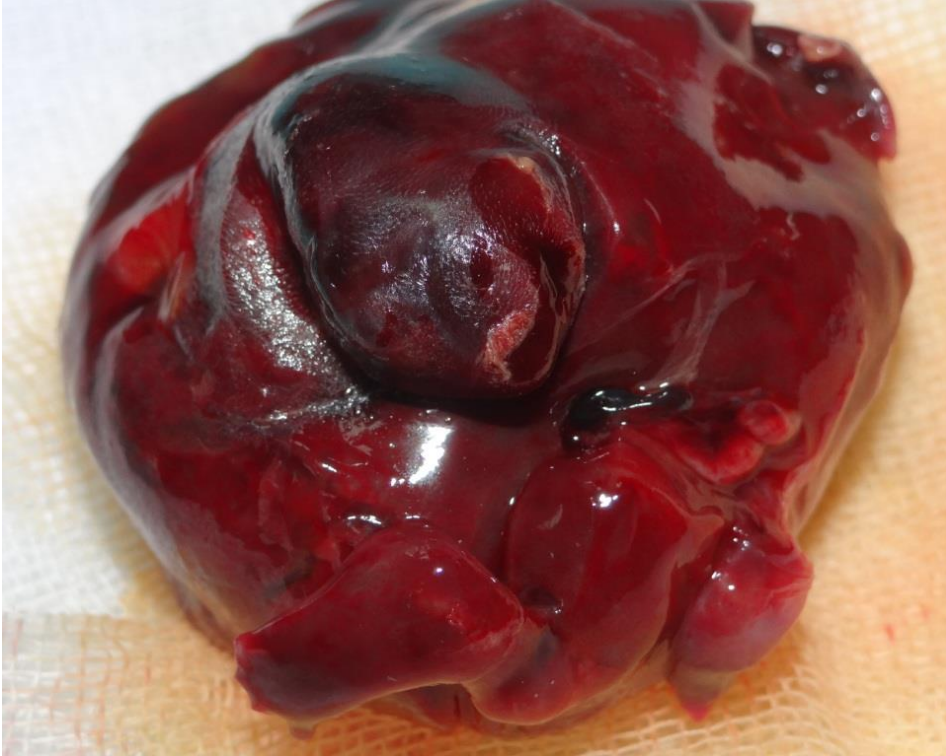
Resim 3. Laparotomi sonrası açık görüŖte, kitlenin duodenuma arkadan bası yaptığı ve onu düzleŖtirdiğı görölmektedir.



Resim 4. Retroperitoneal bölgeye girildiğinde gözlenen, hemorajik yapılar içerdii izlenimi veren iyi sınırlı ve kapsüllü kitle lezyonu izlenmektedir.



Resim 5. Kitlenin direkt grafide görünümü



Resim 6. Kitlenin kapsülü soyulduktan sonraki görünümünde, makroskopik olarak rudimenter ekstremiteler, gastrointestinal yapılar, cilt yapıları izlenebilmektedir.

Kistik Higroma Olgularında Perinatal Sonuçlar; Sonlandırma Her Zaman Gerekli midir?

Tuncay Yüce¹, Batuhan Turgay¹, Acar Koç¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Giriş: Kistik higroma sıklıkla fetal boyunda görülen içi sıvı dolu boşluklar ile karakterize bir konjenital lenfatik anormallik olarak tanımlanır. Görülme sıklığı birinci trimesterde yaklaşık 1:285 dir. Kromozomal ve yapısal anomalilerin eşlik etme olasılığı yüksektir. 1. trimesterde kistik higroma tespit edilen gebelere prenatal tanı işlemleri önerilmelidir ve sonuçları açısından aile detaylı olarak bilgilendirilmelidir.

Olgular: Toplam 15 kistik higroma tanısı konan gebe izlenmiştir. Bu gebelerden invaziv prenatal tanı testini kabul eden 12 gebeye CVS işlemi 2 gebeye amniyosentez işlemi uyguladık. Sadece 1 gebe bu işlemleri kabul etmediği için cffDNA istendi. 3 fetusda (%20) trizomi 21 saptandı ve bu gebelikler aile istemiyle sonlandırıldı. Sonucu normal gelen 4 gebenin (bir gebede duktus venosusda ters “a” dalgası saptandı) takibinde 16 ile 19 hafta arasında intrauterin ölüm görüldü ve tahliye edildi. cffDNA sonucu düşük risk gelen gebede 14.gebelik haftasında intrauterin ölüm görüldü ve tahliye edildi. Takibi yapılan gebelerden birinde 26 gebelik haftasında hidrops ve diğerinde 30 haftada hidrops gelişti ve bu gebeliklerde sonlandırıldı. Bir olguda (%6,6) kistik higromaya ek olarak unilateral multikistik böbrek ve unilateral pes eqinovarus mevcuttu. Bu gebelik terme kadar takip edildi ve doğurtuldu. Bir gebede (%6,6) de aksiller bölgede kistik higroma tespit edildi ve doğuma kadar izlendi, doğumdan sonra kist eksize edildi ve sağlıklı bir şekilde takibi devam etmektedir. 3 gebede de (%20) fetusdaki kistik higroma geriledi ve sağlıklı doğum gerçekleşti (Tablo 1).

Sonuçta takibi yapılan 15 gebeliğin 5’inde sonuçların iyi olduğunu görmekteyiz.

Tartışma: 1.trimesterde kistik higromaya en sık eşlik eden kromozomal anomali trizomi 21’dir. Bizim hastalarımızda da benzer sonuç bulduk ancak klasik olarak bildirilen %35-50 kromozomal anomali oranını kendi hastalarımızda daha düşük olarak saptadık (%20).

Anöploidi saptanmayan grupta %25 oranında majör kardiyak anomali ve olguların %25’de ise fetal veya neonatal ölüm görülebilir. Bizim olgularımızdan 5’i (%33,3) intrauterin dönemin 16 ile 19.haftaları arasında eksitus olmuştur. 2 olgu ise (%13,3) ileri dönemlerde hidrops gelişerek sonlanmış. İleri dönemlere kadar yaşayan fetuslarda kardiyak anomali saptanmamıştır.

Bu olguların %20’si sağlıklı bir gelişim gösterebilmektedir. Bizim olgularımıza baktığımızda 3 olguda intrauterin tamamen gerileme izlenirken, 1 olguda postpartum dönemde gerileme olmuştur. Bir olguda ise yaklaşık 14 cm boyutunda aksiller yerleşimli kistik higroma cerrahi olarak eksize edilmiştir (toplam 5 olgu). Bu bebekler sağlıklı olarak izlenmektedir.

Sonuçta 1.trimester kistik higroma tespit edildiğinde öncelikle kromozomal anomaliler düşünülse de kromozomal olarak normal olan gebelerde takipte ciddi patolojiler ile karşılaşılabilir. Bu konuda aile detaylı olarak bilgilendirilmelidir. Ancak doğum sonrasında sağlıklı takip edilen bebek oranlarına bakıldığında 15 olgunun 5’i (%33,3) sağlıklı bir şekilde takip ediliyor olması kistik higroma tespit edilen fetuslara tamamen kötü prognoz açısından bakılmaması gerektiğini gösteriyor.

Toplam (16 gebelik)	CVS/AS	ccfDNA	Ek anomali	Sonuç	Oran
4 olgu	Normal		Yok	16-19 hf arası IU ex	%26,6
1 olgu		Normal	DV ters “a”	14. hf IU ex	%6,6
3 olgu	Trizomi 21		DV ters “a” (1 fetus) NK agenezi (1 fetus)	Sonlandırma	%20
2 olgu	Normal		1.26.hafta hidrops fetalis 2.33 hafta hidrops fetalis	Sonlandırma	%13,3
3 olgu	Normal		DV ters “a” (1 fetus)	Geriledi Sağlıklı doğum	%20
1 olgu	Normal		Multikistik böbrek (unilateral) Pes eqinovarus (unilateral)	Termde doğum Sağlıklı	%6,6
1 olgu	Normal			Axiller lenfanjioma Neonatal dönemde operasyon yapıldı Sağlıklı	%6,6

Tablo1: Tüm olguların sonuçları

Prenatal Fetal Megaloüretra Tanısı ve Megasistit Ayırıcı Tanısı

Cem Yaşar SANHAL¹, Dilek UYGUR¹, Aykan YÜCEL¹

¹ Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği

Amaç: Prenatal dönemde saptanan fetal megalüretra tanısının bildirilmesi ve fetal megasistit ayırıcı tanısının yapılması.

Olgu: 32 yaşında gravidası 2 paritesi 1 olan ve öyküsünde özellik olmayan olgu, 16. gebelik haftasında kliniğimize fetal megasistit tanısı ile refere edildi. Yapılan ultrasonografisinde amnion mai miktarı normal olmakla birlikte, fetal megasistit halinin olduğu teyid edildi. Ek olarak cinsiyeti erkek olan fetusta penil üretra, prostatik üretra, mesane, üreter ve nihayetinde böbreklerde pelvikalisiyel bölümlerde dilatasyon saptandı. Aynı hafta içerisinde amniyosentez ve vezikosentezde sırasıyla normal karyotip ve korunmuş renal fonksiyonları gösteren bulgular elde edildi. 17. gebelik haftasında, megasistit bulguları tekrarladığı için, fetal mesaneye şant tatbik edildi ancak ertesi günkü kontrolde şantın disloke olduğu tespit edildi. Hastanın bir hafta sonraki tekrar şant takılması amaçlanan kontrolünde, fetal mesanenin küçüldüğü ve fusiform bir hal aldığı saptanması üzerine ikinci kez şant tatbik edilmedi. İlerleyen gebelik haftalarında obstruktif bulguları gerileyen hasta, 24. gebelik haftasında preterm preterm membran ruptürü ile başvurdu. Takipleri yapılan hasta 34. gebelik haftasında doğum yaptı. Post natal izleminde idrar çıkarmı ve böbrek fonksiyonları normal olan erkek bebek halen takip altında bulunmaktaydı.

Tartışma: Megaloüretra alt üriner sistemde fonksiyonel obstrüksiyon yaratan penil üretranın non-obstruktif dilatasyonudur. Ayırıcı tanısında normal kordon veya kordon kistleri, veb ve divertikül gibi megalüretrayı taklit eden üretral patolojiler ve fetal megasistit ile sonuçlanan Prune Belly, posterior üretral valf ve megasistit-megakolon-intestinal hipoperistalsis sendromu vardır. Bizim olgumuz prenatal dönemde gerileyen fetal megalüretra örneklerinden biriydi.

Persistan Hiperplastik Primer Vitreus Olgusu Sunumu

Halil Korkut Dağlar¹, Cem Yaşar Sanhal¹, Ayşe Kırbaş¹, Gülenay Türkmen¹, Zehra Yılmaz¹, Özgür Kara¹, Nuri Danışman¹

¹ Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Perinatoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Persistan hiperplastik primer vitreus, lensin arkasındaki vasküler yapının persistans göstermesi olup oldukça nadir görülen bir anomalidir. Biz burada hidrosefalinin eşlik ettiği persistan hiperplastik primer vitreus vakasını sunmayı amaçladık.

Olgu: 23 yaşında gravida 1 parite 0 olan hasta 37. gebelik haftasında hidrosefali + preterm eylem öntanısı ile kliniğimize refere edildi. Hastanın tarama testlerini yaptırmadığı sadece 22. haftada yapılan ultrasonografide lateral ventrikülomegali saptanması üzerine amniyosentez önerildiği öğrenildi. Hastanın işlemi yaptırmadığı ve takiplerine devam etmediği saptandı. Öyküsünde akraba evliliği dışında özellik yoktu. Hastanın kliniğimizde yapılan değerlendirilmesinde triventriküler hidrosefali ve persistan hyaloid arter saptandı. (Resim -1)

Eylemin ilerlemesi ve biparietal diameterin 41 hafta ile uyumlu olması nedeniyle hastaya sezaryen planlandı. 3000 gr kız bebek doğurtuldu. Göz hastalıkları bölümünden konsültasyon istendi ve tanı doğrulandı. Hastanın muayenesinde katarakt saptanmadı. Karyotip analizi normaldi. Doğum sonrası 1. gün bebek ex oldu.

Tartışma: Persistan hiperplastik primer vitreus 1/60.000 sıklıkta görülen lensin arkasındaki vasküler yapının persistans göstermesi olup küçük, düzensiz tepesi arkayı gösteren üçgensel lens ile karakterizedir. Genellikle sporadik olmakla birlikte OD ve OR geçişte vardır. Lenste kalsifikasyon beklenen bir bulgu olmayıp doğum sonrası katarakt, mikroftalmi ve glokoma ile ilişkilidir. % 90 unilateral olup, bilateral olgular Trizomi 13 ve 18, Norrie hastalığı ve Walker Warburg sendromu ile ilişkili olabilir.

Anahtar Kelimeler: Persistan hiperplastik primer vitreus, hyaloid arter, trizomi



Resim-1

Fetal Akciğerlerin Konjenital Kitle Lezyonlarına Yaklaşım: Prenatal Tanı ve Sonuçlar

Doruk Cevdi Katlan¹, Bahar Konuralp Atakul², Esra Özkavukçu³, Acar Koç¹, Feride Söylemez¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

² Kızıltepe Devlet Hastanesi, Mardin

³ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Fetal akciğerlerin konjenital kitle lezyonları son yıllarda, özellikle ikinci trimester detaylı tarama sonografisi, sırasında artan sıklıkta tespit edilmektedir. Bunlar, başta Konjenital Kistik Adenomatoid Malformasyon (KKAM) olmak üzere, Bronkopulmoner Sekestrasyon (BPS), Bronşial Atrezi (BA) ve Konjenital Üst Havayolu Tıkanma Sendromu (CHAOS) olarak sayılabilir. Kesin tanı histolojik olarak konulsa da prenatal dönemde bazı ultrason bulguları tanısız ve prognostik yaklaşım açısından önemlidir. KKAM, mikrokistik ve makrokistik (%25) olarak görülebilen, trakeobronşial sistemle bağlantılı, pulmoner damarlardan beslenen, %10-20 ek anomalilerin, %5-30 hidropsun eşlik ettiği, hidrops yokluğunda canlı doğum oranının %95'e ulaştığı lezyonlardır. BPS ise, ekstra bir akciğer tomurcuğundan gelişen, intra/ekstralobar – intratorakal/abdominal olabilen, trakeobronşial sistemden bağımsız ve sistemik damarlardan beslenen patolojilerdir. Lezyonların birlikteliğine, pre/postnatal tanı uyumsuzluklarına ve farklı klinik prezentasyonlara da rastlanabilir. Bu çalışmada, merkezimizde izlenen vakalar perinatal sonuçlarıyla sunulmuştur.

Bulgular: Nisan 2012 – Ağustos 2015 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Perinatoloji Kliniği'nde toplam 16 vaka izlenmiştir. Bunların 12'si (%75) KKAM, 3'ü (%18,7) BPS ve 1'i (%6,3) CHAOS tanısıyladır. CHAOS gebeliği kötü prognozu nedeniyle 18. haftada sonlandırılmıştır. 3 BPS vakasının ikisi orta trimesterde kitle, biri son trimesterde plevral effüzyon ile başvurmuştur. Kitle görülenlerden biri extalobar olup yenidoğan, postnatal cerrahi sırasında kaybedilmiştir. Diğer iki hasta cerrahi sonrası sorunsuz izlenmektedir. Tamamı orta trimesterde tanı alan 12 KKAM vakasının 9'u (%75) mikrokistik, 3'ü (%25) makrokistikdir. 2 olguda (%16,7) eşlik eden majör anomali (1 konjenital diyafram hernisi-KDH, 1 duodenal atrezi/annüler pankreas) vardır. Hiçbir vakada hidrops gelişmemiştir. Birer olguda polihidramniyoz ve assit tespit edilmiştir. 2 vakada gebelik sonlandırılmış (KDH; büyük lezyon + assit), 10'u gebeliğe devam etmiştir. Lezyonlar 6 olguda takipte gerilemiş/kaybolmuş (%60), 4 olguda sebat etmiş/büyümüştür (%40). Sebat edip büyüyen lezyonların tanı esnasında ortalama boyutu 30,0 mm iken, küçülüp kaybolanların 21,4 mm'dir. 10 fetusdan biri preterm (duodenal atrezi + polihidramniyoz), 9'u miyadında doğmuş ve tamamı yaşamıştır. 2 bebekte (%20) yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı, lezyonu büyüyen bir bebekte postpartum operasyon ihtiyacı ortaya çıkmış; bir yenidoğan da tomografi ile BA tanısı almıştır.

Sonu: Merkezimizde izlenen vakalarda fetal akcięer kitle lezyonlarının tipleri, sıklıkları, KKAM'ların mikro/makrokistik görünüm ve sebat etme/gerileme oranları ile bunlara eşlik eden majör anomali ve canlı doğum yüzdeleri literatürle uyumluluk göstermektedir. Ancak, prognozu belirleyen en önemli parametre olan fetal hidrops oranları literatüre göre azdır. Bu durum, başı nedeniyle hidrops riski yüksek olan gebeliklerin (KDH, büyük lezyon) erken dönemde sonlandırılmasının ve izlenen fetusların hidrops açısından riskini gösteren KKAM hacim oranı (CVR) değerlerinin risk sınırı kabul edilen 1,6'dan düşük olmasının bir sonucu olarak açıklanabilir. Hidrops gelişmeyen ve eşlik eden anomalisi bulunmayan olgularda prognoz neredeyse her zaman olumludur.

Sağ Duktal Ark ve Sağ Aortik Arkın Prenatal Tanısı

Özgür Kara¹, Cem Yaşar Sanhal¹, Halil Korkut Dağlar¹, Aykan Yücel¹, Dilek Uygur¹

¹ Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Sağ aortik ark, aortik arkın sol bronş yerine sağ bronşu çaprazladığı ve aortik arkın trakeanın sağında kaldığı durumdur. Üç ana alt grubu mevcuttur. Biz burada sağ duktal arkın bulunduğu sağ aortik ark vakasını sunmayı amaçladık.

Olgu: 34 yaşında gravida 3 parite 2 olan hasta kliniğimizde takip edilmekteydi. Kişisel soygeçmişinde ve obstetrik öyküsünde özellik yoktu. 20. gebelik haftasında rutin kontroller esnasında üç damar görüntüsü anormal saptandı. Bunun üzerine yapılan fetal ekokardiyografide kalbin dört odacık görünümünde ve büyük damar çıkışlarında sorun olmadığı, transvers kesitlerde yapılan incelemelerde duktal ark ve aortik arkın trakeanın sağında kaldığı izlenmiştir. Hastaya amniyosentez önerilmiş ancak hasta invazif işlemi kabul etmemiştir.

25. gebelik haftasında hasta tekrar değerlendirildi. Yapılan fetal ekokardiyografide tanı teyit edildi ve ek anomali olmadığı saptandı. Timus normal boyutlarda ve lokalizasyonda izlendi. Hasta şu an 30. Gebelik haftasında olup sorunsuz izlenmektedir.

Tartışma: Sağ aortik ark, aortik arkın trakenin sağında olduğu nadir bir anatomik varyanttır. Genel popülasyonda 1/10000 oranında görülmektedir. Embriyonik gelişim sırasında sol aortik arkın regresyonu nedeniyle oluşmaktadır. Sağ aortik ark izole olsa dahi karyotiplendirme önerilmelidir. Bu vakalarda anöploidi ve özellikle 22q11 mikrolelesyonu olmak üzere kromozomal anomaliler taranmalıdır. Sağ aortik ark anomalilerinin 1/3'ünde ekstra kardiak anomali ve %15'inde kromozomal anomali saptanmıştır. Bu kromozomal anomalilerin yaklaşık yarısı 22q11 mikrolelesyonudur. Aile eşlik edebilecek anomaliler ve kromozomal bozukluklar hakkında bilgilendirilmeli ve prognoz hakkında danışmanlık verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: 22q11 mikrolelesyonu, sağ aortik ark, sağ duktal ark



Resim 1: Sağ Aortik Ark



Resim 2: Sağ Duktal Ark

Tekto-serebellar Disrafi Olgusunun Prenatal Tanısı

Hakan Timur¹, Cem Yasar Sanhal¹, Aytekin Tokmak², Kamil Hakan Müftüoğlu³, Nuri Danışman¹

¹Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Ankara

²Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

³Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Tekto-serebellar disrafi (TSD) tektum deformitesi, serebellar vermisin aplazisi/hipoplazisi ve oksipital ensefalosel anormalliklerini içeren, oldukça nadir görülen bir anomalidir. Biz bu olguda oksipital ensefaloselin eşlik ettiği TSD olgusunun prenatal tanısını sunmayı amaçladık.

Olgu: 23 yaşında Gravida 1 Parite 0 olan 18. gebelik haftasında kliniğimize refere edildi. Hastanın medikal ve obstetrik özgeçmişinde özellik saptanmadı. Yapılan değerlendirilmede oksipital bölge lokalizasyonunda kemik defekti ve boyutu yaklaşık 24x23x17 mm olan ensefalosel, büyük bir posterior fossa ile beraber gözlemlendi. Orta derecede lateral ventrikül genişliği ve inferior vermian agenezis diğer gözlenen bulguları. (Resim -1)

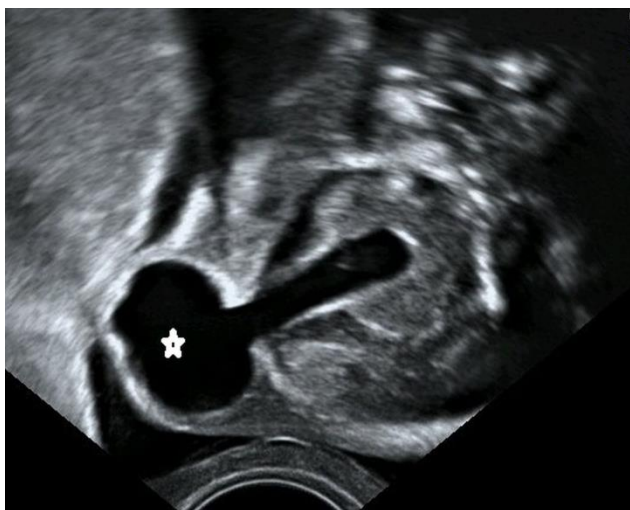
Genetik amniosentez ile birlikte hastaya Magnetik Rezonans Imaging (MRI) istendi. İki hafta sonra yapılan MRI 'da, tentoriumla birlikte torkular herofili'nin yükseldiği, tektal distorsiyonun ve tektumda 'gaga' belirtisinin olduğu not edildi (Resim-2). Ek konjenital anomali izlenmedi. Prenatal tanısı occipital ensefalosel ile birlikte tekto-serebellar distrafi olarak kondu.

Aileye terminasyon seçeneği önerildi. Aile terminasyon seçeneğini istedi. 340 gr 17,5 cm kız fetus vajinal yoldan termine edildi. Tanı post-mortem incelemeyle doğrulandı ve karyotip anomalisi izlenmedi. Otopsi incelemesinde kravium posteriorunda geniş tabanlı, yumuşak yüzeyle, 2 cm genişliğinde kistik lezyon izlendi (Resim -3). Lezyon disseke edildiğinde serebellar vermis yokluğu, tektumun parsiyel yokluğu, oksipital meningosele uzanan büyük bir dördüncü ventrikül ve oksipital kemik defekti izlendi (Resim-4). Diğer kranial yapılar normal olarak gözlemlendi ve diğer konjenital anomalilere ait bulgular izlenmedi.

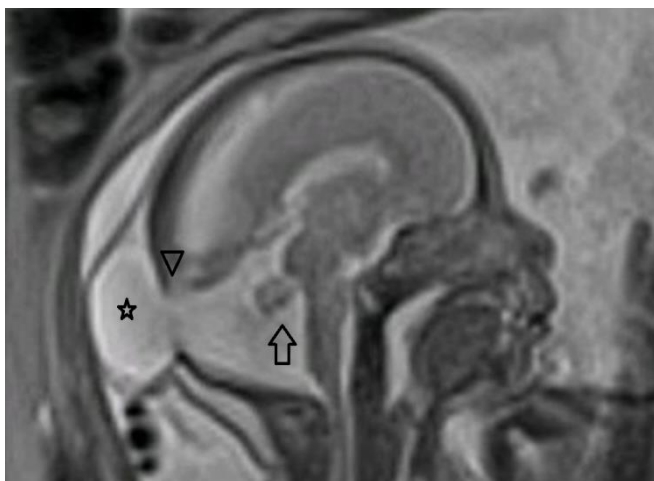
Tartışma: Tekto-serebellar disrafi ilk olarak 1972 yılında Padget tarafından 'Oksipital ensefolselle birlikte inverse serebellum' olarak tanımlanmıştır. 1978 yılında Friede , Dandy Walker sendromundan farklı bir antite olarak 'oksipital ensefoselin eşlik ettiği tekto-serebellar distrafi' tanımını yapmıştır. Bu tanım ensefalosel, serebellar vermis hipoplazisi veya aplazisi ve tektal deformiteden oluşmaktadır.

TSD'de olduğu gibi oksipital ensefoselin eşlik ettiği Meckel- Gruber sendromu, Von Voss ve Walker Warburg sendromundan ayırıcı tanısı yapılmalıdır.

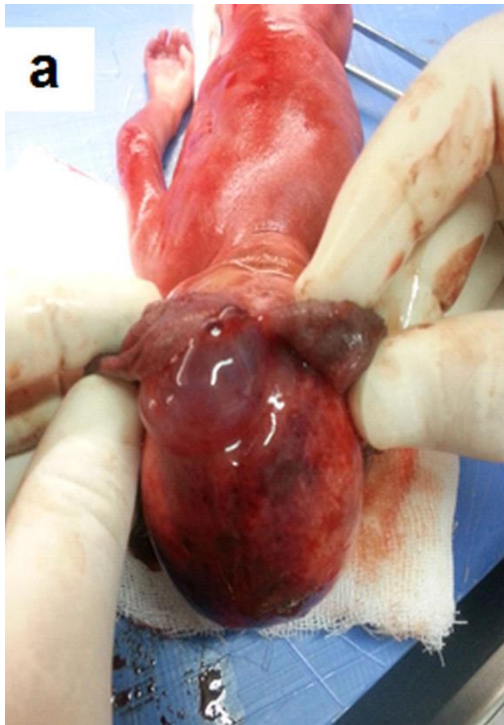
Anahtar Kelimeler: Tekto-serebellar disrafi, prenatal tanı



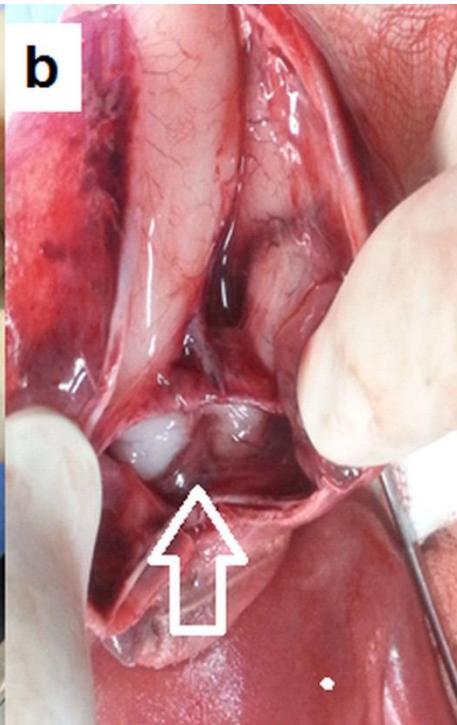
Resim-1



Resim-2



Resim -3



Resim- 4

[SS-013][Kabul:Sözel]

Monokoryonik-diamniotik Üçüz Gebelikte TRAP (Twin Reversed Arterial Perfusion) Sekansı

Ayşe Kırbaş¹, Nuri Danışman¹

¹Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Ankara

----END----