



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

SUBGRUP TOPLANTISI

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018
SHERATON HOTEL
ANKARA

BİLDİRİ KİTABI

www.tmftpfetaltip2018.org



tmftpdernegi



tmftpdernegi





FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

SUBGRUP TOPLANTISI

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018
SHERATON HOTEL
ANKARA

SÖZEL BİLDİRİLER

www.tmftpfetaltip2018.org



tmftpdernegi



tmftpdernegi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-001]

Türkiye'de görülen yaygın kromozomal anomalilerin NIFTY Testi (İnvaziv Olmayan Fetal Trizomi Testi) ile saptanması

Ayşe Şaylı, İbrahim Araz, Nursedah Kahveci, Güzin Köktürk, Nagehan Türe, Merve Bektaş, Gamze Serim, Zeynep Bilgin, Dilek Özdemir, Eren Akdeniz
Genoks Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Ankara

Amaç: Bilimsel ve teknolojik gelişmeler ışığında, yaygın görülen kromozomal anomalilerin prenatal dönemde saptanabilmesi anne ve bebek sağlığı açısından büyük önem taşımaktadır. Yeni nesil dizileme teknolojisinin her geçen gün hızla gelişmesi birçok tıbbi vakada erken tanı ve teşhis olanağı sağlamaktadır. NIFTY(non-invaziv fetal trizomi) Testi, cfDNA'dan (cell-free DNA) fetus kromozomlarında Trizomi 21, Trizomi 13 ve Trizomi 18 anöploidilerinin yanı sıra 16 farklı kromozomal anomaliyi de tespit edebilen bir NIPT (noninvaziv prenatal test) türüdür. Bu çalışmada, prenatal dönemde fetal kromozom anomalilerinin belirlenmesinde Yeni Nesil Dizileme teknolojisine dayalı Nifty Testi kullanıldı.

Yöntem: Test, anne adaylarından alınan yaklaşık 5-10 ml periferik kan örnekleri kullanılarak çalışıldı. Bu test için ıslak lab protokolü (plazma ayırma, DNA izolasyonu, kütüphane hazırlama ve yeni nesil dizileme) Türkiye'de gerçekleştirilirken, dizileme sonuçları BGI (Shenzhen, Çin) tarafından analiz edildi ve raporlandırıldı.

Bulgu: 2013-2018 yılları arasında (Nisan ayına kadar), Türkiye'de 17-57 yaşları arası yaklaşık 15.500 anne adayının kan örneği üzerinde Nifty Test çalışıldı. Bu örneklerin yaklaşık 15.250'si negatif sonuç ile raporlandırılırken, yaklaşık 350 hastada ise yüksek risk saptandı ve invazif prenatal tanı yöntemlerine yönlendirilmesi önerildi, böylece Nifty test sonuçlarının validasyonları sağlanmış oldu. Nifty testi ile fetal anomalilerin saptanmasına ek olarak, Nifty testi çalışılan iki hasta örneğinde maternal kanser tespit edildi. Bu iki vaka için yapılan çalışmalar ve araştırmalar BGI ekibi ve hasta hekimleri ile işbirliği halinde devam etmektedir.

Sonuç: Bu çalışmanın sonucunda, hasta profilimize ve sonuçlarımıza bağlı olarak tıbbi açıdan önemli istatistiksel veriler elde edilirken, NIFTY testinin tercih edilirliliğinin yüksek doğruluk, duyarlılık ve özgüllük oranı nedeniyle Türkiye ve yakın ülkelerde diğer biyokimyasal-geleneksel testlere ve rakip NIPT testlerine oranla yıl bazında arttığı belirlendi.

Anahtar Kelimeler: Nifty, NIPT, Trizomi





[SS-003]

Üreteresel: prenatal tanı koyulan 24 olgunun postnatal sonuçları

Gürçan Türkyılmaz¹, Tuba Sarac Sivrikoz¹, Aylin Yılmaz¹, Didar Kurt¹, Lütfiye Uygur¹, Emircan Ertürk¹, İbrahim Kalelioglu¹, Recep Has¹, Atıl Yüksel¹, Bilal Çetin², Tayfun Oktar²

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Üroloji Ana Bilim Dalı, Çocuk Ürolojisi Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Üreteresel; üreterin intramukozal segmentinin konjenital dilatasyonudur. İnsidansı 1/500 ile 1/9000 arasında değişir ve dişi fetüslerde 4-6 kat daha sık görülür. Olguların çoğu çift toplayıcı sistem ile birliktelik gösterir ancak multikistik displastik böbrek ve hidroüreteronefrozla da ilişkisi gösterilmiştir. Prenatal dönemde mesane dolu iken mesane içerisinde anekoik, ince duvarlı kistik kitleler olarak görülürler. Biz bu çalışmada kliniğimizde 2007-2017 yılları arasında üreteresel tanısı ile takip edilen olguların analizini sunmayı amaçladık.

Materyal-Metod: Çalışma sürecinde prenatal dönemde üreteresel tanısı alan 24 olgunun prenatal bulgu ve postnatal sonuçları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Ortalama tanı haftası 24.5 hafta (20-31 hafta), ortalama anne yaşı 29.4 yıl (22-38 yıl) saptandı. 13 olgu dişi (54.1%) ve 11 olgu erkek (45.9%) fetüstü. 17 olguda çift toplayıcı sistem (70,8%), 5 olguda multikistik displastik böbrek (20,8%), 1 olguda hidroüreteronefroz (4,2%) ve 1 olguda pelvik böbrek (4,2%) izlendi. Ortalama üreteresel çapı 13,4 mm (5-23 mm) ölçüldü ve olguların hiçbirinde üreteresel kesesi mesane obstrüksiyonuna neden olmadı. Çift toplayıcı sistem olgularının 7'sinde sağ böbrek (41,1%), 9 unda sol böbrek (52,9%) etkilenmişti ve 1 olgu bilateral (6%). Bu olguların 8'inde (47,1%) sadece üst pol dilateyken 7 olguda (41,1%) hem üst pol hem alt pol dilatasyonu izlendi. Olguların tamamında amniyotik sıvı miktarı normal izlendi ve ek yapısal anomali saptanmadı. 21 olgunun (87,5%) postnatal verilerine ulaşıldı ve ortalama takip süresi 66 aydı. (6-118 ay). Ortalama doğum haftası 38,8 hafta (36-40 hafta) ve ortalama doğum ağırlığı 3440 gramdı (2600-4200 gram). 21 olgunun 17'sinde (81%) cerrahi ihtiyacı oldu ve 14 olgu (66,7%) profilaktik antibiyoterapi aldı. Cerrahi uygulanan olguların 15'ine (88,2%) sistoskopik üreteresel insizyonu, 2 olguya (11,8%) sistoskopik üreteresel insizyonu ile birlikte heminefrektomi uygulandı. Hiçbir olguda kronik böbrek yetmezliği görülmedi.

Sonuç: Böbrek anomalisi nedeniyle takip edilen olgularda mesane üreteresel varlığı açısından mutlaka değerlendirilmelidir. Prenatal tanı koyulan olgularda, postnatal tanı alanlara göre piyelonefrit ve reoperasyon ihtiyacının daha az olduğu bilinmelidir.

Anahtar Kelimeler: çift toplayıcı sistem, multikistik displastik böbrek, prenatal tanı, üreteresel



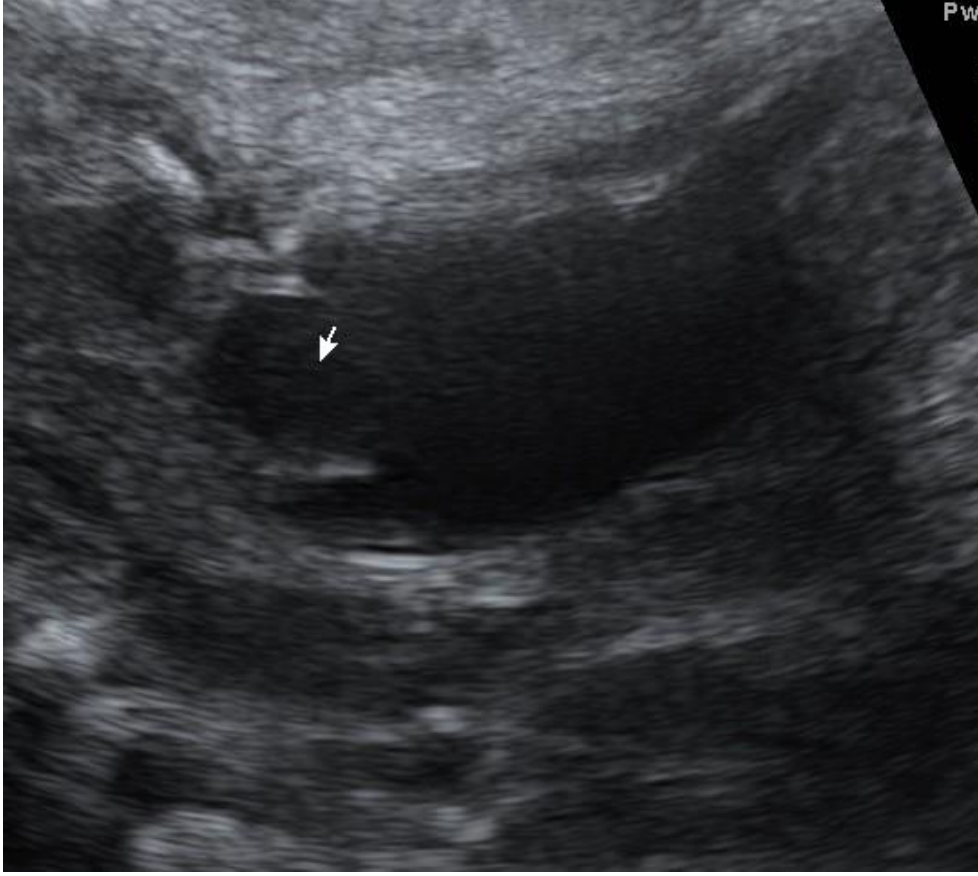
FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim 1



Ultrasonografide koronal planda mesane içerisinde anekoik üreterosel kesesi

Resim 2



Ultrasonografide koronal planda mesane içerisinde anekoik üreterosel kesesi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



tablo 1

Prenatal bulgular	n=24 (%) veya (range)
Tanı haftası	24,5 (20-31)
Fetal cinsiyet	Kız: 13 (54,1) Erkek: 11 (45,9)
Böbrek anomalisi	Çift toplayıcı system: 17 (70,8) Multistikistik displazi: 5 (20,8) Hidroüreteronefroz: 1 (4,2) Pelvik böbrek: 1 (4,2)
Üreterosel çapı	13,4 (5-23)
Amniyotik sıvı	Normal: 24 (100)

Üreterosel saptanan olguların prenatal bulguları

Tablo 2

Postnatal bulgular	n=21 (%) veya (range)
Doğum haftası	38,8 (36-40)
Doğum ağırlığı	3440 (2600-4200)
Doğum şekli	Vajinal: 11 (52,4) Sezaryen: 10 (47,8)
Cerrahi ihtiyacı	Evet: 17 (81) Hayır: 4 (19)
Cerrahi tipi	Sistoskopik üreterosel insizyonu: 15 (88,2) Heminefrektomi: 2 (11,8)
Antibiyotik profilaksisi	Evet: 14 (66,7) Hayır: 7 (33,1)

Üreterosel saptanan olguların postnatal sonuçları



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-004]

NIPT yapılan 4244 olgu ile Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Perinatoloji Bölümü'nün klinik deneyimi

Bahar Konuralp Atakul¹, Altuğ Koç²

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, İzmir

²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Bölümü, İzmir

Amaç: Non-invaziv prenatal tarama testi (NIPT), fetal anöploidi taramaları için geliştirilmiş, maternal kanda hücre dışı serbest fetal DNA (cffDNA) saptamaya yarayan bir testtir. Fetal DNA fraksiyonu en erken 5. gebelik haftasında maternal dolaşıma geçer. 10. haftadan sonra fetal kaynaklı serbest DNA toplam maternal serbest DNA miktarının %3-13'ünü oluşturur. Test 9. gebelik haftasından doğuma kadar uygulanabilir. 2011 yılında ACOG NIPT'in fetal anöploidi riski yüksek kadınlara tarama testi seçeneği olarak sunulmasını önermiştir. Biz de 2016-2018 yılları arasında NIPT önerdiğimiz 4244 olgu ile klinik deneyimimizi paylaşmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntemler: Çalışmaya kliniğimize başvuran ve NIPT istenen 4244 olgu dahil edildi. Genetik ve perinatoloji kliniğimizin birlikte belirlediği kriterlere göre NIPT istenmiş olup risk grubu; anne yaşının 35 veya üzerinde olması, anöploidi riskini düşündüren tek minör ultrason bulgusunun olması, tarama testlerinin orta risk grubunda olması şeklinde belirlenmiştir. 1621(%38.1) hastaya kombine test, 192(%4,5) hastaya 3'lü test, 36(%0.84) hastaya 4'lü test risk artışı, 1414(%33.3) hastaya ileri maternal yaş, 862(%20,31) hastaya fetal anomali taramasında tek minör bulgu, 112(%2.6) hastaya maternal anksiyete ve 7 (%0.1) olguya diğer nedenlerle NIPT istendi. 60(%1.41) hastaya sonuç verilemedi ve invaziv tanı testi önerildi. Bunlardan %6,6'si "fetal fraksiyonun düşük olması", %1,7'si "örneğin diğer örneklerle korelasyonunun kötü olması", %1,1'i "21. kromozoma ait belirsizlik" nedeniyle ve %0,6'sı ise diğer nedenlerle raporlandırılmamıştır. Sonuç verilemeyen 19 hastaya amniyosentez, 1 hastaya kordosentez yapıldı ve sonuçlar normal karyotip olarak raporlandı. NIPT'de trizomi 21 pozitif izlenen ve karyotip sonucu trizomi 21 gelen 4 hastanın gebeliği sonlandırıldı. Trizomi 21 için 1 adet yanlış negatif sonuç izlendi.

Sonuç: Prenatal tarama ve tanı testlerinin riskleri, faydaları ve alternatif yöntemler hakkında tüm hastalar bilgilendirilmelidir. Sonuçları raporlanamayan ve belirsiz olan kadınlar genetik danışmanlık almalı ve bu kadınlara anöploidi riskinin artmış olması nedeniyle ayrıntılı ultrasonografi ve invaziv testler önerilmelidir.

Anahtar Kelimeler: NIPT, prenatal tanı, invaziv test



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-005]

Atipik bir umbilikal kordon kisti

Ayşe Kırbaş, Atahan Toyran, Özgür Kara, Şevki Çelen
Zekai tahir burak kadın sağlığı EAH

30 yaşında ikinci gebeliği olan hasta IVF gebeliği tanısıyla Perinatoloji kliniğimizde takip edilmekteydi. 18. haftada umbilikal kordon insersiyonu yakınında 15x8 mm çapında kistik bir kitle izlendi (Şekil 1),ve umbilikal kordon kisti tanısıyla hastaya amniyosentez yapıldı. Karyotip sonucu normal gelen hasta takibe alındı. Kordon kisti ön tanısıyla takibe alınan kitle 38. haftaya ulaştığında 6 cm çapına ulaşmıştı. 39. haftada önceki sezeryan öyküsü nedeniyle sezeryana alınan hastanın 9-10 APGAR ile doğurtulan bebeğinde gros anomali saptanmadı.

Plasental incelemede kord insersiyon girişindeki kitlenin içinden 5 cm çapında, vasküler bağlantıları olmayan bir kitle izlendi (Video görüntüsü 1).

Anahtar Kelimeler: kordon kisti, IVF, ikiz gebelik



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-006]

Nadir bir Vaka Sunumu: Mesane Ekstrofisinde Yönetim

Gülşah Aynaoğlu Yıldız, Metin İnceç

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Erzurum

Giriş: Mesane ekstrofisi ise 30.000 canlı doğumda 1 görülmektedir ve tam olarak embriyopatogenezi bilinmemektedir. Mesane ekstrofisinin tedavisinde, cerrahi teknik açısından henüz bir konsensüs sağlanamamıştır. Mesane ekstrofisi ve epispadias kompleksi embriyogenik faz ve pubik diyastazis sonrasında görülen deformasyona bağlı bir bozulmadır.

Kloaka ekstrofisi, 200.000-400.000/1 canlı doğumda görülen oldukça nadir bir konjenital hastalıktır. Genellikle omfalosel, imperfore anüs ve spinal disrafizm gibi hastalıklar eşlik etmektedir. Nadir görülen bir hastalık ve çeşitli varyantlarının olması sebebiyle tanı koymak zordur.

Vaka: 26 yaşında, akraba evliliği olmayan, G1P0Y0 olan 20. Gebelik haftasındaki hasta rutin ultrasonografik muayene için kliniğimize başvurdu. Ultrasonda mesane umbilikal arterler düzeyindeki kesitte mesane izlenmedi (resim 1, resim 2). Göbek kordonunun altında 12x9 mm lik ekojenik kitle izlendi (resim 3). Ambigus genitalia olabileceğinden şüphelenildi. MR görüntülemesinde mesane ekstrofisi lehine yorumlandı ve labiumlar arası mesafenin normalden daha uzun olduğu raporlandı. Hastaya amniosentez ile kromozom analizi yapıldı ve normal olarak raporlandı (resim 4). Hastaya terminasyon seçeneği sunuldu ve hasta gebeliğe devam etmeme kararı aldı.

Tartışma: Mesane ekstrofisi nadir görülen konjenital bir defektir. Mesane ve alt abdomen duvarının gelişmemesi ile mesanenin dışarıdan bakıldığında görülmesi ve idrarın direkt dışarı gelmesi ile karakterize bir hastalıktır. Mesane normal kapalı küresel şekli oluşturamaz. Üreterlerin direkt dışarı açıldığı gözlenir. Bu vakalarda iskelet anomalileri sıktır. Normalde vücudun ön tarafında birleşen kalça kemikleri birbirinden ayrıık şekilde yerleşmiştir ve kız fetüslerde klitorisler ayrııktır. Bizim vakamızda da ön tanıda kloaka ekstrofisi ve mesane ekstrofisi ni düşündük. Ultrasonografi ve MRI da eşlik eden anomali olmaması mesane ekstrofisi lehine düşünmemizi sağladı. Hastaya, mesane ekstrofisinde bebeğin sağlıklı bir şekilde hayatını sürdürebileceği ancak bir dizi operasyon geçirmesi gerektirdiği, sonucunun değişken olduğu, bunun fiziksel ve psikolojik boyutunun da göz önünde bulundurulması gerektiği anlatıldı. Hasta tercihini terminasyon yönünde kullandı. Bu vakalar kloaka ekstrofisi ile de karışabilmektedir. Ancak tanı mesane ekstrofisi de olsa terminasyon seçeneği göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ambigus genitalia, kloaka ekstrofisi, mesane ekstrofisi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-007]

Toxoplazmozis için üçüncü basamak bir merkezde güncel durum

Feyza Şenocak Memec¹, Sibel Gökay²

¹SBÜ Zekai Tahir Burak SUAM Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, Ankara

²SBÜ Zekai Tahir Burak SUAM Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji Bölümü, Ankara

Amaç: Ciddi neonatal mortalite ve morbidite nedeni olabilen toxoplazma enfeksiyonunun üçüncü basamak referans bir merkezde seroprevalansının değerlendirilerek konunun güncel önemine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Yöntem: Ankara Zekai Tahir Burak Doğumevi'nde 2015,2016,2017 yıllarında polikliniğe başvuran gebelerden kesitsel bir çalışma yapılmıştır.Gebelerin demografik özellikleri kayıt altına alınmış elde edilen kan örneklerinde toxoplazma Ig M ve Ig G ELISA (makroelisa denilen kemilluminesans immün assay) yöntemiyle bakılmıştır.

Bulgular: Yıllara göre 2015'te % 0.62 (60 /9604), 2016'da % 0.89 (43 /4793), 2017'de %0.63 (36 /5706) olmak üzere toplamda % 0.69 (139 /20103) oranında toxoplazma Ig M pozitifliği tespit edilmiştir.Bunların takip ve tedavileri gerçekleştirilmiştir.

Sonuç: Bulgularımızın ülkelere göre geniş değişkenlik göstermekle birlikte literatürle uyumlu olduğu görülmüştür.Ülkemiz için hala antenatal rutin TORCH ajanları taramasının gerekli olduğu, tarama grubunun genişletilerek yakın zamanda gebelik planlayan kadınlar için de uygulamanın sürdürülmesinin yararlı olacağı ve bu konudaki farkındalığın artırılmasının önemli olduğu sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Gebelik, Toxoplazmozis, Ig M



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-008]

İskemi modifiye albümin ile ikili tarama parametreleri arasındaki ilişkinin araştırılması

Raziye Desdicioğlu, Mahru Nurullayeva

Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D

Amaç: Down Sendromu ve diğer kromozomal hastalıklar için mevcut kullanılan non invaziv tarama testleri, maternal serumda birtakım belirteçler ile beraber anne yaşı ve kilo gibi değerleri kullanarak hastaya bir risk belirlemektedir. İlk trimester kombine test için tanınal oran %93 gibi verilirken, %1,2 yanlış pozitiflik görülebilmektedir. Yanlış pozitif testlerde hastanın anksiyetesi artmakta ve gereksiz invazif testler yapılmaktadır. Çeşitli araştırmalarda serum veya amniyon sıvısı sitokin düzeyinin artışı, inflamasyon süreçleri ve oksidatif stres artışının yanlış pozitif sonuçları artıracağı öne sürülmüştür. İskemi modifiye albumin (İMA) özellikle akut koroner sendrom gibi iskemik durumlarda arttığı gösterilmiş bir biyomarkırdır. Çalışmamızın amacı oksidatif stres markırlarından İMA ve tiyol /disülfid dengesi bileşenlerinin sağlıklı ilk trimester gebelerde kombine tarama test markırları ve birbirleri ile korelasyonunun araştırılmasıdır.

Materyal-Metod: Araştırmamıza yaşları 18-39 arasında olan ($27,78 \pm 5,27$), gebelik yaşı 11-14 hafta arasında değişen 67 gebe dahil edildi. Eşlik eden hastalıkları olan gebeler çalışmaya alınmadı. Hastaların kombine tarama testleri için alınan serum örneklerinde İMA, Native tiyol, disülfid ve Total tiyol düzeyleri de çalışıldı. Biyomarkırların birbirleri ile ve maternal verilerle korelasyonunu değerlendirmek için Pearson korelasyon analizi yapıldı.

Bulgular: Çalışmamızın sonucunda maternal yaş ile vücut kitle indeksi (VKİ) ve Nukal translusensi (NT) arasında pozitif korelasyon bulundu. Maternal yaş ile native tiyol, total tiyol arasında negatif korelasyon, MA düzeyleri arasında ise pozitif korelasyon izlendi. Serum N. Tiyol ve T. Tiyol düzeyleri ile VKİ arasında negatif korelasyon olduğu görüldü. Veriler Tablo 1’de özetlendi.

Sonuç: Araştırmamızın sonucunda anne yaşının oksidatif stres markırları ve fetal NT ile en iyi korelasyon gösteren markır olduğu görülmüştür. Aynı şekilde anne vücut kitle indeksi tiyol disülfid dengesinin antioksidan yönündeki belirteci olan N. Tiyol düzeyi ile negatif korelasyon göstermesi obesitenin oksidatif stres /antioksidan dengesi olumsuz etkilemesinin sonucudur. Anne yaşı ile artan İMA düzeyleri de yaş ile artan oksidatif stres göstergesidir. Tarama testleri sonuçlarına oksidatif stres markırlarının tarama testi sonuçlarına etkisi gösterilememiştir.

Anahtar Kelimeler: ilk trimester kombine test, İskemi modifiye albümin, tiyol/disülfid dengesi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Parametreler arasında korelasyon tablosu

parametre	Yaş(yıl)	VKİ	NT(mm)	PAPP-A (mom)	N.Tiyol (μmol/L)	Disülfit (μmol/L)	T. tiyol (μmol/L)	İMA (ABSU)
Yaş(yıl)								
VKİ	,431**							
NT(mm)	,276*	,032						
PAPP-A (mom)	-,040	,075	,236*					
N.Tiyol (μmol/L)	-,408**	-,360**	,075	-,210				
Disülfit (μmol/L)	,088	,090	,255*	,240	-,055			
T. tiyol (μmol/L)	-,356**	-,307*	-,063	,159	,929**	,317*		
İMA (ABSU)	,304*	-,108	-,206	,063	,257*	-,045	,227	

** $p < 0,01$ * $p < 0,05$ VKİ: Vücut kitle indeksi; PAPP-A: Pregnancy associated plasma protein-A; N.Tiyol Native tiyol; T. Tiyol; Total tiyol; İMA: İskemi modifiye albümin;



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-009]

Antenatal Tanı Alan Galen Ven Anevrizması Olgusu Ve Postnatal Tedavisi

Aslıhan Yazıcıoğlu, Evren Koçbulut, Aydan Biri
Yüksek İhtisas Üniversitesi Ankara Korum Hastanesi

Amaç: Konjenital intrakraniyel vasküler malformasyon olan Galen ven anevrizması oldukça nadirdir. Burada gebeliğin 21. haftasında tanı alan ve doğum sonrası kraniyel mantetik rezonans (MR) görüntüleme ve MR anjiyografi ile tanısı kesinleştirilip, postnatal 16. ayda serebral AVM embolizasyon ile tedavi edilen bir olgu sunuldu.

Yöntem: Gebeliğin 21. haftasında yapılan ultrasonografide fetal intrakraniyel kitle tespit edilerek kliniğimize yönlendirilen gebenin antenatal ultrasonografisi, postnatal kraniyel MR görüntülemesi, MR anjiyografisi sunuldu. Postnatal 16. ayda serebral AVM embolizasyonu ile tedavisi paylaşıldı. **Bulgular:** Gebeliğin 21. haftasında yapılan ultrasonografide fetal intrakraniyel kitle tespit edilen 29 yaşındaki primipar gebe kliniğimize yönlendirildi. Yapılan ultrasonografide fetal intrakraniyel orta hatta uzamış kistik yapı, Doppler ultrasonografide kistik yapının içerisinde arteriyel kan akımı izlendi. Fetal ekokardiyografi (EKO) normal sınırlardaydı. Antenatal takibi sorunsuz seyretti. 39. gebelik haftasında 2800 gr, 1. ve 5. dk APGAR skoru 8 ve 9 kız bebek sezaryenle doğdu. Yenidoğan muayenesinde; kafada kontinü üfürüm, kalpte 2-6 sistolik üfürüm, otoakustik emisyon testi, göz ve nörolojik muayenesi normal bulundu. Postnatal 1. ayda yapılan EKO'da küçük ASD saptandı, kalp yetmezliği bulgusu yoktu. 2. ay kraniyel MR ve anjiyografide dilate anevrizmal prozensefalik ven ve koroidal düzeyde çok sayıda genişlemiş feeding arter görüntüleri izlendi. Postnatal 16. ayda hafif kalp yetmezliği bulguları başlaması üzerine serebral AVM embolizasyon yapıldı. Postoperatif 1. ay kontrol anjiyografide fistül izlenmedi. Sonrasında takibi sorunsuz seyretti.

Sonuç: Konjenital intrakraniyel vasküler bir malformasyon olan Galen ven anevrizması oldukça nadir görülmektedir. İntrauterin dönemde kalp yetmezliği çok nadirdir; düşük dirençli serebral arteriovenöz malformasyon yine düşük dirençli olan uteroplasental ünite ile denge halindedir. Doğumdan sonra plasentanın devre dışı kalmasıyla kanın %70'inden fazlası serebral dolaşıma yönlendirilir ve semptomlar ortaya çıkar. Yenidoğan döneminde yüksek debili kalp yetmezliği, hidrosefali, subaraknoid kanama ve intraventriküler kanamaya neden olabilir. Güvenli görüntüleme tekniklerinin ve endovasküler tedavinin uygulanmadığı dönemlerde yenidoğan bebeklerde mortalite hızı %90 iken, günümüzde endovasküler tedavi ile yaşam şansı %70-80, tam iyileşme %50'dir. Agresif yönetim için erken prenatal tanı önemlidir.

Anahtar Kelimeler: antenatal tanı, galen ven anevrizması, prenatal tanı, postnatal tedavi





[SS-010]

Parsiyel trizomi 4q sendromu olgusu

Murat Akbaş¹, Faik Mümtaz Koyuncu¹, Sırrı Çam²

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Manisa

²Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Manisa

Amaç: Dengesiz translokasyonların klinik prezentasyonu, transloke olan kromozom parçasının boyutu, kopya sayısı, delesyona/duplikasyona uğrayan gen sayısı ile orantılı olarak değişir. Antenatal ultrasonografide saptanan patolojik bulgular nedeniyle amniyosentez yapılan fetüsün genotip-fenotip korelasyonu sunulacaktır.

Yöntem: Kliniğimizde prenatal değerlendirmesinde parsiyel 4q trizomi sendromu tanısı alan olgunun sunumu.

Olgu: 30 yaşında, G2P1, 23 hafta gebe kliniğimizde fetal kalp anomalisi ön tanısı nedeniyle değerlendirildi. Fetusta AV kanal tipi atrial septal defekt(ASD) ve yarık dudak tespit edildi. Amniyosentez yapılan fetusun karyotip sonucunda 46,--,add(9)(q34) saptanmıştır. Dokuzuncu kromozomun uzun koluna yerleşmiş ek kromozomal parçanın orijininin saptanması amacıyla ArrayCGH ve anne-baba kromozom analizi yapılmıştır. Ailesel segregasyonda annenin 46,XX ve babanın 46,XY,t(4;9)(q27;q34) dengeli translokasyon taşıyıcısı olduğu gösterilmiştir (Resim 1). Fetüse ait ArrayCGH çalışmasında 4q27 ile 4.kromozomun terminal bölgesi arasında "Human Genome Build 37"ye göre yaklaşık olarak 68699411 bp büyüklüğündeki bölgenin kazanımı tespit edilmiştir. Fetusun karyotipi 46XXder(9)t(4;9)(q27;q34) olarak raporlanmıştır.

38. haftada 4500 gr kız bebek sezaryen ile doğurtuldu. Mikroftalmi, düşük yerleşimli posterior rotate kulaklar, mikrognati, duane anomalisi ve umbilikal herni saptandı (Resim 2). Yapılan transtorasik ekokardiyografide sekundum tipi ASD, patent duktus arteriosus ve pulmoner hipertansiyon saptanmış olup batin ve transfontanel ultrasonografide ek anomali saptanmamıştır.

Sonuç: Dengeli kromozom translokasyonu taşıyan bireyler gametogenez esnasında anormal segregasyon sonucu çocuklarına bu durumu dengesiz olarak aktarabilmektedir. Parsiyel 4q trizomisi ailesel dengeli translokasyonun dengesiz kalıtımı veya de novo olarak ortaya çıkan nadir bir kromozom anomalisidir. Paternal orijinli vaka bildirilmiş ancak bizim sunduğumuz gibi prenatal dönemde saptanan bir vaka mevcut değildir.

Fenotipik bulgular değişmekle birlikte hemen her zaman büyüme ve psikomotor gerilik tabloya eşlik etmektedir. Benzer trizomik segmente sahip vakalar bildirilmiştir. Bu vakalarda da ek olarak mikrosefali, düşük yerleşimli kulak, yarık damak-dudak, preaksiyel ekstremité anomalileri, ürogenital anomaliler, epikantal katlantı ve düzensiz dişler izlenmiştir.

Şüpheli prenatal bulguların varlığında moleküler sitogenetik yöntemler ile submikroskopik anomalilerin saptanması; kesin prenatal tanı ve aileye genetik danışmanlığın bu tanıya göre verilmesi bakımından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Atrioventriküler septal defekt, parsiyel trizomi 4q, translokasyon

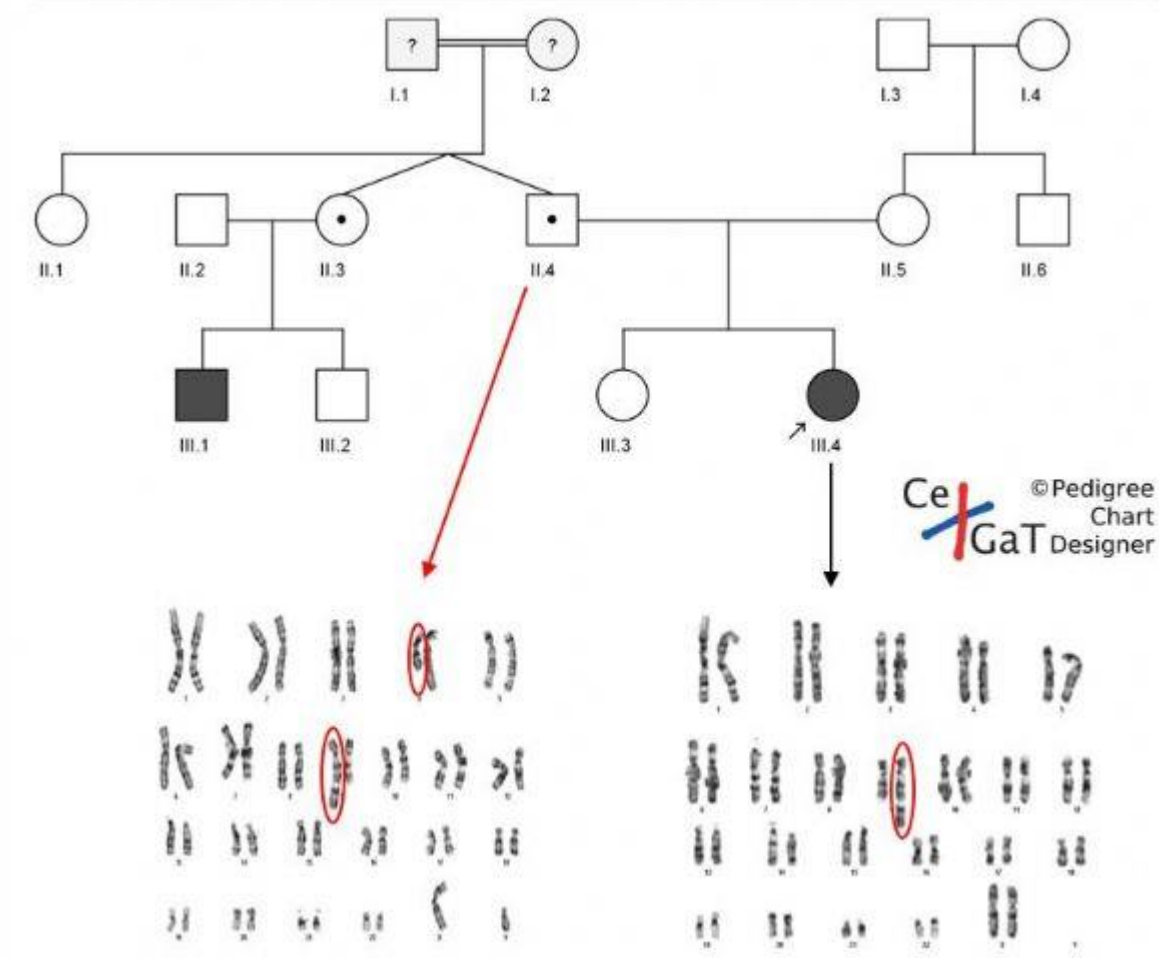


FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Resim 1



Soyağacı



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim 2



Postnatal yüz görünümü





[SS-011]

Assessment of Prenatal Screening Performance for Aneuploidies in 13, 18, 21 and Sex Chromosomes Using Massive Parallel Sequencing Technique

Akın Sevinç

Istanbul Altınbaş University, Faculty of Medicine, Department of Medicinal Biochemistry

Aim: Despite the wide-spread use of non-invasive prenatal screening tests that utilize the massively parallel sequencing of cell-free fetal DNA, professionals still treat positive and negative results with suspicion, especially in cases where the fraction of fetal DNA in the sample is low. Therefore, the goal of our study is to retrospectively evaluate the performance of massively parallel sequencing of cell-free deoxyribonucleic acid, with a special focus on samples where the fetal DNA fraction is calculated to be relatively low.

Materials-Methods: This study was designed as a multicenter observational study of samples collected from expecting mothers, who have made the decision to pursue non-invasive testing for prenatal genetic testing using the NIPT test after detailed introduction of the analysis, its limitations and performance. Massively parallel duplexed-read sequencing of cell-free deoxyribonucleic acid was performed in maternal blood samples using Illumina® systems. Retrospective data analysis was completed using sequence reads from all chromosomes. Test parameters obtained from sequencing reactions were cross investigated with anonymous clinic data of the samples tested.

Results: Our results indicate that the massively parallel sequencing was able to detect the Trisomies in the 13th, 18th and 21st chromosomes, as well as sex chromosomes, with high specificity and sensitivity. Results obtained from samples with low fraction of fetal DNA did not show any lower sensitivity or specificity, despite the common misconception, and were not different than samples with normal or high fraction of fetal DNA in the sample.

Conclusion: Our retrospective study demonstrates that non-invasive prenatal analysis of cell-free deoxyribonucleic acid from maternal blood plasma is an accurate advanced screening test with extremely high sensitivity and specificity for trisomy 21, trisomy 18, and trisomy 13, but with less sensitivity for common aneuploidies observed in the sex chromosomes.

Keywords: NIPT, Aneuploidy, Fetal Fraction, Specificity, Sensitivity



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[SS-012]

Hidrops ile prezente olan mediastinal teratom olgusu

Hakan Erenel, Ayşegül Özel, Rıza Madazlı

İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Fetal teratomlar en sık görülen çocukluk çağı ve yenidoğan dönemi konjenital neoplazmadır. Prevalans 1/20.000-40.000 arasında değişmektedir. En sık görülen prenatal tanı alan fetal tümörler sırasıyla sakrokoksigeal teratom, servikal teratom ve mediastinal/perikardial teratomdur. Biz de kliniğimize hidrops tablosu ile başvuran ve mediastinal kitle tespit edilen bir olguyu sunmaktayız.

Olgu: İkinci gebeliğini geçiren 26 yaşındaki olgumuz 29. haftada saptanan hidrops fetalis bulgusuyla tarafımıza yönlendirildi. Yapılan muayenede yaygın cilt ödemi, batında asit, sol hemitoraksta mikst karakterde 47x42x40 mm mediastinal kitle saptandı. Mide cebi izlenmedi. Polihidramnios saptandı. Fetal kanda karyotip, tam kan sayımı, kan grubu, parvovirus, toksoplazma PCR çalışıldı. Fetal hemoglobin 16,2 gr/dl, toksoplazma ve parvovirus PCR negatif olarak tespit edildi. Ertesi gün yapılan muayenede fetal kalp atımının olmadığı görüldü. Dinoprostone vajinal ovül ile doğum indüksiyonu kararı alındı ve aynı gün doğum gerçekleşti. Fetal otopsi yapıldı. Yapılan patolojik incelemeler sonucu kitle matür teratom olarak rapor edildi. Karyotip sonucu normal olarak geldi.

Tartışma: Fetal mediastinal teratomlar çocukluk çağı konjenital teratomlarının yaklaşık %10'unu oluşturur. Tipik ultrason bulgusu toraksta kistik ve solid alanlar içeren kitle, polihidramnios ve hidrops fetalidir. Antenatal dönemde intraperikardiyal teratomlar, rabdomyosarkom, kistik adenomatoid malformasyon, diyafragma hernisi, pulmoner sekestrasyon ve bronkojenik kist ayırıcı tanı içerisinde yer alır. Hızlı büyüme sonucunda kalp ve büyük damarlara bası olursa cilt ödemi, plasentomegali, plevral efüzyon, asit gelişir ve hidrops fetalis tablosu oluşur. Bir çalışmada hidrops bulgusu 30 hafta üzerinde gelişirse EXIT (ex-utero intrapartum treatment): solunum yolu sağlanması prosedürü ile doğum önerilmiştir. Ventilasyon sağlanamaz ise EXIT: rezeksiyon prosedürü, ventilasyon sağlanırsa postnatal rezeksiyon önerilmiştir. Hidrops bulgusu 30 haftanın altında gelişirse intrauterin cerrahi ve rezeksiyon önerilmiştir. Başka bir çalışmada ise kitle kistik görüntü de ise cerrahiden önce aspirasyonun da bir seçenek olduğu belirtilmiştir. Aspirasyon başarısız ise veya kitle solid yapıda ise cerrahi düşünülmesi gerektiği belirtilmiştir. Sonuç olarak fetal mediastinal teratomların takip ve tedavisi multidisipliner ve gerektiğinde fetal cerrahi uygulanabilecek merkezlerde olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: fetal cerrahi, hidrops fetalis, mediastinal teratom, rezeksiyon



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim 1



Mediastinal teratomun ultrason görüntüsü



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Resim 2



Mediastinal teratom otopsi görüntüsü

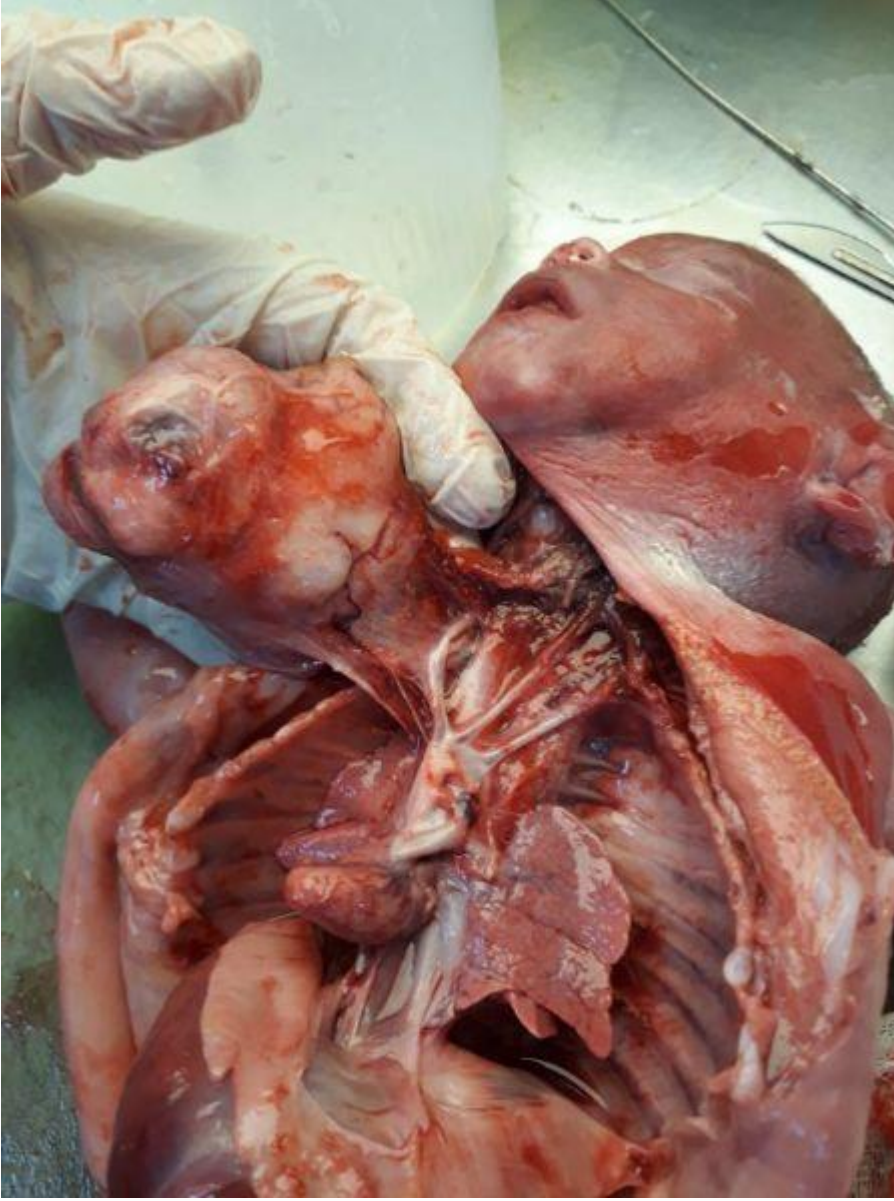


FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Resim 3



Mediastinal teratomun büyük damarlar ile olan ilişkisi





FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

SUBGRUP TOPLANTISI

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018
SHERATON HOTEL
ANKARA

POSTER BİLDİRİLER

www.tmftpfetaltip2018.org



tmftpdernegi



tmftpdernegi





[PS-001]

Prenatal diagnosis of a very rare balanced de novo balanced nonrobertsonian translocation involving of t(15;22) (p11.2;q11.2)

Emine İkbâl Atlı¹, Hakan Gürkan¹, Çisem Akurut¹, Engin Atlı¹, Yasemin Özen¹, Niyazi Cenk Sayın², Havva Sütçü², Gülizar Füsün Varol²

¹Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

²Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları Ve Doğum Anabilim Dalı

Introduction: Balanced non robertsonian translocation involving acrocentric chromosomes is a rare event. We report a case of rare non RT involving chromosomes 15 and 22 with cytogenetic and molecular cytogenetic finding of 46, XY, t(15;22) (p11.2;q11.2). To the best of our knowledge, this is the first report of t(15;22) with this breakpoint, which is not usual RT.

Case presentation: The propositus, a 26-year-old woman was referred for CVS at 12 weeks of gestation because of history of a pregnancy with abnormal ultrasound findings (nuchal fold thickness). NT thickness of the fetus was measured as 4.25 mm. Hyperechogenic focus detected in fetus right ventricle. Fetal right choroid plexus cyst was 4.5 cm. The patient has had a dental x-ray during the 5th week of her pregnancy. The parent was informed and then signed the informed consent for the invasive prenatal sampling and cultivation of the chorionic villus biopsy specimen. A transabdominal CVS was performed. The chorionic villus cell karyotype was 46, XY, t(15;22) (p11.2;q11.2) from two different initial cultures. This translocation is different from the usual RT of acrocentric chromosomes. In order to determine the chromosomal origin and characterize the 46, XY, t(15;22) (p11.2;q11.2), array comparative genomic hybridization (CGH) were performed.

Conclusion: Non RT involving acrocentric chromosomes is a rare event, and only a few cases have been yet reported. In the present study, we observed acrocentric chromosomes 15 and 22 as a rare balanced non RT, where satellites of chromosome 15 translocated to chromosome 22 and part of chromosome 22 were translocated to chromosome 15. To the best of our knowledge, our patient is the first and unique case reported in the literature for this translocation in both prenatal and postnatal periods.

Keywords: Cytogenetics, fluorescence insitu hybridization, non robertsonian translocation, array-CGH



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Patient's karyotype

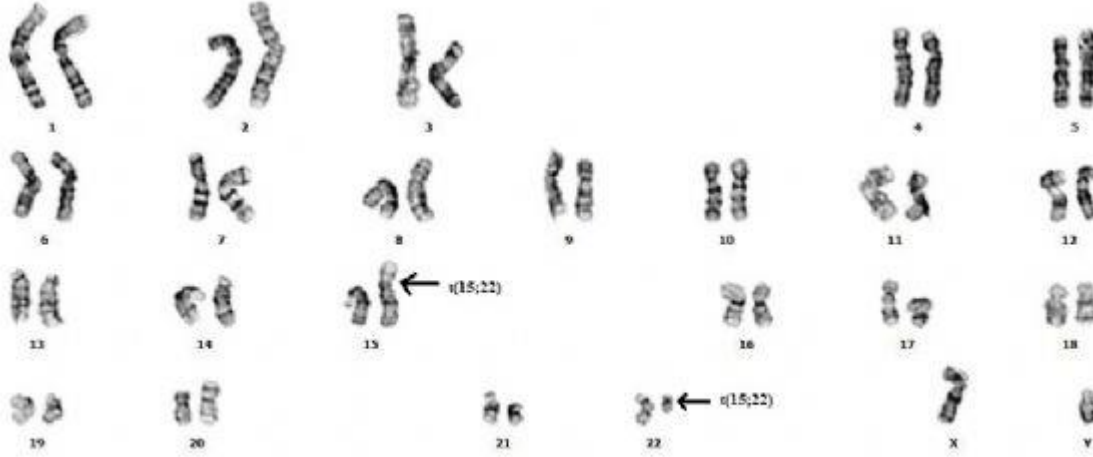


Figure 1: patient 's karyotype with $t(15;22)(p11.2;q11.2)$

Patient's karyotype with translocation $t(15;22)(p11.2;q11.2)$



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-002]

Diyafragmatik herninin eşlik ettiği nadir bir iniensefali vakası

Cihan İnan, N. Cenk Sayın, Selen Gürsoy Erzincan, Havva Sütcü, Işıl Uzun, Füsün Varol
Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum A.B.D., Perinatoloji B.D.

Giriş: İniensefali, 10.000 canlı doğumda 0.1-10 oranında görülen, oksipital kemikte defekt, parsiyel veya total servikotorasik vertebra yokluğu ve başın fikse retrofleksiyonu ile karakterize nadir bir nöral tüp defektidir. İniensefali apertus ve clausus olmak üzere iki tipi vardır. İniensefali apertusta ensefalosel görülürken, clausus tipinde eşlik eden bir spinal defekt bulunur. Her zaman letal olan bu konjenital anomalilerin yaklaşık 90%'ı kız fetuslarda izlenir. Bu anomalilere kardiyovasküler, gastrointestinal malformasyonlar, nadiren de diyafragmatik herni gibi ek anomaliler eşlik edebilir. Kliniğimizde tanısı konularak termine edilmiş, diyafragmatik herninin de eşlik ettiği, bir erkek fetal iniensefali vakasını sunduk.

Vaka: 25 yaşında gravida 4 parite 3 olan 21+1 haftalık gebe fetal anomali nedeniyle tarafımıza refere edildi. Gebenin özgeçmişinde akraba evliliği, gebelik sürecinde teratojen kullanım hikâyesi veya ebeveynlerde genetik bir hastalığı yoktu. İlk trimesterde 400 mikrogram/gün folik asit kullandığı öğrenildi. Ultrasonografik (USG) incelemede 20+3 hafta ölçüleriyle uyumlu fetusta, baş retrofleksiyon postüründe, oksipital bölgede ensefalosel kesesi görüldü ve intratorasik alanda mide cebi izlendi (Şekil 1). Bu bulgularla aileye gebeliğin terminasyonu önerildi. Ailenin onamı alındıktan sonra gebe kliniğimize yatırılarak gebelik termine edildi. Terminasyon sonrası yapılan postmortem muayene ve patolojik incelemede 362 gr baş ve boyun retrofleksiyonda olan erkek fetusta oksipital ensefalosel kesesinin kanamalı ve serebral yapılarda ileri derecede ödemin olduğu izlendi (Şekil 2). Bunun yanı sıra diyaframda defekt ve barsakların toraksa doğru uzanım gösterdiği saptandı. Fetal genetik incelemede gelen 46,XY,1qh+ sonucu klinik önemi olmayan kromozomal polimorfizm olarak bulundu.

Sonuç: İniensefali, servikal vertebral yapılarla oksipital kemiğin füzyonuna bağlı başın retrofleksiyonda olmasıyla sonuçlanan nadir bir fatal nöral tüp defektidir. Diyafragmatik herni gibi ek patolojiler vakamızda olduğu gibi nadiren eşlik edebilir. Her ne kadar terminasyon kararını değiştirmeyecek olsa da, iniensefali saptandığında ek anomaliler açısından detaylı USG incelenmesi ve özellikle ek patoloji varlığında genetik inceleme önerilmelidir.

Anahtar Kelimeler: İniensefali, diyafragma hernisi, ultrasonografi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Şekil 1. Obstetrik ultrasonografik görüntüler. A. Oksipital ensefalosel kesesi (beyaz yıldız). B. İntratorasik alanda mide cebi (beyaz ok).



Şekil 1. Obstetrik ultrasonografik görüntüler. A. Oksipital ensefalosel kesesi (beyaz yıldız). B. İntratorasik alanda mide cebi (beyaz ok).

Şekil 2. Postmortem muayene görüntüleri. A,B. Retrofleksiyonda baş, oksipital ensefalosel kesesi



Şekil 2. Postmortem muayene görüntüleri. A,B. Retrofleksiyonda baş, oksipital ensefalosel kesesi.



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-003]

Bilateral üst ekstremite anomalisi ve dekstrokardinin eşlik ettiği bir trizomi 18 vakası

Cihan İnan, N. Cenk Sayın, Selen Gürsoy Erzincan, Işıl Uzun, Havva Sütcü, Füsün Varol
Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum A.B.D., Perinatoloji B.D., Edirne

Giriş: Konjenital üst ekstremite anomalileri, yaklaşık 10.000 canlı doğumda 3.4-5.3 arasında izlenmekle birlikte, el anomalileri bu oran içinde oldukça nadir bir yer kaplamaktadır. Üst ekstremite anomalileri embriyogenez sırasında proksimal-distal, anterior-posterior ve dorsal-ventral akslarda gelişim defektleri ile karakterize oldukça geniş bir sınıflandırma ile değerlendirilmektedir. Üst ekstremite anomalileriyle birlikte yapısal ek malformasyonların varlığı genetik anomali riskini artırır. Biz de her iki üst ekstremitede radius hipoplazisi, elde kontraktür ve malforme parmak yapılarıyla birlikte dekstrokardi, prenatal ödem, unilateral renal hipoplazi, düşük kulak ve tek umbilikal arter saptanan bir trizomi 18 vakasını sunduk.

Vaka: 34 yaşında, gravida 1 olan 18+5 haftalık gebe, çoklu fetal anomali nedeniyle refere edildi. Kombine test sonucu trizomi 18 riski $>1/50$ idi. Ultrasonografik (USG) incelemede, bilateral radius kemikleri hipoplazik izlendi. El parmakları oldukça kısa ve tomurcuk şeklinde, malforme ellerin ayrıca fleksiyon kontraktüründe olduğu izlendi. Ek olarak, prenatal ödem, dekstrokardi ve tek umbilikal arter saptandı (Şekil 1). Bu bulgularla aileye gebeliğin terminasyonu seçeneği sunuldu ve genetik inceleme de önerildi. Ailenin onamı alınarak gebelik sonlandırıldı. Postmortem incelemede her iki üst ekstremitede ön kolda sınırlı hareket mevcutken, el bileklerinde hareketin olmadığı fleksiyon kontraktürü görüldü. El parmaklarının hipoplazik ve malforme olduğu da izlendi (Şekil 2). Patolojik incelemede ek olarak dekstrokardi, sol renal hipoplazi, düşük kulak ve tek umbilikal arter doğrulandı. Abortus materyalinden alınan örnekten yapılan karyotip sonucu da trizomi 18 olarak geldi.

Sonuç: Konjenital üst ekstremite anomalileri, etkilenen kemik yapıları ve embriyogenez sırasındaki gelişim akslarındaki aksamalara bağlı oldukça çeşitli sınıflamalara sahip nadir görülen anomalilerdir. Bunlar bir sendromun parçası olabileceği gibi kromozomal anomalilerle birlikte de bulunabilir. Üst ekstremite anomalisi izlenen vakalarda olası ek anomalilerin araştırılması için II. düzey obstetrik USG incelemesi mutlaka yapılmalı, fetal karyotip önerilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Trizomi 18, dekstrokardi, ekstremite anomalisi



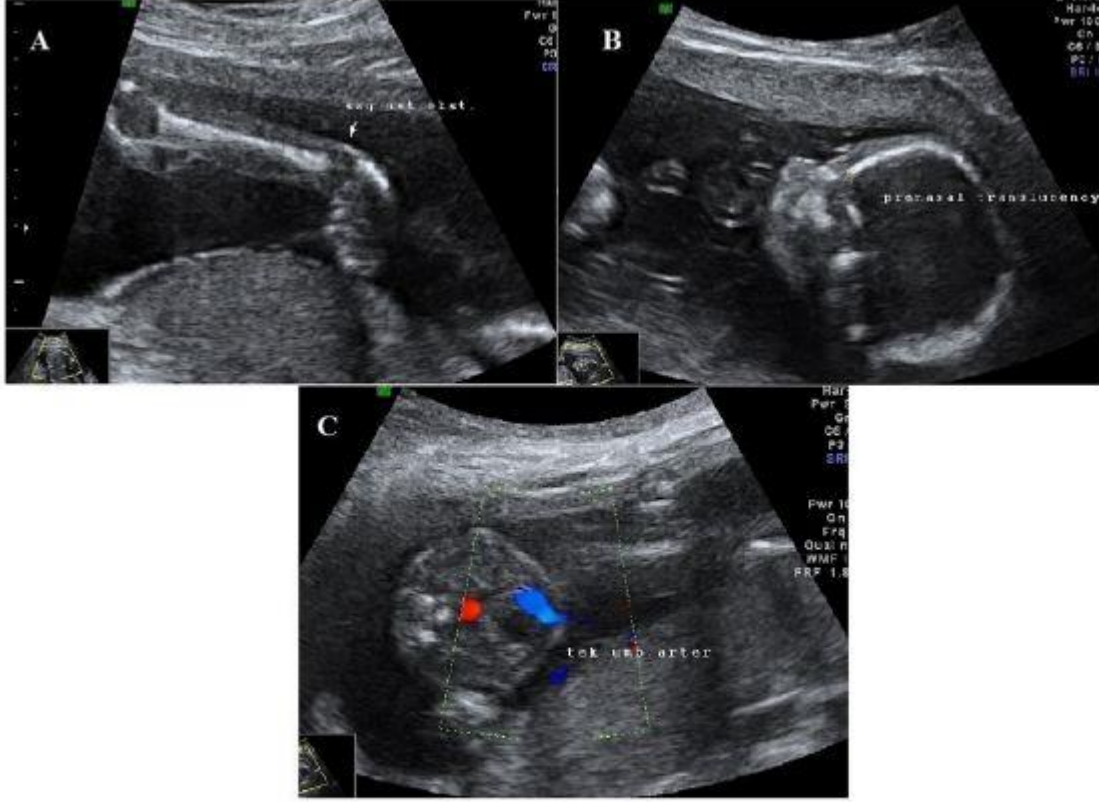
FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Şekil 1. Obstetrik ultrasonografik görüntüler. A. Sağ üst ekstremitede normal ulnar kemik ve fleksiyon kontraktüründe anomalili el yapısı. B. Prenazal ödem. C. Tek umbilikal arter



Şekil 1. Obstetrik ultrasonografik görüntüler. A. Sağ üst ekstremitede normal ulnar kemik ve fleksiyon kontraktüründe anomalili el yapısı. B. Prenazal ödem. C. Tek umbilikal arter.



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Şekil 2. Postmortem inceleme görüntüleri. A,B,C. Fleksiyon kontraktüründe güdük parmak yapılarının izlendiği el anomali



Şekil 2. Postmortem inceleme görüntüleri. A,B,C. Fleksiyon kontraktüründe, güdük parmak yapılarının izlendiği el anomali.





[PS-004]

Harlequin İktiozis: Extrem nadir ve ölümcül dermatolojik hastalık

Orhan Altınboğa, Gökhan Karakoç, Nihal Uysal, Onur Kaya, Hasan Eroğlu, Kemal Sarsmaz, Nazan Vanlı, Neslihan Öztürk, Fatma İyigün, İstemihan Çelik, Aykan Yücel, Özlem Moraloğlu Tekin
Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Doğum Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Harlequin iktiozis oldukça nadir ratlanan ölümcül dermatolojik bir hastalıktır. Sıklığı yaklaşık 1/300.000 kadar olan otozomal resesif geçişli bir hastalıktır(1). Stratum korneumda ciddi kalınlaşma ile seyreden en şiddetli keratinizasyonla giden hastalıktır. (2) %93'ten fazla oranda ABCA12 gen mutasyonu saptanmıştır (3) Bu fetuslerde genellikle extremitte uçları, burun ve dış kulak yolu hipoplastik olup, gözde ektropion dudaklarda ise eklabium izlenmektedir. Bu fetuserdeki en büyük problem ciddi sıvı kaybı ve sepsis riskidir. Bu açıdan cildin sürekli nemlendirilmesi ve asepsi kurallarına uyulması önem arz eder (4). Son dönemlerde iyi bir yoğun bakım hizmeti ve A vitamini derivelerinin kullanımı ile bu yenidoğanların yaşam şansını belirgin bir şekilde arttırmıştır(5).

Olgu: Hastamız; hiçbir gebelik kontrolünü yaptırmamış, sancı şikayeti ile başvuran Suriyeli mülteci bir anne adayı idi. Hastanın yaşı 22, G1P0 idi. Hastamız merkezimize başvurduğunda yapılan muayenesinde servikal dilatasyon ve efasman tam olarak belirlendi ve direk doğum masasına alındı. Yenidoğan; 2145 gr, 41 cm erkek bebek idi. Harlequin iktiozis ile uyumlu görünüm mevcuttu. Yapılan ilk muayenede harlequin iktiozis fenotipini tam olarak karşılıyordu; ektropion, eklabium, ciltte ciddi kalınlaşmış ve derin yarıklanmalar gösteren epidermis mevcuttu (Resim 1)

Referanslar

- 1.Bianca S, İngegnosi C, Bonaffini F, Harlequin Foetus, J Postgrad Med. 2003 Jan-Mar;49(1):81-2.
- 2.Akiyama M, Sakai K, Sugiyama-Nakagiri Y, et al. Compoudbnd. Hetrozygote mutations Including a de novo Missense Mutation in ABCA 12 led to a case of harlequin Ichthyosis with moderate clinical severity. Journal of investigative dermatology 2006;126(7):1518-23.
3. Non-syndromic autosomal recessive congenital ichthyosis in the Israeli population. Israeli S1, Goldberg I, Fuchs-Telem D, Bergman R, Indelman M, Bitterman-Deutsch O, Harel A, Mashiach Y, Sarig O, Sprecher E.
4. Akiyama M. The pathogenesis of severe congenital ichthyosis of the neonate. J Dermatol Sci 1999; 21: 96-104.
5. Rajpopat S, Moss C, Mellerio J, et al. Harlequin Ichthyosis: A Review of Clinical and Molecular Findings in 45 Cases. Arch Dermatol 2011; 147: 681-6.

Anahtar Kelimeler: Harlequin, dermatoz, sendrom



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Resim 1





[PS-005]

Merozin negatif müsküler distrofilerin prenatal tanısı

Erdem Fadiloğlu¹, Gonca Ozten¹, Canan Unal¹, Atakan Tanacan¹, Gokcen Orgul¹, Haluk Topaloglu², Beril Talim³, Mehmet Sinan Beksac¹

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

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Patoloji Bilim Dalı, Ankara

Merozin negatif müsküler distrofiler klasik konjenital müsküler distrofilerin büyük kısmını oluşturur. Kollajen 4 yapısına katılan merozin proteininin $\alpha 2$ zincirinin üretimini kontrol eden ve 6q22-23 lokusunda yer alan LAMA 2 geninde meydana gelen mutasyonlar hastalığın etiyolojisinde yer almaktadır. Ailelerde indeks vaka bulunması durumunda sonraki gebeliklerde yapılan koryon villus örnekleme işlemiyle merozin proteininin trofoblastlarda eksprese edildiğinin gösterilmesiyle hastalık tanısı ekarte edilebilir. Çalışmamızda, bu amaçla 2000-2017 yılları arasında merozin negatif muskuler distrofi tanılı doğum öyküsü olan 8 aileye ait 12 gebeliğin invaziv işlem sonuçlarını değerlendirdik. Yapılan işlemler sonucunda 10 gebelikte merozin pozitifliği saptanırken, aynı aileye ait 2 gebelikte merozin negatifliği gösterildi. Bu 2 fetusa ailelerin onamlarıyla terminasyon işlemi uygulandı. Koryon villus örneklemesini takiben literatüre uygun olarak indeks vaka varlığı da gözönünde bulundurularak yalnızca immunohistokimyasal işlemler uygulandı. Merozin proteinine yönelik birden fazla antikor kullanıldı (proteinin C ve N terminallerine yönelik 80 kDa ve 300 kDa iki ayrı antikor). Merozin pozitif olarak değerlendirilen hiçbir yenidoğanda nörolojik semptom izlenmemiş olup işlemin spesifitesinin yüksek olduğu gösterilmiştir. Çalışmada yer alan hastaların hiçbirinde parsiyel merozin yokluğu olan fetus öyküsü olmaması ve indeks vakaların varlığı nedeniyle immunohistokimyasal teknik tercih edilmiş ve genetik çalışma yapılmamıştır. Parsiyel yokluk durumunda ise immunohistokimyasal yöntemler de yalancı negatiflik olabileceği bilinmekte ve bu hastalarda genetik analizler tercih edilebilmektedir. Sonuç olarak, bizim çalışmamızda da gösterildiği üzere indeks vakalarda immunohistokimyasal yöntemler güvenle kullanılabilir ve yenidoğanlarda ciddi bir morbidite ya da mortalitenin önüne geçebilir.

Anahtar Kelimeler: koryon villus örnekleme, merozin negatif müsküler distrofi, prenatal tanı



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Hastaların obstetrik öyküleri, prenatal tanı sonuçları ve gebelik sonuçları

	Anne Yaşı	Gravida	Yaşayan Çocuk	Patoloji Sonucu	Gebelik Sonucu
1i	35	2	1	Pozitif	Doğum
1ii	43	3	2	Pozitif	Doğum
2	38	4	1	Pozitif	N/A
3	37	5	2	Pozitif	N/A
4	33	3	1	Pozitif	Doğum
5	35	4	2	Pozitif	Doğum
6	22	2	0	Pozitif	Doğum
7	43	3	1	Pozitif	Doğum
8i	23	2	0	Negatif	Terminasyon
8ii	25	3	0	Negatif	Terminasyon
8iii	26	4	0	Pozitif	Doğum
8iv	31	5	1	Pozitif	Doğum



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-006]

Kromozomal Anomali Öyküsü Olan Gebeliklerde Prenatal Tanının Önemi

Atakan Tanacan¹, Canan Ünal¹, Naz Güleray², Halise Meltem Yücesoy¹, Erdem Fadiloğlu¹, Gökçen Örgül¹, Mehmet Sinan Beksaç¹

¹Perinatoloji Bilim Dalı, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara, Türkiye

²Medikal Genetik Anabilim Dalı, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara, Türkiye

Amaç: Daha önceki gebelikte, ailede ya da ebeveynlerde kromozomal anomali öyküsü mevcut olan gebeliklerde prenatal tanının önemini vurgulamak.

Yöntem: Hacettepe Üniversitesi Perinatoloji Ünitesi'nde 01.01.2000 ve 31.12.2017 tarihleri arasında sırası ile belirtilen endikasyonlardan en az biri nedeniyle invaziv prenatal test uygulanan hastaların sonuçları retrospektif olarak incelenmiştir: 1) Ailede kromozomal anomali öyküsü, 2) Önceki gebeliklerde kromozomal anomali öyküsü, 3) Ebeveynlerde kromozomal anomali öyküsü (delesyon, dublikasyon, translokasyon vs.). Hastaların klinik ve demografik özellikleri ile gebelik sonuçları karşılaştırılmıştır. Ayrıca ailede kromozomal anomali öyküsü olan gebeliklerin sonuçları ile önceki gebeliklerinde kromozomal anomali öyküsü olan gebeliklerin invaziv prenatal test sonuçları karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Toplam 57 invaziv prosedür değerlendirilmiştir (14 koryon villus biyopsisi (CVS), 42 amniyosentez ve 1 kordosentez). CVS grubunda 5 abortus, 3 gebelik terminasyonu, 1 postpartum ölüm ve 5 normal karyotip saptanmıştır. Amniyosentez grubunda ise 1 abortus, 9 gebelik terminasyonu, 2 postpartum ölüm ve 30 normal karyotip saptanmıştır. Kordosentez vakasında ise intrauterin ölüm izlenmiştir. Anöploid oranları ise aile öyküsü olan vakalarda 41.7% (15/36) ve önceki gebeliklerinde kromozomal anomali öyküsü olan vakalarda 16.7% (3/18) olarak bulunmuştur ($p=0.085$).

Sonuç: Kromozomal anomali açısından yüksek risk taşıyan gruplarda invaziv prenatal tanı testlerinin uygulanması önerilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Kromozomal anöploidiler, Prenatal invaziv testler, Yüksek-riskli gebelikler



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Hastaların klinik ve demografik özellikleri

Değişkenler	Ortalama	Standart deviasyon	Minimum	Maksimum
Anne yaşı	31.90	±4.80	23	43
Gravida	3.70	±1.60	2	9
Parite	1.40	±1.20	0	7
Abortus	0.80	±0.90	0	3
Yaşayan çocuk	1.00	±0.90	0	5
İnvaziv prosedür haftası	15.30	±1.90	12	20

İnvaziv prenatal tanı yöntemleri ve gebelik sonuçları

Gebelik sonuçları	Amniyosentez	Koryon Villus Örneklemesi	Kordosentez
Canlı doğum	76.1% (32/42)	50% (6/14)	0% (0/1)
Tıbbi terminasyon	21.4%(9/42)	21.4% (3/14)	0% (0/1)
Abortus	0.02% (1/42)	35.7% (5/14)	100% (1/1)
Sağlıklı fetus	71.4% (30/42)	57,1% (5/14)	0% (0/1)
Anöploidi	28.5% (12/42)	50%(7/14)	33.3% (1/3)

Ailesinde kromozomal anomali öyküsü olan ve önceki gebeliklerinde kromozomal anomali öyküsü olan gebeliklerin anöploidi oranları

Grup	Anöploidi oranı	p değeri
Ailesinde kromozomal anomali öyküsü olan hastalar	41.7% (15/36)	0.085
Önceki gebeliğinde kromozomal anomali öyküsü olan hastalar	16.7% (3/18)	



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-007]

Ullrich Konjenital Müsküler Distrofi'nin Prenatal Tanısı

Canan Ünal¹, Erdem Fadiloğlu¹, Gonca Özten¹, Beril Talim², Gökçen Örgül¹, Atakan Tanaçan¹, Mehmet Sinan Beksaç¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Perinatoloji Bilim Dalı
Ankara Türkiye

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı Pediatrik Patoloji Bölümü Ankara Türkiye

Amaç: Bu çalışmada önceki çocuğunda Ullrich konjenital müsküler distrofi tanısı olan hastaların sonraki gebeliklerinde prenatal tanı amaçlı uygulanan koryon villus örneklemelerinin değerlendirilmesi amaçlandı. **Gereç-Yöntem:** 2011 ile 2017 yılları arasında, Hacettepe Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Bilim Dalı'nda daha önceki çocuklarında Ullrich konjenital müsküler distrofi mevcut olan beş gebenin prenatal tanı amaçlı yapılan koryon villus örneklemesi sonuçları geriye dönük olarak değerlendirildi ve gebelik sonuçları incelendi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 5 gebenin, biri ikiz gebelik olmak üzere toplam 9 fetusuna ait CVS örneklerine göre, toplam 6 sonuç Kollajen VI pozitif olarak saptandı ve term doğum gerçekleşti, 3 sonuç ise Kollajen VI negatif olarak saptandı ve aile kararı ve ailenin ayrıntılı onamı ile terminasyon uygulandı.

Çıkarımlar: Klinik olarak büyük öneme sahip olan UKMD gibi nadir konjenital musküler distrofilerde indeks vaka varlığında yapılacak olan prenatal tanı çalışmaları morbidite ve mortalitenin önüne geçebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kollajen VI, Prenatal Tanı, Ullrich Konjenital Müsküler Distrofi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Hastaların obstetrik öyküleri, invaziv işlem sonuçları ve gebelik sonuçları

Hasta no	Gebelik no	Yapılan İnvaziv İşlem	İşlem sonucu	Gebelik Sonucu	Doğum Sonrası
1	i	Uygulanmadı		7. ayda intrauterin ex	UKMD tanısı almamış
	ii	Uygulanmadı		Term Doğum	9 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	iii	CVS	Kollajen VI pozitif	Term Doğum	UKMD tanısı almamış
	iv	CVS	Kollajen VI pozitif	Term Doğum	UKMD tanısı almamış
2	i	Uygulanmadı		Term Doğum	5 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	ii	CVS	Kollajen VI pozitif	Term Doğum	UKMD tanısı almamış
3	i	Uygulanmadı		Term Doğum	9 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	ii	Uygulanmadı		Term Doğum	UKMD tanısı almamış
	iii	uygulanmadı		Term Doğum	7 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	iv	Uygulanmadı		Term Doğum	5 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	v	CVS	Kollajen VI pozitif	Term Doğum	UKMD tanısı almamış
4	i	Uygulanmadı		Term Doğum postpartum 16. gününde ex	Postnatal UKMD tanısı almış
	ii	CVS	Kollajen VI pozitif	Term Doğum	UKMD tanısı almamış
	iii	CVS	Kollajen VI negatif	Terminasyon	
5	i	Uygulanmadı		Term Doğum	8 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	ii	Uygulanmadı		Term Doğum	5 yaşında kas biyopsisi ile UKMD tanısı almış
	iii	Uygulanmadı		8. hafta D/C	
	iv	CVS	Kollajen VI pozitif	Term Doğum	UKMD tanısı almamış
	Va	CVS	Kollajen VI negatif	Terminasyon	
	Vb	CVS	Kollajen VI negatif	Terminasyon	

Tablo 1 Hastaların obstetrik öyküleri, invaziv işlem sonuçları ve gebelik sonuçları



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-008]

Fetal Nefrenofitizis

Kemal Sarsmaz¹, Gökhan Karakoç¹, Nihal Uysal¹, Orhan Altınboğa¹, Onur Kaya¹, Özlem Moraloğlu Tekin², Aykan Yücel¹

¹Etlik Zübeyde Hanım Eğitim Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

²Etlik Zübeyde Hanım Eğitim Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Nefronofitizis (NPHP) çocuklarda oldukça nadir görülen, otozomal resesif kalıtılan heterojen kistik renal hastalık grubudur. Hastalığa neden olan 13'ten fazla gen gösterilmiştir (1). Başlangıç yaşına göre infantil, juvenil ve adolesan olmak üzere üç farklı klinik tipi vardır (2). Hastaların %10-20'sinde böbrek dışı belirtiler de bulunur. Joubert sendromu (serebellar ataksi), Senior-Loken sendromu (retinal dejenerasyon), Cogan sendromu (okülomotor apraksi) ve Meckel-Gruber sendromu (oksipital ensefalosel, polidaktili, büyümüş displastik böbrekler) bunlardan bir kaçıdır (3). En sık görülen form familial juvenil formdur. Juvenil form NPHP'de tipik USG bulgusu, böbreklerin normal veya küçülmüş olması, kortikomedüller bileşke ayırımının kaybı ve kist oluşumudur (4). Dünya çapında 365 nefronofitizisli aileyi kapsayan bir çalışmada NPHP-1 (%64) en sık görülen mutasyondur (1). NPHP2/INVS mutasyonu infantil NPHP'ye neden olur (2).

Olgu sunumu: 30 yaşında 14. gebelik haftasında ilk defa hastanemize gelen multipar hastanın yapılan ultrasonografisinde fetal böbrekler ekojenik ve büyümüş olarak görüldü (Şekil 1). Sonrasında alınan hasta anamnezinde hastanın ve eşinin nefrenofitizis tanısının olduğu anlaşıldı. Daha önce geçirilmiş gebeliklerinden birisi 30 hafta preterm doğup yenidoğan ölümü ile sonuçlanmış. Diğer bebek 24 haftada anhidramnios nedeniyle termine edilmiş. Hasta invaziv girişim kabul etmedi. Hastaya hastalığı ile ilgili detaylı bilgi verildi.

Tartışma: Konjenital renal kistik hastalıkların bir çoğunda ilerleyen dönemlerde kronik böbrek yetmezliği riski vardır. Çocuklarda ve gençlerde kronik böbrek yetmezliğinin en sık genetik nedeni nefrenofitizis'tir. Sıklıkla tanı juvenil dönemde konulur. Otozomal resesif bu hastalıkta anne ve baba hasta ise fetusunda hasta olması aşikardır. Hastalıkta infantil form daha intrauterin hayatta bulgular verebilir. Esasen ilerleyen yaşlarda nefrenofitizis böbreklerde küçülme yapsada fetusda böbrekler orta düzeyde genişlemiş ve ekojen olarak görülür (2). Bizim olgumuzda da bu bulgu görülmektedir (Şekil 1).

Anahtar Kelimeler: nefrenofitizis, kistik böbrek hastalığı, kronik böbrek yetmezliği



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

fetal böbrekler



Böbrek boyutları artmış ve hiperekojen olarak izlenmekte



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-009]

Fetal over kisti

Gökhan Karakoç, Mert Tuğral, Orhan Altınboğa, Kemal Sarsmaz, Özlem Moraloğlu Tekin, Aykan Yücel
Etlik zübeyde hanım hastanesi

Giriş: Antenatal ultrasonografinin rutin olarak uygulanmaya başlanmasının ardından neonatal over kistlerinin saptanma oranı artmıştır. Over kistleri, yenidoğan döneminde intraabdominal kistik oluşumlar içerisinde en sık görülenidir (1). Fonksiyonel over kistleri neonatal dönemden sonra çok ender olarak persiste ederken foliküler kistler doğumdan puberteye kadar görülebilir ve çoğunlukla da kendiliğinden kaybolur. Fetal dönemde gözlenen over kistlerinin etiyolojisi tam olarak belli değildir. Over kistleri bu dönemde, olgun foliküllerden oluşuyor gibi gözükmetedir (2,3). Üriner patolojiler ile ayrımı önemlidir.

Olgu sunumu: 35 yaşında 11. gebelik haftasında ilk defa hastanemize gelen multipar hastanın sol overde 60 x 82 mm boyutunda düzgün sınırlı anekoik kist izlendi. Hastanın takiplerinde 20 haftalık usg de kistin sol over kaynaklı olduğu düşünüldü (şekil 1). Amnion sıvısında belirgin artış oldu. Maksimal vertikal cep 9 cm idi. 26 haftalık takibinde kistik oluşum kendiliğinden kayboldu ve polihidramnios düzeldi.

Tartışma: Fetal adneksiyel kistler urakal, mezenterik ve enterik duplikasyon kistleri ovaryen kistten çok zor ayırt edilirler (4). Bebeğin kız olması ayırt edici bir özelliktir. Üriner sistemin ve gastrointestinal sistemin normal olduğu görülmelidir. Kistlerin mesane ile ayrımında perivesikal arterler görülebilir. Over kistlerinde sıklıkla kendiliğinden remisyon izlenir. Over kistlerinde en sık görülen komplikasyonu over torsiyonudur. 5 cm den büyük kistlerde bu risk daha yüksektir (5). Özellikle septalı kistlerde remisyon daha azdır. Bizim olgumuzda kist büyük olmasına rağmen kendiliğinden rezole oldu. Öncesinde meydana gelen polihidramnios muhtemelen bağırsak obstrüksiyonuna bağlıydı. Takip sırasında bu komplikasyonlara dikkat edilmesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: over kisti, fetal pelvik kist, abdominal kist

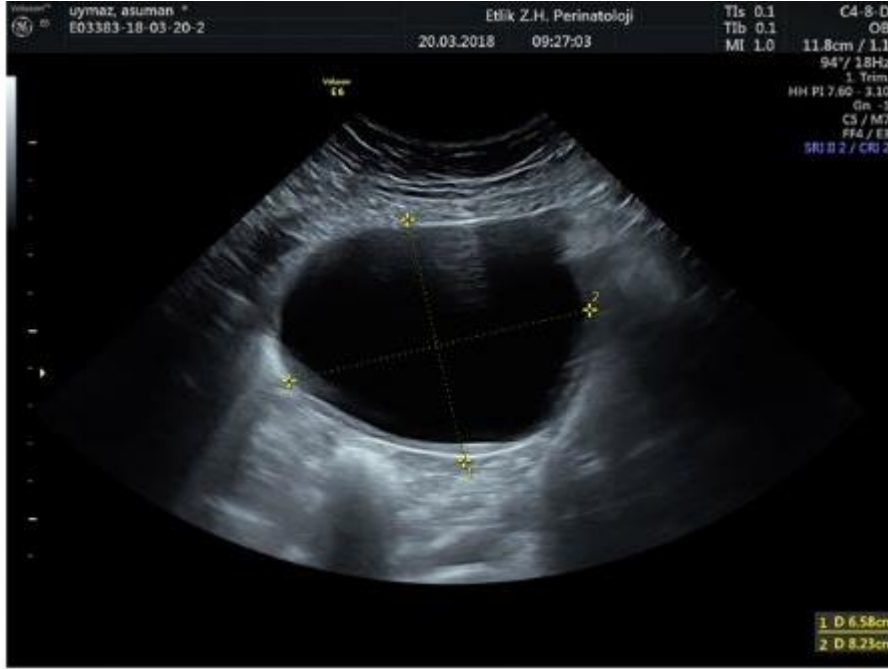


FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

1



fetal over kisti





[PS-010]

Gebede pyojenik granülom

Gökhan Karakoç, Deniz Esinler, Orhan Altınboğa, Nihal Uysal, Kemal Sarsmaz, Aykan Yücel
Etlik zübeyde hanım hastanesi

Giriş: Piyojenik granülom dişeti irritasyonuna veya hormonal faktörlere bağlı gelişen benign tümör benzeri bir lezyondur (1). Genellikle oral mukozada görülür. Lezyon özellikle oral hijyeni iyi olmayan ve hormonların vasküler sistem üzerindeki etkisine bağlı olarak gebelerde görülür (2). Gebelerin ortalama %2'sinde ve sıklıkla 2. ve 3. trimesterde görülür (3). Lezyonda konuşma ve çiğneme fonksiyonlarında kısıtlama görülür. Tedavide genellikle takip önerilir; fakat lezyonun kanaması veya gebelik sonrası gerilememesi tedavide cerrahi yaklaşım için endikasyon oluşturur (3).

Olgu: 29 yaşında 31. gebelik haftasında dişetinde şişli şikayeti bulunan hastanın preterm eylem tanısıyla Ankara Etlik Zübeyde Hanım Hastanesine yatırışı yapıldı. Hastaya preterm eylem tedavisi yapıldı ve yapılan klinik muayenede 1. Ve 2. Molar diş hizasında palatinal yüze yerleşmiş 4 cmx7 cm çapında kırmızı renkli, yüzeyi ülserle lezyon görüldü (şekil 1 ve 2).

Buna ek olarak çiğnemede sorun yaşayan hastada spontan kanamaların olmadığı kaydedildi. Postpartum takip edilen hastaya lezyonun küçülmemesi üzerine cerrahi işlem uygulanarak lezyon eksize edildi. Alınan materyalin histopatolojik incelenmesinde pyojenik granülom tanısı konuldu.

Tartışma

Oral piyojenik granüloma sebep olan faktörler arasında, mikro travmalar, yabancı materyaller, diş taşları, kötü oral hijyen, travmatik diş fırçalama, gebelik ve hormonal değişiklikler, hipertansiyon ve vaskülitis sayılabilir. Ağız içinde dişetinde, dudaklarda, dilde, bukkal ve palatinal mukozada bulunabilir. Bu olguda da lezyon palatinal mukozada görülmektedir. Oral malignansiler piyojenik granülomadan tam olarak histopatolojik tetkikle ayırt edilebilirler. Histolojik olarak piyojenik granüloma; epitelde yer yer ülserasyonlar görülebilir (4). Sunulan olgunun histopatolojik değerlendirmesinde bununla uyumludur. Piyojenik granüloma tedavisinde krioterapide kullanılabilirken sıklıkla cerrahi eksizyon ile lezyonun tamamı çıkarılır. Sunulan olgumuzda da cerrahi işlem uygulanmıştır. Hastanın 2 ay sonraki postoperatif muayenesinde klinik olarak herhangi bir patolojiye rastlanılmadığı saptanmıştır ve kontrollere devam edilmektedir (5).

Anahtar Kelimeler: GEBELİKTE ORAL LEZYONLAR, GEBELİKTE ORAL TÜMÖR, PYOJENİK GRANÜLOM



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



1



PYOJENİK GRANÜLOM

2





[PS-011]

Gebelikte marjinal hematumlu hastanın takibi

Gökhan Karakoç, Orhan Altınboğa, Onur Kaya, Hasan Eroğlu, Nazlı Vanlı, Aykan Yücel
Etlik zübeyde hanım hastanesi

Giriş: Gebelik sırasında saptanan kanamalarda doğru tanı için en önemli kriter kanamanın plasenta ile olan ilişkisidir. Retroplasental alanda oluşursa (plasenta ve miyometriyum arasında) plasental dekolman, fetal membranların (amnion) altında olursa subamniotik kanama, koryonik plak altında oluşursa subkoryonik hematoma adı verilir (Resim-1). Bizim olgumuzda ise 3. trimesterde ve masif marjinal hematoma görüldü. Marjinal hematoma 6 hafta persiste etmiştir.

Olgu: 36 yaşında Gravida 6, Parite 5, geçirilmiş sezaryeni olmayan hasta, 26. gebelik haftasında vaginal kanama şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Ultrasonografide plasental bölgede 3x7 cm boyutlarında marjinal hematoma izlendi (Resim 2). Amniyotik sıvı ve biofizik profil değerlendirmesi normal olan fetusun, doppler akımları normal saptandı. Takibinin 1. haftasında hastanın minimal kanaması durdu. Laboratuvarında hemoglobin değeri 11.7 g/dl olarak saptandı. Takipleri sırasında vital bulgularında bir anormallik saptanmadı. Stabil olan hasta taburcu edilerek poliklinik takibine alındı. 32. haftasında karın ağrısı ve kanama ile hastanemize başvuran hastanın ultrasonografisinde marjinal hematoma alanının ilerlediği 6x14 cm olduğu retroplasental bölgeye yayıldığı görüldü. NST’de fetal bradikardi saptanan hasta fetal distres tanısıyla sezaryene alındı. Plasentanın %40 ına yakınının dekolman olduğu görüldü. Vital bulguları stabil olan hasta takibe alındı.

Tartışma: Marjinal kanama insidansı bazı yayınlarda % 1 civarında bildirilmiştir (1). Marjinal hematoma ile ilgili olarak yapılan çalışmaların büyük kısmı gebeliğin ilk dönemlerinde saptanan olgulardan oluşmaktadır. Bizim olgumuz ise 3. trimester başında saptanmıştır. İkinci trimester de ultrasonografik marjinal kanama saptanan olgularda gebeliğin erken yarısında plasental dekolman riski 2 kat fazla bulunmuştur (2). Bizim olgumuzda da dekolman plasenta gelişti. Teorik olarak hematoma çapı gebelik prognozu üzerinde etkilidir (3). Bizim olgumuzda da erken doğum gerçekleşmiştir. Gebelik sırasında saptanan kanamalarda doğru tanı için en önemli kriter kanamanın plasenta ile olan ilişkisidir. Masif marjinal hematoma ların doğuma kadar persiste olarak sağlıklı doğum ile sonuçlanabileceği gibi, kötü gebelik prognozlarına da yol açabilir. Bu hastaların çok dikkatli ve titizlikle takip edilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: dekolman plasenta, hematoma, marjinal hematoma



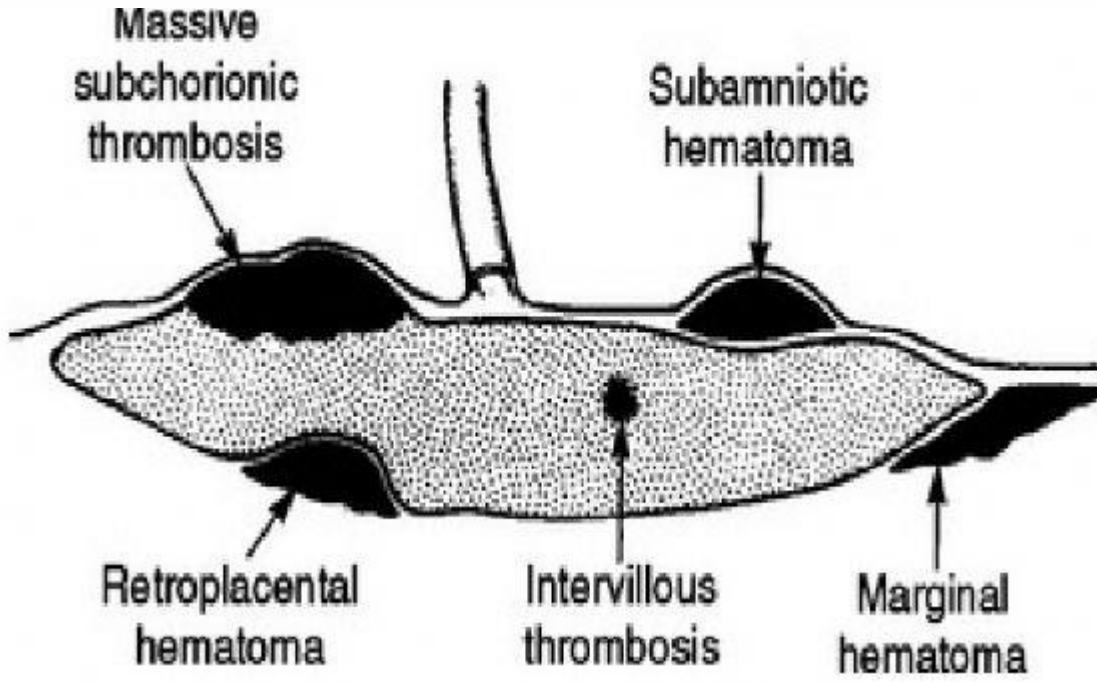
FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

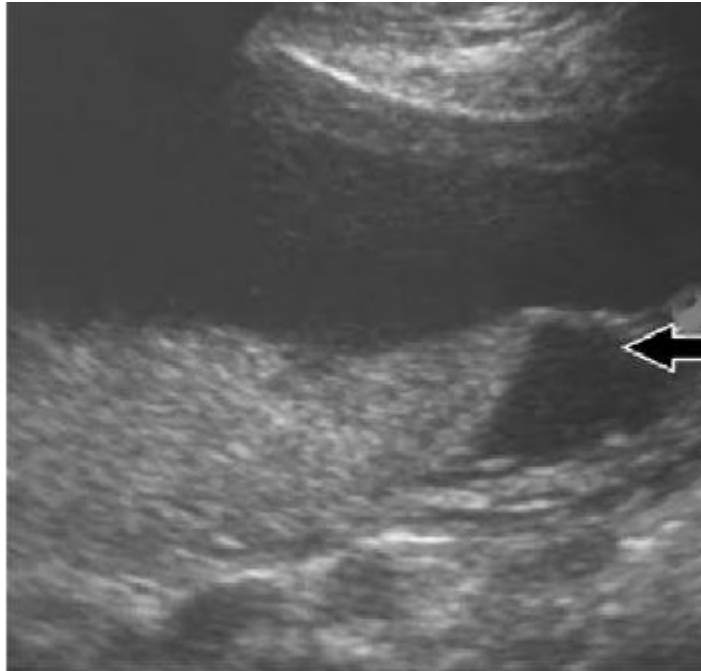


1



hematom tipleri

2



marjinal hematom



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-012]

Umbilikal ven varisi

Gökhan Karakoç, Çağatayhan Öztürk, Orhan Altınboğa, Onur Kaya, Kemal Sarsmaz, Aykan Yücel
Etlik zübeyde hanım hastanesi

Giriş: İntraabdominal umbilikal ven varisi (UVV), umbilikal venin anevrizmatik dilatasyonu olarak tanımlanır. Fetal intraabdominal UVV 1/1000 oranında görülen vasküler malformasyon olup umbilikal kord anormalliklerinin %4'ünü oluşturur (1). UVV sonografik olarak abdominal duvar ve karaciğerin inferior kesimi arasında ekoik olmayan kistik dilatasyon şeklinde izlenir. Renkli Dopplerin kullanımı ile UVV'nin tanısı daha kolay konabilmektedir (2). Umbilikal venin ekstrahepatik intraabdominal kısmının destek yapısı tüm umbilikal dolaşım içerisinde en zayıf olan kısmıdır. Genellikle çapı 15 mm'yi geçmez.

Olgu sunumu: 43 yaşında 28. gebelik haftasında ilk defa hastanemize gelen multipar hastanın yapılan ultrasonografisinde 13 mm çapında fetal intraabdominal umbilikal ven varisi görüldü (şekil 1). İzlemlerinde 32. gebelik haftasında en geniş yerinde 19 mm çapında, 36. Gebelik haftasında en geniş yerinde 22 mm çapında UVV izlendi. Hasta 39 haftalıkken sezaryenle doğum yaptı. Herhangi yenidoğan problemi olmadı.

Tartışma: Umbilikal ven varisi diğer batin içi kistlerle ayrılmalıdır. Bu ayırmda doppler ultrasonografi çok önemlidir. Bu sayede vasküler olmayan tüm yapılarla ayırıcı tanı yapılabilir. Bizim olgumuzda doppler görüntüsünde çok belirgin olarak vaskülarizasyon artışı görülmekte (şekil 2). UVV olgularında kardiyak anomali, trizomi 21 ve 18 olasılığı artmıştır. Bizim olgumuzda bu patolojiler izlenmemiştir. UVV vakalarında %8.1 olasılıkla ani fetal ölümler görülmektedir (3). Sıklıkla bu komplikasyon 26 hafta öncesi tanı alan hastalar için geçerlidir. Hastamız 28 haftada tanı almış ve intrauterin ölüm görülmemiştir.

Anahtar Kelimeler: Abdominal Kist, Fetal Batında Vasküler Lezyon, Umbilikal Ven Varisi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



1



UMBLİKAL VEN VARİSİ

2



UMBLİKAL VEN VARİSİ DOPPLER





[PS-013]

Plasenta perkreatada parsiyel rezeksiyon

Gökhan Karakoç, Orhan Altınboğa, Neslihan Öztürk, Kemal Sarsmaz, Nazan Vanlı, Aykan Yücel
Etlik zübeyde hanım hastanesi

Giriş: Plasenta perkreatada az görülmesine karşın obstetrik acillerinden olup hızlı tanı ve tedavi gerektirirler. Plasenta nitabuch tabakasını aşarak myometriuma invaze olur. Koryonik villuslar myometriuma tutunup belirgin invazyon yoksa plasenta akreatada (vakaların %80i), belirgin myometrial invazyon varsa plasenta inkreatada (vakaların %15 i), myometriumu tam invaze etmiş serozayada yayılmışsa plasenta perkreatada (vakaların %5 i)'dan bahsedilir. Her üç tip adezyonda önceden uterin cerrahi geçirmiş gebelerde sık görülür (1). Plasenta previa yokluğunda akreatada sıklığı 22.000 doğumda 1'dir. (2).Uygulanan cerrahi teknik perkreatada durumunda sıklıkla histerektomidir. Seçilmiş olgularda parsiyel rezeksiyon yapılabilir.

Olgu sunumu: 37 yaşında 32. gebelik haftasında hastanemize gelen multipar hasta plasenta previa ön tanısıyla hastanemize yatırıldı. Hasta anamnezinde daha önce 2 defa sezaryen ile doğum yaptığını ifade etti. Yapılan ultrasonografide plasentanın mesane ile komşu olduğu bölgede küçük bir alanda vaskülaritenin çok belirgin olduğu ve temiz zonun izlenmediği görüldü.(şekil 1,2). Kanaması olan hasta sezaryene alındı. Yapılan cerrahide invazyonun olduğu bölgeye parsiyel rezeksiyon yapıldı ve onarıldı. Postoperatif sorun yaşanmadı.

Tartışma: Plasenta perkreatada olgularında asıl tedavi total histerektomidir. Her ne kadar parsiyel rezeksiyon yapılabilse de annenin fertilitate arzusu kadar, patolojinin derecesi ve var ise kanama ve diğer komplikasyonların ciddiyeti ve nihayet ekip ve kurumun deneyim ve olanakları hangi tedavi metodunun seçileceğini belirleyen etmenlerdir.

Plasenta perkreatada önceden tahmin edilse bile, derecesi çoğu kez operasyon esnasında belirlenecektir (3). Biz hastamızda 2 cmlik bir mesane komşuluğunda belirgin invazyon düşündük ve cerrahi sırasında bulgular beklediğimiz gibiydi.

Tanı kesinleşip tedavi seçenekleri berraklaşınca kadar kanama olasılığını minimuma indiren bir yol izlemek esastır. Bu sebeple batin göbekaltı - üstü median insizyon ile açılarak fundusa yakın tercihan median insizyon ile plasentaya düşmeden uterus açılarak bebek doğurtulur. Biz olgumuzda phannestail kesi kullandık. Sonrasında parsiyel rezeksiyon yaparak onarım sağladık (şekil 3,4). Postpartum komplikasyon izlemedik.

Anahtar Kelimeler: parsiyel rezeksiyon, plasenta perkreatada, plasental invazyon anomalisi



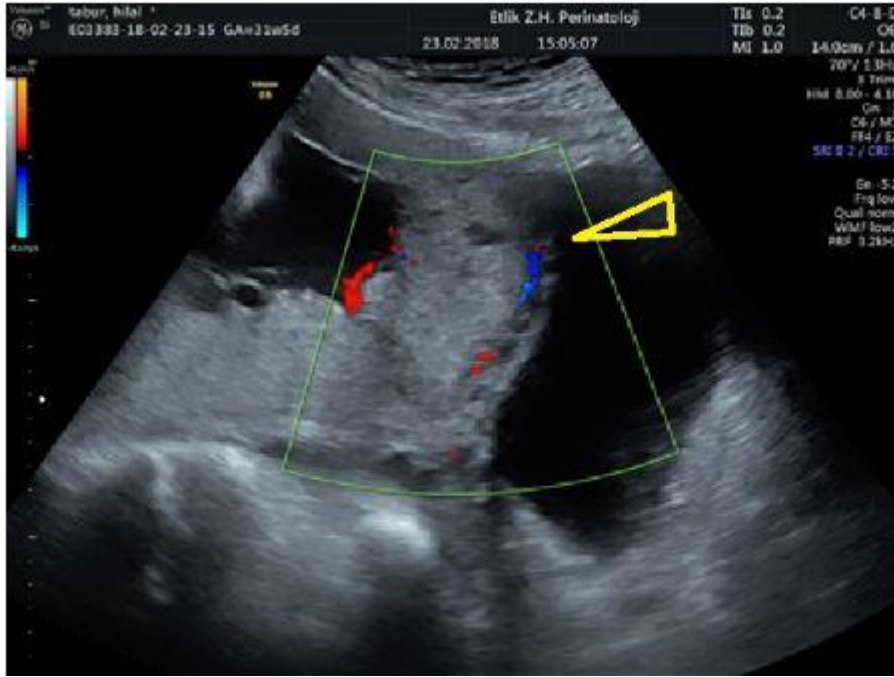
FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



1



Plasenta perkreato doppler

2



plasenta perkreato invazyon



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



3



parsiyel rezeksiyon onarılmış



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-014]

Gebelerde ve gebe olmayan kadınlarda tiyol /disülfid düzeylerinin karşılaştırılması

Raziye Desdicioğlu¹, Mahru Nurullayeva¹, Ayşe Filiz Yavuz¹, Özcan Erel²

¹Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D

²Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Biyokimya A.D

Amaç: Gebeliğin ilk trimesterinde hipoksik bir ortam oluştuğu bilinmektedir. Tiyol/disülfid hemostazi oksidatif stres ve antioksidan dengeyi gösteren bir belirteçtir. Araştırmamızda sağlıklı gebeler ile aynı yaş grubu gebe olmayan kadınlarda serum tiyol/disülfid dengesi arasında fark olup olmadığının incelenmesi amaçlanmıştır.

Materyal-Metod: Gebelik haftası 11 ile 14 arasında olan, 18-40 yaş arası 66 gebe ve yaş aralığı 21-39 olan 42 gebe olmayan kadın değerlendirmeye alındı. Herhangi bir sekonder hastalığı olan veya sigara kullanan kadınlar çalışmaya dahil edilmedi. Hastaların yaş, boy, kilo ölçümleri kaydedildi. Hastalarda 8 saat açlıkla beraber tiyol/disülfid hemostazi parametreleri istendi.

Bulgular: çalışma grubumuzdaki hastaların yaş ortlaması 29,92 ±5,42 olarak hesaplandı. Çalışmamızın sonucunda yaş, vücut kitle indeksi (VKİ), disülfid, total tiyol düzeyleri ve tiyol / disülfid indekslerinin iki grup arasında anlamlı olarak farklı olduğu görüldü. Veriler Tablo 1’de özetlendi.

Sonuç: Gebeliğin ilk trimesterinde plasental çevreye hafif hipoksi hakimdir. Bu hipoksik ortamın trofoblastik aktivitenin gelişmesi ve materno-fetal sirkülasyonun oluşumunda hayati rol aldığı kabul edilen bir görüştür. Hipoksi ve reperfüzyonun hakim olduğu ortamlarda serbest oksijen radikalleri ve oksidatif stres ajanları artmaktadır. Gebelerde gebe olmayan kadınlara oranla tiyol / disülfid dengesinin disülfid lehine değişmesi de artan oksidatif stresin göstergesidir.

Anahtar Kelimeler: gebelik, oksidatif stres, tiyol disülfid dengesi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



İki grup arasında parametrelerin karşılaştırılması

Parametre/Grup	Gebe (n=66)	Gebe olmayan(n=42)	P
Yaş	28,02±5,56	33,10±5,58	<0,01
VKİ	24,73±5,04	27,03±5,17	0,02
Native tiyol(μmol/L)	479,98±43,69	483,89±59,70	0,71
Disülfid (μmol/L)	21,80±20,26	11,90±7,63	<0,01
Total tiyol(μmol/L)	518,85±45,82	507,54±59,01	0,26
Disülfid/Native tiyol %	4,14±1,79	2,52±1,59	<0,01
Disülfid/Total tiyol%	3,76±1,46	2,38±1,46	<0,01
Native tiyol/Total tiyol%	92,50±3,09	95,10±2,92	0,01



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-015]

Clinical Results of Second Trimester AFP, hCG and uE3 Testing of 501 Women from Different Centers

Pınar Ata, İpek Yılmaz, Ezgi Dik, Gizem Duruel, Ebru Arslan, Ayşenur Koç
Department of Medical Genetics, Marmara University School of Medicine, Istanbul, Turkey.

Second trimester AFP, hCG and uE3 prenatal testing is the oldest prenatal analysis method used to screen those pregnancies with chromosomal and neural tube anomalies and important for also screening maternal well being other than fetal health.

Method: In this study we had analyzed 568 pregnant women admitted to hospital for prenatal screening in a three year period. Analysis was performed by Prisca software using maternal age, maternal serum AFP, hCG, uE3 levels at 15-18th weeks of gestation. Patients with diabetes, thyroid disease and twin pregnancy were excluded. Patients were retrospectively analyzed according to their medical records and results were detected from their private doctors or from hospital records.

Results: Among 568 patients 67 patients were excluded because 8 were twin pregnancies and 59 patients had missing data. For 70 patients the screening risk assessment was positive while 431 patients were analyzed as negative. The patient with neural tube defect screening risk had had term delivery with the baby having the defect. Other patient's pregnancy with positive screening result having normal karyotype result was ended by induction at twenty-first week of the pregnancy. The mean gestational week was 29,72 +/- 4,1 weeks and maternal age was 29,72 +/- 4,1 years. According to maternal age there was a negative correlation with the obstetric complications ($r=-0,24$). hCG MoM levels higher than 2 were related with increased obstetric complications. The babies of mothers having hCG levels higher than 2 MoMs had lesser birth weight compared to lesser hCG having mothers' babies.

Conclusion; Second trimester testing for those patients having normal spontaneous pregnancies is important not only for detection of chromosomal and neural tube abnormalities but also important for assessing maternal and fetal health. hCG levels are important for obstetric complications and also correlated with the birth weight of the baby.

Keywords: AFP, birth weight, hCG, Obstetric complications, uE3





[PS-016]

Kısa Kosta Polidaktili Sendromu Ve Hipoplastik Sol Kalp Sendromu Birlikteliği

Tuncay Yüce, Murat Aykut Özek, Ali Özgür Ersoy

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Gaziantep

Giriş: Kısa kosta polidaktili sendromu (KKPS) otozomal resesif geçişli iskelet displazisidir. İnsidansı net olarak bilinmemektedir. Başlıca bulguları toraks hipoplazisi, polidaktili, mikromelidir. Nadir olarak kalp anomalisi, anal atrezi, yarık damak dudak gibi bulgular görülebilir. 4 farklı tipi bulunmakta ancak bu alt tiplerin örtüşdüğü noktalar mevcuttur.

Olgumuzda eşlik eden en sık kalp anomalilerinden endokardial yastık defekti, TGA veya VSD dışında bir kalp anomalisi olan hipoplastik sol kalp sendromu mevcuttur.

Olgu: Hastamız 28 yaşında G6P2Y2 dir. Gebeliğin 16. haftasında yapılan değerlendirmede mikromeli, torakal hipoplazi ve polidaktili saptanması nedeniyle kısa kosta polidaktili sendromu düşünülerek prenatal tanı işlemi yapıldı ve aileye gebeliğin sonlandırılması önerildi. Ancak aile kabul etmediği için gebeliğin takibi yapıldı. Kromozom analizi sonucu normal karyotip olarak raporlandı. Gebeliğin 19.haftasında yapılan ultrasonografik değerlendirmede fetal kalpte hipoplastik sol kalp sendromu tespit edildi. Gen düzeyinde patolojik bulgu halen saptanmamış olup, fetusun doğumu sonrası alınan kan örnekleri araştırma için gönderilmiştir.

Tartışma: KKPS ölümcül bir anomalidir ve tespiti sonrası aileye terminasyon seçeneği kesinlikle önerilmelidir. Bu sendrom başlıca toraks hipoplazisi, mikromeli ve polidaktili bulguları olsa da diğer sistemlerde de anomaliler eşlik edebilir. Kalp anomalileri sıklıkla eşlik eden anomalilerdir. Özellikle olgumuzda da saptadığımız HSKS durumu diğer eşlik eden kalp anomalilerine göre daha nadirdir.

Anahtar Kelimeler: kısa kosta polidaktili, hipoplastik sol kalp, ultrasonografi



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-017]

Wolf Hirschhorn Sendromu; Nadir bir olgu sunumu

Tuncay Yüce, Murat Aykut Özek, Ali Özgür Ersoy

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Gaziantep

Giriş: Wolf Hirschhorn Sendromu (WHS) insidansı 1:50.000 ile 1/100.000 dir. 4.kromozomun kısa kolunda delesyon ile oluşur. Genellikle kraniofasial dismorfizm, hipotoni, kısa uzun kemikler, psikomotor gerilik, orta hat defektleri, kardiyak defektler ile bulgu verirler. Olgumuz hipotoninin bir bulgusu olabilen persistan fetal baş hiperekstansiyonu ile karşımıza çıkması ve tek ayakta clubfoot olması ve eşlik eden diğer anomalilerin olmaması nedeniyle farklıdır.

Olgu: 24 yaşındaki hastamızın ilk gebeliği ve gebeliğin 18. haftasında yapılan ultrasonografisinde fetusun başının ileri derecede hiperekstansiyonda olması, unilateral clubfoot izlenmesi ve fetal yüzde mikrognatı benzeri görünüm izlenmesi nedeniyle prenatal tanı işlemi önerildi. Amniyosentez yapıldı. Amniyosentez sonucu normal karyotip olarak raporlandı. Daha sonraki kontrollerinde fetal başın hiç hareket etmemesi ve persistan olarak hiperekstansiyonda olması nedeniyle genetik bölümü ile tekrar değerlendirildi ve gen düzeyinde araştırma kararlaştırıldı. Fetusda 4 p delesyonu saptandı ve Wolf Hirschhorn Sendromutanısı kondu. Aile bilgilendirildi ve terminasyon işlemi kabul etmemesi nedeniyle gebelik sonuna kadar izlendi. Mevcut bulgulara ilerleyen gebelik haftasında ciddi gelişme geriliği ve polihidroamniyoz eşlik etti. Term de sezaryen ile 2100 gr kız fetus doğurtuldu. Fetusda doğum sonrası yapılan değerlendirmede hipotoni ve unilateral clubfoot olduğu gözlemlendi. Ayrıca fetal yüzde WHS için tipik olan "Yunan miğferi" görüntüsü mevcuttu.

Tartışma: WHS literatürde birçok ultrasonografik bulgu ile karşımıza çıkmaktadır. Özellikle intrakranial anomaliler ve kardiyak anomaliler sıklıkla eşlik etmektedir. Ancak olgumuzda da olduğu gibi eşlik eden ciddi anomali olmamasına rağmen sadece fetal başın hareketsiz ve ileri derecede hiperekstansiyonda olması hipotoniyi düşündürmüştür. Olgumuzda da olduğu gibi hipotoni ile giden WHS'nu ayırıcı tanıları arasında düşünmek gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: fetal baş hiperekstansiyonu, hipotoni, clubfoot





[PS-018]

Antenatal Tanı Alan Megasisterna Magna Olgusu: Posterior Fossaya Yaklaşım

Aslıhan Yazıcıoğlu, Evren Koçbulut, Aydan Biri
Yüksek İhtisas Üniversitesi Ankara Koru Hastanesi

Amaç: Megasisterna magna (MSM) geniş sisterna magna, intakt vermis ve hidrocefali yokluğu ile karakterize kistik posterior fossa malformasyonudur. Tek başına MSM asemptomatiktir ve insidental olarak tespit edilir. İzole ise muhtemelen kötü klinik sonuç yoktur. Burada gebeliğin 24. haftasında tespit edilen, antenatal ve postnatal takibi sorunsuz seyreden bir MSM olgusu sunuldu.

Yöntem: Gebeliğin 24. haftasında rutin ultrasonografide posterior fossada genişlik görülmesi üzerine kliniğimize yönlendirilen ve fetal MR'da posterior fossada en geniş yerinde 12mm ölçülen ekstraaksiyel BOS mesafesinde genişleme ve bunun dışında intrakraniyel anatomisi normal tespit edilerek MSM tanısı kesinleştirilen bir olgu sunuldu.

Bulgular: 28 yaşındaki primipar gebe 24. gebelik haftasında yapılan rutin ultrasonografide posterior fossada genişlik (12mm) görülmesi üzerine kliniğimize yönlendirildi. Fetal MR'da MSM tanısı kesinleştirildi. Anteatal dönemde pediatrik nöroloji ve beyin cerrahisi gebelik tahliyesi endikasyonu olmadığını ve doğum sonrası kontrolünü önerdi. 40. Gebelik haftasında 3500 gr 1. Ve 5. Dakika APGAR skoru 9 ve 10 olan erkek bebek vajinal yolla doğdu. Yenidoğan fizik muayenesi, otoakustik emisyon testi, göz ve nörolojik muayenesi normal sınırlardaydı.

Sonuç: MSM, Dandy Walker malformasyonu ve vermian hipoplazi ile birlikte heterojen posterior fossa anomalilerini oluşturur. Posterior fossa malformasyonlarının insidansı 1:5000'dir. MSM; geniş sisterna magna, intakt vermis ve hidrocefali yokluğu ile karakterize kistik posterior fossa malformasyonudur. MSM olan hastalarda genellikle posterior fossa tutulumuna ait nörolojik bulgular görülmez. Tek başına MSM asemptomatiktir ve insidental olarak tespit edilir. Trizomi 18 ile görülen çoklu bulguların bir parçası olarak görülebilir. İzole ise muhtemelen kötü klinik sonuç yoktur. Ayırıcı tanıda Blake pouch kisti, araknoid kist, Dandy-Walker malformasyonu, vermis agenezisi, galen ven malformasyonu akılda tutulmalıdır. Tanıda dikkat edilmesi gereken noktalar; tarama açısının çok dik olması MSM'yi taklit edebilir, kısmi vermis agenezisini ekarte etmek için vermisi dikkatle incelemek gereklidir. Bunun yanı sıra vermisin gelişimini 20-21. haftalarda tamamlayabileceği ve karyotiplendirmenin önem taşıdığı unutulmamalıdır. Prognoz için ek anomali, karyotip anomalisi ve aile öyküsü ile genetik danışmanlık gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Megasisterna magna, antenatal ultrasonografi, fetal MR, posterior fossa



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-019]

Fetal İntrakraniyel Kanamaya Sekonder Non-immün Hidrops: Olgu Sunumu

Aslıhan Yazıcıoğlu, Evren Koçbulut, Aydan Biri
Yüksek İhtisas Üniversitesi Ankara Korum Hastanesi

Amaç: Fetal intrakraniyel kanama oldukça nadir görülür. Genellikle 26-33. gebelik haftaları arasında tanı alır. Etiyolojide maternal ve fetal kan basıncındaki değişiklikler, maternal trombositopeni/koagülasyon bozukluğu rol oynar. Ayırıcı tanıda intrakraniyel tümör ve enfeksiyon yer alır. Burada gebeliğin 29. haftasında yapılan rutin ultrasonografide tanı alan fetal intrakraniyel kanama olgusu sunuldu. **Yöntem:** 30 yaşındaki primipar gebe 29. gebelik haftasında yapılan ultrasonografide değişken heterojenitede perfüze olmayan intrakraniyel kitle, plevral efüzyon, dev mesane ve kardiyomegali tespit edilmesi üzerine kliniğimize yönlendirildi. Yapılan amniyosentez, fetal MR sonucunda intrakraniyel kanamaya sekonder non-immun hidrops tanısı konuldu. 31. gebelik haftasında fetus intrauterin eks olan olgu tartışıldı.

Bulgular: 30 yaşındaki tıbbi ve ailevi özgeçmişinde özellik olmayan primipar gebede 29. gebelik haftasında yapılan rutin ultrasonografide değişken heterojenitede perfüze olmayan intrakraniyel kitle, plevral efüzyon, dev mesane ve kardiyomegali tespit edildi. Maternal trombosit ve koagülasyon parametreleri normaldi. Amniyosentezde karyotip normal, enfeksiyon parametreleri negatifti. Ultrasonografide sağ parietalde hakim bilateral parenkimal kanama, kardiyomegali, sağda plevral efüzyon, pelvisi dolduran geniş kistik kitle izlendi. Fetal MR'da ventriküler sisteme açılmış, sağda baskın olmak üzere bilateral parenkimal kanamalar, bilateral serebral hemisferlerde parenkimal ödem, kardiyomegali, sağda plevral efüzyon (hidrops?), pelvisi dolduran geniş kistik kitle, bilateral 2. derece hidronefroz tespit edildi. Bulgular intrakraniyel kanamaya sekonder non-immun hidrops ile uyumluydu. 31. gebelik haftasında fetus intrauterin eks oldu. Vajinal doğumla 2100 gr APGAR 0 eks, erkek bebek doğurtuldu. Aile otopsi yapılmasını kabul etmedi.

Sonuç: Fetal intrakraniyel kanama oldukça nadir görülür. Genellikle 26-33. gebelik haftaları arasında tanı alır. Etiyolojide maternal ve fetal kan basıncındaki değişiklikler, maternal trombositopeni/koagülasyon bozukluğu rol oynar. Ultrasonografide sıklıkla subependimal ve intraventriküler değişken heterojenitede perfüze olmayan intrakraniyel kitle görülmesi ile şüphelenilir. Ayırıcı tanıda intrakraniyel tümör ve enfeksiyon yer alır. Hemorajiye sekonder anemi non-immün hidrops riskini artırır. Tanı için amniyosentez ile karyotip ve enfeksiyon parametrelerinin araştırılması, koagülasyon ve trombosit bozukluklarının değerlendirilmesi önem taşır. Hidrops olgularında fetal transfüzyon gerekebilir. Prognozla ilgili danışmanlık vermek için fetal MR yardımcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Fetal, intrakraniyel kanama, fetal MR, non-immün hidrops



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-020]

Pozitif maternal kanda cell-free fetal DNA testi yönetimi, olgu sunumu

Ali Özgür Ersoy, Tuncay Yüce, Murat Aykut Özek

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Gaziantep

Amaç: Non-invazif prenatal testte Trizomi 13 olarak raporlanan bir hastaya yaklaşımın örnek yönetimini sunmayı amaçladık.

Olgu: Kırk yaşında 13 haftalık gebe hasta, Trizomi 13 için pozitif raporlanmış maternal kanda cell-free fetal DNA testi nedeniyle Perinatoloji polikliniğimize yönlendirildi. Ense saydamlık genişliği 1.33 mm olarak ölçüldü. Ductus venosus Doppler normal izlendi. Hastaya koryon villus biyopsisi ile tanısıl fetal karyotip testi yapıldı. Sonuçta, FISH yöntemiyle metafaz hücrelerinin % 85'i Trizomi 13, geri kalanı diploid olarak rapor edildi ve kültür sonrası raporda % 56'sı Trizomi 13, % 44'ü diploid rapor edildi. Plasentaya sınırlı mozaicism ihtimal dahilinde düşünülerek, 16. gebelik haftasında amniyosentez ile tekrar fetal karyotip tayini gerçekleştirildi. Sonuçta, normal fetal karyotip olarak rapor geldi. Plasentaya sınırlı mozaicism tanı olarak düşünüldü. Böyle olgularda intrauterin gelişme geriliği, preeklamps gibi plasental sorunlarla birlikte olabilen gebelik komplikasyonları ihtimali literatürde bildirilmekle birlikte, olgumuzda, izole hafif polihidramniyoz dışında gebelik takibinde sorun izlenmedi.

Sonuç: Sunduğumuz plasentaya sınırlı mozaicism olgusu, anne kanındaki hücre dışı serbest fetal DNA testinin yalancı pozitif sonuç vermesinin sebeplerinden birine örnek teşkil etmektedir. Tanı testlerinin doğru ve sırasıyla kullanımı, doğru tanıya yönlendirmektedir.

Anahtar Kelimeler: Hücre dışı serbest DNA, prenatal tarama, karyotip, gebelik sonucu





[PS-021]

Tanısal amniyoinfüzyon yapılan anhidramniyoz olguları ve gebelik sonuçları

Ali Özgür Ersoy, Murat Aykut Özek, Tuncay Yüce

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Gaziantep

Amaç: Anhidramniyoz olgularına ultrasonografik görüntülemeyle tanı koymayı kolaylaştırmak için yapılan amniyoinfüzyonun sonuçlarını ortaya koymaktır.

Yöntem: İki yıl içinde Perinatoloji polikliniğimize anhidramniyoz tanısıyla yönlendirilip, tanısal olarak amniyoinfüzyon yapılan olguların gebelik sonuçları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: İşlem yapılan 8 olgunun altısında karyotip sonucu normal, ikisinde Triploidi olarak raporlandı. Triploidi tanılı 2 fetusun birine 17 gebelik haftasında terminasyon uygulandı, diğer aile gebelik terminasyonu istemedi ve fetus tanıdan 4 hafta sonra intrauterin ex oldu. Normal karyotipli hastalardan birinde tekrarlayan bilateral renal agenezi tanısı konuldu ve birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Otozomal resesif Potter sendromu tanısı olarak düşünüldü. Aile gebelik terminasyonu istemedi ve gebelik devam etmektedir. Normal karyotipli 6 hastadan ikisi sağlıklı bebek doğurdu ve birindeki dolikosefali dışında bu iki bebekte ek sorun izlenmedi.

Sonuç: Anhidramniyoz olgularına risklerini anlatıp, tanısal amniyoinfüzyon seçenek olarak sunulabilir. Terapötik seçenek olarak sunmak için literatürdeki veriler yetersizdir. Karyotipi normal raporlanan ve ultrasonografik olarak ek sorun görülmeyen hastaları beklentisel yaklaşımla izlem uygun görünmektedir.

Anahtar Kelimeler: Anhidramniyoz, amniyoinfüzyon, tanısal işlem



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Tablo 1.

Olgular	Yaş (yıl)	Tanıda gebelik zamanı (hafta)	Amniyoinfüzyon miktarı (cc)	USG'de anomali	Karyotip sonucu	Gebeliğin sonlandığı zaman (hafta)	Gebelik sonucu
Olgu 1	35	16	250	IUGR	Triploidi	17	Terminasyon
Olgu 2	42	17	260	Yok	Normal	38	Sağlıklı bebek
Olgu 3	27	22	300	Yok	Normal	28	Preterm doğum
Olgu 4	33	16	150	Multipl anomali	Triploidi	20	İntrauterin ex
Olgu 5	28	15	120	Yok	Normal	17	İntrauterin ex
Olgu 6	32	18	300	Dolikosefali	Normal	39	Sağlıklı bebek
Olgu 7	18	23	300	Megasistis	Normal	26	İntrauterin ex
Olgu 8	29	21	300	Bilateral renal agenezi	Normal	Gebelik devam ediyor	Gebelik devam ediyor

Amniyoinfüzyon yapılan anhidramniyoz olgularının özet olarak gebelik verileri



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-023]

Fetal servikal meningo-myelose

Nihal Şahin Uysal, Orhan Altınboğa, Onur Kaya, Gökhan Karakoç, Aykan Yücel
Sağlık Bilimleri Üniversitesi Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: Spina bifida insidansı yaklaşık 1000 doğumda 1 dir (1). Açık spina bifida vakaların %90'ında lumbosakral bölgede iken, vakaların %6-8'inde torasik, %2-4'ünde ise servikal bölgededir (2). Antenatal ultrasonografi ile spinal defektlerin lokalizasyonu ve genişliği yüksek bir doğruluk oranı ile tanınabilir (1). Kliniğimizde bir fetüste servikal meningo-myelose tanısı konulmuş ve bu olgunun literatür bilgileri ışığında tartışılması amaçlanmıştır.

Olgu: Obstetrik hikayesinde iki abortusu ve iki yaşayanı olan 26 yaşındaki hasta, beşinci gebeliğinde 21 hafta 5 günlük gebe iken fetal anomali öntanısı ile kliniğimize başvurdu. Ayrıntılı ultrasonografik incelemede servikal vertebralarda düzensizlik ve servikal bölgede 23 mm çapında meningo-myelose ile uyumu görünüm izlenmişti. Kliniğimizde yapılan değerlendirmede fetal servikal bölgede 22x18 mm meningo-myelose (Resim 1), kraniumda 'limon' ve 'muz' belirtisi ve lateral ventrikül atria 7.5 mm tespit edildi. Fetal anomali taraması diğer sistemler için normal sınırlardaydı. Hastaya kordosentez ile kromozom analizi ve terminasyon seçenekleri sunuldu. Terminasyon talebi olan hastaya kordosentez, takiben fetosid yapıldı. 545 gr erkek fetüs vajinal yolla doğurtuldu (Resim 2). Karyotip analizi normal olarak rapor edildi.

Sonuç: Nöral tüp defektleri ikinci en sık görülen fetal anomalilerdir. Servikal meningo-myelose ise nöral tüp defektlerinin oldukça nadir görülen bir alt grubudur. Nöron, glia ve periferik sinirleri içeren fibromusküler bir boyun kısmı ve meningeal keseden oluşur. Ultrasonografide kraniumda 'limon' ve 'muz' belirtileri, posterior fossanın silinmesi, transserebellar ölçümün haftasına göre küçük olması izlenebilirken, servikal bölgedeki meningo-myelose kesesinin görülmesi ile tanı konulur. Spina bifida defektlerinde kranial bulguların sensitivitesi yaklaşık %99'dur (3). Ventriküllerde genişleme doğumda vakaların önemli bir kısmında görülürken, ikinci trimesterde vakaların yaklaşık %70'inde hafif düzeydedir (1). Bizim vakamızda da ilk olarak kranial bulgular vertebral defektten şüphelendirdi, fetal vertebraların değerlendirilmesi ile servikal bölgede 22 mm meningo-myelose kesesi izlendi. Vertebraların posterior arklarındaki ayrılma servikal düzeydeki spina defektlerinde lumbosakral bölgedekilere göre daha minimal olduğundan tanısı daha zordur.

Anahtar Kelimeler: nöral tüp defekti, prenatal tanı, servikal meningo-myelose



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Servikal meningo-myelosele



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-024]

Fetal Hemivertebra Olgusu

Sule Göncü Ayhan, Nazan Tonyalı, Kemal Sarsmaz, Deniz Esinler, Aykan Yücel
SBÜ Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları EAH

Hemivertebra, 1/1000 sıklığında gözlenen, tek taraflı vertebra cismi yokluğu ile karakterize ve skolyoza neden olabilen doğumsal bir anomalidir. Ultrasonografik inceleme ile antenatal hemivertebra tanısında güçlükler yaşanabilmektedir ve vakaların 1/3'ünün tanısı postnatal dönemde konmaktadır. Çalışmamızda antenatal 20. haftada tanı koyduğumuz hemivertebra vakamız üzerinden bu önemli bulguya dikkat çekmeyi amaçladık. Hastamız 32 yaşında, G4P3Y3, son adet tarihine göre 20 haftalık gebeydi. Ultrasonografik incelemede fetüsün lomber bölgesinde hemivertebra ve buna bağlı skolyoz ile uyumlu görünüm mevcuttu. Eşlik eden anomali tespit edilmedi. Amniyosentez ve genetik konsültasyon önerildi.

Hemivertebra, fetüslerde ve yenidoğanlarda zaman zaman karşımıza çıkabilen bir bulgudur. Literatürde bu bulguya eşlik edebilen genetik bozukluklar mevcut olduğu için, hastalara genetik tanı testi yapılması önerilmektedir. Detaylı ultrasonografik inceleme ile prenatal tanı konması, olası ilerleyici deformiteler açısından ebeveynlerin bilgilendirilmesi için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: fetal, hemivertebra, skolyoz



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



şekil 1



lomber bölgede hemivertebra





[PS-025]

Parvovirus enfeksiyonuna bağlı non-immün fetal hidrops vakası

Onur Kaya, Mert Turğal, Hasan Eroğlu, Orhan Altınboğa, Aykan Yücel
Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları ve Doğum Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Ankara

GİRİŞ: Parvovirus B19 çocukluk çağı hastalıklarından 5. hastalık (Eritema infeksiyozum) etkenidir. Erişkinlerde, özellikle orak hücreli anemi ya da talasemisi olanlarda, raş yerine virusun hızlı çoğalan eritroid progenitör hücreleri tercih etmesi nedeniyle geçici ciddi aplastik krizlere sebep olabilir(1). Gebelikteki Parvovirus B19 fetal anemi, hidrops fetalis (HF) ya da fetal kayıp ile sonuçlanabilir(2). Parvovirus B19 enfeksiyonuna bağlı ciddi fetal anemi, hidrops ve fetal ölüme neden olan faktördür(3). Ciddi fetal ölüm riski taşıyan hidropik fetüsün değerlendirmesi ve yönetimi hakkında bilgi vermek istedik. **Olgu:** 36 yaşında Gravida 5, Parite 4 olan hasta, 26. gebelik haftasında hariçte HF tanısı konması üzerine polikliniğimize başvurdu. Olgu son adet tarihine göre 26 hafta olup, ultrasonografisinde fetal batında asit, perikardial ve plevral efüzyon saptandı (Resim 1). Orta serebral arter pik sistolik akım hızı (MCA PSV): 2.41MoM saptandı. Hastanın özgeçmişinde, risk faktörü ve Kan grubu uyumsuzluğu olmadığı görüldü, kordosentez yapıldı (Video 1). Fetal giriş hemogram, kan grubu, direct coombs, karyotip analizi, parvovirüs pcr testlerinin çalışılması için 7cc fetal kan alındı. Fetal hemoglobin 2.1g/dl saptandı. Aynı seansta 25cc özel hazırlanmış eritrosit süspansiyonu ile intrauterin kan transfüzyonu yapıldı. Karyotip sonucu: normal, Parvovirüs PCR: pozitif saptandı. Bulgular düzelene kadar 2 hafta içerisinde 3 kez daha transfüzyon yapıldı. Hidrops bulguları gerileyen hasta taburcu edildi.(Resim 2) 35W+4D gebelik haftasında eylemde eski sezaryanlı gebe endikasyonu ile 2960gr, 7-9 apgarlı bebek doğurtuldu. **TARTIŞMA:** Rutin antiD immünglobülin yapılmadan önceki dönemde HF olgularının çoğu Rh alloimmünizasyonuna bağlı eritroblastozis fetalis iken, günümüzde bu yaklaşık %90'ı immün olmayan nedenlere bağlıdır(4). Hidrops fetalis tanısı alan olguların etiyojisi yaklaşık %77 oranında antenatal tespit edilebilir(5). Olgumuzun etiyojisinde Rh uyumsuzluğu ve ultrasonografide anomali saptanmamıştır. Fetal düşük hemoglobin düzeyleri yüksek debili kalp yetmezliği nedeni ile hidrops ve fetal ölüm yapabilir(3). Olgumuzda MCA Doppler ile indirekt olarak fetal anemi saptanmış, kordosentezle intrauterin transfüzyon aynı seansta yapılmıştır. Bulgular düzelene kadar transfüzyon yapılmış, gebelik sağlıklı bebek ile sonuçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Kordosentez, Non-immün Hidrops, Parvovirüs B19, Transfüzyon



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim 1



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim 2



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-026]

Birinci Trimester İnienefali vakası

Onur Kaya, Gökhan Karakoç, Orhan Altınboğa, Hasan Eroğlu, Aykan Yücel
Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları ve Doğum Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Ankara

Giriş: İnienefali, foramen magnumdaki oksipital kemik defekti, başın sabit retrofleksiyonu, spinal dismorfizm ve servikotorasik vertebraların lordozu ile karakterize nadir, ölümcül bir nöral tüp defektidir (NTD) (1). Üç ana özelliği vardır: 1) oksipital kemik defekti; 2) servikal vertebrada spina bifida; ve 3) başın servikal omurga üzerinde sabit retrofleksiyonu (2). İnsidans yaklaşık 1: 1000-1: 2000 doğum olup, oldukça nadir bir NTD'dir (3). Ultrason cihazlarındaki gelişmeler sonucunda birinci trimester veya erken ikinci trimester da tanısı konabilmektedir (4).

Olgu: 23 yaşında G2 P1 Y1 olan hasta sırasıyla SAT'a (son adet tarihi) göre 6w+2d ve 9w+5d gebelik haftalarında mide bulantısı şikayeti ile kadın doğum polikliniğine başvurmuş yapılan ultrasonografisinde CRL sırası ile 6w+1d ve 8w+6d saptanmıştır. Herhangi bir genetik hastalık, anomalili bebek veya ilaç kullanım hikayesi olmayan hasta gerekli tetkik tedavi sonrası takibe alınmıştır. SAT'a göre 13w+6d gebelik haftasında rutin kontrolü sırasında fetal anomaliden şüphelenildiği için Perinatolojiye yönlendirilen hasta, kliniğimizde SAT'a göre 14w+1d iken değerlendirildi. Yapılan ultrasonografisinde CRL: 53 mm (12 hafta) baş hiperextansiyonda, oksipital kemik defekti ve servikal vertebralarda dismorfizm saptanması üzerine inienefali tanısı ile konseyde tıbbi tahliye kararı verilmiştir (şekil 1). Hasta medikal abortus sonrası şifa ve öneriler ile taburcu edilmiştir. Hasta genetik tanı önerisini ret etmiştir.

Tartışma: İnienefali, etyolojisi tam olarak bilinmese de, diğer NTD'leri ile ortak risk faktörlerini paylaşır. Prognozu çok kötüdür; neredeyse tüm canlı doğan vakalar doğumdan birkaç saat sonra ölür (5). Yaşamla bağdaşmayan bu anomalinin, gebeliğe veya tahliyeyle ilgili komplikasyonların azaltılması için, mümkün olduğu kadar erken tanınması önemlidir. İlk trimester sonografide gebelik haftasına göre kısa CRL inienefalinin bir bulgusudur (4). Sunulan olguda anomali tanısı 14 hafta iken konulmuştur. Hastanın daha önceki muayenelerinde CRL gebelik haftasına göre küçük bulunmuştur. Erken gebelik haftalarında CRL'nin beklenenden kısa ölçülmesi durumunda olası anomalilerin değerlendirilmesi için transvajinal ultrasonografi yapılması daha erken tanı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Birinci Trimester, İnienefali, Tıbbi Tahliye



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim 1



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-028]

Çinko Düzeyinin Gebelik Sürecine Etkilerinin Çok Yönlü Değerlendirilmesi

Özgül Özgan Çelikel¹, Özlem Doğan², Nurkan Aksoy³

¹Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Yenimahalle Eğitim ve Araştırma Hastanesi, kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp fakültesi Biyokimya Ana Bilim Dalı, Ankara

³Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Yenimahalle Eğitim ve Araştırma Hastanesi Biyokimya, Ankara

Amaç: Maternal çinko düzeyi ile doğum ağırlığı, doğum haftası, doğum şekli, gravida, maternal yaş, erken membran rüptürü, abortus, canlı-ölü doğum arasındaki ilişkiyi değerlendirmek amaçlanmıştır. **Materyal-Metod:** İlk trimesterde 275 gebeden kan örneği alınarak 3000 rpm'de 15 dk santrifüj edilip - 80 derecede saklanmıştır. Hastalar doğuma kadar takip edilmiştir. Veriler çok değişkenli olarak araştırılmıştır. Hastalar çinko düzeylerine göre 49-59, 60-69, 120-129 olarak 8 gruba ayrılmıştır. Gruplar arasındaki farklılıklar çoklu karşılaştırma testleriyle analiz edilmiştir.

Sonuçlar: Konjenital anomaliye rastlanmamıştır. Doğum kilosu, erken membran rüptürü, doğum şekli, doğum zamanı ile çinko seviyesi arasında anlamlı ilişki bulunmamıştır. Canlı doğumlar ve ölü doğumlar arasında çinko seviyesi ile ilgili% 95 güven seviyesi arasında anlamlı fark bulunmuştur. Çinko seviyesi 49-59 µg / dl olan hastalarda ölü doğum tesbit edilmiştir. Çinko 59-69 µg / dl olan grup için canlı doğum oranı yaklaşık% 50, çinko seviyesi 109-119 µg olan hastalarda yaklaşık% 88 olarak bulunmuştur. Çinko seviyesi 119ug / dl ve üzeri olan tüm hastaların canlı doğum yaptıkları görülmüştür. 12 gebelik "ölü" doğumla sonuçlanmış, 33 gebe abortus yapmış, 12 gebe isteğe bağlı olarak gebeliklerini sonlandırmış ve 3 gebeliğe de ektopik gebelik tanısı konulmuştur.

Ölü doğum yapanların sayısı 9 olup (%75) gebelik haftası 24- 37 haftalar arasındadır. 2 gebenin (%25) gebelik haftalarının 41 haftanın üzerinde olduğu tesbit edilip, miad doğumlarda ölü doğuma rastlanmamıştır. Ölü doğum yapanların 10'unun (%83.3) doğum kilosu 2500 gr ve altında olarak bulunmuştur. Ölü doğum yapanların sadece 2'sinde erken membran rüptürü görülmüştür. **Sonuç:** Canlı doğumların gerçekleşmesini sağlamak için çinko takviyesinin düşük çinko düzeyine sahip hamile kadınlar için uygun bir tedavi olabileceği düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: erken membran rüptürü, gebelik, çinko



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-030]

Gebelikte Geçirilen Akut Toksoplazmozis Olgusunun Prenatal ve Postnatal Takibi

Melda Kuyucu, Duygu Adıyaman
İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Konjenital toksoplazma enfeksiyonu, primer maternal enfeksiyonun plasenta yoluyla fetusa geçişiyle oluşur. Maternal enfeksiyonun meydana geldiği gebelik haftasına bağlı olarak fetusa geçiş değişkenlik gösterir. Gebelik haftası ilerledikçe fetusta enfeksiyon riski artar ancak enfeksiyonun ciddiyeti azalır.

Olgu: 23 yaşında G2P1Y1 olan olgu kombine test risk artışı nedeniyle polikliniğimize yönlendirildi. İlk trimester toksoplazma Ig M ve G negatif saptanan hastaya karyotipleme yapıldı. 18. Haftada fetal anomali taraması normal olan hasta 19. haftada dış merkez toksoplazma IG M/G pozitifliği saptanması üzerine ikinci kez polikliniğimize başvurdu. Avidite istenerek spiramisin tedavisi başlandı. Avidite sonucu düşük olan hastaya amnion sıvısından toksoplazma PCR çalışması önerildi ancak hasta kabul etmedi. Karyotip analizi normal olan hasta 24. haftada perikardial efüzyon, asit ve ince barsakta ekojenite artışı saptanması üzerine enfeksiyon hastalıklarına konsulte edildi. Enfeksiyon hastalıkları tarafından enfeksiyonun primer olarak gebelikte geçirildiği düşünülerek hastaya primetamin-sülfodiazin-folinik asit önerildi ve başlandı. Fetal MR da unilateral posterior lateral ventrikül artışı, ventriküler sistem yüzeyinde irregüler düzensizlik, ventriküler sistem yüzeyinden başlayıp parietal kortekse kadar uzanan porenselalik-şizensefali kleft, şizensefali sahasında ve aynı hemisferde frontal kortekste karşı hemisferde parietal kortekste parankimal sinyal artışı gösteren sahalarda ve aynı bölgelere uyan lokalizasyonlarda kortekste polimikrogrik patern mevcuttu. Hasta 39. gebelik haftasına kadar ultrason ile takip edildi ve 39. haftada sezaryan ile canlı bebek doğurtuldu. Yenidoğanda toksoplazma IgM pozitif saptandı. Postpartum 1.ay MR kontrolünde serebral hemisferde porenselafali sahası, porenselafali sahasında kalsifikasyon-mineralizasyona bağlı lezyonlar ve aynı saha yüzeyinde kortekste kuşkulu polimikrogria sahası, lateral ventrikül trigonu asimetrik genişleme gözlemlendi. Yenidoğan pediatrik nöroloji tarafından takibe alındı. **Tartışma:** Gebelikten önce ve ilk muayenede serolojik olarak toksoplazma testleri yapılmalıdır. Seronegatif gebelerde her trimesterde testler tekrarlanmalıdır. Maternal olası enfeksiyonun tesbiti halinde PCR ile fetal Toxo IgM'nin negatif olduğu belirleninceye kadar primetamin+folik asit+sülfadiazin tedavisi dönüşümlü olarak uygulanmalıdır. Amnion mayi örnekleme kabul etmeyen gebelerde olası yan etkiler anlatılarak üçlü antibiyoterapi başlanması, gebeliğin ultrasonografik takibi akılcı bir yaklaşım olarak görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: konjenital toksoplazma, toksoplazma PCR, spiramisin



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-037]

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

Duygu Adıyaman, Bahar Konuralp Atakul, Melda Kuyucu
Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği

Giriş: 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 polikliğimize fetal asit ön tanısıyla yönlendirildi. Obstetrik ultrasonografisinde, fetal batında asit, ince bağırsak ekojenite artışı, ventrikülomegali, kardiyak hiperekojen odak saptandı. Fetal asit etiyojisi araştırması için bakılan serum parametreleri toksoplazma Ig M ve G pozitifliği haricinde olağandı. Toksoplazma aviditesinin düşük gelmesi üzerine hastaya konjenital toksoplazma ön tanısıyla antibiyoterapi başlandı. Kordosentez ile karyotipleme ve amnion sıvısından toksoplazma PCR ile örneklemeye yapıldı. Yapılan Fetal MR da periventriküler kronik iskemik lezyon, ventrikülomegali, sağ germinal matriks kanaması izlendi. Karyotipi normal olan fetusun amnion sıvı toksoplazma PCR örneklemeye 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 avidite düşük saptandı. Gebelik devamı isteyen hastaya spiramisin başlandı. 18. haftada amnion sıvısında toksoplazma PCR planlandı. Toksoplazma PCR sonucu negatif olarak raporlandı. Hasta sıkı perinatolojik 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 perinatolojik takip altında tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: konjenital toksoplazmozis, spiramisin, toksoplazma PCR



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-038]

Prenatal dönemde fetal skalp kisti saptanan olguların postnatal sonuçları

Aylin Yılmaz, Tuğba Saraç Sivrikoz, Gürcan Türkyılmaz, Didar Kurt, Lütüye Uygur, İbrahim Kalelioğlu, Recep Has, Atıl Yüksel
İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Perinatoloji Bilim Dalı

Amaç: Prenatal ultrasonografide skalp kisti saptanan olgularda ensefalosel ve sefalosel ilk akla gelen tanı olmakla beraber hemanjiyom, lipom, dermal kist, epidermal kist, hematoma ve skalp ödemi de ayırıcı tanıda yer almaktadır. Bu çalışmada kliniğimizde skalp kisti tanısı ile takip edilen olguların analizini sunmayı amaçladık.

Materyal-Metod: 2015-2017 yılları arasında prenatal dönemde skalp kisti tanısı alan 30 olgunun prenatal bulgu ve postnatal sonuçları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Ortalama tanı haftası 19.3 hafta (12-35 hafta), ortalama anne yaşı 28.9 yıl (19-39 yıl) saptandı. Prenatal ultrasonografi tanısı 17 olguda ensefalosel (56.7%), 8 olguda sefalosel (26.7%), 3 olguda hemanjiyom (10%) ve 2 olguda paryetal foramina (6.7%) olarak kaydedildi. Ortalama skalp kisti ölçüleri 18.2 mm (7-64 mm) x 14 mm (4-64 mm) idi. Skalp kisti 22 olguda oksipital bölgede (73.3%), 3 olguda paryetal bölgede (10%) ve 2 olguda frontal bölgede (6.7%) saptandı. Ultrasonografi görüntüsü 28 olguda (%93.3) kistik, 2 olguda (%6.7) solid olarak değerlendirildi. 21 olguda (70%) karyotip analizi yapıldı ve tümü normal karyotip olarak sonuçlandı. Eşlik eden anomaliler incelendiğinde 4 olguda (13.3%) multikistik böbrek, 5 olguda (16.6%) yarı damak-dudak, 2 olguda (6.6%) polidaktili, 1 olguda (3.3%) arini, 1 olguda (3.3%) omfalosel, 1 olguda (3.3%) renal agenezi ve 1 olguda (3.3%) korpus kallosum agenezisi saptandı. 26 olgunun (89.6%) postnatal verilerine ulaşıldı. 17 olgu (56.7%) gebelik terminasyonu, 8 olgu (26.7%) canlı doğum, 1 olgu (3.3%) abort ile sonuçlandı. Hemanjiyom tanılı olguların tamamında postnatal gerileme izlendi (resim 1-3). Postmortem-postnatal klinik muayenede 3 olgu (10%) Meckel Gruber sendromu, 5 olgu izole nöral tüp defekti (16.7%), 4 olgu şizis asosiasyonu (13.3%) ve 1 olgu (3.3%) frontonazal disostoz ile uyumlu bulundu.

Sonuç: Skalp kisti saptanan olgularda prenatal dönemde doğru tanı kötü seyirli lezyonlar ile benign lezyonların ayrımı açısından oldukça önemlidir. Fetus eşlik edebilen anomaliler ve sendromlar yönünden detaylı incelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: skalp kisti, ensefalosel, sefalosel, hemanjiyom, paryetal foramina



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Resim 2: postnatal 12. gün hemanjiyom



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Resim 3: 2. yaş-regrese olan hemanjiyom



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Resim1: prefrontal hiperekojen kitle



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Fetal skalp kisti saptanan olguların bulguları

Bulgular	n=30 (%) veya range
Tanı Haftası	19,3 (12-35)
Prenatal tanı	Ensefalosel: 17 (56.7) Sefalosel: 8 (26.7) Hemanjiyom: 3 (10) Paryetal foramina: 2(6.7)
Kist Lokalizasyonu	Oksipital: 25 (83.3) Paryetal: 3 (10) Frontal:2 (6.7)
Postnatal tanı	Ensefalosel: 17 (56.7) Sefalosel: 8 (26.7) Hemanjiyom: 3(10) Paryetal foramina:2 (6.7)
Karyotip sonucu	yok: 9 (30) normal: 21 (70)





[PS-041]

Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül (DORV), C-TGA

Kemal Sarımaç¹, Gökhan Karakoç¹, Orhan Altınboğa¹, Hasan Eroğlu¹, Nazan Vanlı Tonyalı¹, Osman Yılmaz², Aykan Yücel¹

¹Etlik Zübeyde Hanım Eğitim Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

²Etlik Zübeyde Hanım Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Çift çıkışlı sağ ventrikül; ana arterlerin sağ ventrikülden çıkmasıdır. VSD ile ilişkilidir. Aort ve pulmoner çaprazı sıklıkla izlenmez. Konoturunkal anomalilerde dört-boşluk görüntüsü anlamlı değildir. DORV sıklıkla tek ventrikül ve AVSD ile ilişkilidir. Kromozomal anomaliler sık görülürken prognoz kardiyak anatomi ve birliktelik gösteren anomalilere bağlıdır. C-TGA birlikteliğinde ventriküller yer değiştirmiş olup aort sol anterior yerleşimlidir. Olgumuz aortanın pulmoner arterin solundan çıktığı nadir görülen bir DORV olgusudur. Literatürde vakaların %7'si bu şekilde görülür.

Olgu: 32 haftalık, dış merkez takipli, öz geçmişinde özellik bulunmayan gebenin ultrasonda fetal biyometrisi 32 hafta ile uyumlu olarak görülüyor. Mide ve aort sol taraf yerleşimli, tek-sağ ventrikül görünümü ile birlikte aort ve pulmoner arter paralel çıkışlı olarak izlendi(resim 1,2). Üç damar görüntüsünde pulmoner arter ortada, aort sol anterior tarafta yerleşimli idi (video 1).

Tartışma: DORV olguları hidrops gelişimi açısından takip edilmelidir. Hidrops yada belirgin intrakardiyak anomalisi olmayan olgularda prognoz çok iyidir. Tanıda en zor konu diğer konoturunkal anomalilerden ayrılmasıdır. DORV varyantları ve diğer konoturunkal anomalilerin cerrahileri benzerken aralarındaki asıl fark eşlik eden kromozomal ve ekstrakardiyak anomalilerdir. Kromozomal anomalilerin sık olması nedeni ile karyotip önerilmelidir. Doğum pediatrik kardioloji ünitesi olan bir merkezde yapılmalıdır. Postnatal cerrahi DORV tipine göre değişkenlik gösterir. Hayatta kalma oranı %50 ye yakındır.

Anahtar Kelimeler: çift çıkışlı sağ ventrikül, DORV, C-TGA, sol anterior aorta, VSD



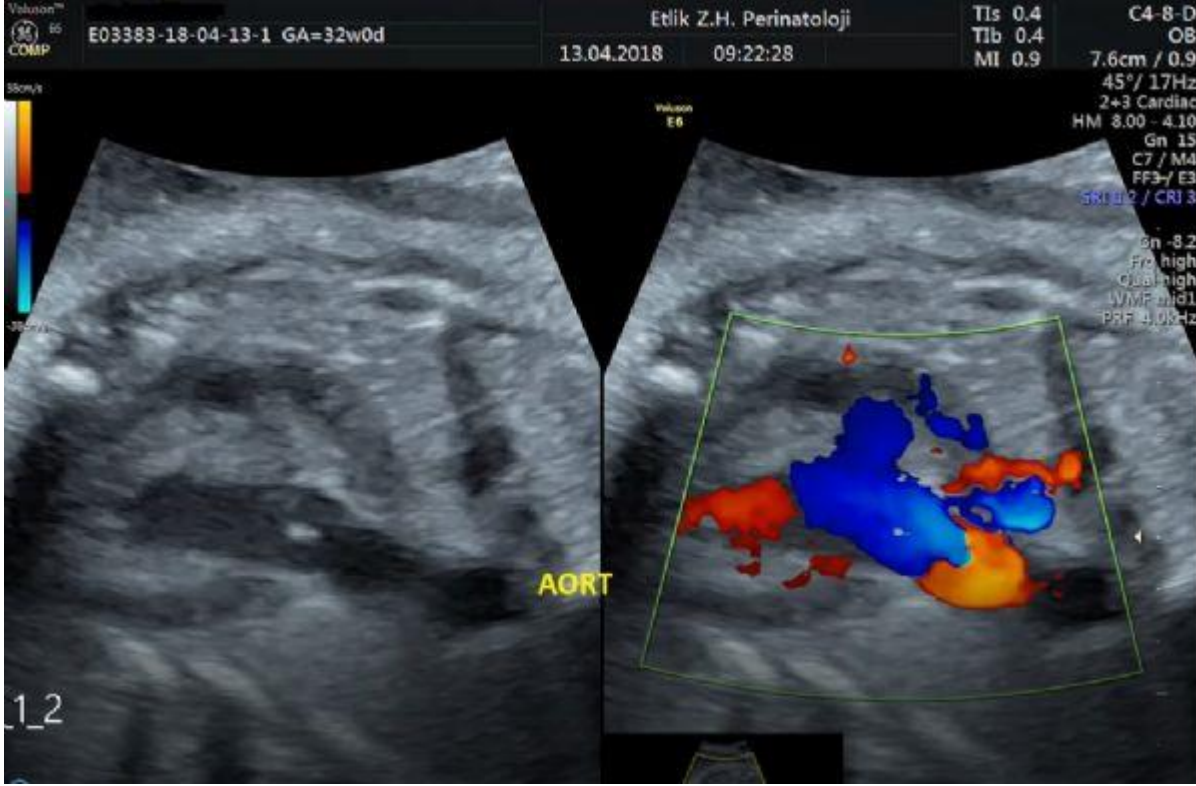
FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



aort çıkışı



aort çıkışının sağ ventrikülden köken aldığı ve sol anterior uzanım gösterdiği görülmekte



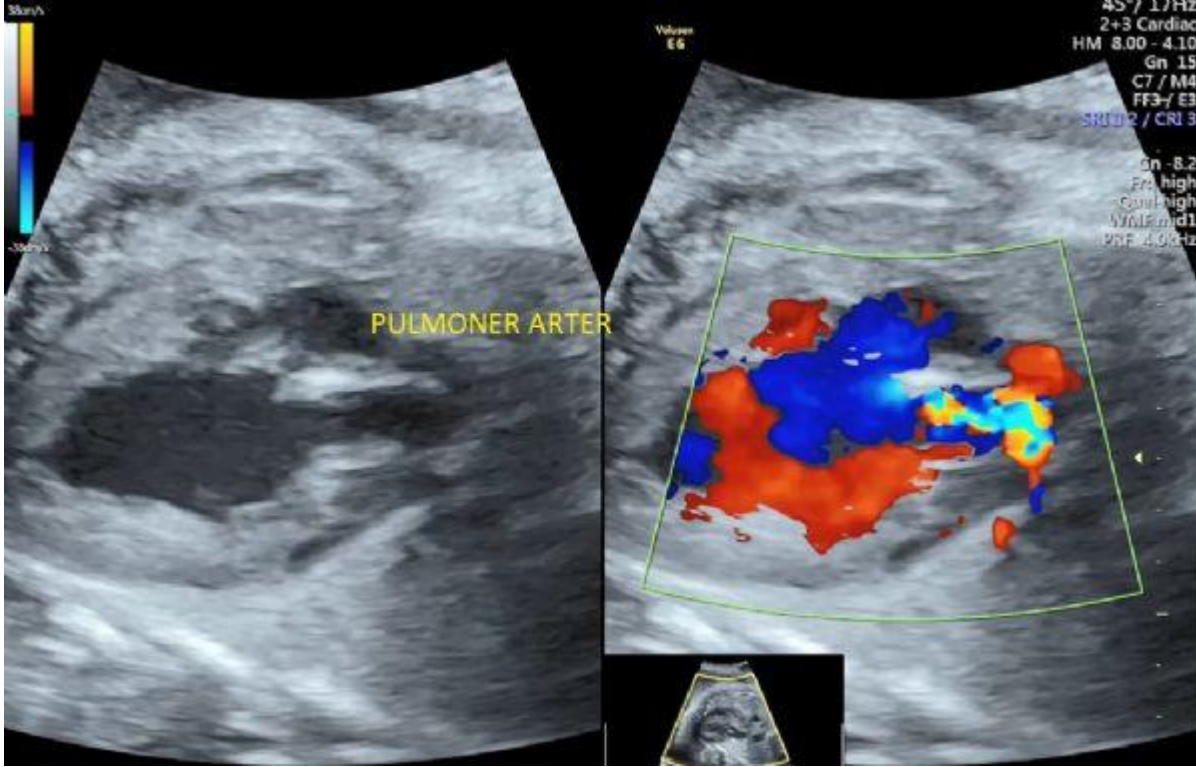
FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



pulmoner arter çıkışı



pulmoner arterin aorta paralel ancak sağında yerleşim gösterdiği görülmekte





[PS-044]

Dikoryonik Diamniyotik ikiz gebelikte Korioanjioma olgusu

Hasan Eroğlu, Orhan Altınboğa, Gökhan Karakoç, Şule Aykan, Onur Kaya, Nazan Vanlı Tonyalı, Kemal Sarsmaz, Nihal Uysal, Mert Turgal, Deniz Esinler, Özlem Moaraloğlu Tekin, Aykan Yücel
Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Giriş: Koryanjomalar, plasentanin hamartamatöz lezyonları olarak kabul edilir ve büyümesi durumunda gebelikte komplikasyonlara neden olabilir. Bu patolojinin etiyolojisi hala netleşmemiştir. Korioanjomaların gelişimi ile tümör içindeki anjiyojenik büyüme faktörü (BFGF) ve anjiyopoietin-1'in ekspresyonundaki artış arasında bir bağlantı olduğu gösterilmiştir (1). Plasental korioanjomalar yaklaşık olarak tüm gebeliklerin %1'inde (ikiz gebeliklerin 1/10.000'inde) görülür ve genellikle asemptomatik olarak seyreder (2). Tipik olarak 5 cm'den büyük tümörler, fetal anemi ve hidropsa neden olabilen plasenta içi arterio venöz şantlarla ilişkilidirler.

Olgu: 31 yaşında G5,P1,A3,Y1 24 hafta 4 günlük ikiz gebeliği olan hasta Plasental sonogramda anormal görüntüden dolayı hastanemize sevk edildi. Hastanın yapılan Ultrasonografik muayenesinde; dikoryonik diamniyotik ikiz gebelik olduğu, birinci bebeğin 25 hafta 2 günlük, Polihidroamniyotik (MVC 100mm) ve plasantasında 42x29x45 mm iyi sınırlı, yuvarlak ve renkli dopplerde artmış vaskülarizasyon izlenen kitle saptandı. (Resim 1 ve 2) İkinci bebek 25 hafta 4 günle uyumlu, amnion sıvısı normaldi. İkizlerin MCA PSV değerleri normal sınırlarda idi. Hidrops bulguları saptanmadı. Laboratuvar testlerinden hemoglobin 10 mg/dl saptandı. Öz ve soygeçmişinde özelliği olmayan hastanın obstetrik takiplerinde 11-14. hafta tarama testlerinde ve ikinci düzey ultrasonografisinde patoloji saptanmamış.

Bu bulgularla hasta 2 haftada bir takibe çağrıldı. Takiplerinde İkizlerin MCA PSV değerleri normal sınırlarda seyretmesi, Hidrops bulguları saptanmaması ve Korioanjomun boyutunun artmaması sebebiyle hasta miad oluncaya kadar takip edildi.

Hasta 37 haftalıkken eylemde ikiz gebelik olarak sezaryana alındı. 3370 gr ve 2950 gr, Apgar skoru 4/5 olan erkek bebekler doğurtuldu. Bebeklerin hemoglobin değerleri sırasıyla 9,9 ve 10,2 mg/dl idi. Bebeklerin yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı olmadı.

Patoloji sonucu korioanjom olarak geldi.

Tartışma: Plasental korioanjomalar, plasentanin benign tümörleridir. Korioanjomaların çapları beş santimetreden büyük olduğunda komplikasyon görülme sıklığının artması klinik açıdan önemlidir. Olgumuzda saptanan plasental korioanjoma boyutları beş santimetreden küçüktü. Bu nedenle gebelik komplikasyonsuz olarak sonuçlanmıştır.

Hem maternal hem de fetal komplikasyonları en aza indirmek için; büyük Korioanjom olgularının prognozunun kötü olmasından dolayı antenatal tanı ve takibi çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Korioanjoma, Dikoryonik Diamniyotik ikiz gebelik, plasenta



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



korioanjioma



iyi sınırlı,yuvarlak kitle



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-045]

Ensefalosel: Olgu sunumu

Hasan Eroğlu, Orhan Altınboğa, Gökhan Karakoç, Şule Aykan, Onur Kaya, Nazan Vanlı Tonyalı, Kemal Sarsmaz, Çağatay Öztürk, Aykan Yücel
Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Giriş: Ensefalosel; Kraniyal kemik defektinden serebral ve meningeal yapıların, kranium dışına "kese" biçiminde protrüze olduğu konjenital bir anomalidir. En sık (%75) oksipital bölgede görülür. Ensefalosellerin görülme sıklığı 3500- 5000 canlı doğumda birdir. Ensefaloseller izole lezyonlar olarak ortaya çıkabilir, ancak çoğu (% 20-60) diğer anomaliler veya sendromlarla ilişkilidir. Özellikle trizomi 18 ve 13 olmak üzere kromozom anomalisi riski % 14- % 60 arasında görülür.

İki boyutlu ultrasonografide kalvarium kemiğinde defektin görülmesi ve buradan herniye olmuş genellikle yuvarlak kistik veya parsiyel solid yapı içeren bir görüntünün izlenmesi ile ensefalosel tanısı konulabilmektedir.

Olgu: 31 yaşında, 6 gebeliği, 1 yaşayan ve 3 abortusu olan hasta 2. basamak bir sağlık kurumundan anomali fetus öntanısı ile sevkli olarak geldi. Özgeçmişinde özelliği olmayan hastanın, alınan anamnezde son adet tarihine göre 22 hafta 5 günlük tekil canlı gebeliği olduğu tespit edildi. Yapılan 2 boyutlu ultrason taramasında fetusun occipital bölgesinde 37 x 32 mm olan ensefalosel kitlesi saptandı. Aileye bebekte ensefalosel olduğu anlatıldı ve bebeği postnatal dönemde bekleyen nöro-gelişimsel sorunlar ve karyotip anomalisi hakkında bilgi verildi. Aileye prenatal genetik tanı (amniyosentez) ve gebelik terminasyonu önerildi. Hastanın ultrasonografik taramasında ekstrakraniyal anomali saptanmadı. Amniyosentez işlemi uygulandı ve ardından hastanın isteği ile gebeliğin terminasyonu planlandı. Hastaya hastanamızda medikal tedavi ile abortus yaptırıldı. Hasta gebeliğin terminasyonundan 24 saat sonrasında şifa ile taburcu edildi. Amniyosentez sonucunda karyotip anomalisinin saptanmadığı rapor edildi

Tartışma: Günümüze kadar konjenital ensefalosel'in oluşmasında altta yatan mekanizma henüz anlaşılamıştır. Görüntüleme yöntemlerinin kullanımının artması ve teknolojinin gelişmesiyle 3 ve 4 boyutlu USG'nin ve MRI görüntülemenin kullanılması ile erken gebelik haftasında tanısının konulması mümkün olmaktadır.

Ensefaloselli bebekler için prognoz ve sonuçları belirleyen faktörler kesenin boyutu, kesenin içeriği, nöral doku herniasyonu, hidrosefali varlığı, enfeksiyon ve eşlik eden anomalilerin varlığıdır. Sonuç olarak; Gelişen imkanlar ile erken gebelik haftasında tanısının konulması mümkündür. Erken tanı ile prognoz hakkında aileye danışmanlık verilebilir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı, Ensefalosel, gebelik terminasyonu



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



ensefalosel



occipital ensefalosel



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



ensefalosel



occipital ensefalosel





[PS-046]

Doğum yapmak üzere başvuran sağlıklı gebelerden doğum sırasında alınan amniyon mayi ve kord kanı örneklerinde tiroid hormon düzeylerinin karşılaştırılması

Ulya Üskent, Mehmet Zeki Taner, Deniz Karçaaltıncaba, Pınar Tokdemir Çalış, Halis Özdemir
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Fetal kan örneklemesi, pratik ve tekrarlanabilir bir yöntem olmamanın dışında, fetal bradikardi, fetal kanama ve fetal ölüm gibi ciddi riskler de taşımaktadır. Diğer taraftan, tekniği daha basit ve fetal riskleri daha az olan amniyosentezin fetal tiroid fonksiyon tespitinde kordosenteze alternatif metot olarak kullanılıp kullanılamayacağı tartışma konusudur. Bu çalışmada, amniyon mayiden yapılan tiroid hormon ölçümlerinin fetal tiroid fonksiyon ile ilişkisi araştırılmıştır. Bu amaçla, doğum sırasında alınan kord kanı ve amniyon mayi örnekleri serbestT4, serbestT3 ve TSH (tiroid stimulan hormon) düzeyleri açısından karşılaştırılmış ve aralarındaki korelasyon durumları ortaya konulmuştur. Maternal katkının araştırılması için, kord kanı ve amniyon mayiden yapılan ölçümler, maternal kan tiroid hormon düzeyleri ile de karşılaştırılmıştır.

Yöntem: Doğum yapmak üzere başvuran, sağlıklı fetüslara sahip, sağlıklı gebeler çalışmaya dahil edilmiştir. Erken membran rüptürü, preeklampsi, maternal-fetal tiroid hastalığı, fetal distress, fetal anomali, ilaç kullanımı olan gebeler çalışmadan dışlanmıştır. Çalışma kriterlerini karşılayan 93 sağlıklı gebe içerisinden 12 tanesi kord kanında TSH yüksekliği, 1 tanesi amniyon sıvısına kan bulaşı nedeniyle çalışmadan çıkarılmıştır. Çalışmadaki gebeler, doğum sırasındaki gestasyonel haftaları, doğum şekilleri ve tekil/ikizlik durumlarına göre toplam 5 gruba ayrılmıştır. Amniyon mayi örnekleri, amniyotomi sırasında 10cclik enjektörlere alınmıştır.

Bulgular: Kord kanı-amniyon mayi TSH arasında yalnızca ≥ 37 hafta NSVYD (normal spontan vajinal yolla doğum) grubunda istatistiksel olarak anlamlı pozitif korelasyon mevcuttur. Maternal serum-amniyon mayi TSH arasında yalnızca ≥ 37 hafta NSVYD grubunda pozitif korelasyon saptanmıştır. Kord kanı ve amniyon mayide serbestT4 ve serbestT3; maternal serum ve kord kanında TSH ve serbestT4; maternal serum ve amniyon mayide serbestT4 ve serbestT3 değerleri arasında anlamlı korelasyon saptanmamıştır. İkiz gebelikler kendi içerisinde ayrıca değerlendirmiş ve kord kanı-amniyon mayi tiroid hormon düzeyleri arasında anlamlı korelasyon saptanmamıştır.

Sonuç: Amniyon mayi-kord kanı arasında yapılan karşılaştırmada tüm gruplarda tiroid hormon düzeyleri arasında korelasyonel ilişkinin bulunmaması nedeniyle, amniyon mayiden yapılan ölçümler ile fetal tiroid fonksiyon tespitinin yapılamayacağı sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Amniyon mayi, Kord kanı, Tiroid





[PS-049]

Etkilenmiş Rh İzoimmünizasyonu Olan İkiz Olguda İntrauterin Transfüzyon Sonucu

Tuncay Yüce, Murat Aykut Özek, Ali Özgür Ersoy

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Gaziantep

Giriş: Fetal hemolitik anemilerin en sık nedenlerinden birisi rh izoimmünizasyonudur. Etkilenmiş fetuslarda intrauterin transfüzyon genellikle etkili bir tedavi sağlamaktadır. Ancak ikiz etkilenmiş rh izoimmünizasyonu olgusu literatürde çok nadirdir. Olgumuzda 22.gebelik haftasında ikiz gebelik rh izoimmünizasyonu olması ve her iki fetusda hidrops olması nedeniyle çok nadir görülen bir olgudur.

Olgu: 22.gebelik haftasında yapılan değerlendirmede diamiyotik dikoryonik ikiz gebelik ve her iki fetusun hidropik olduğu gözlenmiştir(resim 1). Yapılan MCA Dopplerinde sağdaki fetusun MoM değeri 2,54, soldaki fetusun 2,18 olarak saptanmış ve aile bilgilendirilerek ilk transfüzyon yapılmıştır(video1). Bu haftadan gebeliğin 32.haftasına kadar yapılan 5 transfüzyon işleminin tüm verileri tablo 1 de verilmiştir. Son transfüzyon 30.gebelik haftasında yapılmıştır. 32.haftaya kadar yapılan değerlendirmelerde soldaki fetusun gelişme geriliği olması ve Doppler parametrelerinin bozulması nedeniyle steroid dozları tamamlanarak 32 2/7 haftada doğurtulmuştur. Doğum sonrası her iki bebekte uzun bir dönem YDYB yatışı olmuştur. Her iki bebek sağlıklı bir şekilde taburcu edilmiştir.

Tartışma: İkiz rh izoimmünizasyon olgularında deneyim çok azdır. Her iki fetusda hidrops gelişmiş olması da prognozu kötüleştirerek yönetimi daha da zor hale getirmektedir. Her iki fetusa ayrı ayrı transfüzyon komplikasyon riskini arttırmaktadır. Yine tekil gebelikte olduğu gibi MCA Doppler peak sistolik akım takibi ve umbilikal ven yolu transfüzyon bu gebelerde de öncelikli yaklaşımdır. Biz de olgumuzda transfüzyonların çoğunu bu yolla gerçekleştirdik, ancak bazı transfüzyonlarda soldaki fetusun umbilikal venini uygun girişim için net değerlendiremediğimizden umbilikal venin intrahepatik kısmına transfüzyon işlemini yaptık. Her iki yolla da başarılı sonuçlar elde ettik. Sonuçta olgunun ikiz yada tek olması yaklaşımı değiştirmemektedir. Özellikle hidrops gelişen olgularda da transfüzyonun başarılı olabileceğini unutmamalıyız. Ancak ikiz olması komplikasyon açısından daha risklidir. Buradaki en büyük sıkıntı fetusların birinde oluşabilecek bir problem ve alınabilecek bir doğum kararı her iki fetüsü de etkilemektedir.

Anahtar Kelimeler: ikiz gebelik, rh izoimmünizasyon, intrauterin transfüzyon, hidrops fetalis



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



resim 1



transfüzyon sonuçları

	MCA MOM	TÖ Hb	TÖ Htc	TS Hb	TS Htc
1.transfüzyon					
Sağ	2,54	1,6	5,1	10,5	32
Sol	2,18	2,3	7,2	11,2	34
2.transfüzyon					
Sağ	1,33	7,9	23,6	12,3	37
Sol	1,5	6,1	18,4	11,7	35,9
3.transfüzyon					
Sağ	1,18	7,9	23,2	13,4	38,5
Sol	1,39	3,7	11,4	14,6	42
4.transfüzyon					
Sağ	1,61	8,6	25	13,4	36,4
Sol	1,59	5,9	17,4	12,7	39,8
5.transfüzyon					
Sağ	1,43	9,3	27	10,2	29,5
Sol	1,7	6,7	19,5	14,2	40,4

TÖ Hb: Transfüzyon öncesi hemoglobin; TÖ Htc: Transfüzyon öncesi hematokrit; TS Hb: Transfüzyon sonrası hemoglobin; TS Htc: Transfüzyon sonrası hematokrit



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-050]

Fetal ense saydamlık genişliği ön tanısıyla yönlendirilen hastaların karyotip ve gebelik sonuçları

Ali Özgür Ersoy, Tuncay Yüce, Murat Aykut Özek

Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Gaziantep

Amaç: Fetal ense saydamlık genişliği ön tanısıyla Perinatoloji polikliniğine yönlendirilen hastaların karyotip ve gebelik sonuçlarını ortaya koymaktır.

Yöntem: Gözlemsel çalışmamıza, iki yıl içinde Perinatoloji polikliniğimize ense saydamlığı (NT) genişliği tespiti sonrası yönlendirilen ve ayrıntılı bilgilendirildikten sonra genetik olarak karyotipleme işlemini riskleriyle kabul eden ve gebelik takiplerine düzenli devam eden hastalar dahil edildi. Kriterlere uyan 75 hasta Kistik higroma ve NT genişliği şeklinde iki grup olarak gruplandırıldı ve analiz edildi. Karyotip ve gebelik sonuç verileri incelendi.

Bulgular: 47 hasta kistik higroma, 28 hasta NT genişliği artışı tanısı aldı. Normal karyotip gözlenen hastalardan kistik higroma grubundan 3 hasta, NT genişliği grubundan 2 hasta İskelet Displazisi tanısı aldı. Normal karyotipli kistik higroması olan bir hasta bebeği Meckel Gruber sendromu, bir hasta bebeği Multipl Pterygium sendromu, bir hasta bebeği Artrogripozis tanısı aldı. Yine, bu durumdaki başka iki hastanın array-CGH sonucu normal olarak raporlandı. Normal karyotipli 6 kistik higroma tanılı fetus sonradan hidrops fetalis tanısı aldı. NT genişliği grubundan normal karyotipli bir hastanın bebeği 21. gebelik haftasında konjenital kalp hastalığı (KKH) tanısı alıp postpartum başarılı operasyon ile sağlıklı olarak yaşamını sürdürmektedir. Genel olarak, Trizomi 18, Trizomi 13 ve 45XO karyotip sonuçları, kistik higroma grubunda diğer gruba göre daha sık izlendi.

Sonuç: NT genişliği grubundaki hastaların daha az sayıda olmasının sebebi olarak, Perinatoloji polikliniğimize yönlendirilen hastalardan, özellikle kistik higroma olgularının ultrasonografik olarak daha yaygın tanınabilmesi ve ayırdedilebilmesi olduğu düşünüldü. Kistik higroma grubundaki hastaların ense saydamlık kalınlığı, diğer gruba göre belirgin olarak daha fazla olup, gebelik sonlanma süreleri belirgin derecede daha erkendir. Kistik higroma grubunda daha ön planda olarak, normal karyotipli hastaların bir kısmında İskelet displazisi, KKH, Meckel Gruber sendromu, Artrogripozis sendromu gibi ultrasonografik olarak da tanınabilen hastalıklar saptanmıştır. Bazıları intrauterin kaybedildiğinden, hastaların bir kısmına karyotip ötesinde kesin genetik tanı konamamaktadır. Bu konuda ayrıntılı postmortem incelemeler daha iyi fikir verebilir.

Anahtar Kelimeler: Kistik higroma, ense saydamlığı kalınlığı, gebelik sonucu, fetal hidrops, karyotip



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Tablo 1.

Değişken	Kistik Higroma (n=47)	NT Geniş Olan (n=28)	P değeri
Hastanın yaşı (yıl)	29.68±6.60	28.39±5.38	İFBD
Tamıda gebelik yaşı (hafta)	12.77±0.90	12.61±0.87	İFBD
Ense saydamlığı kalınlığı (mm)	6.66±1.33	4.05±1.05	<0.001
Gebelik sonlanma zamanı (hafta)	22.99±9.47	33.97±9.47	<0.001

Gruplar arasında sayısal değişkenlerin karşılaştırması. İFBD: İstatistiksel olarak fark belirgin değil.

Tablo 2.

Karyotip Sonucu	Kistik Higroma (n=47)	NT Geniş Olan (n=28)	P değeri
Normal Karyotip n(%)	32 (68.1)	22 (78.6)	İFBD
Trizomi 21 n(%)	5 (10.6)	5 (17.9)	
Trizomi 18 n(%)	4 (8.5)	1 (3.6)	
Trizomi 13 n(%)	1 (2.1)	0	
45XO n(%)	5 (10.6)	0	

Gruplar arasında karyotip sonuçları karşılaştırması. İFBD: İstatistiksel olarak fark belirgin değil.

Tablo 3.

Karyotip Sonucu	Sağlıklı Bebek (n=9)	Gebelik Terminasyonu (n=23)	İntrauterin ex veya spontan düşük (n=8)
Normal Karyotip n(%)	9 (22.5)	13 (32.5)	5 (12.5)
Trizomi 21 n(%)	0	3 (7.5)	1 (2.5)
Trizomi 18 n(%)	0	2 (5)	2 (5)
Trizomi 13 n(%)	0	1 (2.5)	0
45XO n(%)	0	4 (10)	0

Kistik higroma grubunda karyotipe göre gebelik sonuçları dağılımı.



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-051]

Antenatal Tanı Alan Korpus Kallozum Agenezisi

Aslıhan Yazıcıoğlu, Evren Koçbulut, Aydan Biri
Yüksek İhtisas Üniversitesi Ankara Koru Hastanesi

Amaç: Korpus kallozum iki serebral hemisferin assosiasyon liflerinin ana yoludur. Gelişimi 8-20. gebelik haftaları arasında meydana gelir. Korpus kallozum agenezisi fetal beynin gelişimsel bir malformasyonudur. Burada antenatal dönemde tanı alan izole korpus kallozum agenezisi olgusu sunuldu.

Yöntem: Gebeliğin 24. haftasında yapılan rutin ultrasonografide korpus kallozum agenezisi tespit edilen gebenin fetal manyetik rezonans (MR) görüntülemesi olgunun izole bir durum olduğunu ortaya koydu. Gebeye verilen genetik danışmanlık neticesinde miyadında bebek doğdu. Postnatal takibi sorunsuz seyretti.

Bulgular: 26 yaşındaki tıbbi ve ailevi özgeçmişinde özellik olmayan primipar gebenin 24. gebelik haftasında yapılan rutin ultrasonografisinde korpus kallozum agenezisi tespit edilmesi üzerine kliniğimize yönlendirildi. Yapılan ultrasonografide lateral ventrikül genişliği 12 mm olarak ölçüldü. Fetal MR'da korpus kallozum agenezik görünümde ve lateral ventriküller paralel konfigürasyondaydı. Her iki lateral ventrikül oksipital hornlar düzeyinde sınırda dilate görüldü. Gebenin antenatal takibi sorunsuz seyretti. 40. gebelik haftasında 3270 gr 1. ve 5. dakika APGAR skorları 8 ve 9 olan erkek bebek vajinal yolla doğdu. Yenidoğan otoakustik emisyon testi, göz ve nörolojik muayenesi normal sınırlardaydı. Postnatal takibi sorunsuz seyretti.

Sonuç: Korpus kallozum iki serebral hemisferin assosiasyon liflerinin ana yoludur. Gelişimi 8-20. gebelik haftaları arasında meydana gelir. Kallozal agenezi parsiyel, fokal veya komplet olabilir. Diğer beyin anomalileri ile birlikte görülebileceği gibi kraniofasiyel, kas-iskelet, kardiyak ve genitoüriner sistem anomalileri ile birlikte de görülebilir. Etiopatogenezi net değildir. Tanıda antenatal ultrasonografi ve fetal manyetik rezonans (MR) görüntülemeden faydalanılır. Fetal MR özellikle ultrasonografide gözden kaçan diğer anomalileri tespit etmede oldukça başarılıdır. İzole bir bulgu olsa bile karyotip önerilir. Aileye danışmanlık verilirken olgunun izole veya kompleks olması büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Antenatal, fetal MR, korpus kallozum agenezisi, karyotip





[PS-052]

Torkular herofili trombozu; kliniğimizde tanı alan altı olgunun sunumu

Didar Kurt, Tuğba Saraç Sivrikoz, Gürcan Türkyılmaz, Aylin Yılmaz, Lütüye Uygur, İbrahim Kalelioğlu, Recep Has, Atıl Yüksel
İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı

Amaç: Torkular herofili trombozu oldukça nadirdir ve prevalansı tam olarak bilinmemektedir. Canlı doğum ile sonuçlanan vakalarda neonatal sonuçlar tamamen normal olabileceken, neonatal ölüm veya nörolojik komplikasyon ile sonuçlanan vakalar da bildirilmiştir. Biz bu çalışmada kliniğimizde torkular herofili trombozu tanısı almış olan altı olguyu analiz etmeyi amaçladık.

Materyal-Metod: 2011-2018 yılları arasında prenatal dönemde torkular herofili trombozu tanısı alan altı olgunun prenatal bulgu ve postnatal sonuçları retrospektif olarak incelendi. **Bulgular:** Ortalama tanı haftası 22.5 hafta (20-25 hafta), ortalama anne yaşı 28.1 yıl (24-34 yıl) olarak saptandı. Vakaların ultrasonografi incelemelerinde arka fossada, tentoryum seviyesinin üzerinde, renkli Doppler ile kan akımı izlenmeyen, içerisinde trombüs ile uyumlu kitle görülen, hipoekojen lezyonlar saptandı. Trombüsün ortalama en uzun çapı 13.8 mm (10-19 mm) ölçüldü. Bu altı olgudan dört tanesine (%66.7) magnetik rezonans inceleme de yapılabildi, ultrasonografiye ek intrakraniyal bulgu görülmedi. Prenatal dönemde iki olguya (33.3%) karyotip analizi yapılabildi ve tümü normal karyotip olarak sonuçlandı. Altı gebelikten iki tanesi (%33,3) miadında sezaryen ile doğum, bir tanesi (%16,7) miadında normal spontan yolla doğum ile sonlandı. Bir gebelik termine edildi (%16,7), bir gebelik in utero fetal kayıp ile sonuçlandı (%16,7), bir gebeliğin (%16,7) takibi hala devam etmektedir. Canlı doğum ile sonuçlanan üç vakanın bir tanesi kardiyak yetmezlik nedeniyle neonatal beşinci günde eksitus oldu, bu olguda prenatal ultrasonografide asimetric intrauterin büyüme kısıtlılığı, hafif kardiyomegali ve triküspit kapakta yetmezlik mevcuttu. Diğer yaşayan iki olgunun nörolojik gelişimi normaldi. İn utero mort fetalis olan olgunun torkular herofili trombozu dışında ek prenatal bulgusu yoktu, fetal karyotip sonucu normaldi.

Sonuç: Torkular herofili tanısı prenatal dönemde ultrasonografi ile koyulabilir. Vakalarda seri ultrason takibi yapılması önerilir. Hastalığın seyri ve pre-postnatal sonuçları oldukça değişkendir.

Anahtar Kelimeler: dural sinüs, torkular, tromboz



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA

Olgu 3: aksiyel planda arka fossada torkular herofili trombozu



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Torkular herofili trombozu vakaları

Olgu	Anne Yaşı	Tanıda Gestasyonel Hafta	Prenatal USG Bulguları	Prenatal Seyir	Sonuç
1	32	20	İçerisinde 10 mm trombüs bulunan THT'na sekonder dural sinüslerde dilatasyon	-	IUMF
2	24	22	İçerisinde 13 mm trombüs bulunan THT'na sekonder dural sinüslerde dilatasyon	Trombüs boyutları stabil kaldı, ek bulgu gelişmedi	Gebelik takip edilmekte
3	28	20	İçerisinde 13 mm trombüs bulunan THT'na sekonder dural sinüslerde dilatasyon, intrakardiyak ekojen odak	Trombüs boyutlarında artma oldu (33. hafta, 26mm)	Sağ sağlıklı çocuk, normal nörolojik gelişim
4	27	25	İçerisinde 16 mm trombüs bulunan THT'na sekonder dural sinüslerde dilatasyon, aIUBK, kardiyomegali, TY	Trombüs boyutları stabil kaldı, ek bulgu gelişmedi	Neonatal 5.gün eksitus
5	24	24	İçerisinde 19 mm trombüs bulunan THT'na sekonder dural sinüslerde dilatasyon	Tamama yakın regresyon oldu (36. hafta)	Sağ sağlıklı çocuk, normal nörolojik gelişim
6	34	24	İçerisinde 12 mm trombüs bulunan THT'na sekonder dural sinüslerde dilatasyon, KPK	-	Terminasyon

USG, ultrasonografi; THT, torkular herofili trombozu; IUMF, in utero mort fetalis; aIUBK, asimetrik intrauterin büyüme kısıtlılığı; TY, triküspid yetmezlik; KPK, koroid pleksus kisti



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



[PS-053]

Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi 2017 ve 2018 yıllarına ait on hafta üzeri gebelik terminasyonlarının değerlendirilmesi

Nihal Şahin Uysal, Orhan Altınboğa, Kemal Sarsmaz, Neslihan Öztrük, Özlem Moraloğlu Tekin, Aykan Yücel

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde 1 Ocak 2017 ile 30 Nisan 2018 tarihleri arasında on hafta üzeri gebelik terminasyonlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır. **Yöntem:** Hastanemizde 1 Ocak 2017 ile 30 Nisan 2018 tarihleri arasında on hafta üzeri gebelik terminasyonlarının kayıtları tarandı ve 55 gebelik terminasyonu olgusu çalışmaya alındı. Maternal demografik özellikler, uygulandığı gebelik haftası, terminasyon yöntemi, fetal ağırlık ve cinsiyet dağılımı ve terminasyon nedenleri değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması $28,38 \pm 6,12$ olup, 18 ile 43 arasında değişmekte idi. Ortalama gravida $2,69 \pm 1,63$ olup, 1 ile 7 arasında iken; ortalama parite $1,15 \pm 1,13$ olup, 0 ile 6 arasında değişmekte idi. Terminasyonun uygulandığı gebelik haftası ortalama $20,82 \pm 2,08$ olup, 14 ile 24 aralığındaydı. 55 olgunun 48'inde (%87,27) vajinal yolla gebelik terminasyonu gerçekleştirirken, 8 olguda histerotomi yapılmıştı. 22 hafta ve üzeri gebeliği olan 24 olguda (%43,63) fetal intrakardiyak potasyum klorid ile fetosid yapıldıktan sonra terminasyon gerçekleştirildi. Gebelik terminasyonu yapılan olgulardaki ortalama fetal ağırlık $433,45 \pm 244,06$ olup, 55 ile 1115 gram arasında değişmekte idi. 55 olgunun 26'sında erkek, 25'inde kız fetüs tespit edilirken, 4'ünde fetal cinsiyet belirtilmemişti. En sık gebelik terminasyon nedeni fetal yapısal anomalilerdi (% 67,27) (Tablo 1,2).

Sonuç: Ultrason teknolojisindeki ilerlemeler ve rutin prenatal tarama yapılması çeşitli fetal malformasyonların saptanmasında yeni olanaklar yaratmıştır (1). Eurofetus'un yaptığı çalışmada, 200.000 kadın rutin ultrason ile değerlendirilmiş ve anomalili fetusların %61'i saptanmıştır (2). Kliniğimizde 11-14 haftalar arası birinci trimester tarama testi, 15-20 haftalar arası ikinci trimester tarama testi ve 18-22 haftalar arası anomali taraması için ayrıntılı ultrason başvuran her hastaya önerilmektedir. İnvaziv tanı testleri veya ultrason muayenesi ile tespit edilen fetal anomali durumlarında, fetal ve neonatal tedavi seçeneklerinin olmaması veya kısıtlı olması durumlarında ailelere gebelik terminasyon seçeneği sunulmalıdır. Merkezimizde uygulanan terminasyonların en sık nedeni yapısal anomalilerdi. Daha etkili prenatal tarama ile geç dönemde uygulanan gebelik terminasyonlarının bir kısmı azaltılabilir.

Anahtar Kelimeler: Gebelik terminasyonu, kromozomal anomali, yapısal anomali



FETAL TIP VE PRENATAL TANI KONGRESİ

Subgrup Toplantısı

31 MAYIS - 02 HAZİRAN 2018 • SHERATON HOTEL, ANKARA



Gebelik terminasyon nedenlerinin dağılımı (n= hasta sayısı)

Neden	n	%
Fetal yapısal anomaliler	37	67,27
Kromozomal anomaliler	9	16,36
Amniyon mayii anormallikleri	8	14,54
Fetal hidrops	1	1,81

Fetal yapısal ve kromozomal anomalilerin dağılımı (n= hasta sayısı)

Neden	n	%
Fetal yapısal anomaliler	37	67,27
Santral sinir sistemi	20	36,36
Çoklu anomali	8	14,54
Kas iskelet sistemi	3	5,45
Genitoüriner sistem	3	5,45
Kardiyovasküler sistem	2	3,63
Sakrokoksigeal teratom	1	1,81
Kromozomal anomaliler	9	16,36
Trizomi 21	6	10,90
Trizomi 18	1	1,81
Trizomi 13	1	1,81
Triploidi	1	1,81

