



22. Ulusal Perinatoloji Kongresi

30 Nisan - 3 Mayıs 2026

"Obstetride Güncel Gelişmeler"

KONGRE BİLDİRİ KİTABI

Shimall Otel
&
Kongre Merkezi
Gaziantep





İÇİNDEKİLER

DAVET

1

KURULLAR

2

BİLİMSEL PROGRAM

3-8

SÖZLÜ BİLDİRİLER

9-45

POSTER BİLDİRİLER

46-74



Dalet

Deęerli Meslektařlarım,

Türk Perinatoloji Derneęi ve Perinatal Tıp Vakfı tarafından düzenli olarak yapılagelen Ulusal Perinatoloji Kongresini bu yıl 30 Nisan – 3 Mayıs 2026 tarihlerinde Shimall Otel ve Kongre Merkezi'nde gerçekleřtireceęiz.

Kongremiz gebe, fetus ve yenidoęan saęlığı açısından son bilimsel gelişmelerin tartiřıldığı, önemli bilimsel çalıřma ve olguların sunulduęu bir kongre olarak yerini alacaktır.

Hazırladıęımız bilimsel programın hem asistan meslektařlarımıza hem de tecrübeli arkadaşlarımıza çok faydalı olacaęını ve mesleki uygulamalarını güncelleme fırsatı vereceęini düşünmekteyiz.

Meslektařlarımızın sözlü veya poster bildirilerini kongremizde sunarak kongremizin bilimsel içerięini zenginleřtirmelerini bekliyoruz.

Sizleri ve tüm meslektařlarımızı gerçekleřtireceęimiz Ulusal Perinatoloji Kongresine davet etmekten büyük mutluluk ve onur duyarız.

Saygılarımızla

**Prof. Dr. Resul ARISOY
Kongre Bařkanı**

Kurullar



Kongre Başkanı

Prof. Dr. Resul Arısoy

Kongre Sekreteri

Prof. Dr. Ilgın Türkçüođlu

Kongre Düzenleme ve Bilimsel Kurulu

Prof. Dr. Cihat Ően
Prof. Dr. Murat Yayla
Prof. Dr. Gökhan Göynümer
Prof. Dr. Resul Arısoy
Prof. Dr. Murat Muhcu
Prof. Dr. Ilgın Türkçüođlu
Doç. Dr. Őule Ayhan
Doç. Dr. AyŐegöl Özel
Doç. Dr. ÇađdaŐ Özgökçe

30 Nisan Perşembe Salon A

13.00	Açılış ve Teşekkürler	
13.30-15.00	Beyin Cihat Şen - Gökhan Göynüner	
13.30	Birinci trimester fetal beyin muayenesi	Murat Yayla
13.45	İkinci trimester fetal beyin muayenesi	Cihat Şen
14.00	Ventrikülomegali ve yönetimi	Emre Erdoğan
14.15	Serebellar vermis ve sisterna magna anormallikleri	Cihat Şen
14.30	Kavum septum pellucidum ve Korpus kallosum anormallikleri	Mekin Sezik
14.45	Tartışma	
15.30-16.30	Beyin Murat Yayla, Ilgın Türkçüoğlu	
15.30	Lizensefali ve Şizensefali	Zafer Bütün
15.45	Mikrosefali ve makrosefali	Sema Sözen Çaypınar
16.00	Galen Ven anevrizması- kist ve tümörler	Gürcan Yılmaz
16.15	İntrakraniyel Hemorajiler tanı ve yönetimi	Ayşegül Özel
16.30	Spina Muayenesi, Meningomyelose ve Spina bifida	Halis Özdemir
16.45	Tartışma	
17.30-18.30	Ultrason ile Fetal Beyin Cihat Şen, Murat Yayla, Ayşegül Özel, Halis Özdemir, Selcan Sınacı	
17.45	Olgu-1	Cihat Şen
18.00	Olgu-2	Halis Özdemir
18.15	Olgu-3	Ayşegül Özel
18.30	Olgu-4	Selcan Sınacı

1 Mayıs Cuma Salon A

08.30-10.00 Birinci trimester
Petek Feriha Arıođlu, İrfan Kutlar

08.30	Embriyonel dönem gebelik-fetus muayenesi ?	Selcan Sancı
08.45	11-14 hafta fetal muayene nasıl olmalı?	Kübra Kurt Bilirer
09.00	Hiperemesis gravidarum nedir? Yönetimi ve dikkat edilmesi gerekenler?	Betül Keyif
09.15	Abortus imminens olgularında Progesteron etkili mi? Doğru yaklaşım ne?	Arif Güngören
09.30	Tekrarlayan gebelik kayıplarında kanıtlar ? Olguları nasıl değerlendirilmeli?	Burçin Balcı
09.45	Tartışma	

10.00-10.30 KAHVE ARASI
Murat Yayla, İlgin Türkçüođlu

10.30-12.00 Monokoryonik ikiz
Gökhan Göynüner, Resul Arısoy

10.30	İkiz gebeliklerde birinci trimester muayene nasıl olmalı?	Sevim Özge Özdemir
10.45	Monoamniyotik ikizlerde takip ve yönetim, doğum zamanlaması	Aydın Öcal
11.00	İkizden ikize transfüzyon sendromu ve yönetimi	Cihat Şen
11.15	Monokoryonik ikizlerde selektif gelişim geriliđi ve yönetimi, doğum zamanlaması	Özlem Aldemir Bukađıkıran
11.30	Alt Üriner trakt obstrüksiyonları ve yönetimi	Selahattin Kumru
11.45	Tartışma	

12.00-12.30 UYDU SEMPOZYUM
Preeklampsi Profilaksisinde Aspirin Direnci: Görünmeyen Engel
Salih Burçin Kavak

12.30-13.30 ÖÇLE YEMEÇİ

13.30-15.00 NIPT ve Tarama Testleri Klinik Uygulama Paneli
Emre Erdođdu, Halis Özdemir

Tarama testleri nelerdir? Aileye nasıl anlatılmalı? Şule Göncü Ayhan
Kobine ve dörtlü tarama testleri ne zaman hangi durumlarda yapılmalı? Önerilmeli? Şule Göncü Ayhan
NIPT nedir? Ne zaman veya hangi olgularda önerilmeli? Sadece Trizomi 21 taramak yeterli mi? Şule Göncü Ayhan
NIPT limitleri nelerdir? Fetal Fraksiyon önemli mi? Şule Göncü Ayhan
NIPT sonucunu etkileyebilecek durumlar nelerdir? Resul Arısoy
NIPT yanlış pozitiflik durumlarında yönetim nasıl olmalı? Gebelik komplikasyonları ile ilişkisi var mı? Resul Arısoy
Hangi durumlarda yanlış negatiflikten şüphe edilmeli? Resul Arısoy
Sonuçlanamayan NIPT olgularında yönetim nasıl olmalı? Tekrar NIPT? Tanı testi? Resul Arısoy
NIPT çalışma yöntem ve tekniklerin bir önemi var mı? Miraç Özalp
Çođul gebeliklerde NIPT kullanılabilir mi? Tercih edilen bir yöntem var mı? Miraç Özalp
İkiz eşi kayıplarında NIPT güvenilir mi? Miraç Özalp
Maternal özel durumlarda (oosit donasyonu, organ transplantasyonu) NIPT kullanılır mı? Miraç Özalp
NIPT ile nadir trizomiler, mikroddelesyon, mikroduplikasyon sendromları taranmalı mı? Mucize Eriç Özdemir
NIPT başka kullanım endikasyonu var mıdır? (Rh, Cinsiyet) Mucize Eriç Özdemir
Ultrasonografi ile NIPT arasında fetal cinsiyet uyumsuzluđu var ise nasıl yönetilmeli? Mucize Eriç Özdemir
Taramada Ultrasonografi ile fetal muayenenin yeri var mı? Mucize Eriç Özdemir
ARSA, Kalpte hiperekojen odak, Hiperekojen barsak, Pelviyektazi önemi nedir? Mucize Eriç Özdemir
Hangi durumlarda Tanı testi yapmalıyız? Kime ARRAY? Kime WES? Mucize Eriç Özdemir
Tartışma

1 Mayıs Cuma Salon A

15.00-15.45 Genetikçi Gözüyle Gebelikte Genetik Tarama Testleri
Şule Göncü Ayhan, Murat Yayla

15.00 Gebelerde Genetik Hastalık Taşıyıcılığı Tarama Testleri ve Zorluklar Ahmet Yeşilyurt

15.15 NIPT Teknikleri Farklılıkları ve Üstünlükleri? Damla Eker

15.30 Tartışma

2 Mayıs Cumartesi Salon A

08.30-10.00 Gebeliğin Hipertansif Hastalıkları
İbrahim Polat, Resul Karakuş

08.30 Preeklampsi öngörüsünde yenilikler? Işıl Ayhan

08.45 Preeklampsi profilaksisinde Aspirin? Metformin? Statinler? Salih Burçin Kavak

09.00 Gebelikte hipertansiyonun yönetimi ve doğum zamanı? Ayşe Keleş

09.15 Ciddi preeklampside doğum ne zaman olmalı? Tuğçe Arslanoğlu

09.30 Ciddi olmayan preeklampside yönetim ve doğum zamanlaması Hasan Süt

09.45 Tartışma

10.00-10.30 KAHVE ARASI

10.30-11.45 FGR-GDM-Kolestaz
Pınar Kumru, Gürkan Kıran

10.30 Erken ve geç gelişim kısıtlılığında tarama Bilge Kapudere

10.45 Fetal gelişim kısıtlılığında yönetim ve doğum zamanlaması nasıl olmalı? Gökhan Göynüner

11.00 Gestasyonel Diyabet taraması kimlere ne zaman, nasıl yapılmalı? Rauf Melekoğlu

11.15 Gestasyonel Diyabetin medikal tedavisinde ilk seçenek ne olmalı? Banu Şeyma Arslanca

11.30 Gebelik Kolestazında güncel yaklaşım ve doğum zamanlaması Özge Kahramanoğlu

11.45 Tartışma

12:00-12:30 UYDU SEMPOZYUM

Implementation of sequencing based NIPT in the Netherlands; lessons learned and future expectations

Prof. Erik Siermans

Hoofd afdeling Humane Genetica AmsterdamUMC / Head dept. of Human Genetics AmsterdamUMC

Boutros Maroun

Illumina

12:30-13:30 ÖĞLE YEMEĞİ

13.30-15.00 Preterm Doğum Paneli
Veli Mihmanlı, Resul Arisoy

Preterm doğum risk değerlendirilmesi nedir? Lütfiye Uygur

Servikal yetmezlik tanımı nedir? Tarama kimlere nasıl olmalı? Lütfiye Uygur

Servikal yetmezlikte hangi progesteron nasıl kullanılmalı? Mekin Sezik

Omega -3 kullanımının preterm doğum profilaksisinde yeri var mı? Mekin Sezik

Antibiyotik profilaksisi? Mekin Sezik

Servikal yetmezlikte serklaj altın standart mı? Pesser kullanılabilir mi? Gökalp Şenol

Çoğul gebeliklerde serklajın yeri var mı? Gökalp Şenol

Re-serklaj mümkün mü? Gökalp Şenol

Ne zaman Laparoskopik - transabdominal serklaj düşünülmeli? Gökalp Şenol

MgSO4 uygulaması yapılmalı mı? Ne zaman? Nasıl? Lütfiye Uygur

Hangi olgularda Steroid profilaksisi yapılmalı? Steroid hangi olgularda tekrar edilmeli? Lütfiye Uygur

İlk tercih tokolitik ajan ne olmalı? Endol? Nifedipin? MgSO4? Eftal Avcı

Kombine tokoliz uygulaması? Eftal Avcı

Tokolizde Antibiyotik profilaksisi gerekir mi? Eftal Avcı

22-24 hafta PROM nasıl yönetilmeli? Danışmanlık Nasıl olmalı? Hicran Acar

24-34 hafta PROM yönetimi nasıl olmalı? Hicran Acar

İntraamniyotik enfeksiyon tanı ve yönetimi? Hicran Acar

Sonuç

2 Mayıs, Cumartesi Salon B

08.00-08.40 SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU 2
Oturma Başkanları: Refaheddin Şahin, Ali Ovayolu

MCCC2 varyantı saptanan maternal 3-metilcrotonil-CoA karboksilaz eksikliğinde perinatal yönetim: olgu sunumu - **Mesut Avan**

Şiddetli Rh Alloimmünizasyonunda İlk İntrauterin Transfüzyon Gereksinimini Geciktiren Erken Dönem İntravenöz İmmüoglobulin Tedavisi: Olgu Sunumu - **Bilge Kapudere**

Fetal Pelvik Kistik Kitlelerde Tanısal Tuzak: Over Kisti
Ön Tanısı Alan Kloakal Malformasyon Olgusu - **Burcu Çiçek**

Erken Başlangıçlı Masif Proteinüri ile Seyreden Bir Olgunun Ayırıcı Tanısı - **Gözde Öztürk**

Gebelikte Leiomyosarkomu Taklit Eden Dev Dejenere Leiomyom
Sezeryan Masasında Fertilite Koruyucu Cerrahi Kararı - **Bahar Acemoğlu Abul**

İkizden İkize Transfüzyon Sendromu ile İlişkili Geçici Tirotoksikozun Maskeleydiği Preeklampsi:
Olgu Sunumu - Gözde Öztürk

Pelvik Böbreğin Prenatal Tanısı ve Yönetimi - **Gürcan Türkyılmaz**

Prenatal Nörosonografiden Moleküler Tanıya: FKTN c.849dup
Homozigot Mutasyonuna Bağlı Ağır Distroglikanopati Spektrumunda Nadir Bir Olgu - **Ceren Ekici**

Fallot Tetralojisi ile Birliktelik Gösteren Absent Pulmoner Valv Sendromunun
Prenatal Tanısı ve Multidisipliner Postnatal Yönetimi: Olgu Sunumu - **Osman Eren Çetinkaya**

Sessiz Bir Genetik Kayıp: Prenatal Dönemde Saptanan
4q13-q21 Delesyonunun Normal Pre/Postnatal Seyri - **Ahmet Kablan**

3 Mayıs Pazar Salon A

08.30-10.00 Doğum
Ali Çetin, Koray Gök

08.30 İntrapartum monitorizasyon ve fetal distres

Büşra Cambaztepe

08.45 Doğumda ağrı kontrolü nasıl olmalı? Akapunktur? Hipnoz? Opiad? Epidural aneztezi?

Kamuran Suman

09.00 İlerlemeyen travay ve yönetimi

Kazım Uçkan

09.15 Suda doğum neden tercih edilmeli ? Suda doğumda dikkat edilmesi gereken noktalar?
Ne zaman terk edilmeli?

Furkan Kayabaşoğlu

09.30 Sezeyan sonrası vaginal doğum hangi olgularda düşünölmeli?

Çağdaş Özgökçe

09.45 Tartışma

10.00-10.30 KAHVE ARASI

10.30-11.45 Postpartum Kanama - PAS
Özcan Balat, Murat Muhçu

10.30 Skar gebelik tanısı ve yönetiminde standartlar nelerdir?

Murat Gezer

10.45 PAS olgularında Ultrasonografi muayenesindeki detaylar nelerdir?

Banu Dane

11.00 PAS intraoperatif evreleme ve cerrahi seçenekler, beklenmedik olgularda yönetim?

Ahmet Yalınkaya

11.15 Postpartum Kanamada Profilaksi nasıl olmalı? Uterotonikler ve Traneksamik Asit ?

Barış Boza

11.30 Postpartum kanamada medikal tedavi ve koagülopati yönetimi

Gizem Kul

11.45 Postpartum kanamada güncel cerrahi yaklaşım ve öneriler: Sütür teknikleri,
Arter ligasyonu, balon uygulamaları

Mesut Polat

12.00 Tartışma

12.00-12.30 ÖĞLE YEMEĞİ

12.30-13.30 Gebelikte Aşılar, Demir ve Vitaminler
İlgın Türkcüoğlu, Numan Çim

12.30 Gebelikte hangi aşılar, ne zaman yapılmalı?

Elif Gizem Dizdaroğlu

12.45 Gebelikte rutin demir kullanımı gerekli mi? Nezaman IV demir kullanalım?

Deniz Esinler

13.00 Gebelikte multivitamin-minarel desteği ne kadar önemli? Kime kullanalım?

Resul Arısoy

13.15 Akılcı ilaç kullanımı

Resul Arısoy

13.30 Kapanış Konuşması

3 Mayıs Pazar Salon B

08.00-08.40 SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU 3
Oturma Başkanları: Çağlar Helvacıoğlu, Kazım Uçkan

Apert sendromu Pınar Yıldız

Tekrarlayan Ensefalosel ve FANCE Gen Varyantı Birlikteliği: Nadir Bir Olguda Fetal Yönetim - **Melike Altıntaş**

Non-İmmün Hidrops Fetalis: Gerçek Etiyoloji Duktus Venozus Agenezisi mi, İktiyozis mi? - **Melis Karabay**

Prenatal Dönemde Multipl Majör Anomali ile Tanı Alan Trizomi 18 Olgusu: Olgu Sunumu - **Sahra Merve Yıldız**

Hidrops Fetalis ile Seyreden Monozomi X (Turner Sendromu): Prenatal Tanı Olgusu - **Emine Şengür Dil**

Profilaktik Serklaj Sonrası Gelişen Servikal Rüptür Ve Acil Serklaj - **Görkem Çetinkaya İfsat**

Prenatal Dönemde Şiddetli İskelet Displazisi ile Seyreden ve COL1A2 Gen Varyantı ile İlişkili Olgu:
Osteogenezis İmperfekta Tip II-III Şüphesi - **Hanadi Abdoulbasset Ahmed**

Geçirilmiş Sezaryeni Olan Plasenta Previa Tanılı Hastalarda Uterus Koruyucu Cerrahi Sonuçları - **Fatih Mehmet Fındık**

Geçirilmiş Sezaryeni Olmayan Plasenta Previa Tanılı Hastalarda Cerrahi Sonuçlar - **Fatih Mehmet Fındık**

Pregestasyonel Obezitenin Olumsuz Maternal ve Fetal Sonuçlarla İlişkisi:

Prospektif Kohort Çalışması - **Emine Şengür Dil**



SÖZLÜ BİLDİRİLER

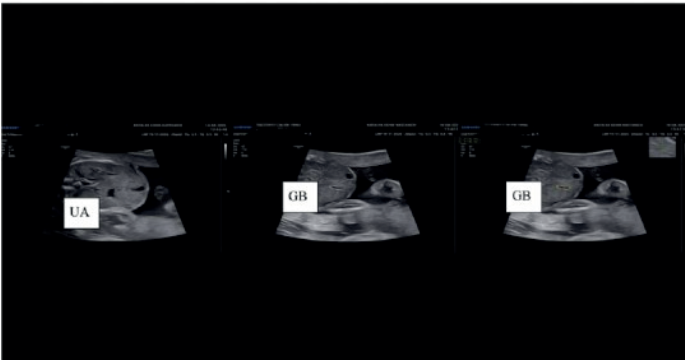


Safra Kesesi Anomalilerinin Klinik Önemi: Postnatal Biliyer Atrezi Tanısı Alan Bir Olgu

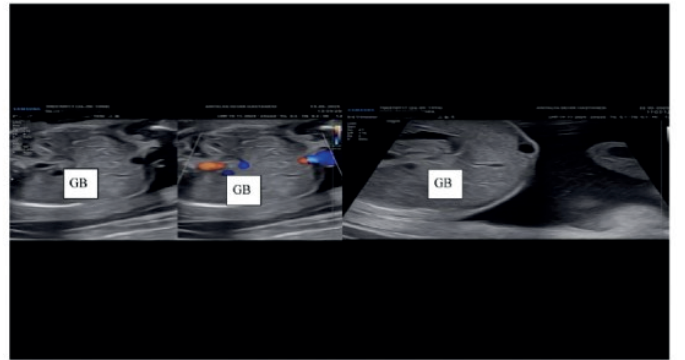
Biliyer atrezi (BA), yenidoğan döneminde kolestaz ile ortaya çıkan, intra ve ekstrahepatik safra kanallarının ilerleyici fibro-obliteratif hastalığıdır. İnsidans 1/2500 ile 1/20000 arasında değişmektedir. Erken tanı konulmadığında hepatik fibrozis ve siroza ilerleyerek karaciğer transplantasyonuna kadar gidebilen ciddi bir klinik tabloya yol açmaktadır. Standart tedavi olan Kasai Operasyonunun başarısı, yaşamın ilk 30 günü içinde uygulanmasına bağlıdır. Bu nedenle prenatal dönemde riskli olguların öngörülmesi klinik açıdan önem taşımaktadır. Prenatal ultrasonografide küçük veya izlenemeyen safra kesesi ve hepatik kistik lezyonlar BA ile ilişkilendirilmiş olsa da bu bulgular spesifik değildir ve diğer safra yolu anomalileri ile karışabilmektedir.

Olgumuz 30 yaş, gravida 1, 21. gebelik haftasında rutin fetal anatomik inceleme için başvuran hastada fetusta bilateral pelviyektazi ve küçük safra kesesi 7.4x1.8 mm (<10 p) izlenmiştir. Genetik danışmanlık sonrası amniyosentez önerildi ancak aile kabul etmemiştir. İzlemede safra kesesi 24. haftada dar lümenli yapı şeklinde, 26. haftada küçük 8.6x3.8 mm (<10 p) boyutlarında fakat normal lokalizasyonda izlenmiş, sonraki kontroller de izlenememiştir. 40 haftada sezaryen ile 3600 g, 9-10 Apgar skorlu erkek bebek doğmuştur. Postnatal 1. günde ultrasonografide safra kesesi lokalizasyonunda 3 mm kistik görünüm saptanmış, 2. günde gelişen ve giderek artan direkt hiperbilirubinemi ve GGT yüksekliği üzerine 7. günde yapılan manyetik rezonans kolanjiyopankreatografi de (MRCP) tip 3 BA ile uyumlu görünüm raporlanmıştır. Olgu 35. günde Kasai operasyonuna alınmıştır. Bu olgu, prenatal dönemde saptanan safra kesesi anomalilerinin dikkatli ve seri izlem gerektirdiğini ve erken postnatal değerlendirme ile zamanında cerrahi müdahalenin prognoz açısından belirleyici olduğunu göstermektedir.

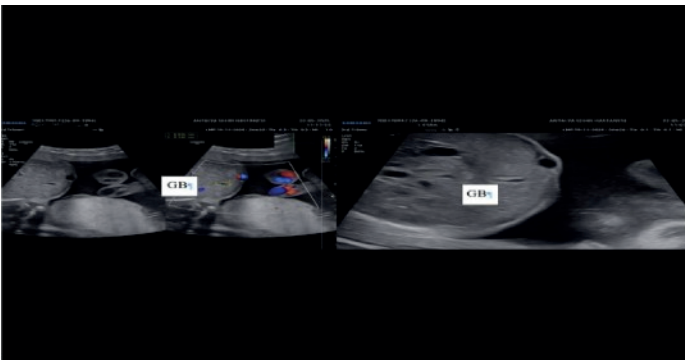
Anahtar Kelimeler: Biliyer atrezi, Direkt hiperbilirubinemi, Fetal ultrasonografi, Kasai portoenterostomi, Prenatal tanı, Safra kesesi anomalileri



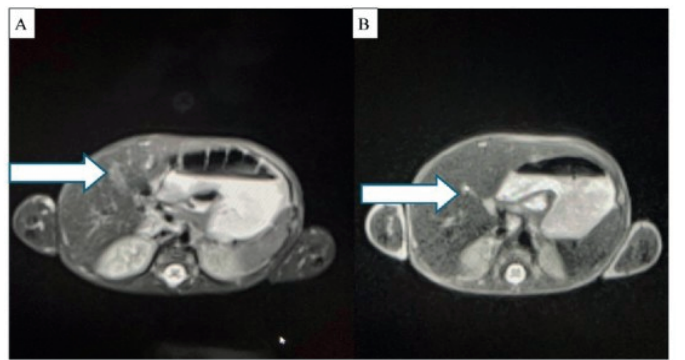
Resim 1: 21. gebelik haftasında fetal safra kesesi. Sağ üst kadranda izlenen safra kesesinin (GB) ultrasonografik görüntüleri. UA: Umbilikal arter.



Resim 2: 24. gebelik haftasında fetal safra kesesi. Gri skala ve renkli Doppler ultrasonografide anatomik yerleşiminde izlenen safra kesesi (GB).



Resim 3: 26. gebelik haftasında fetal safra kesesi. Takip ultrasonografisinde safra kesesinin (GB) ve çevre hepatik yapıların görünümü.



Resim 4: Postnatal manyetik rezonans kolanjiyopankreatografi (MRCP). (A) Safra kesesi lokalizasyonunda izlenen fibrotik bant. (B) Safra yolları komşuluğunda saptanan hepatik kist.

Tam Servikal Dilatasyonlu Olgularda Amniyoreduksiyon Sonrası Acil Servikal Serklaj: Olgu Serisi

AMAÇ: İkinci trimesterde tam servikal dilatasyon ile başvuran hastalarda, amniyoreduksiyon sonrası uygulanan acil servikal serklajın (ECC) perinatal sonuçlarını değerlendirmektir.

YÖNTEMLER: Bu olgu serisi, Ağustos 2017 ile Kasım 2025 tarihleri arasında amniyoreduksiyon sonrası ECC uygulanan 39 gebe kadını içermektedir. Maternal demografik özellikler, obstetrik hikaye, serklaj yapılan gebelik haftası (GH), amniyoreduksiyon hacmi, serklaj ile doğum arasındaki süre, doğum haftası, doğum ağırlığı, doğum şekli ve neonatal sağkalım analiz edilmiştir. Tanımlayıcı istatistikler hesaplanmıştır. Hastalara, spinal anestezi altında, Trendelenburg pozisyonunda amniyon zarı redükte edilip serklaj uygulandı.

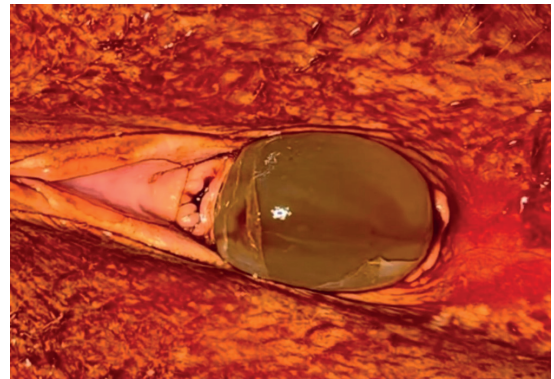
BULGULAR: Ortalama maternal yaş 28.84 ± 4.72 yıl (18-42) idi. Ortalama gravide, parite ve yaşayan çocuk sayısı sırasıyla 2.15 ± 1.46 , 0.51 ± 0.91 ve 0.43 ± 0.82 olarak bulundu. ECC uygulanan ortalama gebelik haftası 21.00 ± 2.62 hafta (15-25), ortalama amniyoreduksiyon hacmi 256.41 ± 115.74 mL (110-500) idi. Genel neonatal sağkalım %66.7 (26/39) olarak saptandı; 12 neonatal ölüm ve 36. haftada bir devam eden gebelik mevcuttu. Ortalama doğum haftası 30.76 ± 6.84 hafta (17-38), ortalama doğum ağırlığı 1679.94 ± 1175.06 g (200-3500) idi. Serklaj ile doğum arasındaki ortalama latens 9.76 hafta (68.38 gün) olarak bulundu. Sağ kalan neonatallerde, ECC yapılan ortalama GH 21.48 ± 1.98 hafta olup, doğum 34.59 ± 4.06 haftada gerçekleşmiş ve ortalama doğum ağırlığı 2196.81 ± 1047.93 g olarak ölçülmüştür. Bu yaşayan olgularda latens süresi 13.11 hafta (91.77 gün) iken kaybedilen olgular ile karşılaştırıldığında ECC yapılan ortalama GH 19.91 ± 2.46 hafta, doğum 22.16 ± 2.48 haftada ve ortalama doğum ağırlığı 517.00 ± 217.63 g idi; latens 2.25 hafta (15.75 \pm 13.7 gün) olarak bulundu.

SONUÇ: Tam servikal dilatasyonu olan olgularda amniyoreduksiyon sonrası uygulanan ECC, doğumu anlamlı ölçüde geciktirebilir; latent fazın uzamasını sağlayarak özellikle ileri gebelik haftalarında neonatal sağkalımı artırabilir. Bu yüksek riskli popülasyonda optimal perinatal sonuçlar için dikkatli hasta seçimi büyük önem taşımaktadır. Faydalarına rağmen feta

Anahtar Kelimeler: Acil servikal serklaj, Amniyoreduksiyon, Tam servikal dilatasyon, İkinci trimester, Neonatal sağkalım



Resim 1



Resim 2

Variable	Total Cases (Mean \pm SD)	Survival Cases (Mean \pm SD)	Died Cases (Mean \pm SD)	p value*
GA at ECC (weeks)	21.00 \pm 2.23	21.48 \pm 1.98	19.91 \pm 2.46	0.048
GA at Delivery (weeks)	30.76 \pm 6.84	34.59 \pm 4.06	22.16 \pm 2.48	<0.001
Birth Weight (g)	1679.94 \pm 1175.06	2196.81 \pm 1047.93	517.00 \pm 217.63	<0.001
Prolonged Pregnancy (weeks)	9.76	13.11	2.25	<0.001
Prolonged Pregnancy (days)	68.38	91.77	15.75	<0.001

Parameter	Category	n	%
Mode of Delivery	Cesarean section	28	72%
	Spontaneous vaginal delivery	10	26%
	Ongoing	1	2%
Neonatal Survival	Alive	27	69%
	Death	12	31%
Number of Sutures	One	5	13%
	Two	26	67%
	Three	8	20%

Prenatal dönemde aortopulmoner pencere şüphesi ile değerlendirilen fetüste kromozomal mikroarray ile 3p14.1–p13 interstisyel delesyon tanısı: Olgu Sunumu

AMAÇ:

Geç gebelik haftasında saptanan yapısal anomalilerde hedeflenmiş fetal ekokardiyografi ile kromozomal mikroarray (CMA) analizinin tamamlayıcı tanısal değerini vurgulamak ve aortopulmoner pencere (APW) gibi nadir bir kardiyak lezyon şüphesinin prenatal değerlendirmesini olgu üzerinden tartışmak.

OLGU:

Dondurulmuş embriyo transferi ile oluşmuş G3P1E1 gebelik, 32. gebelik haftasında femur kısalığı nedeniyle yönlendirildi (Z skoru -1,6; <1 persentil). İkinci trimester ayrıntılı anatomik tarama yapılmamıştı. Ultrasonografide trigonosefali izlendi ve metopik sütün kapalı olarak değerlendirildi. Fetal ekokardiyografide hafif triküspit yetersizliği ile birlikte APW ile uyumlu olabilecek bulgular saptandı. APW nadir bir konjenital kalp defekti olup erken postnatal cerrahi gereksinimi olabileceğinden, literatürde önerilen hedef değerlendirme (3VV/3VT ve RVOT planları) esas alınarak inceleme yapıldı; prenatal tanıda semilunar kapakların üzerinde aorta–pulmoner trunkus iletişiminin ortogonal iki planda gösterilmesi, yardımcı işaretlerin (bright border/T-sign, yüksek konfluens V işareti, red dot sign) aranması ve truncus arteriozusta ayırım için iki ayrı semilunar kapağın doğrulanması önerilmektedir.

Danışmanlık sonrası kordosentez yapıldı. CMA'da arr[GRCh38]3p14.1p13(69445427_71956800)*1 ile uyumlu yaklaşık 2,51 Mb heterozigot interstisyel delesyon saptandı (FOXP1 ve MITF içeren 3p13–p14 delesyon spektrumu). Aileye kapsamlı genetik danışmanlık verildi; 37. haftada fetosit sonrası hysterotomi ile terminasyon uygulandı.

SONUÇ:

Tarama testindeki risk düzeyinden bağımsız olarak, yapısal ultrason bulguları saptandığında invaziv tanı ve CMA ile klinik açıdan anlamlı kopya sayısı değişiklikleri yakalanabilir. APW şüphesinde literatürde önerilen hedef görüntüleme (3VT/3VV, RVOT; iki düzlem doğrulanması ve yardımcı işaretler) prenatal tanıyı destekleyebilir.

Anahtar Kelimeler: Aortopulmoner pencere, fetal ekokardiyografi, kromozomal mikroarray, 3p14.1–p13 delesyonu, trigonosefali.

Prenatal Tanıda Nadir Bir Kompleks Üçlü Mozaiklik: 45,X / 46,XY ve İzokromozom 18p Birlikteliği

AMAÇ:

İzokromozom 18p, kromozom 18'in kısa kolunun duplikasyonu sonucu oluşan nadir bir kromozomal anomalidir ve mikrosefali, gelişme geriliği, hipotoni ve çeşitli dismorfik bulgular ile ilişkilendirilmektedir¹. 45,X/46,XY cinsiyet kromozomu mozaikliği ise mikst gonadal disgeneziden normal erkek fenotipine kadar değişen geniş bir klinik spektrum gösterebilir². Bu çalışmada prenatal dönemde saptanan izokromozom 18p ile birlikte 45,X/46,XY cinsiyet kromozomu mozaikliğini içeren kompleks bir üçlü mozaiklik olgusunun sunulması ve prenatal tarama yöntemlerinin erken tanıdaki katkısının vurgulanması amaçlandı.

OLGU:

35 yaşında, G3P1A1 olan ve önceki doğumu sezaryen ile miadında gerçekleşmiş hasta, maternal yaş nedeniyle yaptırdığı non-invaziv prenatal tarama (NIPT) testinde saptanan 46,X/46,XY mozaikliği ve 18p duplikasyonu doğrulanması amacıyla merkezimize başvurdu. 16. gestasyonel haftada yapılan amniyosentez sonrası elde edilen DNA'da 45,X[8]/47,XY,+i(18p)[42]/46,XY[50] karyotipi saptandı. Amniyosentez sonucunu beklerken yaptığımız detaylı fetal anatomik incelemede yalnızca 1.1 mm boyutunda izole ventriküler septal defekt dışında ek anomali izlenmedi. Bunun dışında fetal biyometri ve diğer sistem değerlendirmeleri normal olarak izlendi. Aileye saptanan kromozomal anomaliler ve olası klinik sonuçlar hakkında ayrıntılı genetik danışmanlık verildi ve terminasyon seçeneği sunuldu. Ailenin onamı sonrasında gebelik terminasyonu gerçekleştirildi.

TARTIŞMA:

İzokromozom 18p çoğunlukla süpernümerer marker kromozom şeklinde görülmekte olup gelişimsel gecikme, hipotoni ve çeşitli dismorfik özelliklerle ilişkilendirilmektedir³. Bununla birlikte mozaik olgularda klinik spektrum oldukça değişken olabilir ve prenatal dönemde belirgin ultrasonografik bulgular her zaman saptanmayabilir. 45,X/46,XY mozaikliğinde ise fenotip, hücre hatlarının oranına ve dokular arası dağılıma bağlı olarak geniş bir aralıkta değişmektedir. Bu nedenle prenatal dönemde saptanan kompleks karyotiplerde prognozun öngörülmesi güçtür ve aileye kapsamlı genetik danışmanlık verilmesi büyük önem taşır.

SONUÇ:

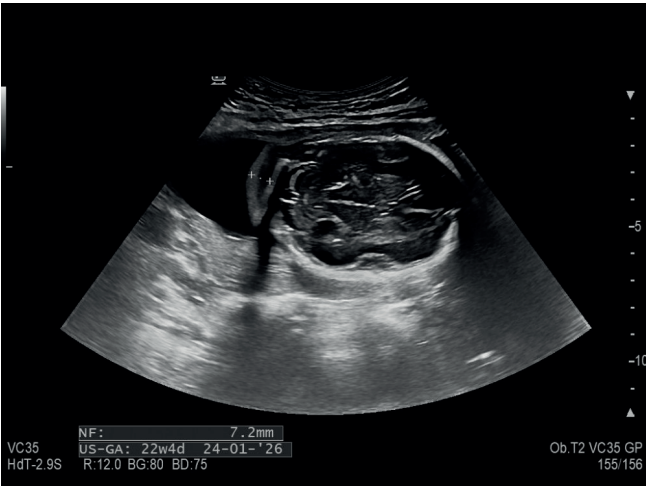
Sunulan olgu, izokromozom 18p ile birlikte 45,X/46,XY cinsiyet kromozomu mozaikliğini içeren prenatal tanı konmuş nadir bir üçlü mozaiklik örneğidir. Ayrıca NIPT'in, bu tür kompleks kromozomal anomalilerin erken dönemde saptanmasına katkı sağlayabilecek değerli bir tarama yöntemi olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: NIPT, mozaik, amniyosentez, izokromozom 18p

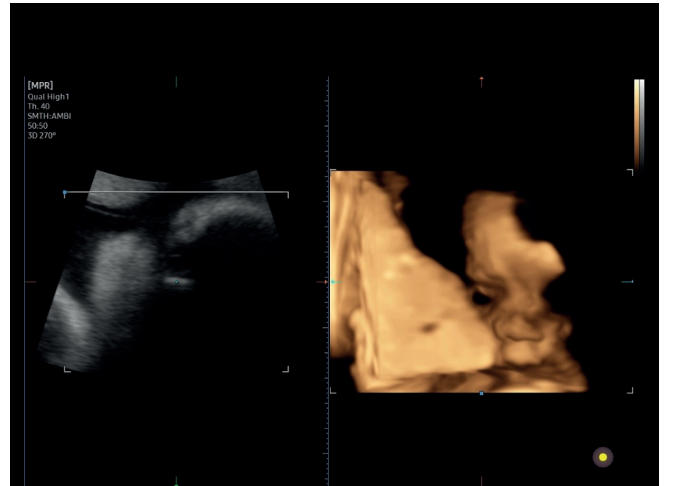
Prenatal Dönemde Artmış Ense Kalınlığı ile Belirti Veren De Novo NSD1 Mutasyonlu Fetal Sotos Sendromu: Olgu Sunumu

Sotos sendromu, NSD1 genindeki mutasyonlara bağlı gelişen ve makrosefali, karakteristik yüz görünümü ve gelişimsel gecikme ile karakterize nadir bir otozomal dominant aşırı büyüme sendromudur. Tanı çoğunlukla postnatal dönemde konulmakla birlikte bazı olgularda prenatal ultrasonografik bulgular ile şüphelenilebilir. Artmış ense kalınlığı ve santral sinir sistemi anomalileri literatürde bildirilen prenatal bulgular arasındadır. Bu olgu sunumunda, ikinci trimesterde artmış ense kalınlığı ve kardiyak ekojenik odak saptanması üzerine ileri genetik inceleme yapılan ve tüm ekzom dizileme ile NSD1 geninde de novo mutasyon saptanan bir Sotos sendromu olgusu sunulmuştur. Otuz yaşındaki gebede 22-23. gebelik haftasında yapılan ultrasonografide fetal ense kalınlığı artmış olarak ölçülmüş ve sol ventrikülde hiperekojen odak izlenmiştir. Kordosentez sonrası yapılan tüm ekzom dizileme analizinde NSD1 geninde heterozigot de novo frameshift mutasyon (c.2833dup; p.Ser945PhefsTer3) saptanmıştır. Gebelik 34 hafta 6. günde sezaryen ile sonlandırılmış ve 2715 gram ağırlığında erkek bebek doğmuştur. Postnatal değerlendirmede dismorfik yüz görünümü, hipotoni, sekundum atriyal septal defekt ve çıkan aorta dilatasyonu saptanmıştır. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilen hasta postnatal 21. gününde stabil olarak taburcu edilmiştir. Bu olgu, izole yumuşak belirteçlerin varlığında ileri genetik analizlerin prenatal tanı açısından önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Sotos sendromu, NSD1, prenatal tanı, ense kalınlığı, tüm ekzom dizileme



Şekil 1: İkinci trimester ultrasonografide artmış nuchal fold ölçümü (NF: 7.2 mm).



Şekil 2: Üç boyutlu ultrasonografide fetal yüz profilinin görünümü.



Şekil 3: İkinci trimester ultrasonografide midsagittal fetal profil kesiti.

22. Gebelik Haftasında Apert Sendromu Prenatal Tanısı ve Postnatal Sonuçlar: Olgu Sunumu

GİRİŞ:

Apert sendromu (Akrosefalosindaktili Tip I) kraniosinostoz, orta yüz hipoplazisi ve ekstremitelerde simetrik sindaktili ile karakterize nadir tablodur. Çoğunlukla FGFR2 genindeki de novo mutasyonlar sonucu oluşur.

OLGU:

Bu sunumunda, 22. gebelik haftasındaki, rutin kontrolde saptanan kraniosinostoz, asimetrik ventrikülomegali, hipertelorizm ve bilateral mitten-hand (eldiven el) görünümü saptanan olgu sunulmaktadır. Prenatal bulgular ışığında Apert sendromu ön tanısı konulan olgu 38. haftada canlı doğumla sonuçlanmıştır.

SONUÇ:

Prenatal ultrasonografide anormal kraniofasiyal görünüm ve ekstremitte anomalileri (özellikle sindaktili) saptandığında Apert sendromu ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmesi. Erken tanı aile danışmanlığı ve postnatal yönetim açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Apert Sendromu, sindaktili, kraniosinostoz, FGFR2

Endikasyona göre servikal serklaj başarısının değerlendirilmesi: tek merkez deneyimi

GİRİŞ-AMAÇ:

Preterm doğum, neonatal morbidite ve mortalitenin en önemli nedenlerinden biridir. Servikal yetmezlik, spontan preterm doğumun önemli sebeplerinden biri olup uygun hastalarda servikal serklaj uygulanması gebeliğin uzatılmasına katkı sağlayabilmektedir. Günümüzde servikal serklaj üç temel endikasyonla uygulanmaktadır: obstetrik öyküye dayalı serklaj (history-indicated), ultrasonografik servikal kısılma nedeniyle uygulanan serklaj (ultrasound-indicated) ve servikal dilatasyon saptanan olgularda uygulanan acil serklaj (exam-indicated veya rescue cerclage). Bununla birlikte serklajın başarısının uygulama endikasyonuna göre farklılık gösterebileceği düşünülmektedir. Bu çalışmanın amacı merkezimizde uygulanan servikal serklajların obstetrik sonuçlarını değerlendirmek ve serklaj başarısını endikasyona göre karşılaştırmaktır.

YÖNTEM:

Bu retrospektif kohort çalışmada tek merkezde servikal serklaj uygulanan gebeler değerlendirildi. Hastalar serklaj endikasyonuna göre üç gruba ayrıldı: öyküye dayalı serklaj, ultrasonografiye dayalı serklaj ve fizik muayeneye dayalı (rescue) serklaj. Primer sonuç ölçütü doğum haftası ve ≥ 34 hafta doğum oranı olarak planlandı. Sekonder sonuç ölçütleri ≥ 37 hafta doğum oranı ve serklaj ile doğum arasındaki süre (latency) olarak belirlendi. Sürekli değişkenlerin karşılaştırılmasında uygun parametrik veya nonparametrik testler kullanılması planlandı. Kategorik değişkenler ki-kare testi ile analiz edilecektir.

Anahtar Kelimeler: Preterm doğum, Servikal yetmezlik, Servikal serklaj

Nadir görülen bir Tip 4 sakrokoksigeal teratom olgusu ve prenatal tanıdaki zorluklar

AMAÇ:

Sakrokoksigeal teratom fetüs ve yenidoğan döneminin en sık görülen konjenital tümörüdür ve insidansı yaklaşık 1/35.000–40.000 canlı doğum olarak bildirilmektedir. Bu çalışmada sakrokoksigeal teratomun prenatal dönemde ortaya çıkarabileceği bulgular ve üçüncü trimester anatomi taramasının önemi tartışılmıştır.

OLGU:

27 yaşındaki G1P0, 36 haftalık gebeliği olan hasta fetal ultrasonografide saptanan megasistis nedeniyle perinatoloji kliniğine konsülte edilmiştir. Yapılan ultrasonografide mesane longitudinal uzunluğu 75 mm olarak ölçülmüş, bilateral böbreklerde obstrüktif üropati bulguları, böbreklerde dilatasyon ve anhidramniyoz izlenmiştir. Hastanın ikinci trimester anatomi taraması görüntüleri incelendiğinde mesane boyutlarının doğal olduğu ve her iki böbreğin normal boyut ve konumda bulunduğu görülmüştür.

Anhidramniyoz ve fetal renal malformasyon şüphesi nedeniyle hastaya sezaryen ile 2560 gram ağırlığında canlı doğum gerçekleştirilmiştir. Postnatal birinci günde yapılan üriner sistem ultrasonografisinde 7.5 cm'ye ulaşan kistik görünümün sonda uygulaması sonrası gerilediği görülmüş ve glob vesikale lehine değerlendirilmiştir. Sağ ve sol böbrek uzunlukları 47 mm ölçülmüş, ortalama parankim kalınlığı sırasıyla 5 mm ve 6 mm olarak saptanmıştır. Her iki böbrekte pelvikaliksiyel sistemde grade 3 dilatasyon izlenmiş olup pelvis anteroposterior çapı sağda ve solda 14 mm ölçülmüştür.

Mesanenin inferior posterior komşuluğunda 4.5×3 cm boyutlarında, içerisinde milimetrik kistik alanlar bulunan ve renkli Doppler ultrasonografide vaskülarizasyon gösteren solid kitle lezyonu izlenmiştir. Bu bulgular üzerine postnatal üçüncü günde kontrastlı manyetik rezonans görüntüleme yapılmış ve tip 3 sakrokoksigeal teratom ile uyumlu bulunmuştur. Yenidoğan postnatal 20. günde çocuk cerrahisi tarafından opere edilmiş, cerrahi sırasında tip 4 sakrokoksigeal teratom saptanmıştır. Patolojik inceleme sonucu matür kistik teratom olarak raporlanmıştır. Hasta üç aylık olup pediatrik onkoloji takibi devam etmektedir.

SONUÇ:

Fetal ultrasonografide alt üriner sistem obstrüksiyonu düşündürülen bulgularla başvuran olgularda sakrokoksigeal teratom gibi pelvik kitleler ayırıcı tanıda yer almalıdır. Ayrıca ikinci trimester anatomi taramasında patoloji saptanmamış olması, üçüncü trimester anatomi taramasının önemini bir kez daha ortaya koymaktadır

Anahtar Kelimeler: Anhidramniyoz, Megasistis, Prenatal Ultrason, Sakrokoksigeal Teratom

Artrogripozis eşlik eden erken ikinci trimester mekonyum peritoniti: nadir bir prenatal olgu

AMAÇ:

Mekonyum peritoniti, fetal barsak perforasyonu sonucu gelişen nadir bir durumdur ve genellikle gebeliğin ileri haftalarında tanı alır. Prenatal ultrasonografide fetal asit, intraabdominal kalsifikasyonlar ve mekonyum psödokisti en sık görülen bulgulardır. Erken gebelik haftalarında saptanması ise oldukça nadirdir. Bu olguda artrogripozis ile birlikte görülen erken ikinci trimester mekonyum peritoniti vakasını sunmayı amaçladık.

OLGU:

Otuz dört yaşında, gravida 4 para 3 olan hasta fetal batında asit saptanması nedeniyle 19. gebelik haftasında merkezimize yönlendirildi. Ultrasonografide fetal batında yaygın asit, karaciğerde kalsifikasyonlar ve karaciğer inferiorunda hiperekojen duvarlı, içerisinde hipoekoik alanlar bulunan kistik yapı izlendi ve mekonyum psödokisti ile uyumlu olarak değerlendirildi. Ayrıca her iki üst ekstremitede bileklerden fleksiyon kontraktürü ve bilateral pes ekinovarus mevcuttu. Enfeksiyöz etiyojoloji açısından yapılan TORCH taraması negatif bulundu. Amniyosentez sonrası karyotip ve kromozomal mikrodizi analizleri normal olarak raporlandı. Kistik fibrozis analizi de negatif saptandı. Aile tarafından ileri genetik inceleme olarak tüm ekzom dizileme (WES) kabul edilmedi. Artrogripozis bulgularının eşlik etmesi ve olası nöromüsküler patoloji düşünülmesi nedeniyle aile isteği doğrultusunda gebelik terminasyonu gerçekleştirildi.

SONUÇ:

Mekonyum peritoniti çoğunlukla gebeliğin ileri haftalarında tanı almakla birlikte nadiren erken ikinci trimesterde saptanabilir. Artrogripozis eşlik eden vakalarda altta yatan fetal akinezi veya nöromüsküler hastalık olasılığı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Artrogripozis, Mekonyum peritoniti, Prenatal tanı

Perinatal Dönemde Yeni Etfdh Mutasyonu İle Glutarik Asidemi Tip Iı:Prenatal Tanı Ve Klinik Yönetim

GİRİŞ:

Glutarik asidemi tip II (GA2), diğer adıyla multiple açıl-KoA dehidrogenaz eksikliği, yağ asitleri ve bazı aminoasitlerin mitokondriyal oksidasyonunda görevli elektron transfer flavoprotein sistemindeki bozukluğa bağlı gelişen, nadir ve otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır. En sık ETFDH, daha nadir ETFA ve ETFB genlerindeki patojenik varyantlarla ilişkilidir. Erken başlangıçlı neonatal formlar ağır seyrederek ve yüksek mortalite ile birliktedir. Prenatal dönemde hastalık çoğunlukla nonspesifik ultrasonografik bulgularla, özellikle bilateral büyük, hiperekojen ve kistik böbrekler (şekil 1) ile amniyotik sıvı anomalileriyle şüphe uyandırır. Ancak bu bulguların özgül olmaması nedeniyle tanı sıklıkla gecikir. Günümüzde tüm ekzom sekanslama gibi ileri genetik yöntemler prenatal tanıda önemli yer tutmaktadır. Bu olguda, önceki gebeliğinde erken neonatal kayıp öyküsü bulunan bir hastada, fetal renal anomali üzerine yapılan incelemede ETFDH geninde homozigot frameshift varyanta bağlı prenatal GA2 tanısı sunulmaktadır.

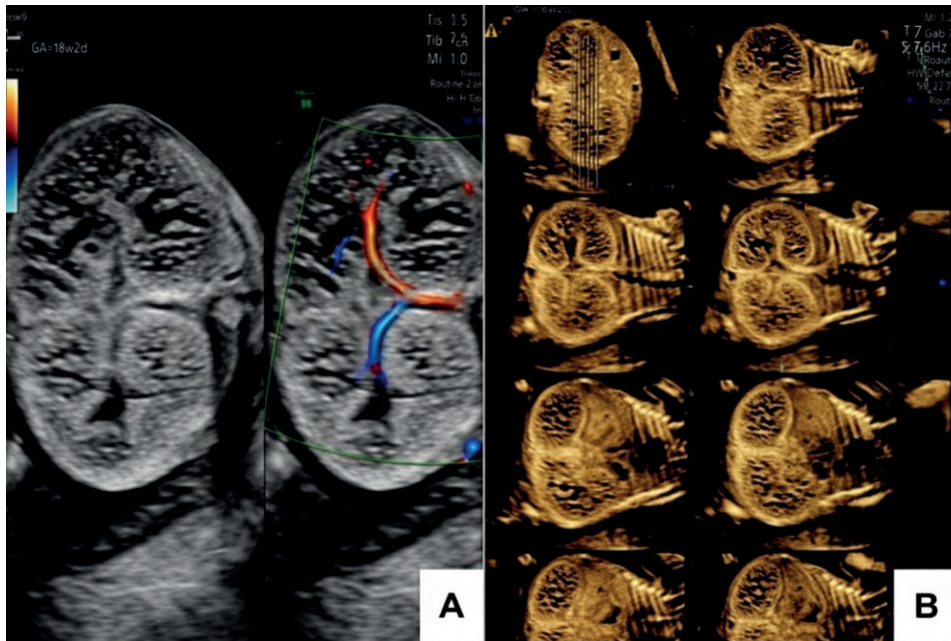
OLGU:

Yirmiüç yaşında, gravida 2 parite 1, 18 hafta 2 günlük gebe; dış merkezde saptanan fetal renal anomali nedeniyle refere edildi. Eşyle ikinci derece akrabalığı bulunan hastanın ilk gebeliğinde term doğan bebek postnatal 4. günde eksitus olmuş, prenatal dönemde renal anomali izlendiği öğrenilmişti. Mevcut gebelikte ultrasonografide fetusta bilateral büyük, kistik ve hiperekojen böbrekler saptandı; renal patolojiye bağlı karın çevresi artışı dışında ek anomali izlenmedi. Amniyosentez sonrası yapılan QF-PCR, mikroarray ve WES analizlerinde fetusta ETFDH c.1200_1203del (p.His401Glnfs*3) varyantının homozigot olduğu belirlendi. Ebeveyn analizlerinde aynı varyantın heterozigot olarak taşındığı saptandı. Bulgular GA2'nin ağır neonatal formu ile uyumlu değerlendirildi (Şekil 2). Aileye prognoz ve seçenekler anlatıldı, gebelik terminasyonu uygulandı.

SONUÇ:

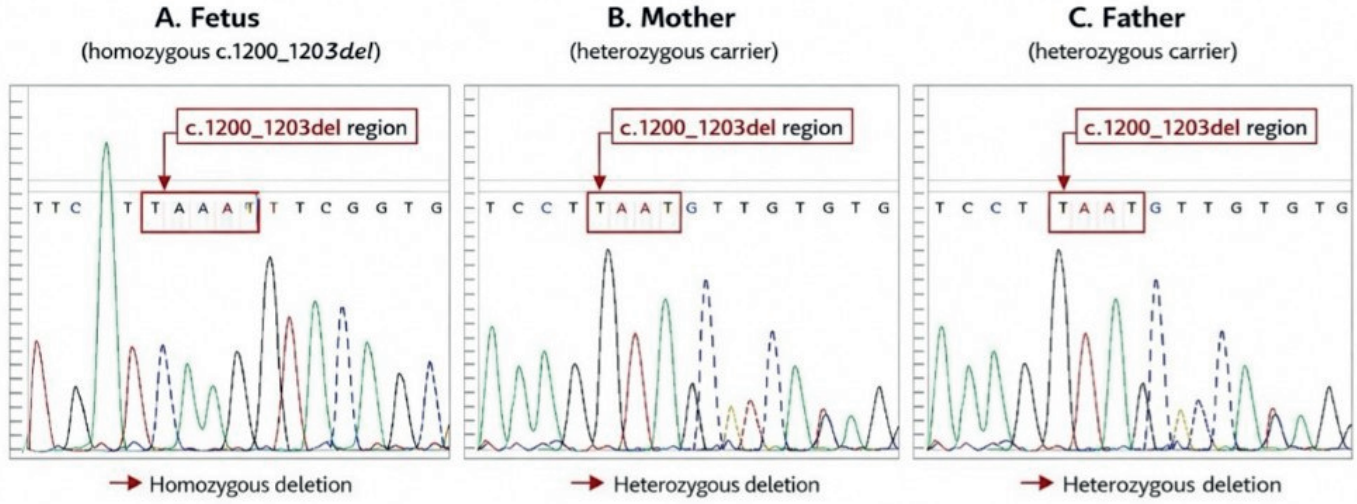
Bilateral büyük, kistik ve hiperekojen böbrek saptanan; özellikle akraba evliliği ve erken neonatal kayıp öyküsü bulunan gebeliklerde GA2 ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. GA2'de prenatal tanı alan ve postnatal dönemde biyokimyasal doğrulama ile izlem süreçleri bildirilen olgular, prenatal tanının klinik yönetimdeki önemini desteklemektedir (Tablo 1). Prenatal genetik tanı hem mevcut gebelik yönetimi hem de sonraki gebelikler için genetik danışmanlık ve preimplantasyon genetik tanı planlamasında önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal Tanı, Prenatal Ultrasonografi, Spinal Disrafizm, Pes Ekinovarus, Yarık Damak



Şekil 1:

Gebeliğin 18 + 2 haftasında fetal böbreklerin ultrasonografik bulguları. (A) Renkli Doppler ile yapılan iki boyutlu gri tonlu ultrason, normal kortikomedüller farklılaşmanın kaybı ve çoklu kistik değişiklikler ile iki taraflı büyümüş, belirgin şekilde hiperekojenik böbrekler göstermektedir. (B) Diffuz çift taraflı böbrek tutulması ve kistik mimariyi gösteren çok dilimli üç boyutlu ultrasonografik rekonstrüksiyon.



Şekil 2: ETFDH geninin Sanger dizileme kromatografileri c.1200_1203del (s.His401Glnfs3) varyantını göstermektedir. Fetüs (A) homozigot delesyonunu taşıırken, hem anne (B) hem de baba (C) aynı varyantın heterozigot taşıyıcılarıdır. Bu çerçeve kaydırma mutasyonu, üç amino asit aşağıda erken bir stop kodonuna yol açar.

Gen	GA2 Alt Tipi	Bildirilen Mutasyon Tipleri	Perinatal Bulgular	Klinik Seyir
ETFDH	GA2C	Missense, nonsense, splice-site, frameshift, compound heterozigot	Hiperekajen/büyük böbrek, kistik renal yapı, oligo/polihidramnios, hepatomegali	Ağır neonatal metabolik asidoz, hipoglisemi, kardiyomyopati, erken neonatal ölüm
ETFA	GA2A	Missense, frameshift, nonsense	Prenatal bulgular sınırlı veya non-spesifik	Neonatal dönemde hızlı metabolik dekompanzasyon
ETFB	GA2B	Missense, protein kısaltıcı varyantlar	Prenatal tanı nadir	Fulminan neonatal GA2, yüksek mortalite

Tablo 1: Perinatal dönemde GA2'de saptanan genler, mutasyon tipleri ve klinik bulgular

- Missense mutasyon: DNA dizisindeki nokta mutasyonu sonucunda, ilgili kodonun farklı bir amino asidi şifrelemesi durumu
- Nonsense Mutasyon: Bir kodonun, amino asit şifrelemek yerine erken bir stop kodonuna dönüşmesine neden olan nokta mutasyonu
- Splice-site Mutasyon: Pre-mRNA'nın olgun mRNA'ya dönüştüğü süreçte, donör veya akseptör uçlarında meydana gelen mutasyon
- Frameshift Mutasyon: DNA dizisine, üçün katı olmayan sayıda nükleotit insersiyonu veya delesyonu sonucu okuma çerçevesinin kayması
- Compound heterozigot mutasyon: Belirli bir genin her iki alelinde farklı mutasyonlar taşıması durumu

Yazar (Yıl)	Mutasyon (Gen)	Prenatal Bulgular	Tanı Yöntemi	Klinik seyir
Goodman et al. (1983)	Belirtilmemiş (pre-moleküler dönem)	Zararlı intrauterin etkiler (bildirilmiş)	Klinik + biyokimyasal inceleme	Ağır perinatal seyir bildirilmiş
Bennett et al. (1984)	ETFDH / ETF sistemi (bildirilmiş)	Fetal polikistik böbrekler	Prenatal görüntüleme + otopsi	Prenatal tanı konmuş; tedavi edilen olgu bildirilmiş
Yotsumoto et al. (2008)	ETFDH (belirtilmemiş)	Polikistik böbrekler, kardiyak anomaliler	Klinik + moleküler analiz	Fetal ölüm
Hackl et al. (2017)	ETFDH P456L	Polikistik renal görünüm	Prenatal USG + biyokimyasal testler	Ağır neonatal GA2
Martinez-Aracil et al. (2020)	ETFDH/yağ asidi oksidasyon kusuru	Renal kistler, hepatomegali	Prenatal USG + genetik testler	ARPKD ile ayırıcı tanıya dikkat çekilmiş
Ou et al. (2020)	ETFDH (bileşik heterozigot)	Renal kistler, hepatomegali	Tüm ekzom sekanslama (WES)	Ağır neonatal metabolik dekompanzasyon
Kucinska-Chahwan et al. (2021)	ETFDH c.250G>A	Bilateral büyük, hiperekajen ve kistik böbrekler	Prenatal USG + WES	Neonatal ölüm
Carmant et al. (2021)	ETFDH (yeni varyantlar)	Prenatal renal anomaliler (prenatal prezentasyonda bildirilmiş)	Prenatal değerlendirme (USG + biyokimyasal/genetik inceleme)	Prenatal tanı sonrası gebelik sonlandırılmış
Ali et al. (2021)	ETFDH (çeşitli mutasyonlar)	Renal disfonksiyon, sistemik tutulum	Hedefe yönelik genetik panel	Ağır fenotip bildirilmiş
Seydtaghia et al. (2024)	ETFDH (bileşik heterozigot)	Renal displazi	Genetik dizileme	Multisistem komplikasyonlarla seyreden ağır klinik tablo

Tablo 2: Glutarik Asidemi Tip II (GA2) - Literatür Vaka Özeti

MCCC2 varyantı saptanan maternal 3-metilkrotonil-CoA karboksilaz eksikliğinde perinatal yönetim: Olgu Sunumu

AMAÇ:

Maternal 3-metilkrotonil-CoA karboksilaz (3-MCC) eksikliği, lösin yıkım yolunda görev alan biyotine bağımlı 3-MCC enziminin yetersizliğine bağlı gelişen nadir bir organik asidemidir. Klinik spektrum asemptomatik olgulardan hipoglisemi, metabolik asidoz ve nörolojik bulgularla seyreden daha ağır tablolara kadar uzanabilmektedir. Gebelik ve peripartum dönemde yönetimine ilişkin veriler sınırlıdır. Bu olguda, maternal 3-MCC eksikliğinde antenatal izlem, intrapartum metabolik yaklaşım ve yenidoğanın erken dönem yönetiminin sunulması amaçlandı.

YÖNTEM-GEREÇLER:

23 yaşında, gravida 1 gebe olgu; kardeşinde daha önce 3-MCC eksikliği tanısı bulunması nedeniyle değerlendirildi. Hastanın moleküler analizde MCCC2 geninde c.803G>C (p.Arg268Thr) varyantı homozigot olarak saptandı. Hastanın gebelik, doğum ve postpartum dönemine ilişkin klinik, laboratuvar, genetik ve yenidoğana ait veriler değerlendirildi.

BULGULAR:

Maternal biyokimyasal incelemeler normal sınırlarda izlendi ve tanı gebelik sırasında konuldu. Hasta gebelik boyunca klinik olarak asemptomatik seyretti; levokarnitin tedavisi yaklaşık 33 mg/kg/gün dozunda sürdürüldü. Gebelik süresince metabolik dekompanseasyon atağı izlenmedi. Antenatal takiplerde fetal büyüme gestasyonel haftayla uyumluydu ve ek obstetrik patoloji saptanmadı. Çocuk metabolizma hastalıkları ekibi, doğum şeklinin obstetrik endikasyonlara göre planlanmasını; levokarnitin tedavisinin devamını ve vajinal veya sezaryen doğum sırasında katabolizmayı önlemek amacıyla intravenöz dekstroz infüzyonu ile yakın izlem uygulanmasını önerdi. 40. gebelik haftasında spontan vajinal doğum ile 3245 g ağırlığında erkek bebek doğurtuldu. Yenidoğanın fizik muayenesinde patoloji saptanmadı. İntrapartum takipte hastaya intravenöz dekstroz infüzyonu uygulandı ve yakın glisemik kontrol yapıldı. Yenidoğan için çocuk metabolizma hastalıkları konsültasyonu istendi, metabolik incelemeler planlandı, levokarnitin başlandı ve yakın poliklinik izlemi önerildi.

SONUÇLAR: Maternal 3-MCC eksikliği gebelik boyunca asemptomatik seyredebilse de, peripartum dönemde metabolik dekompanseasyon riskinin azaltılması için katabolizmanın önlenmesi ve uygun destek tedavisinin sürdürülmesi önem taşır. Bu olgu, perinatoloji, çocuk metabolizma ve yenidoğan ekiplerinin koordineli yaklaşımının anne ve yenidoğan sonuçlarını optimize etmedeki değerini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: 3-metilkrotonil-CoA karboksilaz eksikliği, gebelik, peripartum yönetim, levokarnitin, yenidoğan yönetimi

Şiddetli Rh Alloimmünizasyonunda İlk İntrauterin Transfüzyon Gereksinimini Geciktiren Erken Dönem İntravenöz İmmünoglobulin Tedavisi: Olgu Sunumu

Giriş ve Amaç:

Eritrosit alloimmünizasyonu, maternal antikörlerin plasentayı geçerek fetal eritrositleri yıkması sonucu fetal anemi, hidrops fetalis veya intrauterin fetal kayıpla sonuçlanabilen ciddi bir tablodur (1). Şiddetli ve erken başlangıçlı olgularda, intrauterin transfüzyon (IUT) uygulanabilir gebelik haftasına kadar fetal aneminin geciktirilmesi amacıyla maternal intravenöz immünoglobulin (IVIG) tedavisi seçilmiş olgularda kullanılabilir (2). Bu olguda, erken başlangıçlı fetal anemi riski nedeniyle uygulanan IVIG tedavisi ve sonrasındaki IUT yönetimi sunulmaktadır.

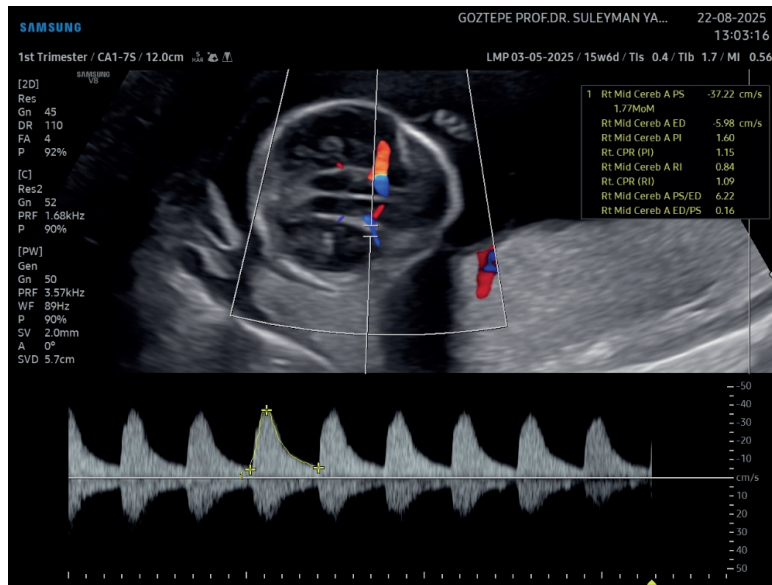
Olgu Sunumu:

27 yaşında, G3P1AB1 olan hasta, 14. gebelik haftasında indirekt Coombs titresi 1/128 saptanması üzerine merkezimize refere edildi. 15+6 gebelik haftasında orta serebral arter pik sistolik hızı (MCA-PSV) 1,77 MoM olarak ölçüldü. Fetal anemi gelişimini geciktirmek amacıyla hastaya 1 g/kg dozunda, iki hafta arayla toplam 3 doz maternal IVIG uygulandı. IVIG sonrası ilk IUT gereksinimi 23+2 gebelik haftasına kadar ertelendi. İlk işlem öncesinde fetal hematokrit %23 (Hb 7,5 g/dL) olarak değerlendirildi. Takiben 25+2, 28+4 ve 31+2 gebelik haftalarında tekrarlayan IUT uygulandı. İşlemler sırasında 0,1 mg/kg veküronyum kullanıldı. Transfüzyon hacmi, donör hematokriti yaklaşık %75, hedef fetal hematokrit %40–50 olacak şekilde hesaplandı ve eritrosit süspansiyonu kontrollü ve yavaş hızda infüze edildi. Dördüncü IUT sırasında fetal bradikardi ve kord giriş yerinden yaklaşık 5 dakika süren kanama gelişmesi üzerine acil sezaryen ile doğum gerçekleştirildi. Yenidoğan, üçüncü basamak yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 115 saat fototerapi, IVIG ve eritrosit transfüzyonu ile izlendi.

Tartışma ve Sonuç:

Erken gebelik haftalarında başlayan şiddetli Rh alloimmünizasyonunda maternal IVIG, seçilmiş olgularda ilk invaziv girişimi daha ileri ve daha güvenli gebelik haftalarına erteleyebilir (3). Ancak IUT, yaşam kurtarıcı olmakla birlikte ciddi prosedürel riskler taşımaktadır. Bu olgu, şiddetli alloimmünizasyonda multidisipliner yaklaşımın ve yakın antenatal-postnatal hematolojik izlemin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Rh alloimmünizasyonu, fetal anemi, intravenöz immünoglobulin, fetal kan transfüzyonu



Şekil 1: 15+6 gebelik haftasında orta serebral arter trasesi

Fetal Pelvik Kistik Kitlelerde Tanısal Tuzak: Over Kisti Ön Tanısı Alan Kloakal Malformasyon Olgusu

Kloakal malformasyon, üriner, genital ve gastrointestinal sistemlerin tek bir ortak kanalda birleşmesi ile karakterize nadir ve kompleks bir konjenital anomalidir. Prenatal tanısı, nonspesifik görüntüleme bulguları ve diğer pelvik kistik lezyonlarla benzerlik göstermesi nedeniyle güçtür.

Bu olguda, prenatal dönemde over kisti ön tanısı alan ancak takipte kloakal malformasyon şüphesi gelişen bir vaka sunulmuştur. Yirmi sekiz yaşında, G4P2A1 eski CS olan hastada, gebeliğin 28 hafta 5. gününde yapılan ultrasonografide sol adneksiyal bölgede 48×49 mm boyutlarında, içerisinde seviyelenme izlenen kistik yapı saptanmış ve fetal mesane izlenmiştir. İzlemede kistik lezyonun progresif olarak büyümesi ve içerikte seviyelenmenin devam etmesi üzerine 33 hafta 5. gebelik haftasında yapılan değerlendirmede batın orta hatta yerleşimli 90×94 mm boyutlarında, debris içeren kistik yapı izlenmiş, anal dimple değerlendirilememiş ve bilateral pelviyektazi saptanmıştır. Bu bulgularla kloakal malformasyon ayırıcı tanıda düşünülmüştür.

Otuz dört hafta beş günlük gebelikte sezaryen ile doğurtulan 3220 g ağırlığındaki kız bebekte postnatal dönemde tek perineal orifis izlenmiş, kateterizasyon ile mekonyum ve idrar drenajı izlenmiştir. Postnatal görüntülemelerde büyük midline kistik yapı, bilateral hidronefroz ve urakal remnant saptanmıştır. Yenidoğana kolostomi, sistostomi, vezikovajinal fistül onarımı ve urakal kist eksizyonu uygulanmıştır.

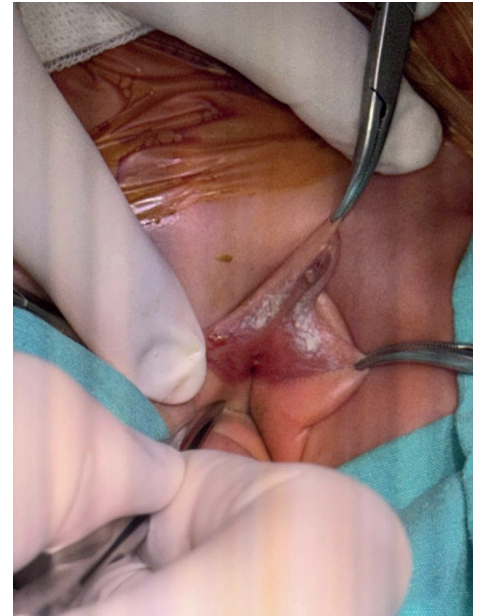
Persistan kloaka, anüri, ventriküler septal defekt ve sekonder pulmoner hipertansiyon tanıları ile izlenen hasta postoperatif 8. günde kaybedilmiştir.

Bu olgu, fetal pelvik kistik lezyonların değerlendirilmesinde kloakal malformasyonun mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmesi gerektiğini ve özellikle seviyelenme içeren ve progresyon gösteren kitlelerin tanısal önemini vurgulamaktadır.

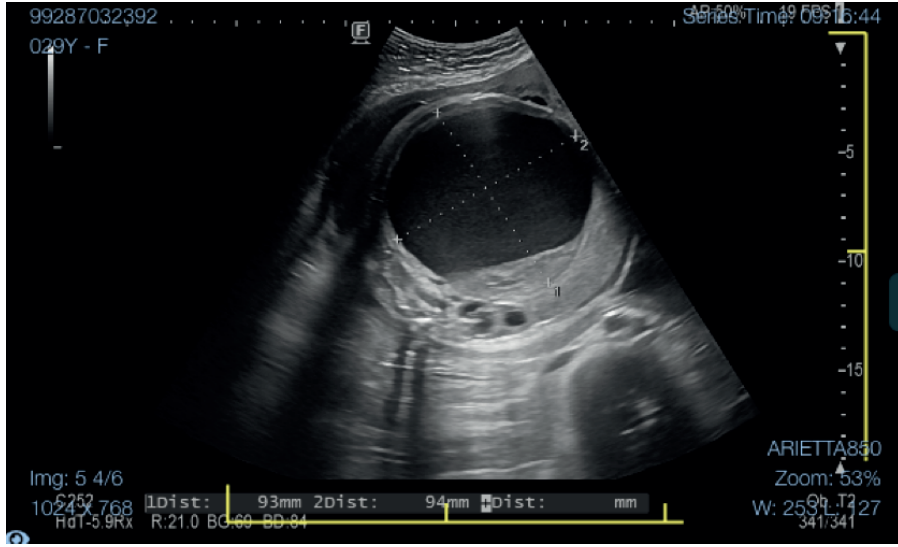
Anahtar Kelimeler: Fetal ultrasonografi, Hidrometrokolpos, Kloakal malformasyon, Over kisti, Prenatal tanı



Şekil 1:
Erken postnatal döneme ait klinik görünüm



Şekil 2:
Erken postnatal döneme ait klinik görünüm 2



Şekil 3:
İçerisinde sıvı seviyelenmesi bulunan kistik lezyonu gösteren prenatal ultrasonografik görüntü



Şekil 4:
Postoperatif döneme ait klinik görünüm



Şekil 5:
Postoperatif döneme ait klinik görünüm 2

Erken Başlangıçlı Masif Proteinüri ile Seyreden Bir Olgunun Ayırıcı Tanısı

Preeklampsi, gebeliğin 20. haftasından sonra ortaya çıkan hipertansiyon ve eşlik edebilen proteinüri veya organ disfonksiyonu ile karakterize bir hastalıktır. Erken başlangıçlı preeklampsi (<34 hafta), maternal ve fetal morbidite açısından daha ağır seyretmektedir.

Proteinüri, preeklampsinin klasik bulgularından biri olmakla birlikte, bazı olgularda nefrotik düzeylere ulaşabilmektedir. Nefrotik sendrom ise masif proteinüri (≥ 3.5 g/gün), hipoalbüminemi, ödem ve hiperlipidemi ile karakterize bir klinik tablodur ve gebelikte nadiren ilk kez ortaya çıkabilir veya mevcut renal hastalıkların alevlenmesi şeklinde görülebilir.

Gebelikte nefrotik düzeyde proteinüri saptandığında, preeklampsi ile primer glomerüler hastalıkların ayırıcı tanısı klinik açıdan önem taşımaktadır. Bu olguda, erken gebelik haftasında nefrotik düzeyde proteinüri ile seyreden ve postpartum dönemde hızla gerileyen bir preeklampsi vakasının sunulması amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Preeklampsi, nefrotik sendrom, masif proteinüri, gebelik hipertansiyonu

Preeklampsi ve Nefrotik Sendromun Karşılaştırılması

Özellik	Preeklampsi	Nefrotik Sendrom
Başlangıç zamanı	>20. gebelik haftası	Her zaman olabilir (gebelik öncesi/erken gebelik)
Hipertansiyon	Genellikle mevcut	Olmayabilir
Proteinüri	Hafif–masif (nadiren nefrotik düzey)	Masif (≥ 3.5 g/gün)
Hipoalbüminemi	Hafif/orta	Belirgin
Ödem	Sık	Belirgin
Postpartum seyir	Hızlı düzelme	Persistan proteinüri
Renal Patoloji	Glomerüler Endoteliozis	Primer Glomerül Hastalığı

Gebelikte Leiomyosarkomu Taklit Eden Dev Dejenere Leiomyom: Sezeryan Masasında Fertilite Koruyucu Cerrahi Kararı

AMAÇ:

Uterin leiomyomlar gebelikte sık karşılaşılan benign tümörlerdir ve gebelik sırasında artan hormonal stimülasyon ve vaskülarizasyon nedeniyle hızlı büyüme ve dejenerasyon gösterebilirler. Nadiren, bu dejeneratif değişiklikler makroskopik olarak maligniteyi düşündüren sarkomatoid bir görünüm oluşturabilir. Bu olgu sunumunda, sezaryen sırasında saptanan ve makroskopik olarak leiomyosarkom şüphesi uyandıran, ancak histopatolojik inceleme sonucu benign leiomyom olarak raporlanan nadir bir vaka sunulmaktadır.

OLGU:

31 yaşında, gravida 4, parite 2, abortus 1 olan hasta erken gebelik haftasında anterior uterin duvarda FIGO tip 5 yerleşimli 4 cm çapında myom ile izlenmekteydi. Gebelik ilerledikçe kitle hızlı büyüme göstermiş, fetal anatomik değerlendirmeyi zorlaştıracak boyutlara ulaşmış ve 31. gebelik haftasında dejenerasyon bulguları ile izlenmiştir. Gebelik süreci anemi ile komplike olmuş, bu nedenle 24. gebelik haftasında hospitalize edilerek eritrosit replasmanı ve intravenöz demir tedavisi uygulanmıştır.

Son adet tarihine göre 37 hafta 5 günlük gebelik haftasında aktif ağrı ve maternal anemi nedeniyle izlenirken fetal distres ve mükerrer sezaryen endikasyonu ile operasyona alınmıştır. Pfannenstiel insizyon ile batına girildiğinde uterusun deviye olduğu ve isthmik seviyede yaklaşık 15 cm çapında myom bulunduğu saptanmıştır. Canlı tek fetüsün doğurtulmasını takiben sağ korpus anterior duvardan kaynaklanan, yaklaşık 15 cm boyutlarında, yüzeyinde yaygın nekrotik alanlar içeren, frajil ve makroskopik olarak sarkomatoid görünümde kitle izlenmiştir. Hastanın yaşı, fertilite arzusu ve intraoperatif koşullar değerlendirilerek fertilite koruyucu yaklaşım ile myomektomi uygulanmış, uterin rekonstrüksiyon sağlanmış ve hemostaz kontrol altına alınmıştır.

Postoperatif dönem komplikasyonsuz seyretmiştir.

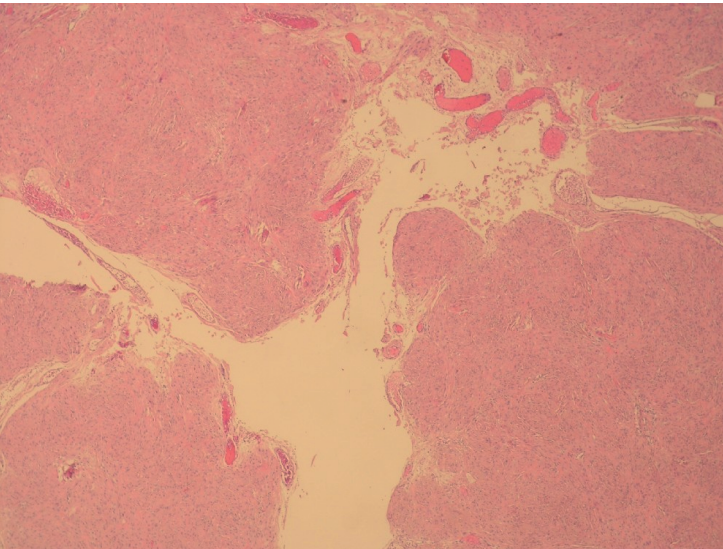
Makroskopi: 13 cm çapında, hemorajik ve geniş nekrotik alanlar içeren doku

Mikroskopi: hücresel atipi, patolojik mitoz veya koagülatif tümör nekrozu saptanmadı. Nodülasyonlar halinde büyüme paterni gösteren leiomyom demetleri izlendi. Benign Leiomyom olarak raporlandı.

SONUÇ:

Gebelikte dev miyomlarda izlenen makroskopik nekroz ve sarkomatoid görünüm her zaman malignite ile korele olmayabilir. İntraoperatif dönemde malignite şüphesi varlığında, frozen inceleme imkânının sınırlı olduğu durumlarda fertilite koruyucu cerrahi yaklaşım uygun hastalarda güvenle uygulanabilir. Maternal anemi gibi eşlik eden komorbiditelerin varlığında perioperatif kanama yönetimi dikkatle planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Gebelik, Uterin leiomyom, Dejenere leiomyom, Sarkomatoid görünüm, Fertilite koruyucu cerrahi



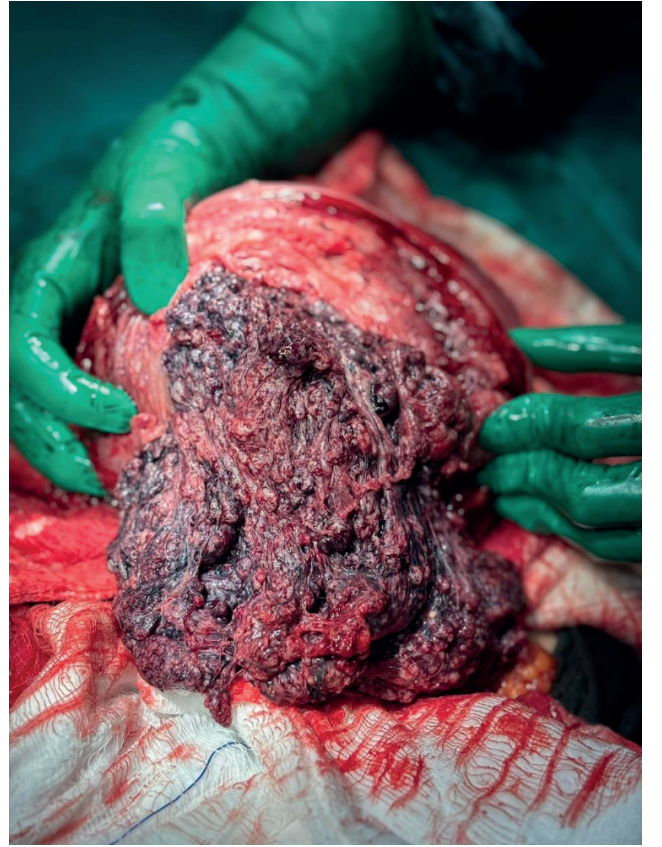
Şekil 1:

Histopatoloji

H+E X100, Nodülasyon şeklinde büyüme gösteren leiomyom demetleri



Şekil 2:
İntraoperatif Görünüm



Şekil 3:
İntraoperatif Görünüm 2



Şekil 4:
Spesimen
Makroskopik olarak düzensiz yüzey hemorajik alanlar nekroz dikkati çekmekte olup sarkomatoid görünüm vermektedir.

İkizden İkize Transfüzyon Sendromu ile İlişkili Geçici Tirotoksikozun Maskeleydiği Preeklampsi: Olgu Sunumu

AMAÇ:

İkizden ikize transfüzyon sendromu (TTTS), monokoryonik gebeliklerde ciddi maternal ve fetal komplikasyonlara yol açan bir durumdur. Nadir olarak maternal tirotoksikoz ile birlikte görülebilir. Bu olguda, TTTS'ye eşlik eden tirotoksikozun preeklampsi bulgularını maskelemesi ve tanı sürecine etkisi sunulmuştur.

OLGU:

28 yaşında, G1P0, 26 haftalık monokoryonik diamniyotik ikiz gebeliği olan hasta; taşikardi, bulantı ve şiddetli kusma ile başvurdu. İzlemde kusmalar hematemez ile komplike oldu. Laboratuvar incelemesinde hiperkalsemi, hipopotasemi ve hipomagnezemi saptandı. Kardiyolojik ve cerrahi patoloji dışlandı. Obstetrik değerlendirmede bir fetusta polihidramniyoz, diğerinde oligohidramniyoz ve donör fetusta mesane izlenmemesi üzerine TTTS evre 2 tanısı konuldu.

Tiroid fonksiyon testlerinde TSH baskılı, serbest T3 ve T4 yüksek saptandı; TRAb ve anti-TPO negatifti. Bu bulgularla tirotoksikoz tanısı konuldu. Başvuru sırasında normotansif olan hastada 24 saatlik idrarda 3782 mg proteinüri saptandı. Propiltiyourasil tedavisi sonrası hipertansiyon gelişmesi ile tablo preeklampsi ile uyumlu olarak değerlendirildi. Tirotoksikoza bağlı periferik vazodilatasyon ve azalmış sistemik vasküler direnç, preeklampsinin erken dönem hipertansif yanıtını dengeleyerek klinik bulguların ortaya çıkmasını geciktirdi.

TTTS evre 2 olması nedeniyle sezaryen planlandı; ancak operasyon öncesinde her iki fetüste intrauterin fetal ölüm gelişti. Postoperatif 3. günde tiroid fonksiyon testlerinin spontan olarak normale döndüğü izlendi ve hastanın ilaçsız takibine karar verildi.

SONUÇ:

TTTS'ye eşlik eden tirotoksikoz, preeklampsi bulgularını maskeleyerek tanıda gecikmeye yol açabilir. Bu nedenle TTTS olgularında atipik klinik bulgular varlığında tiroid fonksiyonları ve preeklampsi açısından dikkatli değerlendirme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Elektrolit dengesizliği, Geçici tirotoksikoz, İkizden ikize transfüzyon sendromu, Maskelenmiş preeklampsi, Monokoryonik ikiz gebelik

Pelvik Böbreğin Prenatal Tanısı ve Yönetimi

AMAÇ:

Ektopik pelvik böbrek (EPK), yenidoğanlarda en sık görülen böbrek anomalilerinden biridir ve yaklaşık 500 ila 700 bebekten birinde görülür. Asemptomatik olmasına rağmen, bu durum tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonları, veziköüreteral reflü, taş oluşumu ve genital malformasyonlarla ilişkilendirilmiştir. Bu çalışma, tek taraflı EPK saptanan fetüslerin doğum öncesi ve doğum sonrası sonuçlarını incelemiştir.

Materyal ve YÖNTEMLER:

Ocak 2023 ile Ocak 2025 tarihleri arasında Lokman Hekim Hastanesi'nde sekiz vaka bu çalışmaya dahil edilmiştir. Böbreğin pelviste yer alması, böbreğe özgü korteks-medullanın ayrılması ve böbrek pelvisinin tanımlanması durumunda EPK tanısı konmuştur. Doğum sonrası tüm hastalarda böbrek ultrasonografisi ile EPK tanısı doğrulanmıştır. Uzun dönem sonuçları değerlendirmek için hasta kayıtlarının retrospektif analizi yapılmıştır. Ortalama ve standart sapma verilerini hesaplamak için SPSS 20 (Chicago, ABD) kullanılarak istatistiksel analiz yapılmıştır.

SONUÇLAR:

Tanı haftasındaki ortalama gebelik yaşı $27,3\pm 3,8$ hafta idi. 5 (%62,5) vakada sol EPK, 3 (%37,5) vakada ise sağ EPK saptandı. 2 (%25) vakada EPK'da pelvik dilatasyon, 2 (%25) fetüste ise normal böbrekte pelvik dilatasyon saptandı. 1 (%12,5) vakada ek bir yapısal anomali gözlemlendi. Ortalama takip süresi $10,8\pm 2,2$ ay idi. 4 (%50) vaka kız, 4 (%50) vaka erkekti. Tüm vakalarda böbrek fonksiyonları normaldi. Toplam 3 (%37,5) vakada, 1 vakada Grade-1 veziköüreteral reflü, 1 vakada tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu ve 1 vakada hipospadias ile ilişkili EPK saptandı.

SONUÇ:

Doğum öncesi dönemde boş renal fossa bulunan tüm fetüslerde EPK değerlendirilmelidir. Doğumdan sonra, tüm vakalarda olası anormallikler açısından inceleme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: anomali, fetus, böbrek, ultrasonografi

: Ektopik Pelvik Böbrek saptanan 8 olgunun Prenatal Özellikleri (EPB: Ektopik Pelvik Böbrek)

Prenatal Bulgular	N:8 Ortalama±SD (%)
Tanıda gebelik haftası	27.3±3.8
EPB yerleşimi	
Sol	5 (62.5)
Sağ	3 (37.5)
EPB'de Pelvik Dilatasyon	2 (25)
Diğer Böbrekte Pelvik Dilatasyon	2 (25)
Amniotik Sıvı Miktarı	
Normal	7 (87.5)
Oligohidramnios	1 (12.5)
Polihidramnios	0 (0)
Diğer Sistem Anomalisi	1 (12.5)

Ektopik Pelvik Böbrek saptanan 8 olgunun Prenatal Özellikleri (EPB: Ektopik Pelvik Böbrek)

Tablo-2:: Ektopik Pelvik Böbrek saptanan 8 olgunun Postnatal Özellikleri (EPB: Ektopik Pelvik Böbrek)

Postnatal Bulgular	N:8 Ortalama±SD (%)
Takip Süresi (ay)	10.8±2.2
Doğum Haftası	38.4±2.6
Doğum Ağırlığı (g)	3050±290
Doğum Şekli Vajinal Sezaryen	6 (75) 2 (25)
Cinsiyet Kız Erkek	4 (50) 4 (50)
EPB'de pelvik dilatasyon	2 (25)
Diğer Böbrekte Pelvik Dilatasyon	1 (12.5)
Tekrarklayan Üriner Enfeksiyonlar	1 (12.5)
Böbrek Taşı	0 (0)
Genital Anomali	1 (12.5)
Anormal Renal Fonksiyon	0 (0)

Tablo-2:: Ektopik Pelvik Böbrek saptanan 8 olgunun Postnatal Özellikleri (EPB: Ektopik Pelvik Böbrek)

Prenatal Nörosonografiden Moleküler Taniya: FKTN c.849dup Homozigot Mutasyonuna Bağlı Ağır Distroglukanopati Spektrumunda Nadir Bir Olgu

GİRİŞ:

FKTN genindeki patojenik varyantlar, alfa-distroglukan glikozilasyon bozukluğu sonucu gelişen ve konjenital beyin-göz-kas fenotipi ile seyreden distroglukanopati spektrumuna yol açar. Prenatal dönemde saptanan kompleks santral sinir sistemi anomalileri ve eşlik eden oküler bulgular, altta yatan nadir monogenik hastalıkları düşündürmelidir.

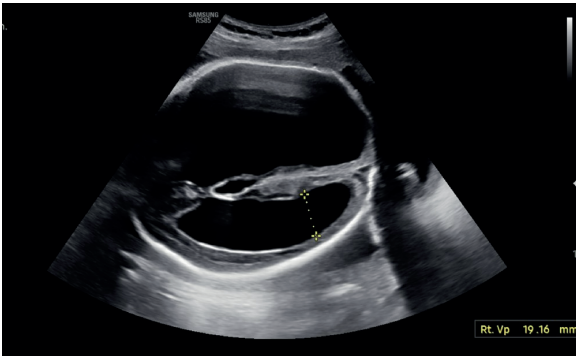
OLGU:

Yirmi sekiz yaşında, G3P1Y1 olan hasta, 19. gebelik haftasında kraniyal anomali şüphesi nedeniyle merkezimize refere edildi. Ultrasonografide kavum septum pellucidum izlenmedi, 3. ventrikül dilateydi (5.3 mm), bilateral ventrikülomegali (sol 13 mm, sağ 16 mm), korpus kallozum agenezisi ve patolojik perikalozal arter seyri saptandı. İzlemlerde vermisin küçük ve dismorfik olduğu görüldü. Yirmi altı hafta 3 günlük kontrolde fetal MRG'de kortikal sulkus-girus gelişiminde belirgin gerilik, kavum septum pellucidum ve korpus kallozumun izlenmemesi, vermis agenezisi, pons hipoplazisi ve triventriküler hidrosefali bildirildi. Aileye kötü prognoz hakkında danışmanlık verildi, ancak gebeliğin devamı tercih edildi. Yirmi dokuzuncu haftada makrosefali, polihidramniyoz ve sol gözde persistan primer hiperplastik vitreus lehine değerlendirilen lens anomali saptandı. Gebelik 38. haftada sezaryen ile 3800 gram erkek yenidoğan doğumu ile sonlandırıldı. Postnatal dönemde 9. günde kraniyal şant takıldı; 3,5 aylıkken glkom ve katarakt nedeniyle operasyon uygulandı. Hedefli ekzom panelinde yenidoğanda FKTN c.849dup homozigot mutasyonu, ebeveynlerde aynı varyantın heterozigot taşıyıcılığı saptandı.

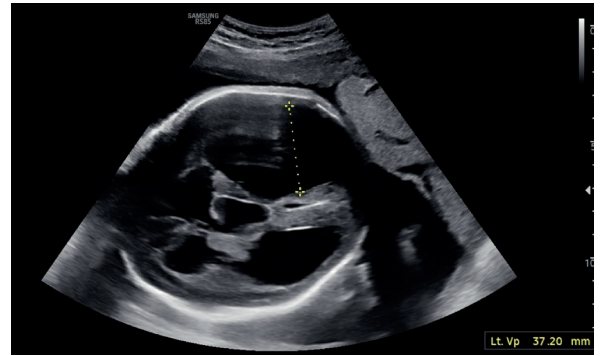
Tartışma ve SONUÇ:

Antenatal dönemde korpus kallozum agenezisi, ventrikülomegali, posterior fossa anomalileri ve kortikal gelişim kusurunun birlikte saptanması, sendromik ve genetik etiyojoloji düşündürmelidir. Bu olgu, prenatal çoklu santral sinir sistemi anomalilerine oküler bulguların eşlik ettiği fetüslerde FKTN ilişkili ağır distroglukanopatilerin ayırıcı tanıda yer alması gerektiğini göstermektedir.

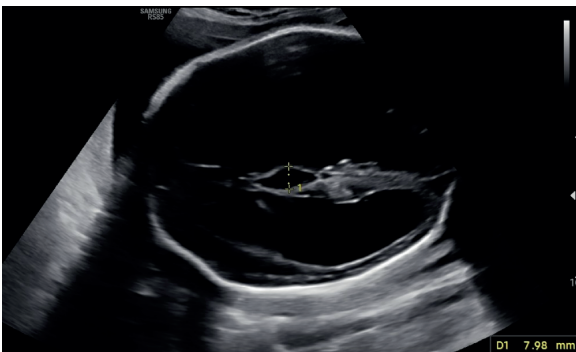
Anahtar Kelimeler: Distroglukanopati, FKTN, korpus kallozum agenezisi, oküler anomaliler, persistan hiperplastik primer vitreus, ventrikülomegali



Şekil 1: Lateral Ventriküller



Şekil 2: Lateral Ventrikül



Şekil 3: Üçüncü Ventrikül



Şekil 4: Persistan hiperplastik primer vitreus

Fallot Tetralojisi ile Birliktelik Gösteren Absent Pulmoner Valv Sendromunun Prenatal Tanısı ve Multidisipliner Postnatal Yönetimi: Olgu Sunumu

AMAÇ:

Absent Pulmoner Valv Sendromu (APVS), Fallot Tetralojisi olgularının nadir bir varyantı olup, fetal dönemde ağır pulmoner yetmezlik ve ilerleyici kardiyomegali ile karakterizedir. Bu çalışmada, kompleks bir APVS olgusunun erken antenatal tanısı, genetik incelemesi, yoğun bakım yönetimi ve cerrahi rekonstrüksiyon sürecinin sunulması amaçlanmıştır.

YÖNTEM-GEREÇLER:

Yirmi dokuz yaşında, G6P2CS2A3 gebe olgu, perinatoloji kliniğinde takibe alınmıştır. Hastanın prenatal ultrasonografi, ekokardiyografi, amniyosentez verileri ile yenidoğanın klinik, radyolojik ve cerrahi bulguları incelenmiştir.

BULGULAR:

Fetal ekokardiyografide overriding aorta, malalignment VSD, dilate ana pulmoner arter ve rudimenter pulmoner kapak izlenerek APVS tanısı konulmuştur. Kardiyotorasik oran 0.63'ten 0.7'ye ilerlemiştir. Amniyosentezde 22q11.2 delesyonu saptanmamış, klinik ekzom panelinde EXT2 heterozigot varyantı izlenmiştir. Otuz üç hafta altı günlükken doğan bebekte solunum sıkıntısı gelişmiş ve entübe edilmiştir. İnotrop dirençli hipotansiyon, adrenal yetmezlik şüphesiyle uygulanan hidrokortizon ile kontrol altına alınmıştır. Postnatal toraks BT'de pulmoner trunkus 10.5 mm ölçülmüştür. Hastaya ileri dönemde Rastelli prosedürü uygulanmıştır.

SONUÇLAR: Erken prenatal tanı, multidisipliner peripartum planlama, hedefe yönelik yenidoğan yoğun bakım stratejileri ve zamanında uygulanan cerrahi, APVS'de sağkalımı belirleyen en önemli faktörlerdir.

Anahtar Kelimeler: Absent Pulmoner Valv Sendromu, Fallot Tetralojisi, Rastelli Prosedürü



Şekil 1: APVS Olgusunda Sağ Ventrikül Çıkış Yolu ve Genişlemiş Pulmoner Arterler

20 hafta 6 günlük fetüse ait ekokardiyografi kesitinde APVS ile uyumlu olarak sağ ventrikül çıkış yolu (RVOT) ve anevrizmatik boyutta belirgin şekilde genişlemiş ana pulmoner arter izlenmektedir.

Sessiz Bir Genetik Kayıp: Prenatal Dönemde Saptanan 4q13-q21 Delesyonunun Normal Pre/Postnatal Seyri

GİRİŞ:

İnterstisyel 4q delesyonları oldukça nadir görülen kromozomal anomalilerdir. Literatürde 4q13-q21 bölgesini kapsayan delesyonlar oldukça sınırlı sayıda bildirilmiştir; zaman zaman polihidramniyoz, hafif intrauterin gelişme geriliği, kısa uzun kemikler ve ekstremiteler kemik anomalileri ile ilişkilendirilmektedir. Çoğu olgu de novo (tekrarlamayan) karakterdedir. Bu sunumda, söz konusu genetik kayba rağmen prenatal ve postnatal dönemi tamamen normal seyreden bir olgu sunulmaktadır.

YÖNTEM:

Otuz yaşında primigravid hastaya 16. gebelik haftasında tarama amaçlı NİPT uygulanmıştır. Saptanan bulgu üzerine hasta kliniğimize refere edilmiş, amniyosentez ile invaziv prenatal tanı yapılmıştır. Genetik analiz için kromozomal mikroarray (CMA) yöntemi kullanılmıştır. Sonuçları takiben anne baba adayından ek karyotipleme tetkiki yapılmıştır.

BULGULAR:

Dış merkezde yapılan fetal USG bulguları normal olmasına karşın, tarama amaçlı NİPT tetkiki sonucunda elde edilen 4q13-q21 arasında yaklaşık 18Mb heterozigot delesyon genetik tanı merkezimizde amniosentezden karyotipleme ve CMA analizi ile doğrulanmıştır(46,X*,del(4)(q13q21)-arr[GRCh37]4q13.1q21.21(62637158_80474892)x1). Takiben anne baba adayına yapılan karyotipleme normal olarak bulunmuştur. Genetik danışmayı takiben gebeliği aile tarafından devam ettirme kararı verilmiş, gebelik sorunsuz seyretmiş ve 39. haftada sağlıklı bir kız bebeğin doğumuyla sonuçlanmıştır. Doğum ölçümleri (kilo: 2940 gr, boy: 47 cm bç:34cm) normal sınırlardadır. Postnatal muayenede belirgin dismorfizm veya ek bulgu saptanmayan bebeğin güncel ölçümleri normal sınırlardadır. Yapılmış olan işitme testi, EKO ve TFUS sonuçları normaldir.

SONUÇ:

Bu olgu, literatürde bildirilen bazı vakalarının aksine, 4q13-q21 delesyonunun "sessiz" seyredebileceğini göstermektedir. Hastanın çok erken yaşı göz önüne alınarak gelecekteki takipleri planlanmaktadır. Bu vaka normal gebelik takibinde bile anne babanın bilinen taşıyıcılık durumu olmadan da genetik taramanın önemini ve nadir delesyonlarda klinik prognoz öngörüsündeki zorlukları vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: 4q delesyonu, Fenotipik öngörülemezlik, Kromozomal mikroarray, Non-invaziv Prenatal Test, Prenatal tanı

[SS-23]

Apert sendromu

AMAÇ:

Prenatal ultrasonografide Apert sendromu tanısı konulan olgunun sunulması

OLGU:

27 yaşında, eşi 31 yaşında, G1 olguda, 21. haftada yapılan sonografide kraniyosinostozis, hipertelorizm, frontal bossing, burun kökü basıklığı, el ve ayaklarda sindaktili, orta derecede ventrikülomegali saptanmıştır. Apert sendromu ön tanısıyla, riskler anlatıldı, onam alınarak 21. haftada amniyosentez yapıldı. Hedefli egzom paneli fibroblast growth faktör reseptörü 2 (FGFR2) gen mutasyonu + TSC1 gen mutasyonu olarak raporlandı. Aileye Apert Sendromu hakkında bilgi verildi, terminasyon seçeneği sunuldu, gebeliğe devam kararı istendi. 34. haftada PPRM + makat geliş tanısıyla 2773 gr erkek bebek C/S ile doğurtuldu. Yenidoğan yoğunbakım ünitesinde 30 gün kalmış, koanal atrezi nedeniyle opere olmuş, kraniosinostoz nedeniyle operasyon planlaması yapılmıştır.

SONUÇ:

Ultrasonografide anormal kraniyofasiyal görünüm, el ve ayaklarda sindaktili görüldüğünde Apert sendromu da akılda tutularak detaylı sonografik incelemelere geçilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Apert sendromu, kraniyosinostozis, sindaktili



Şekil 1:
mitten hand



Şekil 2:
mitten hand

Tekrarlayan Ensefalosel ve FANCE Gen Varyantı Birlikteliği: Nadir Bir Olguda Fetal Yönetim

AMAÇ:

Fanconi anemisi (FA), DNA onarım yolağındaki kusurlara bağlı gelişen; kemik iliği yetmezliği, malignite yatkınlığı ve doğumsal anomalilerle karakterize otozomal resesif bir bozukluktur. Tüm FA olgularının yalnızca yaklaşık %3'ünü oluşturan FANCE geni mutasyonları nadir görülmekle birlikte, bialelik null varyantlar varlığında radyal ışın defektleri ve nöral tüp kapanma kusurlarıyla seyreden letal fetal fenotiplere yol açabilmektedir. Bu sunumda, tekrarlayan oksipital ensefalosel ve radyal agenezi öyküsü olan, moleküler düzeyde FANCE geni anlamsız (nonsense) varyantı saptanan nadir bir FA olgusunun perinatal tanısı ve yönetiminin tıbbi literatür ışığında değerlendirilmesi amaçlandı.

YÖNTEM-GEREÇLER:

26 yaşında, G3 P2 Y1 olan gebe olgu, geçmiş gebeliğinde 41. haftada ensefalosel ve radyal agenezi ile doğup postpartum 4. günde eksitus olan çocuk öyküsü ile kliniğimizde değerlendirildi. Mevcut gebelikteki 15-17. hafta ayrıntılı ultrasonografik incelemelerinde oksipital bölgede 26x27 mm boyutlarına varan ensefalomeningosel kesesi ve bilateral radius yokluğu tespit edildi. Çoklu yapısal anomali ve nüks şüphesiyle ebeveynlere sitogenetik ve moleküler genetik tarama (karyotip ve Tüm Ekzom Dizileme) planlandı.

BULGULAR:

Yapılan moleküler analizde, hastanın kendisinde ve eşinde FANCE geninde otozomal resesif kalıtmı Fanconi Anemisi Komplementasyon Grup E (OMIM) fenotipi ile ilişkili NM_021922.2:c.355C>T, p.(Gln119*) anlamsız (nonsense) varyantı heterozigot olarak saptandı. Fetüsteki tekrarlayan ağır malformasyonların ebeveynlerden kalıtılan bu homozigot mutasyonun embriyogenez üzerindeki yıkıcı etkilerinden kaynaklandığı kesinleştirildi. Aileye, gebelik tahliyesi, invaziv prenatal tanı (amniyosentez) gerekliliği, mutasyonun kesin letalite oranı ve sonraki gebeliklerdeki %25'lik nüks riski nedeniyle Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT) seçeneklerini içeren ayrıntılı multidisipliner genetik danışmanlık verildi.

SONUÇLAR:

Fetal ensefalosel ve radyal ışın defektlerinin izole olarak saptandığı durumlarda ayırıcı tanıda FA gibi DNA onarım sendromları mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır. FANCE genindeki p.Gln119* gibi erken sonlandırma mutasyonları hücre döngüsünü çökerterek ağır VACTERL-H/PHENOS benzeri fenotipler yaratır. Bu olgu, tekrarlayan fetal anomalilerde genetik panel veya WES testlerinin önemini ve ebeveyn taşıyıcılık taramasının perinatal yönetim ile aile planlamasındaki dönüştürücü değerini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Fanconi anemisi, FANCE geni, fetal ensefalosel, radyal agenezi



Şekil 1:

17 hafta gebelikte oksipital ensefalosel

On yedinci gebelik haftasında yapılan ultrasonografik incelemede, oksipital bölgede ensefalosel ile uyumlu kraniyal defekt izlenmekte olup defekt çapı yaklaşık 7.8 mm olarak ölçülmüştür.



Şekil 2:

17. gebelik haftasında fetal oksipital ensefalosel: sagittal planda ultrasonografik görünüm

Non-İmmün Hidrops Fetalis: Gerçek Etiyoloji Duktus Venozus Agenezisi mi, İktiyozis mi?

Hidrops fetalis, fetüste en az iki farklı kompartmanda anormal sıvı birikimi ile karakterize ciddi bir tablodur. Non-immün hidrops fetalis (NIHF), eritrosit alloimmünizasyonuna bağlı olmayan hidrops olgularını kapsar, prevalansı yaklaşık 1/1500–1/4000 arasında değişmektedir. Etiyolojisi oldukça heterojen olup kardiyovasküler anomaliler, genetik sendromlar, enfeksiyonlar ve metabolik hastalıklar başlıca nedenler arasındadır.

Yirmi sekiz yaşında, gravida 2 olan hastaya, 15+4 gebelik haftasında yapılan ultrasonografik değerlendirmede duktus venozus agenezisi, ekojen barsak, bilateral juguler lenfatik kese ve artmış nukal fold (5,8 mm) saptanması üzerine TORCH paneli ve Parvovirus B19 testleri istendi. Hastaya invaziv tanı önerildi ancak kabul edilmedi.

Otuz birinci gebelik haftasında yapılan ultrasonografide yaygın cilt ödemi ve bilateral plevral efüzyon ile uyumlu bulguları izlendi. Abdominal çevre ölçümü 99. persentilde olup, amniyotik sıvı indeksi (AFI) 320 mm olarak ölçüldü. Hastanın son bir haftada 6 kg kilo alımı ve belirgin pretibial ödemi mevcuttu. Bu bulgularla maternal mirror sendromu ön tanısıyla yatış planlandı.

Yatışında minimal karaciğer enzim yüksekliği dışında özellik saptanmadı. Hastaya antenatal steroid tedavisi tamamlandı ve nöroprotektif amaçla magnezyum sülfat infüzyonu planlandı.

Takiplerinde karaciğer fonksiyon testlerinde progresif artış izlenmesi üzerine doğum kararı alındı, oksitosin indüksiyonu başlandı. Takipte fetal kalp atımları negatif izlendi, indüksiyon ile doğum gerçekleşti.

Tansiyon yüksekliği gelişmemiş olsa da, proteinüri ve end-organ hasarı ile birlikte hasta Mirror sendromu olarak değerlendirildi. En düşük serum albümin düzeyi 2,3 g/dL, 24 saatlik idrarda protein miktarı 720 mg olarak saptandı.

Postmortem incelemede yenidoğanın tüm vücudunu kaplayan parlak eritemli, ince membranöz görünüm ve yaygın deskuamasyon alanları izlendi. Bu bulgular doğrultusunda neonatal iktiyozisler açısından ayırıcı tanı önerildi. Ancak ailenin isteği doğrultusunda otopsi ve cilt biyopsisi yapılmadı.

Bu olguda prenatal ultrasonografide saptanan hidrops fetalisin etiolojisinin duktus venozus agenezisi olduğu düşünülmüş olmakla birlikte postnatal dermatolojik bulgular ile birlikte değerlendirildiğinde iktiyozisin de hidrops etiolojisinde ayırıcı tanıda yer alması gerektiği düşünülmüştür. Non-immün hidrops fetalis olgularında nadir nedenlerin göz önünde bulundurulması ve multidisipliner yaklaşım büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Duktus venozus agenezisi, İktiyozis, Non-immün hidrops fetalis,



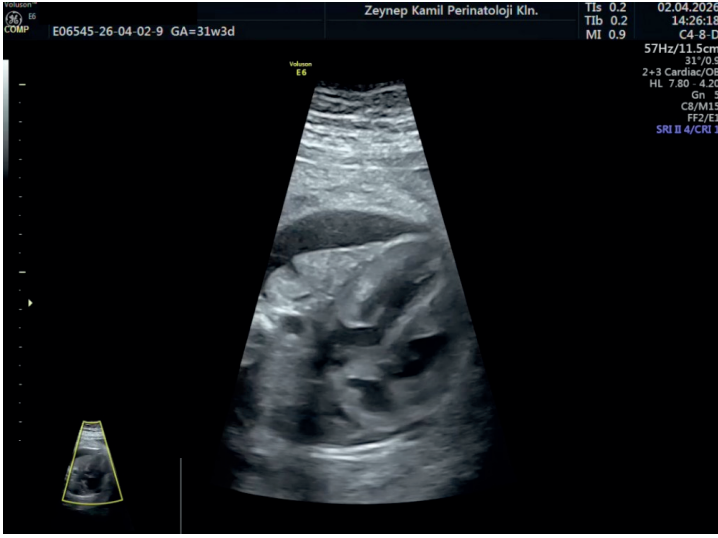
Şekil 1:
Duktus Venozus Agenezisi

Son adet tarihine göre 31+3 iken yapılan ultrasonografide izlenen ductus venozus agenezisi



Şekil 2:
Nuchal Fold Ölçümü

Son adet tarihine göre 15+4 iken yapılan ultrasonografide nuchal fold 5.8 mm izlendi.



Şekil 3:
Plevral Efüzyon 1

Son adet tarihine göre 31+3 iken yapılan ultrasonografide izlenen plevral efüzyon



Şekil 4:
Plevral Efüzyon 2

Son adet tarihine göre 31+3 iken yapılan ultrasonografide izlenen plevral efüzyon



Şekil 4:
Sagittal Görünüm

Son adet tarihine göre 15+4 iken yapılan ultrasonografide sagittal görünüm

Prenatal Dönemde Multipl Majör Anomali ile Tanı Alan Trizomi 18 Olgusu: Olgu Sunumu

AMAÇ:

Trizomi 18 (Edwards sendromu), prenatal dönemde sıklıkla multipl yapısal anomalilerle seyreden ve prognozu kötü olan bir kromozom anomalisidir. Burada, ikinci trimesterde ultrasonografik bulgular ve invaziv tanı yöntemi ile Trizomi 18 tanısı konulan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM:

Perinatoloji bölümünde değerlendirilen 39 yaşındaki gebeye, 15. gebelik haftasında transabdominal yöntemle detaylı fetal ultrasonografi yapılmıştır.

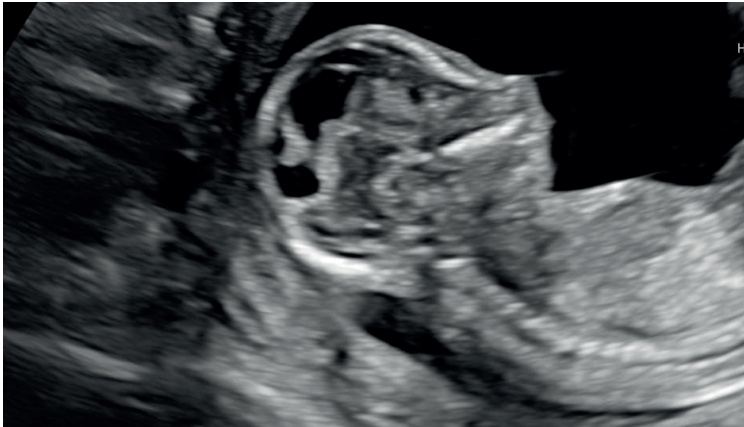
BULGULAR:

Ultrasonografik değerlendirmede fetusta multipl majör anomaliler saptanmıştır. Kardiyak incelemede dört boşluk görünümünde tek ventrikül, sol ventrikül hipoplazisi ve ventriküler septumda kalınlaşma izlenmiştir. Santral sinir sistemi değerlendirmesinde holoprozensefali bulguları saptanmış, gastrointestinal sistemde hiperekojen bağırsak izlenmiştir. Fetal biyometri gebelik haftası ile uyumlu bulunmuş, amniyotik sıvı miktarı ile umbilikal ve uteroplasental Doppler akımları normal olarak değerlendirilmiştir. İleri değerlendirme amacıyla yapılan amniyosentez sonucunda fetusta Trizomi 18 saptanmıştır. Aileye prognoz hakkında ayrıntılı danışmanlık verilmiş ve gebelik terminasyonu önerilmiş olup hasta tarafından kabul edilmiştir.

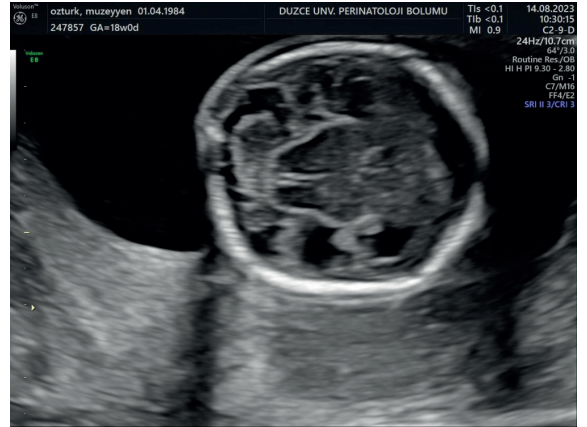
SONUÇ:

Trizomi 18 olgularında prenatal ultrasonografi ile saptanan multipl anomaliler erken tanı açısından kritik öneme sahiptir. Özellikle kardiyak anomaliler, santral sinir sistemi malformasyonları ve hiperekojen bağırsak gibi bulgular kromozomal anomaliler açısından uyarıcı olmalıdır. Kesin tanı için invaziv genetik testlerin önemi büyüktür.

Anahtar Kelimeler: Trizomi 18, prenatal tanı, holoprozensefali, konjenital kalp anomalisi, hiperekojen bağırsak



Şekil 1:
Fetal santral sinir sistemi (SSS) sagittal görünümü.



Şekil 1:
Fetal SSS sagittal görünümünde holoprozensefali

Hidrops Fetalis ile Seyreden Monozomi X (Turner Sendromu): Prenatal Tanı Olgusu

AMAÇ:

Monozomi X (Turner sendromu), prenatal dönemde sıklıkla kistik higroma, hidrops fetalis ve kardiyak anomaliler ile seyreden bir kromozom anomalisidir. Prenatal dönemde ultrasonografik bulgular ve sitogenetik analiz ile tanı alan Monozomi X olgusunun sunulması amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM:

Perinatoloji bölümünde değerlendirilen 22 yaşındaki gebeye ikinci trimesterde transabdominal yöntemle detaylı fetal ultrasonografik inceleme yapılmıştır.

BULGULAR:

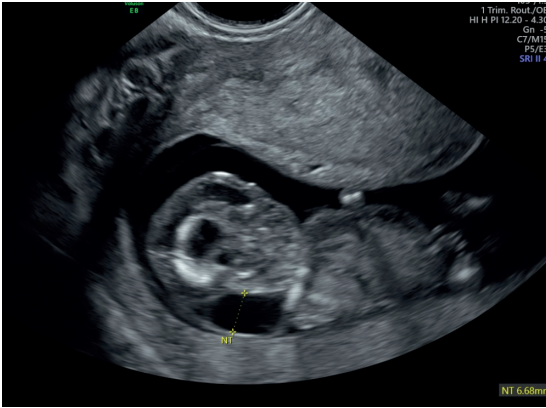
Ultrasonografik değerlendirmede fetusta multipl anomali bulguları saptanmıştır. Kardiyak incelemede tek ventrikül izlenmiş olup hidrops fetalis bulguları kapsamında hidrotoraks ve asit mevcuttur. Ayrıca ense arkasında belirgin sıvı artışı (kistik higroma), geniş sisterna magna ve hiperekojen bağırsak izlenmiştir. Fetal büyüme geriliği ile uyumlu bulgular saptanmıştır.

Genetik değerlendirme amacıyla yapılan amniyosentez sonucunda sitogenetik incelemede 45,X (Monozomi X) kromozom dizilimi saptanmıştır.

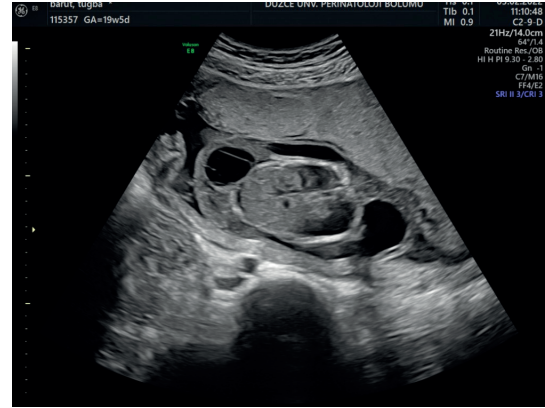
SONUÇ:

Turner sendromunda prenatal dönemde özellikle kistik higroma, hidrops fetalis ve kardiyak anomaliler gibi bulgular tanı açısından önemlidir. Ultrasonografik bulguların erken dönemde tanınması, ileri genetik incelemelerin planlanmasına olanak sağlar. Kesin tanı sitogenetik analiz ile konulmakta olup prenatal danışmanlık sürecinde önemli rol oynamaktadır.

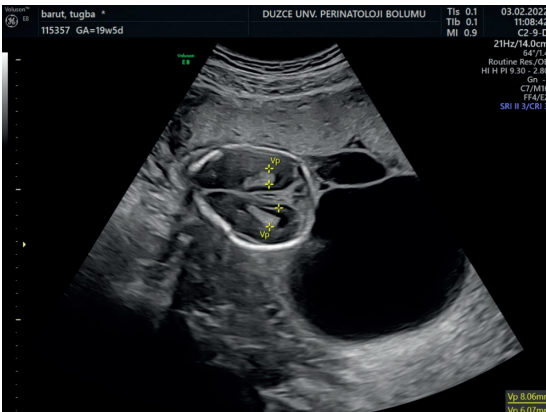
Anahtar Kelimeler: Monozomi X, Turner sendromu, prenatal tanı, hidrops fetalis, kistik higroma



Şekil 1: Artmış ense saydamlığı (NT) ölçümünün sagittal ultrasonografik görünümü



Şekil 2: Fetal abdominal kesitte hidrops fetalis ile uyumlu asit izlenimi



Şekil 3: Fetal lateral ventrikül (VP) ölçümü – aksiyel kesit

Profilaktik Serklaj Sonrası Gelişen Servikal Rüptür ve Acil Serklaj

Amaç:

Servikal yetmezlik, serviksin gebeliğin terme ulaşmasında yetersizlik göstermesidir. Patofizyolojisi net olarak açıklanamamıştır. Etiolojide müllerien anomaliler, kolajen eksiklikleri ve intrauterin DES maruziyeti suçlanmaktadır. Tüm gebelerin yüzde birinde görülür. Erken gebelik kaybı ve preterm doğum riskini artıran ciddi bir durumdur.

Serklaj uygulamaları, servikal yetmezlik öyküsü olan olgularda gebelik kaybını önlemeye yönelik yaygın bir stratejidir. Bu olguda hastaya uygulanan profilaktik serklaj sonrasında gelişen spontan servikal rüptür vakasını sunacağız.

Olgu:

29 yaşında, bilinen hastalığı olmayan gravida 2 parite 1 hasta ilk gebeliğinde 23. haftada servikal yetmezlik nedeniyle ethibond suturla McDonald tekniğiyle serklaj uygulanmıştı. Takiplerine merkezimizde devam eden olgunun gebeliği 32. Haftada kontraksiyonlar nedeniyle sezaryenle sonlandırılmıştı.

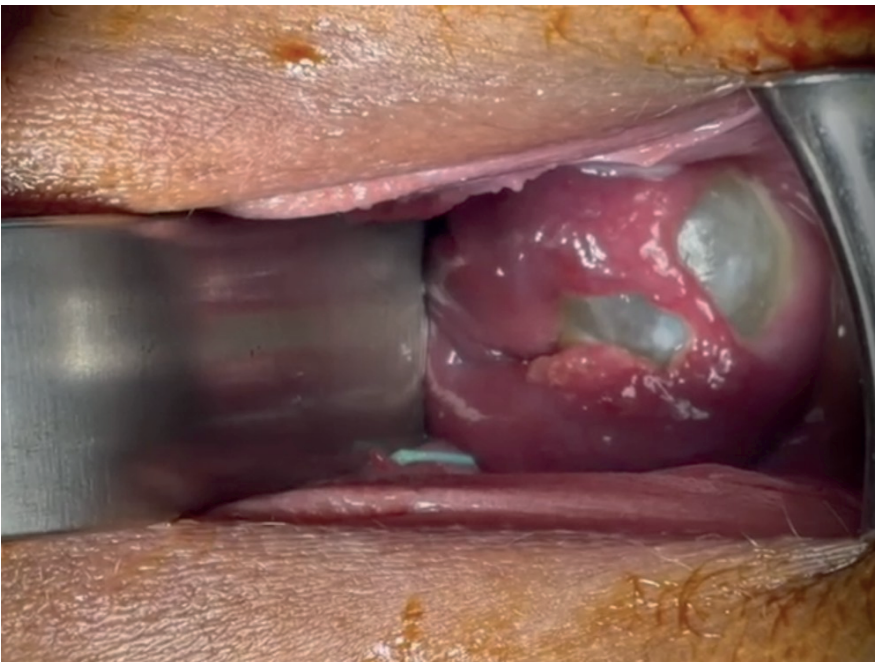
Olguya ikinci gebeliğinde 16. haftada öykü endike olarak servikal uzunluk 40 mm iken yatışı yapıldı. Preop endol ve calestone sonrası ethibond suture kullanılarak McDonald tekniğiyle serklaj yapıldı. Hastanın postop dönemde calestone dozu tamamlandı. 2 doz endol, sefazolin ve progesteron tedavileri ile 3 gün takibinin ardından progesteron ve sefazolin reçetesiyle taburcu edildi. Hasta 26. haftada kontrol için başvurduğunda spekulum muayenesinde önceden konulan serklaj suture intakttı.

Ancak serviksin yüksek posteriorunda dougles hizasında yaklaşık 4 cm'lik vertikal kanamasız perforasyon alanı ve poş prolabe izlendi. Bu bulgular üzerine hastanın eski suture korunarak McDonald tekniğiyle 2/0 prolene suturela acil serklaj işlemi uygulandı. Hasta postop 5. Gününde ampisilin oksaparı ve progesteron reçetesiyle taburcu edildi. Hasta yaklaşık 3 hafta sonra su gelişiyile başvurdu; muayenesinde 1cm servikal açıklık izlendi. Antibiyotik profilaksisiyle birlikte betametazon ve magnezyum uygulamalarının ardından takibin dördüncü gününde kötü kokulu vajinal akıntı ve tetkiklerinde crp 31 wbc 17 izlenmesi üzerine, koryoamnionit ön tanısı ile 29 + 1. haftada sezaryen ile doğum gerçekleştirildi. Serklaj suturları alındı ve serviks onarıldı. Hasta postop 2. gününde ampisilin ile taburcu edildi.

Sonuç:

- Profilaktik serklaj sonrası komplikasyonlar nadir olsa da dikkatle izlenmelidir.
- Acil serklaj nadir fakat hayat kurtarıcı bir uygulamadır. Doğru zamanlama, takip ve uygun müdahale ile gebelik sonuçlarını iyileştirebilir.

Anahtar Kelimeler: Erken Doğum Tehditi, Profilaksi, Serklaj



Şekil 1:
Servikal rüptür alanı

Prenatal Dönemde Şiddetli İskelet Displazisi ile Seyreden ve COL1A2 Gen Varyantı ile İlişkili Olgu: Osteogenezis İmperfekta Tip II–III Şüphesi

AMAÇ:

Osteogenezis imperfekta (OI), kollajen sentez bozukluğuna bağlı gelişen ve prenatal dönemde ağır iskelet displazisi ile seyreden nadir bir genetik hastalıktır. Prenatal dönemde ekstremitte kısalığı ile başvuran ve ileri incelemeler sonucunda OI tip II–III ile uyumlu bulgular saptanan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM:

Ekstremitte kısalığı nedeniyle 23 Eylül 2024 tarihinde perinatoloji bölümüne refere edilen gebe, prenatal dönemde seri ultrasonografik incelemeler ve genetik analizler ile değerlendirilmiştir.

BULGULAR:

İlk değerlendirmede fetusta tüm ekstremitelerde belirgin kısalık, göğüs kafesinde daralma ve iskelet displazisi ile uyumlu bulgular saptanmıştır. El ve ayaklarda fleksiyon deformiteleri izlenmiştir. 26 haftalık gebelik haftasında yapılan değerlendirmede toraksın hipoplastik olduğu, kraniyal kemiklerde hipomineralizasyon bulunduğu ve tüm ekstremitelerde kısalık ile birlikte eğrilik ve açılanmaların mevcut olduğu gözlenmiştir. 30 haftalık gebelikte fetal ağırlığının 525 gram olduğu (<1 persentil), toraksın dar ve displastik yapıda olduğu, ekstremitelerde belirgin kısalık ve deformitelerin devam ettiği izlenmiştir. Ayrıca frontal bossing ve perikardiyal sıvı artışı (3 mm) saptanmıştır. Kardiyak dört boşluk görünümü ve böbrekler izlenmiş olup yapısal olarak değerlendirilmiştir. Fetusta dar toraks, kısa ve eğri ekstremiteler, olası kemik kırıkları, hipomineralizasyon ve büyüme geriliği bulguları ile letal seyirli iskelet displazisi düşünülmüş, osteogenezis imperfekta tip II–III ön tanısı konulmuştur. Genetik değerlendirmede tüm ekzom analizi sonucunda COL1A2 geninde heterozigot varyant saptanmıştır. Aileye prenatal prognoz hakkında ayrıntılı danışmanlık verilmiş, doğum sonrası solunum yetmezliği ve erken neonatal kayıp riski olduğu belirtilmiş ve gebelik sonlandırma seçeneği sunulmuş, ancak hasta tarafından kabul edilmemiştir.

SONUÇ:

Prenatal dönemde saptanan ekstremitte kısalığı, toraks hipoplazisi ve kemik deformiteleri letal seyirli iskelet displazileri açısından uyarıcıdır. Osteogenezis imperfekta tip II–III gibi ağır formlarda erken tanı, prognozun belirlenmesi ve aile danışmanlığı açısından kritik öneme sahiptir. Genetik analizler tanının doğrulanmasında önemli rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Osteogenezis imperfekta, iskelet displazisi, prenatal tanı, COL1A2, ekstremitte kısalığı

Geçirilmiş Sezaryeni Olan Plasenta Previa Tanılı Hastalarda Uterus Koruyucu Cerrahi Sonuçları

GİRİŞ:

Tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de artan sezaryen oranlarıyla birlikte plasenta previa görülme oranı artmaktadır. Anne ve bebek için önemli bir mortalite ve morbidite nedeni olan bu durumun kliniğimizdeki sonuçlarını değerlendirilmek istedik.

MATERYAL-METOD:

Mayıs 2017- Şubat 2026 tarihleri arasında kliniğimizde opere edilen 322 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Aşağı yerleşimli plasentalar çalışma dışı tutulmuştur. Hastaların hepsinde en az bir sezaryen öyküsü mevcut olup hepsi aynı cerrah tarafından ameliyat edildi.

BULGULAR:

Ortalama 35. gebelik haftasında opere edilen hastaların ameliyat süresi ortalama 60 dakikadır. Tüm hastalara pfannensteil insizyonla batına girilirken hastaların hepsinde uterus koruyucu cerrahi yapılmıştır. Hastalara çoğunlukla spinal anestezi uygulanmıştır (%94,4). Hastaların %70'inde plasenta anteriordan previa olup, %20 hastaya ameliyat esnasında, %30 hastaya ameliyat esnasında ve sonrasında eritrosit süspansiyonu ihtiyacı doğmuştur. Yoğun bakım yatışı olmamıştır. Hastalara ait demografik ve ameliyat bilgileri tabloda verilmiştir.

SONUÇ:

Plasenta previa hastalarda uterus koruyucu cerrahi güvenle yapılabilir. Hastalarda pfannensteil insizyon tercihi ve spinal anestezi uygulaması hastanın konforu için önemli bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: Plasenta previa, Perkrata, Uterus koruyucu cerrahi

Yaş		33,16±5,15 (19-44)
Gravida		4,99±2,24 (2-16)
Parite		3,28±1,76 (1-12)
Postop Yatış Süresi gün		2,46±1,98 (1-22)
Gebelik Haftası		35,2±2,4 (24,3-41)
C/S Durumu		2,46±1,16 (1-6)
Ameliyat Süresi dk		60,18±23,63 (22-150)
Kullanılan Suture Sayısı		9,01±2,98 (5-25)
Kompresyon Sütürü	Evet	309 (%96)
	Hayır	13 (%4)
Anestezi Türü	Spinal	304 (%94,4)
	Genel	18 (%5,6)
Elektif Vaka	Evet	293 (%91)
	Hayır	29 (%9)
Totalis Kısmı	Anterior	224 (%69,6)
	Posterior	98 (%30,4)
İnvazyon	Akrata	161 (%50)
	Perkrata	148 (%46)
	Yok	13 (%4)
İntraop Eritrosit İhtiyacı	Hayır	260 (%80,7)
	Evet	62 (%19,3)
Postop Eritrosit İhtiyacı	Hayır	252 (%78,3)
	Evet	28 (%21,7)
Toplam Eritrosit İhtiyacı	Hayır	224 (%69,6)
	Evet	98 (%30,4)
Kanama Miktarı ml		863,04±609,35 (50-3200)
Hb1		11,47±1,5 (5,53-16)
Hct1		34,56±3,98 (18,22-49,5)
Hb2		9,73±1,38 (6,8-14,2)
Hct2		29,22±3,97 (20,4-43,8)
İntraop Takılan Kan		0,37±0,91 (0-6) 120 ü
Postop Takılan Kan		0,43±0,97 (0-8) 137 ü
Toplam Takılan Kan		0,8±1,5 (0-9) 257 ü

Geçirilmiş Sezaryeni Olmayan Plasenta Previa Tanılı Hastalarda Cerrahi Sonuçlar

GİRİŞ:

Plasenta previada en büyük risk faktörü geçirilmiş sezaryen olarak bilinmektedir. Bu çalışmada geçirilmiş sezaryeni olmayan plasenta previa tanılı hastalardaki cerrahi sonuçları değerlendirmek istedik.

MATERYAL-METOD:

Mayıs 2017- Şubat 2026 tarihleri arasında hastanemizde plasenta previa tanılı ameliyat edilen 50 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların hiçbirinde geçirilmiş sezaryen bulunmamaktadır. Hastaların ameliyatı aynı cerrah tarafından yapılmıştır.

BULGULAR:

Hastalar ortalama 35 haftada ameliyat edilmişlerdir. Ameliyat sonrası 2 gün hastanede yatırılan hastaların tümünde uterus korunmuştur. Spinal anestezinin ağırlıklı olarak kullanıldığı ameliyatlarda ortalama 34 dk sürmüştür. 50 hastaya toplam 19 ünite eritrosit süspansiyonu verilmiştir.

SONUÇ:

Plasenta previa tanılı hastalarda ilk sorulacak sorulardan biri geçirilmiş sezaryen varlığıdır. Cevap hayırsa hastaların yönetimi daha rahat olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Plasenta previa, Akreata, Uterus koruyucu cerrahi

Pregestasyonel Obezitenin Olumsuz Maternal ve Fetal Sonuçlarla İlişkisi: Prospektif Kohort Çalışması

AMAÇ:

Çalışmamızda, gebelik öncesi maternal obezitenin gebelik ve doğum sonuçları üzerindeki etkilerini değerlendirmeyi, maternal ve neonatal sonuçlarla olan ilişkisini incelemeyi amaçladık.

Gereç ve YÖNTEMLER:

Bu prospektif kohort çalışması, üçüncü basamak bir hastanede antenatal bakım alan gebe kadınları kapsamaktadır. Katılımcılar ardışık olarak dahil edilmiş ve gebelik öncesi VKİ'lerine göre obez ($VKİ \geq 30 \text{ kg/m}^2$) veya obez olmayan şekilde sınıflandırılmıştır. Kronik hastalığı veya majör fetal anomalisi olan kadınlar dışlanmıştır. Maternal (örn. GDM, preeklampsi, doğum şekli) ve neonatal sonuçlar (örn. doğum ağırlığı, YBÜ yatışı) erken postnatal döneme kadar prospektif olarak kaydedilmiştir.

BULGULAR:

Obezitesi olmayan grupta yaş ortalaması 27.81 ± 5.53 yıl, obezitesi olan grupta ise 28.28 ± 5.93 yıl olarak saptanmıştır.

Gruplar arasında yaş, gravida, parite, yaşayan çocuk sayısı, abortus öyküsü, gebelikte hipertansiyon, preeklampsi, hipotiroidi, hemoglobin düzeyleri, Apgar skorları (1. ve 5. dakika), yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı, yenidoğanda ek hastalık varlığı ve taburculuk sonrası hastaneye yatış açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmamıştır ($p > 0.05$).

Buna karşın, yenidoğan doğum ağırlığının obez grupta anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu saptanmıştır ($p = 0.009$).

Ayrıca, sezaryen doğum ($p = 0.038$) ve gestasyonel diyabet (GDM) oranları açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmıştır.

Bu oranlar obezite grubunda daha yüksek saptandı ($p = 0.004$).

SONUÇ:

Pregestasyonel maternal obezite, yenidoğan doğum ağırlığı, doğum şekli ve gestasyonel diyabet mellitus (GDM) ile anlamlı düzeyde ilişkili bulunmuştur. Bununla birlikte, değerlendirilen çoğu maternal ve neonatal sonuç açısından obezite ile anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Bu bulgular, pregestasyonel obezitenin bazı gebelik sonuçlarını etkileyebileceğini, ancak genel etkisinin sınırlı olduğunu düşündürmekte olup, bu ilişkinin daha iyi anlaşılabilmesi için daha geniş örneklemli ve iyi tasarlanmış prospektif çalışmalara ihtiyaç olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Pregestasyonel obezite, Gestasyonel diyabet, Fetal makrozomi



POSTER BİLDİRİLER



Sakral Hipertrikoz Eşliğinde Doğum Sonrası Gerileyen Sakral Psödokuyruğun Prenatal Tanısı: Okült Spinal Disrafizm İçin Olası Bir Belirteç

GİRİŞ:

Fetal tail (kuyruk), embriyogenez sırasında oluşan kaudal uzantının normalde gerilemeyip persiste etmesi sonucu ortaya çıkan nadir bir lumbosakral eklemdir. İlk trimester sonrasında ultrasonografide görülmesi beklenmediğinden, saptandığında yapısal anomaliler açısından uyarıcı bir bulgu kabul edilmelidir. Sakrokoksigeal bölgede kuyruk benzeri yumuşak doku çıkıntısı şeklinde izlenir ve vertebra içermeyen "gerçek/vestigial kuyruk" ile kemik veya nöral elemanlar içerebilen "psödokuyruk" olarak sınıflandırılır. Literatürde spinal disrafizm, tethered kord, pes ekinovarus, yarık damak ve çeşitli sendromik anomalilerle birliktelik gösterebildiği bildirilmektedir. Bu olguda, ikinci trimester ayrıntılı anomali taramasında saptanan fetal tail ve eşlik eden anomalilerle prenatal yaklaşım sunulmaktadır.

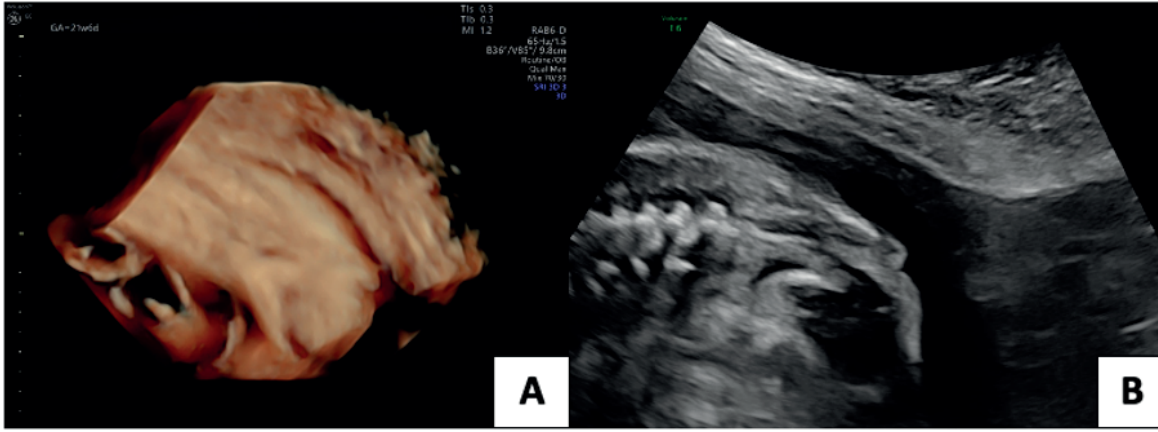
OLGU:

Yirmi sekiz yaşında, gravida 5 parite 4 gebe, 22. gebelik haftasında rutin anomali taraması için değerlendirildi. Özgeçmişinde bir gebelikte çoklu sendrom, bir diğerinde hipoplazik kalp ile neonatal kayıp öyküsü mevcuttu. Ayrıntılı ultrasonografide tekil fetus izlendi; biyometri gebelik haftası ile uyumluymdu. Kraniyal değerlendirmede lateral ventriküller 9,2 mm ölçülerek borderline ventrikülomegali saptandı. Nazal kemik 1. persentilin altındaydı. Kardiyak inceleme doğal bulundu. Ekstremiteler değerlendirilmesinde bilateral pes ekinovarus izlendi. Omurga incelemesinde sakrokoksigeal bölgeden dışa uzanan kaudal eklemler, fetal tail ile uyumlu olarak değerlendirildi (Şekil 1). Yüz incelemesinde izole damak yarığı saptandı. Aileye prognoz, olası sendromik ilişkiler ve prenatal genetik inceleme seçenekleri hakkında danışmanlık verildi. Gebelik 39. haftada 3000 g canlı doğumla sonlandı. Postnatal muayenede sakrokoksigeal bölgede yumuşak doku karakterinde kaudal protrüzyon ve çevresinde hipertrikozis izlendi (Şekil 2). Bu bulgular occult spinal dysraphism açısından anlamlı kabul edilerek ileri spinal görüntüleme planlandı.

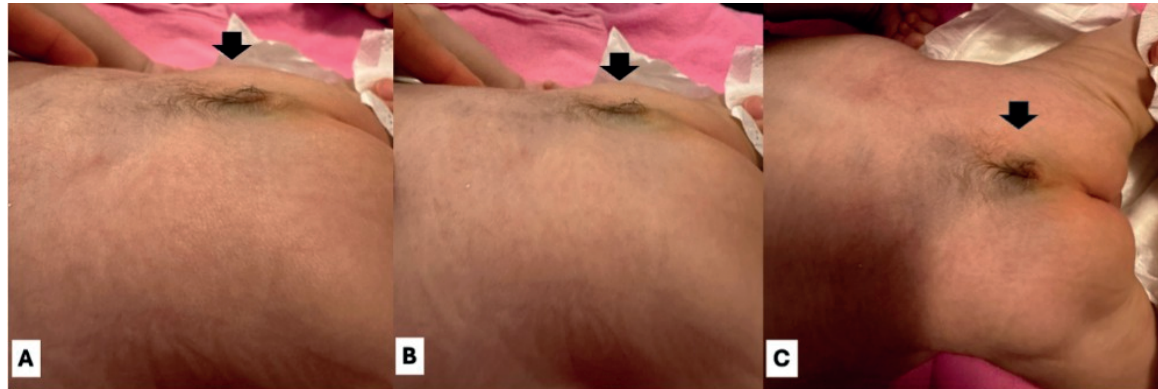
SONUÇ:

Fetal tail, izole benign bir kalıntı olabileceği gibi spinal disrafizm, tethered kord ve sendromik anomalilerle ilişkili olabilir. Bu nedenle prenatal dönemde sakrokoksigeal kaudal eklemler saptandığında omurga, spinal kanal ve eşlik eden anomaliler ayrıntılı değerlendirilmelidir. Postnatal dönemde ise nöroşirürjik inceleme ve ileri görüntüleme planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: disrafizm, hipertrikoz, psödokuyruk, sakral, yarık damak



Şekil 1: Fetal tail olgusunun 3D ultrasonografi görüntüsü (A) ve sakrokoksigeal bölgede kaudal eklemleri gösteren 2D ultrasonografi görüntüsü (B).



Şekil 2: Olgunun postnatal posterior görünümünde, sakrokoksigeal bölgede orta hatta yerleşimli, ciltle örtülü kaudal yumuşak doku eklemleri izlenmektedir. Lezyon çevresinde kutanöz marker olarak hipertrikozis dikkat çekmektedir. Bulgular prenatal dönemde tanımlanan kaudal protrüzyon ile uyumludur.

Yeni Bir Homozigot ETFDH Frameshift Mutasyonunun Neden Olduğu Glutarik Asidemi Tip II'nin Prenatal Tanısı: Literatür Derlemesi Eşliğinde Bir Olgu Sunumu

GİRİŞ:

Glutarik asidemi tip II (GA2), diğer adıyla multiple açıl-KoA dehidrogenaz eksikliği, yağ asitleri ve bazı aminoasitlerin mitokondriyal oksidasyonunda görevli elektron transfer flavoprotein sistemindeki bozukluğa bağlı gelişen, nadir ve otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır. En sık ETFDH, daha nadir ETFA ve ETFB genlerindeki patojenik varyantlarla ilişkilidir. Erken başlangıçlı neonatal formlar ağır seyrederek ve yüksek mortalite ile birlikte gelir. Prenatal dönemde hastalık çoğunlukla nonspesifik ultrasonografik bulgularla, özellikle bilateral büyük, hiperekojen ve kistik böbrekler (şekil 1) ile amniyotik sıvı anomalileriyle şüphe uyandırır. Ancak bu bulguların özgül olmaması nedeniyle tanı sıklıkla gecikir. Günümüzde tüm ekzom sekanslama gibi ileri genetik yöntemler prenatal tanıda önemli yer tutmaktadır. Bu olguda, önceki gebeliğinde erken neonatal kayıp öyküsü bulunan bir hastada, fetal renal anomali üzerine yapılan incelemede ETFDH geninde homozigot frameshift varyanta bağlı prenatal GA2 tanısı sunulmaktadır.

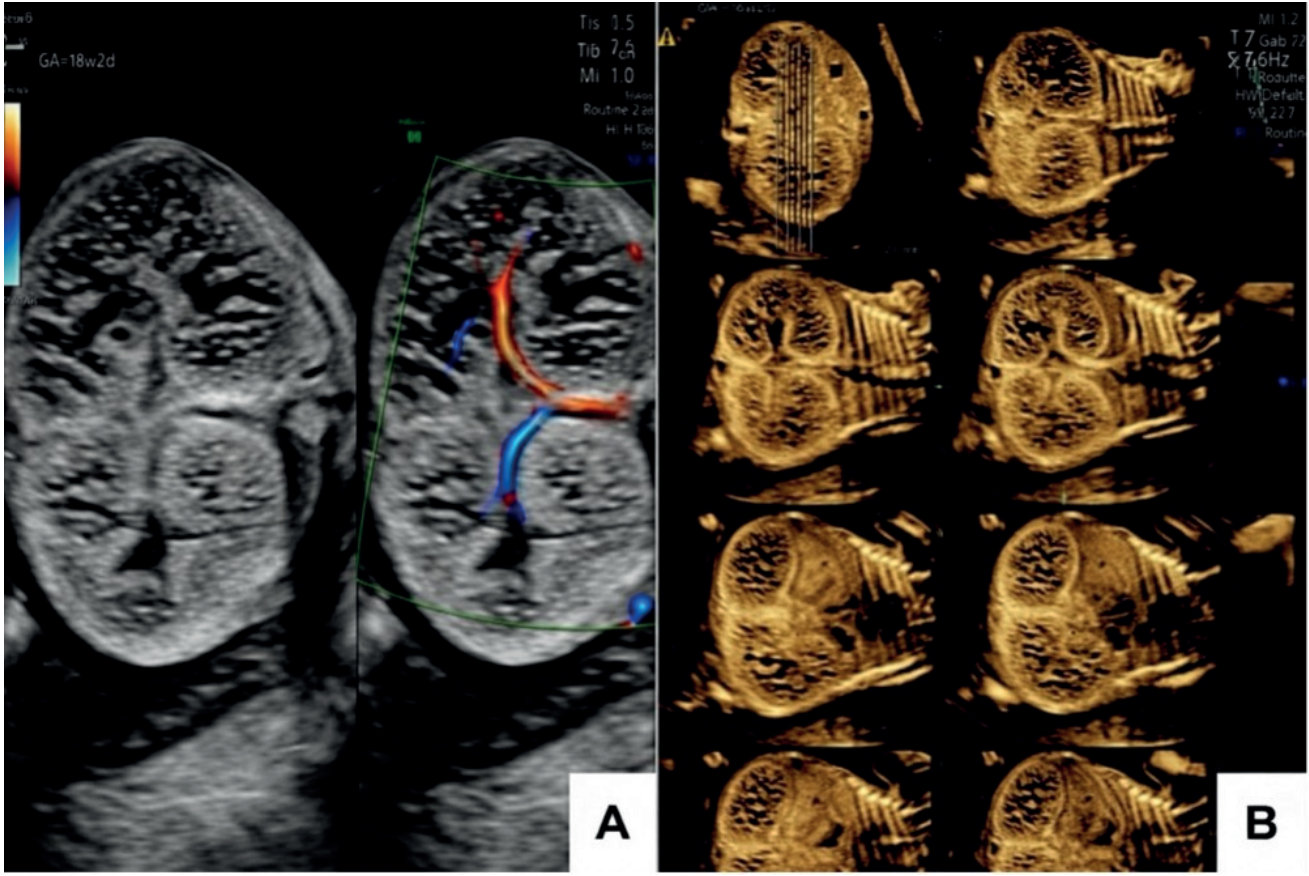
OLGU:

Yirmi üç yaşında, gravida 2 parite 1, 18 hafta 2 günlük gebe; dış merkezde saptanan fetal renal anomali nedeniyle refere edildi. Eşiyile ikinci derece akrabalığı bulunan hastanın ilk gebeliğinde term doğan bebek postnatal 4. günde eksitus olmuş, prenatal dönemde renal anomali izlendiği öğrenilmişti. Mevcut gebelikte ultrasonografide fetusta bilateral büyük, kistik ve hiperekojen böbrekler saptandı; renal patolojiye bağlı karın çevresi artışı dışında ek anomali izlenmedi. Amniyosentez sonrası yapılan QF-PCR, mikroarray ve WES analizlerinde fetusta ETFDH c.1200_1203del (p.His401Glnfs*3) varyantının homozigot olduğu belirlendi. Ebeveyn analizlerinde aynı varyantın heterozigot olarak taşındığı saptandı. Bulgular GA2'nin ağır neonatal formu ile uyumlu değerlendirildi (Şekil 2). Aileye prognoz ve seçenekler anlatıldı, gebelik terminasyonu uygulandı.

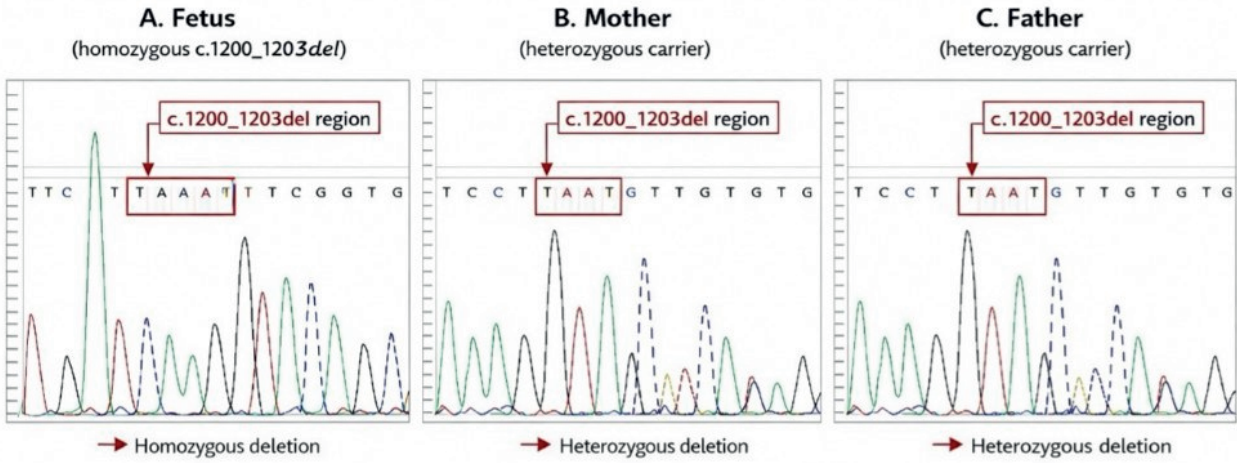
SONUÇ:

Bilateral büyük, kistik ve hiperekojen böbrek saptanan; özellikle akraba evliliği ve erken neonatal kayıp öyküsü bulunan gebeliklerde GA2 ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. Prenatal genetik tanı hem mevcut gebelik yönetimi hem de sonraki gebelikler için genetik danışmanlık ve preimplantasyon genetik tanı planlamasında kritik önem taşır.

Anahtar Kelimeler: Glutarik asidemi tip II, multiple açıl-KoA dehidrogenaz eksikliği, ETFDH, elektron transfer flavoprotein dehidrogenaz eksikliği, prenatal tanı, kistik böbrekler



Şekil 1: Gebeliğin 18 + 2 haftasında fetal böbreklerin ultrasonografik bulguları. (A) Renkli Doppler ile yapılan iki boyutlu gri tonlu ultrason, normal kortikomedüller farklılaşmanın kaybı ve çoklu kistik değişiklikler ile iki taraflı büyümüş, belirgin şekilde hiperekojenik böbrekler göstermektedir. (B) Diffüz çift taraflı böbrek tutulması ve kistik mimariyi gösteren çok dilimli üç boyutlu ultrasonografik rekonstrüksiyon.



Şekil 2: ETFDH geninin Sanger dizileme kromatografileri c.1200_1203del (s.His401Glnfs3) varyantını göstermektedir. Fetüs (A) homozigot delesyonunu taşıırken, hem anne (B) hem de baba (C) aynı varyantın heterozigot taşıyıcılarıdır. Bu çerçeve kaydırma mutasyonu, üç amino asit aşağıda erken bir stop kodonuna yol açar.

YeNon-immün Hidrops Fetalis ile Prezente Olan Fetal İntraperikardiyal Teratom: Olgu Sunumu

GİRİŞ:

Fetal intraperikardiyal teratom, prenatal dönemde saptanan en nadir primer kardiyak tümörlerden biridir ve tüm fetal kardiyak tümörlerin yaklaşık %10–15'ini oluşturur. Pluripotent germ hücrelerinden köken alan bu tümörler, özellikle hızlı büyüme ve perikardiyal alanda oluşturdukları kitle etkisi nedeniyle ciddi hemodinamik bozulmaya yol açabilir. En sık ve en ölümcül komplikasyonları masif perikardiyal efüzyon, kardiyak tamponad ve buna sekonder gelişen non-immün hidrops fetalistir. Prenatal tanıda ayrıntılı obstetrik ultrasonografi ve fetal ekokardiyografi temel rol oynar. Seçilmiş olgularda fetal girişimsel yaklaşımlar gündeme gelebilse de prognoz çoğu zaman kötüdür. Bu olguda, ikinci trimesterde intraperikardiyal teratom ile uyumlu kitle ve eşlik eden non-immün hidrops fetalis saptanan, kısa sürede intrauterin eksitus ile sonuçlanan bir gebelik sunulmuştur.

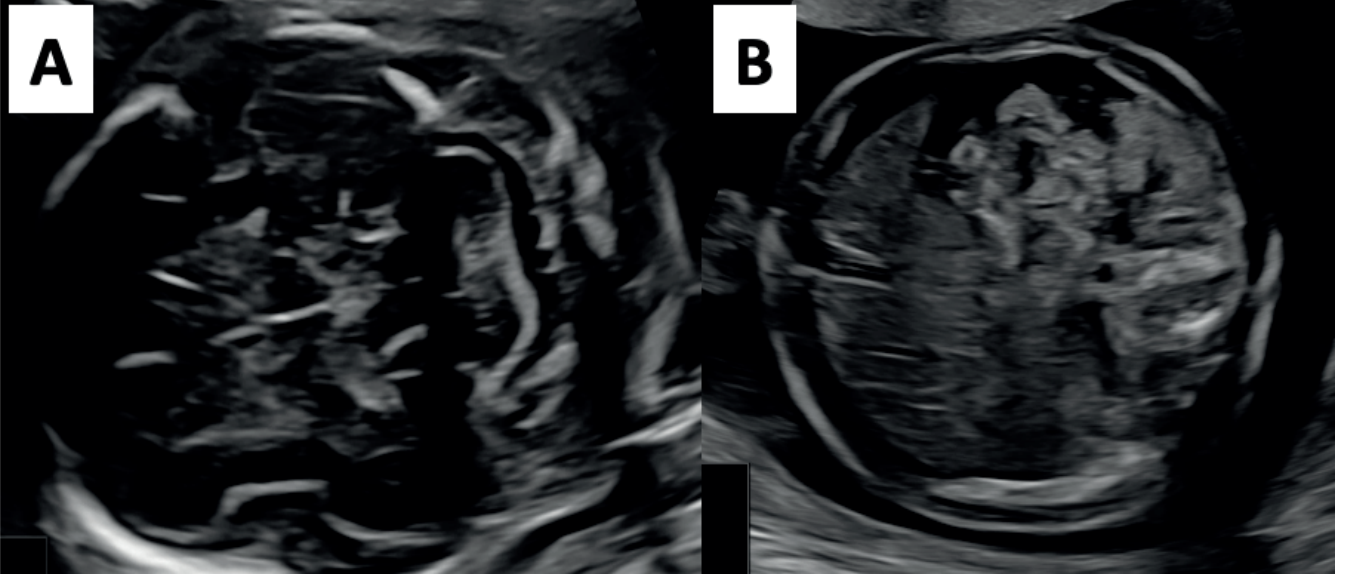
OLGU:

G1P0 hasta, 23+3 gebelik haftasında ileri değerlendirme amacıyla kliniğimize refere edildi. Ayrıntılı obstetrik ultrasonografi ve fetal kardiyak incelemede non-immün hidrops fetalis ile uyumlu yaygın ödem bulguları saptandı. Fetal batında asit, belirgin perikardiyal efüzyon ve artmış nukal fold kalınlığı izlendi; nukal fold 7,2 mm olarak ölçüldü (Şekil 1). Fetal kardiyak değerlendirmede kalp komşuluğunda 25×34 mm boyutlarında solid kitle saptandı ve görünüm ön planda fetal intraperikardiyal teratom ile uyumlu bulundu (Şekil 2). Mevcut perikardiyal efüzyonun hidrops gelişimine katkı sağladığı düşünüldü. Ayırıcı tanıda rabdomyom ve miksoma da değerlendirildi. Aileye invaziv prenatal tanı, ileri merkeze sevk ve gebelik tahliyesi ayrıntılı olarak sunuldu. Aile gebeliğin devamını tercih etti. Yakın ultrasonografik izlemde 24+4 gebelik haftasında fetal kardiyak aktivitenin izlenmemesi üzerine intrauterin eksitus tanısı kondu. Postpartum otopsi önerisini aile kabul etmedi.

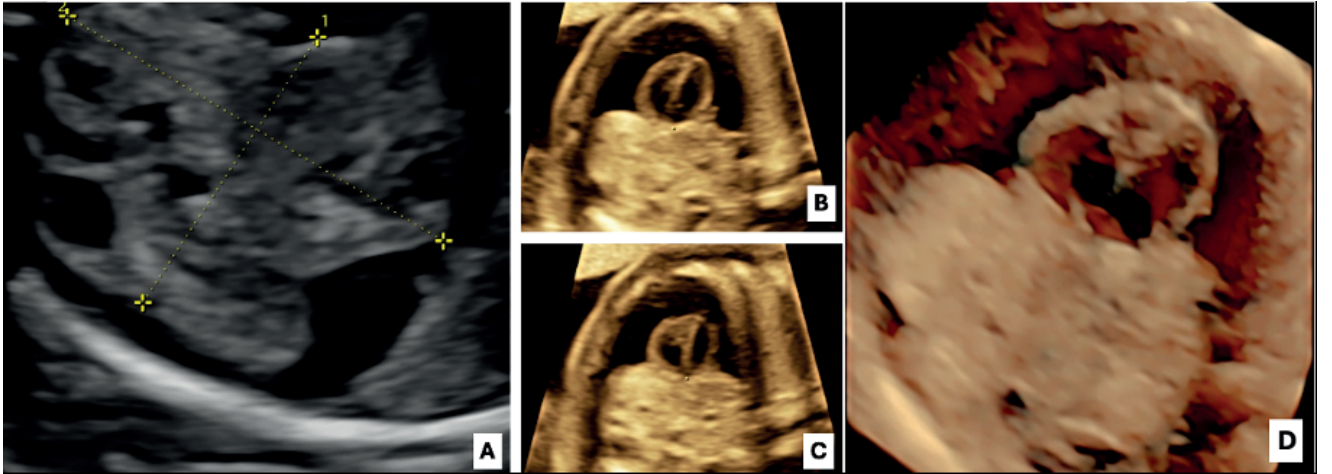
SONUÇ:

Fetal intraperikardiyal teratom, özellikle masif perikardiyal efüzyon ve non-immün hidrops fetalis ile birliktelik gösterdiğinde son derece agresif seyreden, yüksek mortaliteli nadir bir fetal tümördür. Bu olgu, ikinci trimesterde saptanan perikardiyal kitlelerde hızlı prognoz kötüleşmesinin akılda tutulması gerektiğini, prenatal tanıda ayrıntılı ultrasonografi ve fetal ekokardiyografinin belirleyici önem taşıdığını ve aileye erken, açık ve multidisipliner danışmanlık verilmesinin kritik olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Teratom, hidrops fetalis, perikardiyal efüzyon, prenatal tanı, ekokardiyografi



Şekil 1: A: Nukal fold kalınlığı B: Fetal batında assit



Şekil 2: A: Fetal kardiyak değerlendirilmede kalp komşuluğunda 25*34 mm boyutlarında solid kitle 2D ultrasonografi görüntüsü B,C: Kitlenin tomografik ultrasonografi görüntüsü C: Kitlenin 3D ultrasonografi görüntüsü D: Kitlenin Doppler ultrasonografi görüntüsü

Üçüncü Trimesterde Ani Gelişen Fetal Sol Kalp Yetmezliği: Geç Dönem Fetal Kardiyak Değerlendirmenin Önemi

GİRİŞ:

Fetal kalp yetmezliği prenatal dönemde nadir ancak yüksek perinatal mortalite ile ilişkili ciddi bir tablodur. Etiyolojide yapısal kalp hastalıkları, ritim bozuklukları, enfeksiyonlar, fetal anemi ve metabolik nedenler yer alabilir. Bununla birlikte, gebelik boyunca tüm rutin taramaları normal olan fetüslerde bile üçüncü trimesterde ani kardiyak dekompanseasyon gelişebilir. Özellikle perikardiyal efüzyon, batında asit ve kardiyak boşluklarda dilatasyon varlığında ayrıntılı fetal kardiyak inceleme kritik önem taşır. Bu olguda, geç gebelik haftasında ani gelişen fetal sol kalp yetmezliği sonrası perinatal kayıpla sonuçlanan bir vaka sunulmuştur.

OLGU:

Otuz dört yaşında, G2P1 gebe; gebelik süresince düzenli obstetrik takiplerle izlendi. İkili tarama, hücresiz fetal DNA testi ve ayrıntılı ultrasonografik değerlendirmelerde patoloji saptanmadı. Geç dönem kontrolünde fetal kardiyak yetmezlik bulguları izlenmesi üzerine ileri değerlendirme yapıldı. Ultrasonografide fetal batında asit ve perikardiyal efüzyon saptandı (Şekil 1). Fetal ekokardiyografide kardiyak situs levokardi olup büyük damar ilişkileri korunmuş ve ritim düzenli izlendi. Buna karşın sol atriyum ve sol ventrikülde belirgin dilatasyon ile ileri mitral regürjitasyon saptandı (Şekil 2). Perikardiyal sıvı artışı ve batında asit, hidrops fetalis gelişimini destekliyordu. Mitral yetersizliğin primer kapak patolojisine mi yoksa sekonder miyokardiyal disfonksiyona mı bağlı olduğu prenatal ve neonatal değerlendirmelerle netleştirilemedi. İlerleyici dekompanseasyon ve intrauterin kayıp riski nedeniyle doğum 34+5 haftada planlandı. Doğum sonrası yenidoğan spontan solunum başlatamadı; ileri neonatal resüsitasyon, endotrakeal entübasyon, surfaktan tedavisi ve umbilikal kateterizasyon uygulandı. Hemodinamik instabilite ve abdominal distansiyon nedeniyle terapötik parasentez yapıldı. Yatak başı ekokardiyografide kardiyak kontraktilitenin belirgin azaldığı izlendi. Yaklaşık bir saat süren kardiyopulmoner resüsitasyona rağmen spontan dolaşım sağlanamadı ve yenidoğan eksitus kabul edildi.

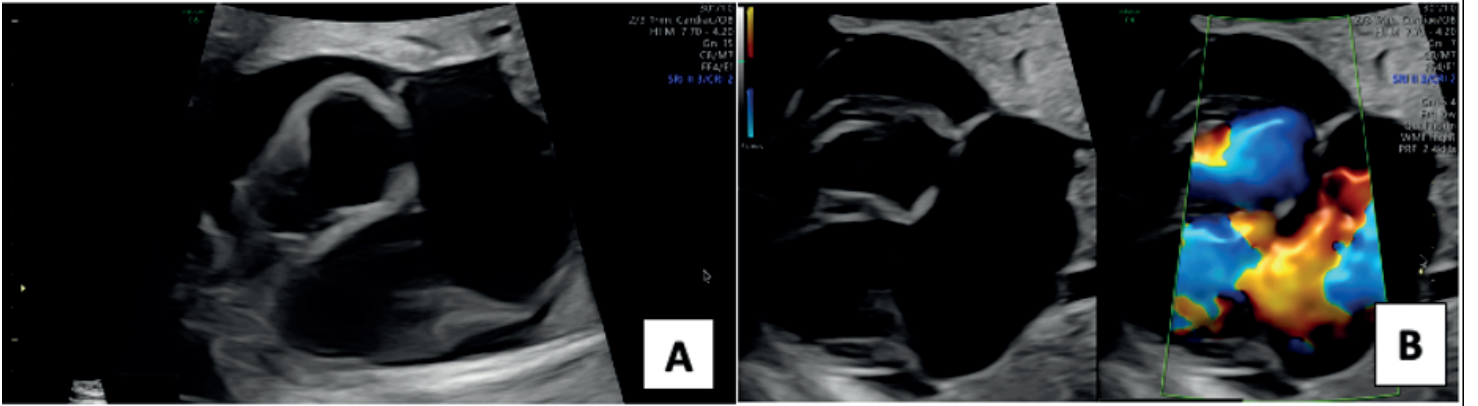
SONUÇ:

Bu olgu, daha önce normal seyreden bir gebelikte üçüncü trimesterde ani gelişen fetal sol kalp yetmezliğinin yıkıcı seyrini göstermektedir. Sol kalp dilatasyonu, ileri mitral regürjitasyon, perikardiyal efüzyon ve batında asit varlığında ayrıntılı fetal kardiyak değerlendirme gecikmeden yapılmalıdır. Fetal ekokardiyografi, tanı, doğum zamanlaması, neonatal hazırlık ve prognoz öngörüsünde belirleyicidir.

Anahtar Kelimeler: Kalp Yetmezliği, Hidrops Fetalis, Ekokardiyografi, Mitral Kapak Yetmezliği, Perikardiyal Efüzyon, Prenatal Ultrasonografi



Şekil 1:
Fetal batında asit ile birlikte plevral ve perikardiyal efüzyon görünümü.



Şekil 2:
A) Sol atrial dilatasyonunun 2D ultrasonografik görüntüsü
B) Fetal ekokardiyografide ağır mitral regürjitasyon bulguları

Geç Gebelikte Restriktif veya Erken Kapanmış Foramen Ovale: Prenatal Sağ Kalp Yüklenmesi ile Prezente Olan Bir Olgu

GİRİŞ:

Foramen ovale, fetal dolaşımında sağ atriyumdan sol atriyuma geçişi sağlayarak oksijenize kanın sistemik dolaşıma yönlendirilmesinde temel rol oynar. İntrauterin dönemde foramen ovalenin restriksiyonu veya erken kapanması nadir ancak klinik açıdan önemli bir durumdur. Bu tablo sağ kalp boşluklarında volüm yüklenmesi, belirgin triküspit regürjitasyonu, fetal kalp yetmezliği ve ileri olgularda hidrops fetalis ile ilişkilidir. Bu yazıda, geç gebelikte prenatal sağ kalp yüklenmesi bulguları ile prezente olan restriktif/erken kapanmış foramen ovale olgusu sunulmuştur.

OLGU:

Otuz yaşında, G1P0 gebe hasta 35+6 gebelik haftasında ilk kez merkezimize başvurdu. Özgeçmişinde ek hastalık, cerrahi öykü, sigara kullanımı veya düzenli ilaç kullanımı yoktu. Önceki obstetrik takiplerinde ikili tarama ve ultrasonografi incelemeleri normaldi. Obstetrik değerlendirmede tek canlı fetus izlendi; fetal biyometri, amniyotik sıvı miktarı, Doppler incelemeleri ve non-stres test gestasyon haftası ile uyumluydu. Ayrıntılı fetal kardiyak incelemede 200 cm/sn üzerinde holosistolik triküspit regürjitasyonu ile sağ atriyum ve sağ ventrikülde belirgin dilatasyon saptandı (Şekil 1). Atriyal septumun sol atriyuma doğru anevrizmatik bombeleştiği görüldü. Renkli Doppler incelemede foramen ovale düzeyinde beklenen sağdan sola şantın izlenmemesi üzerine restriktif veya erken kapanmış foramen ovale düşünüldü (Şekil 2). Ayırıcı tanıda triküspit kapak displazisi ve Ebstein varyantı değerlendirildi. Aileye fetal kötüleşme riski anlatılarak yenidoğan ve pediatrik kardiyoloji ekipleri eşliğinde doğum planlandı. Gebelik 35+6 haftada 2715 g canlı kız bebek doğumu ile sonlandırıldı. Postnatal ekokardiyografide sol ventrikül fonksiyonları normal, sağ kalp boşluklarında hafif dilatasyon ve eser triküspit yetmezliği izlendi.

SONUÇ:

Geç gebelikte sağ kalp dilatasyonu ve belirgin triküspit regürjitasyonu varlığında, yapısal kardiyak anomali net gösterilemiyorsa foramen ovale restriksiyonu veya erken kapanması ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Prenatal tanı, zamanında doğum planlaması ve postnatal kardiyolojik izlem perinatal sonuç açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Foramen ovale, Prenatal tanı, Prenatal ultrasonografi, Ekokardiyografi, Fetal kalp, Triküspit kapak yetersizliği

Gebelikte İntrahepatik Kolestazı Taklit Eden Progresif Familial İntrahepatik Kolestaz: Olgu Sunumu

GİRİŞ:

Progresif familial intrahepatik kolestaz (PFIC), safra asidi transportunun bozulmasına bağlı gelişen, otozomal resesif geçişli heterojen bir kolestatik karaciğer hastalığı grubudur. Persistan kolestaz, şiddetli pruritus, bilirubin ve safra asidi yüksekliği ile ilerleyici karaciğer hasarına yol açabilir. Gebelikte hormonal değişiklikler kolestazı ağırlaştırabilir; maternal açıdan malabsorpsiyon, yağda eriyen vitamin eksiklikleri ve koagülopati, fetal açıdan ise preterm doğum, fetal distres ve intrauterin kayıp riski oluşturabilir. Gebelikte kolestazın en sık nedeni intrahepatik gebelik kolestazı (İGK) olsa da erken başlayan, ağır seyreden veya postpartum düzelmeyen olgularda PFIC gibi herediter nedenler düşünülmelidir. Bu olguda, İGK'yı taklit eden PFIC'in gebelik yönetimine etkisi sunulmuştur.

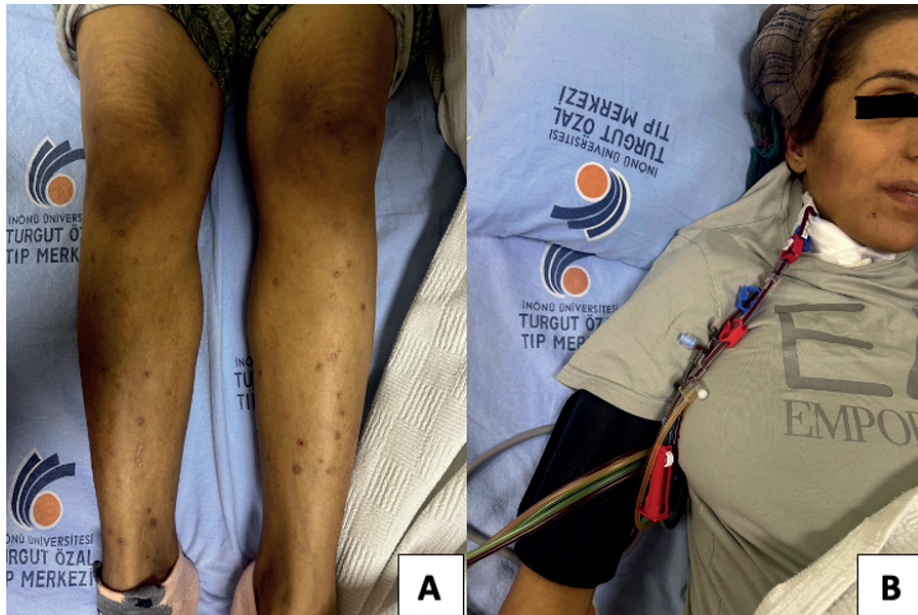
OLGU:

Yirmi dokuz yaşında, G4P3, önceki üç doğumu sezaryen olan hastanın önceki gebeliklerinde pruritus nedeniyle İGK tanısıyla izlendiği öğrenildi. Mevcut gebelikte 20+5 haftada gece artan pruritus ile başvurdu. Karaciğer fonksiyon testleri ve koagülasyon parametreleri seri olarak izlendi. Otoimmün, viral ve metabolik nedenlere yönelik incelemeler normal bulundu. Hepatobiliyer ultrasonografi ve Manyetik Rezonans Kolanjiyopankreatografi (MRCP)'de obstrüksiyon saptanmadı. Gastroenteroloji önerisiyle ursodeoksikolik asit(UDCA) 15 mg/kg/gün başlandı. Laboratuvar incelemelerinde AST 56 U/L, ALT 66 U/L, total/direkt bilirubin 13,06/6,63 mg/dL ve INR 1,89 saptandı; serum safra asidi normaldi. Tedaviye rağmen pruritus gerilemedi, INR >5 düzeyine yükseldi. Yirmi üçüncü haftadan itibaren günlük terapötik plazma değişimi uygulandı ve bilirubin düzeylerinde düşüş izlendi. Ancak 25+3 haftada tedaviye ara verilmesi sonrası rebound hiperbilirubinemi gelişti. 25+6 haftada kontrol edilemeyen preterm eylem ve mekonyumlu amniyon nedeniyle 1110 g erkek bebek sezaryen ile doğurtuldu. Postpartum tüm ekzom dizilemede ABCB11 geninde homozigot c.1529A>G missense varyantı saptanarak PFIC tanısı doğrulandı.

SONUÇ:

Erken başlayan, UDCA'ya dirençli pruritus ve kolestaza koagülopatinin eşlik ettiği gebeliklerde PFIC ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Plazmaferez seçilmiş olgularda geçici klinik yarar sağlayabilse de standart tedavi değildir ve multidisipliner yaklaşıma gerektirir.

Anahtar Kelimeler: Progresif ailesel intrahepatik kolestaz tip 2, Gebeliğin intrahepatik kolestazı, Kaşıntı, Plazma değişimi, Ursodeoksikolik asit, Gebelik



Şekil 1: Plazmaferez seansı sırasında elde edilen klinik görüntüleri.
(A) Alt ekstremitelerde yaygın purpurik ve ekimotik cilt lezyonları.
(B) Plazmaferez için kullanılan vasküler erişim hattı.

Akut İskemik İnme ile Başvuran Term Gebede Eşlik Eden Eklampsi: Fokal Defisit ve Nöbet Etiyolojisinin Ayrıştığı Bir Olgu

GİRİŞ:

Geç gebelikte ortaya çıkan nöbetler sıklıkla eklampsi ile ilişkilendirilir; ancak eşlik eden fokal nörolojik defisit ve difüzyon kısıtlılığı akut iskemik inmeyi düşündürmelidir. Nadir olarak eklampsi ve inme eşzamanlı görülebilir; bu durumda nöbetler ile nörolojik defisit aynı patofizyolojik mekanizma ile açıklanamayabilir. Bu olgu sunumunda, term gebelikte fokal defisit ve nöbetlerin farklı kökenlerden kaynaklandığını gösteren bir hasta sunulmaktadır.

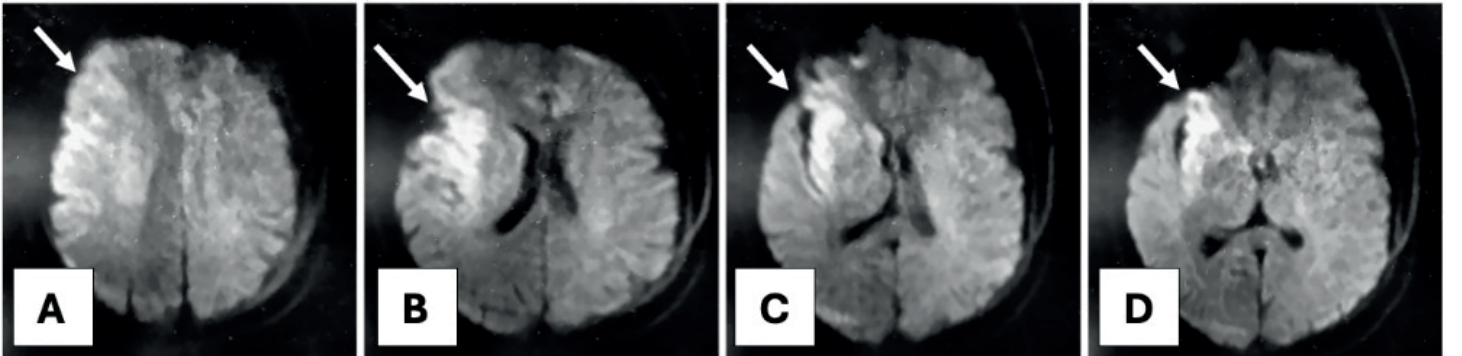
OLGU:

Otuz beş yaşında, primigravid, 38 haftalık, merkezimizde antenatal takibi bulunmayan gebe bilinç kapalı olarak acil servise getirildi. Yakınlarından alınan öyküde başlangıçta yüzde uyuşma ve fasiyal paralizisi geliştiği, ardından jeneralize tonik-klonik nöbetlerin başladığı öğrenildi. Dış merkezde yapılan difüzyon manyetik rezonans görüntülemesinde sağ orta serebral arterin süperior dalında akut iskemik saptanmış, ilk saat içinde 70 mg alteplaz uygulanmış ve hasta sevk edilmişti. Başvuruda arteriyel kan basıncı 160/100 mmHg idi, nöbet aktivitesi sürüyordu ve idrar analizinde +2 proteinüri vardı. Fetal değerlendirmede non-stres test reaktif, biyofizik profil ve obstetrik Doppler incelemeleri normal sınırlarda izlendi. Lezyon lokalizasyonunun nöbet paternini tam olarak açıklamaması nedeniyle eşlik eden eklampsi düşünüldü ve intravenöz magnezyum sülfat tedavisi başlandı. Ardından, fetal radyasyon maruziyetini en aza indirecek önlemler altında mekanik trombektomi uygulandı ve orta serebral arter ile dallarında tam rekanalizasyon sağlandı. İzlemede spontan ve tekrarlayan deselerasyonlar gelişmesi üzerine akut fetal distress ön tanısıyla acil sezaryen gerçekleştirildi. Trombolitik tedaviye bağlı artmış hemorajik risk nedeniyle süreç multidisipliner yaklaşımla yönetildi. Apgar skorları 7/8 olan, 3000 g erkek yenidoğan doğurtuldu. Postpartum görüntülemesinde sağ orta serebral arter sulama alanında enfarkt izlendi; takipte parsiyel rezolüsyon ve belirgin nörolojik iyileşme saptandı.

SONUÇ:

Term gebelikte nöbet ve fokal nörolojik defisit birlikteliğinde akut iskemik inme ile eklampsi birlikte bulunabilir. Bu nedenle erken tanı, dikkatli hemorajik risk değerlendirmesi, multidisipliner yaklaşım ve zamanında nörolojik-obstetrik müdahale maternal ve neonatal sonuçların optimize edilmesinde kritik öneme sahiptir. Olgu, geç gebelikte nöbetlerin yalnızca eklampsi ile açıklanamaması gerektiğini ve maternal-fetal yönetimin eşzamanlı nörolojik ve obstetrik değerlendirme gerektirdiğini klinikte açıkça göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: iskemik inme, eklampsi, gebelik, trombektomi, sezaryen



Şekil 1: (Difüzyon manyetik rezonans görüntülemesinde sağ orta serebral arterin süperior dalını besleyen kortikal-subkortikal alanda akut iskemik ile uyumlu difüzyon kısıtlılığı izlenmektedir (oklar). (A-D) Aksiyel kesitlerde farklı seviyelerde hiperintens sinyal artışı izlenmekte olup bulgular akut iskemik enfarkt ile uyumludur.

Dev Fetal Anterior Servikal Kitle: EXIT Prosedürü ile Hava Yolu Yönetimi ve Perinatal Sonuç

Giriş:

Fetal servikal kitleler nadir görülmekle birlikte, üst hava yolu obstrüksiyonu, yutma bozukluğu ve polihidramnios nedeniyle yüksek perinatal morbidite ve mortalite ile ilişkilidir. Ayırıcı tanıda servikal teratom, konjenital guatr, lenfatik malformasyon ve diğer nadir baş-boyun lezyonları yer alır. Prenatal ultrasonografi ilk tanısıl basamak olup, fetal manyetik rezonans görüntüleme kitlenin uzanımı, iç yapısı ve hava yoluyla ilişkisini değerlendirmede önemli katkı sağlar. Bu olguda, hızlı progresyon gösteren dev fetal servikal kitlenin prenatal tanı süreci, perinatal yönetimi ve neonatal sonucu sunulması amaçlanmıştır.

Olgu:

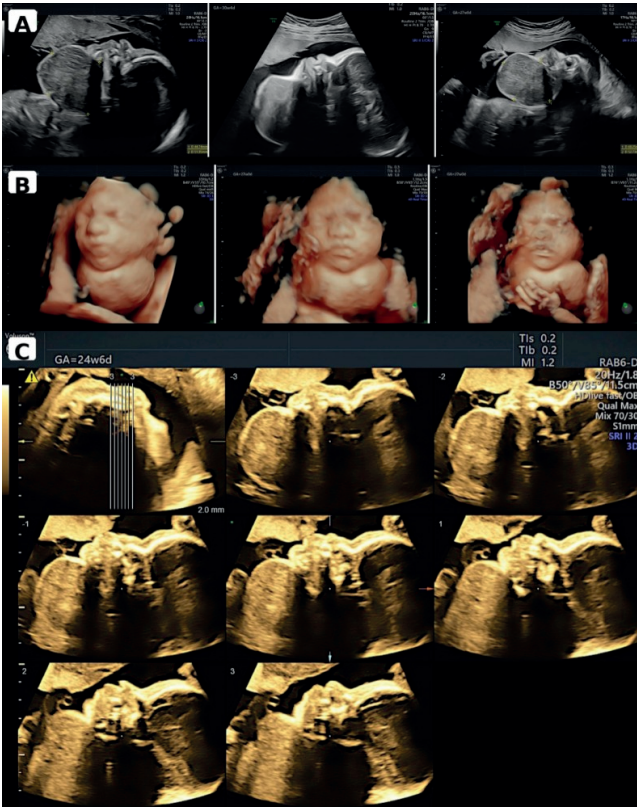
Yirmi yedi yaşında, G2P1 olan gebe 24+5 haftada rutin anomali taraması için başvurdu. Ayrıntılı ultrasonografide anterior plasenta, polihidramnios ve fetal boyun anteriorundan kaynaklanan, yaklaşık 61×44 mm boyutlarında, başta belirgin hiperekstansiyona yol açan solid kitle saptandı (Şekil 1). İzlemede kitlenin hızla büyüdüğü gözlemlendi. Fetal manyetik rezonans görüntülemesinde submandibular bölgeden boyun anterioruna uzanan, yaklaşık 11×8×10 cm boyutlarında, heterojen yapıda ve kalsifik odaklar içeren lezyon izlendi (Şekil 2). Trakea ile yakın komşuluğu nedeniyle ciddi hava yolu obstrüksiyonu riski öngörüldü görüntüleme bulguları, servikal teratom ile uyumlu olarak değerlendirildi. İzlem sürecinde gestasyonel diyabet gelişmesi üzerine insülin tedavisi başlandı. Multidisipliner ekip tarafından EXIT prosedürü planlandı.

Otuz altıncü gebelik haftasında preterm doğum eylemi ve malprezentasyon nedeniyle acil sezaryen gerçekleştirildi. EXIT prosedürü sırasında umbilikal dolaşım korunarak hava yolu güvenliği sağlandı ve entübasyon başarıyla gerçekleştirildi (Şekil 3). Ancak doğum sonrası yenidoğan yoğun bakım ünitesinde uygun solunum desteğine rağmen oksijen satürasyonları yeterli düzeye ulaşmadı. Klinik tablo, muhtemel altta yatan pulmoner hipoplazi ile uyumlu olarak değerlendirildi ve yenidoğan postnatal 6. saatte eksitus kabul edildi.

Sonuç:

Dev fetal servikal kitleler kısa sürede progresyon gösterebilir ve ciddi hava yolu obstrüksiyonu riski taşır. Prenatal görüntülemelerde kitlenin hava yolu ile ilişkisi dikkatle değerlendirilmeli ve doğum üçüncü basamak merkezde multidisipliner planlanmalıdır. EXIT prosedürü hava yolu sağlanmasında kritik bir yöntem olmakla birlikte, eşlik eden pulmoner hipoplazi varlığında prognoz kötü olabilir.

Anahtar Kelimeler: Fetus, Teratoma, Airway Obstruction, Prenatal Diagnosis, Ex utero Intrapartum Treatment Procedures

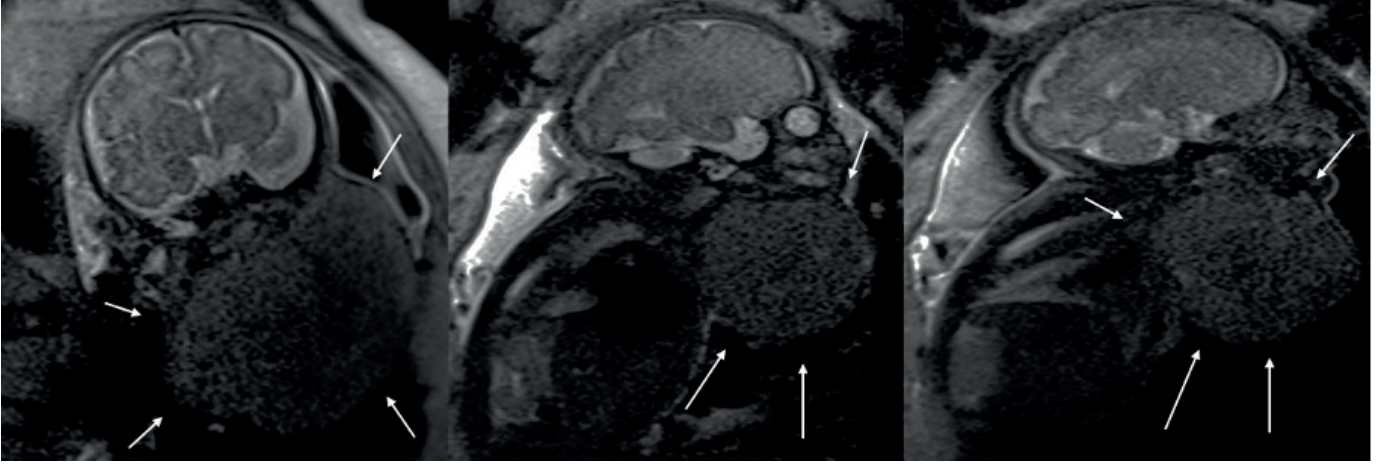


Şekil 1: Fetal anterior servikal kitlenin prenatal ultrasonografik görünümü.

A: İki boyutlu ultrasonografide, farklı gebelik haftalarında elde edilen görüntülerde kitlenin sagittal görünümü ve solid-heterojen yapısı gösterilmektedir.

B: Üç boyutlu yüzey render görüntülerinde, farklı gebelik haftalarında kitlenin fetal boyun ve yüz konturlarında oluşturduğu belirgin deformasyon izlenmektedir

C: Tomografik ultrasonografik görüntülemelerde fetal boyun ön kesiminden kaynaklanan, baş ve boyun pozisyonunu etkileyen büyük servikal kitle izlenmektedir



Şekil 2: Fetal manyetik rezonans görüntülemesinde submandibular bölgeden boyun anterioruna uzanan, yaklaşık 11*8*10 cm boyutlarında, heterojen yapıda ve kalsifik odaklar içeren lezyon



Şekil 3: EXIT prosedürü sırasında umbilikal dolaşım korunarak hava yolu güvenliği sağlanması

Non-hidropik fetal supraventriküler taşikardinin transplasental digoksin tedavisi ile yönetimi: Bir olgu sunumu

Giriş:

Fetal supraventriküler taşikardi (SVT), en sık görülen fetal taşiaritmi olup yaklaşık 1/1000–3000 gebelikte izlenir. Genellikle 200 atım/dakikanın üzerinde seyreden sürekli fetal kalp hızı ile karakterizedir ve çoğunlukla yapısal olarak normal kalplerde ortaya çıkar. Tedavi edilmediğinde miyokardiyal disfonksiyon, kapak yetersizliği, kardiyomegali ve hidrops fetalis gelişimine yol açarak perinatal morbidite ve mortaliteyi artırabilir. Transplasental antiaritmik tedavi temel yaklaşım olup, digoksin güvenlik profili ve klinik deneyim nedeniyle non-hidropik olgularda birinci basamak ajan olarak kabul edilmektedir. Bu olgu sunumunda, non-hidropik fetal SVT'nin transplasental digoksin tedavisi ile başarılı şekilde yönetildiği bir olgu sunulmakta ve olumlu perinatal sonuçların elde edilmesinde erken tedavi başlanmasının, bireyselleştirilmiş doz ayarlamasının, maternal izlemin ve seri fetal ekokardiyografik değerlendirmelerin önemi vurgulanmaktadır.

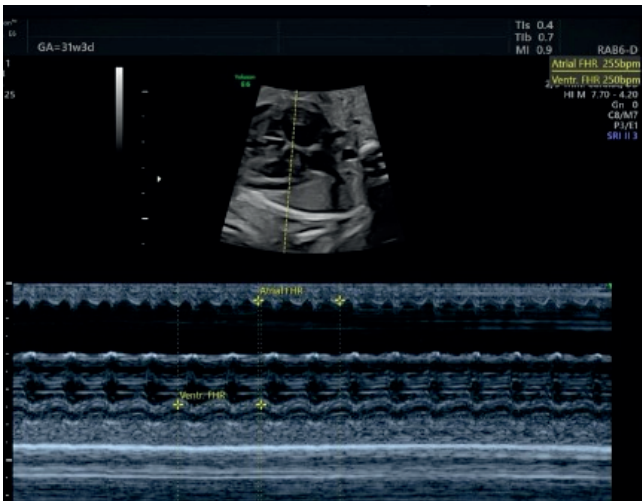
Olgu Sunumu:

Otuz bir hafta dört günlük gebelik haftasında olan 29 yaşındaki primigravida hasta, fetal taşikardi şüphesi nedeniyle değerlendirilmek üzere başvurdu. Ultrasonografide fetal büyüme ve amniyotik sıvı normaldi. Fetal ekokardiyografide 1:1 atriyoventriküler iletimli SVT saptandı ve fetal kalp hızı 220–300 atım/dakika arasında izlendi. Yapısal kardiyak anomali veya hidrops bulgusu izlenmedi. Multidisipliner değerlendirme sonrası transplasental digoksin tedavisi başlandı. Yükleme dozunu takiben idame tedavi uygulanarak maternal serum düzeyleri 1–2 ng/mL aralığında hedeflendi. Maternal izlem elektrokardiyografi ve seri serum digoksin ölçümleri ile gerçekleştirildi. Dördüncü günde serum düzeyinin yükselmesi üzerine doz ayarlaması yapıldı. Takipte fetal kalp hızında kademeli normalleşme gözlemlendi ve maternal toksisite bulgusu gelişmedi. Seri fetal değerlendirmelerde kardiyak fonksiyonlar stabil seyretti ve hidrops gelişmedi. Gebelik multidisipliner yaklaşımla izlenerek 39. haftada sağlıklı bir yenidoğan sezaryen ile doğurtuldu.

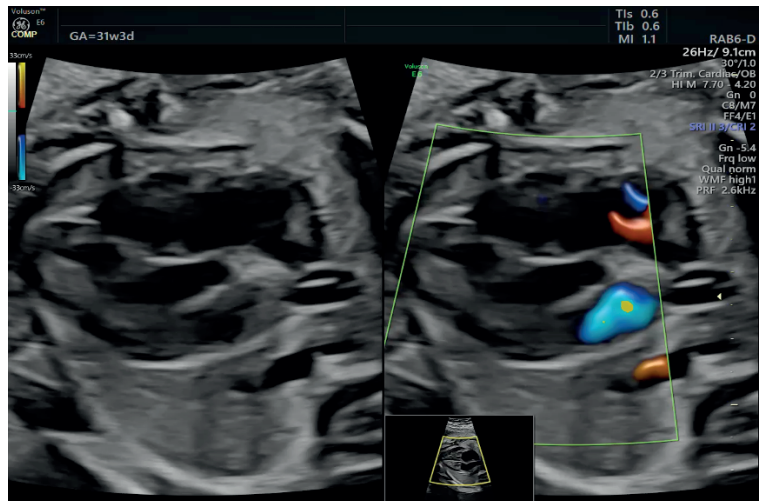
Sonuç:

Fetal SVT, erken tanı ve zamanında tedavi gerektiren potansiyel olarak yaşamı tehdit eden bir durumdur. Persistan non-hidropik olgularda tedavinin erken başlanması hidrops gelişimini önlemede kritik rol oynar. Uygun maternal ve fetal izlem ile digoksin güvenli ve etkili bir tedavi seçeneğidir. Bu olgu, bireyselleştirilmiş tedavi ve multidisipliner yaklaşımın olumlu perinatal sonuçlara katkısını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Fetal kalp hızı, Fetal supraventriküler taşikardi, Transplasental



Şekil 1: M-mod değerlendirmede supraventriküler taşikardi ile uyumlu hızlı atriyoventriküler iletimin gösterilmesi.



Şekil 2: Fetal ekokardiyografide dört boşluk görüntüsünde, supraventriküler taşikardi bulunan fetüste yapısal olarak normal kardiyak anatominin gösterilmesi.

Şiddetli Anhidramniyozda Tanısal Amniyoinfüzyon Sonrası Meckel–Gruber Sendromunun Prenatal Tanısı: Bir Olgu Sunumu

Giriş:

Meckel–Gruber sendromu (MGS), oksipital ensefalosel, kistik renal displazi ve postaksiyel polidaktili ile karakterize, nadir, otozomal resesif ve letal seyirli bir siliyopatidir. İnsidansı 1/3000–140.000 doğum arasında değişmekte olup rekürrens riski yaklaşık %25'tir. Prenatal tanı esas olarak ultrasonografide karakteristik anomalilerin saptanmasına dayanır; ancak renal patolojiye bağlı gelişen ciddi oligohidramniyoz veya anhidramniyoz fetal anatomik değerlendirmeyi kısıtlayarak tanıda gecikmeye neden olabilir. Bu gibi durumlarda tanısal amniyoinfüzyon, görüntülemeyi iyileştiren yardımcı bir yöntem olarak kullanılabilir. Bu olguda, anhidramniyoz varlığında tanısal amniyoinfüzyon ile kapsamlı fetal değerlendirme sağlanan ve kesin prenatal tanı konulan bir Meckel–Gruber sendromu vakası sunulmaktadır.

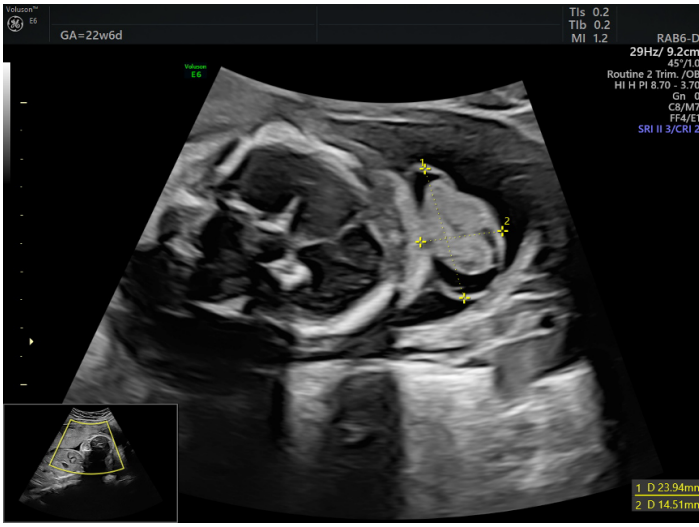
Olgu Sunumu:

Yirmi üç hafta üç günlük gebeliği olan 16 yaşındaki primigravida hasta, fetal anomali değerlendirmesi amacıyla kliniğimize yönlendirildi. Ultrasonografide ciddi anhidramniyoz ve fetal biyometrik ölçümlerin 1. persantilin altında olduğu saptandı. Yetersiz amniyotik sıvı nedeniyle ayrıntılı inceleme yapılamadığından, sürekli ultrason eşliğinde tanısal amniyoinfüzyon uygulandı. Transabdominal yaklaşımla yaklaşık 300 mL ısıtılmış Ringer laktat solüsyonu amniyotik kaviteye infüze edildi ve işlem komplikasyonsuz tamamlandı. Amniyoinfüzyon sonrasında oksipital ensefalosel, mikrosefali, bilateral multikistik displastik böbrekler ve postaksiyel polidaktili saptandı. Bu bulguların birlikteliği ile MGS prenatal tanısı konuldu. Aileye hastalığın letal prognozu ve rekürrens riski hakkında ayrıntılı danışmanlık verildi. Genetik analiz önerilmesine rağmen hasta invaziv değerlendirmeyi kabul etmedi. Danışmanlık sonrası gebelik sonlandırıldı.

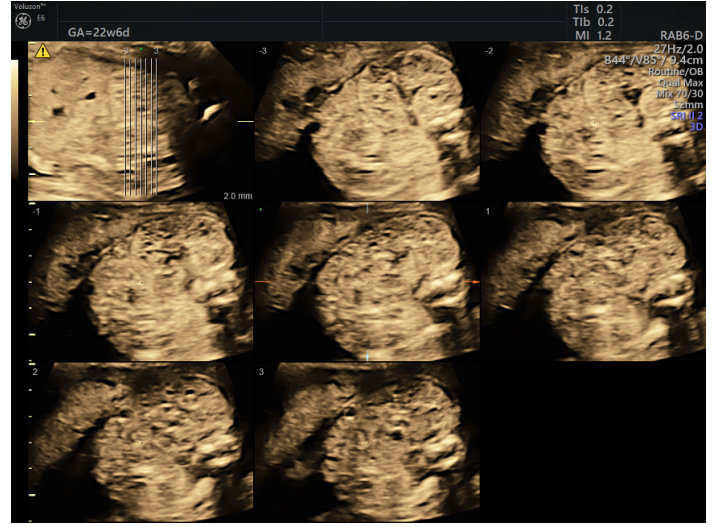
Sonuç:

MGS, erken ve doğru prenatal tanı gerektiren letal bir konjenital hastalıktır. Şiddetli oligohidramniyoz veya anhidramniyoz tanısını zorlaştırabilir. Seçilmiş olgularda amniyoinfüzyon, fetal anatomik değerlendirmeyi kolaylaştırarak tanısal doğruluğu artırır. Bu yaklaşım, klinik karar verme ve prenatal danışmanlık açısından önemli katkı sağlar.

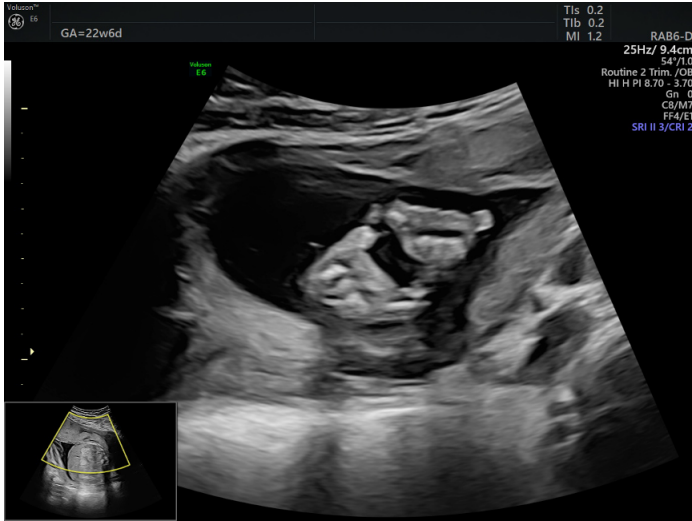
Anahtar Kelimeler: Anhidramniyosis, Amniyoinfüzyon, Meckel Gruber Sendromu



Şekil 1: Posterior kraniyal defektten intrakraniyal içeriklerin herniasyonu ile karakterize oksipital ensefaloselin prenatal ultrasonografik görüntüsü.



Şekil 2: Tomografik ultrasonografi görüntüleme (TUI) ile normal renal parankimin yerini alan, birbirleriyle bağlantısız çok sayıda kist içeren bilateral multikistik displastik böbreklerin gösterilmesi.



Şekil 3: Fetal üst ekstremitelerde ulnar tarafta yerleşimli ek digit ile karakterize postaksiyel polidaktilinın gösterilmesi.

Birinci Trimesterde Rüptüre Olmamış Rudimenter Horn Gebeliği: Erken Tanı ve Cerrahi Yönetimi

Giriş:

Rudimenter horn gebeliği, Müllerian kanal anomalileri ile ilişkili nadir ve potansiyel olarak yaşamı tehdit eden bir ektopik gebelik formudur. En sık non-komünikan rudimenter horna sahip unicornuat uterus ile birlikte görülür ve yaklaşık 1/100.000–140.000 gebelikte izlenir. Rudimenter hornun sınırlı distansibilitesi ve yetersiz miyometriyal yapısı nedeniyle bu gebelikler normal ilerleyemez ve çoğunlukla birinci trimester sonu veya ikinci trimester başında rüptür riski taşır. Uterin rüptür ciddi intraabdominal kanamaya yol açarak maternal morbidite ve mortaliteyi artırabilir. Erken tanı zor olmakla birlikte, komplikasyonların önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir. Bu olguda, rüptür gelişmeden önce tanı konulan ve cerrahi olarak başarılı şekilde yönetilen birinci trimester rudimenter horn gebeliği sunulmakta; erken tanı ve zamanında müdahalenin önemi vurgulanmaktadır.

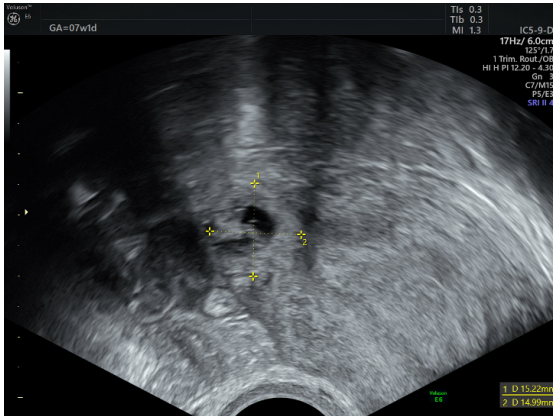
Olgu Sunumu:

Karın ağrısı ile başvuran gebe hastada yapılan transvajinal ultrasonografide, 8+1 gebelik haftası ile uyumlu, fetal kardiyak aktivitesi pozitif gestasyonel kese saptandı. Kesenin ana endometrial kaviteden ayrı ve eksantrik yerleşimli olduğu, uterin kavitenin boş olduğu izlendi. Kese etrafında ince ve asimetrik miyometriyal doku mevcut olup servikal kanal ile devamlılık saptanmadı. Bu bulgular rudimenter horn gebeliği ile uyumlu değerlendirildi. Yüksek rüptür riski nedeniyle hasta bilgilendirilerek cerrahi müdahale planlandı. Pfannenstiel insizyon ile yapılan laparotomide, non-komünikan rudimenter horn içeren unicornuat uterus saptandı ve tanı doğrulandı. Cerrahi olarak rudimenter horn ve ipsilateral fallop tüpü eksize edildi. Operasyon komplikasyonsuz tamamlandı ve hemostaz sağlandı. Postoperatif süreç sorunsuz seyrederek hasta stabil şekilde taburcu edildi.

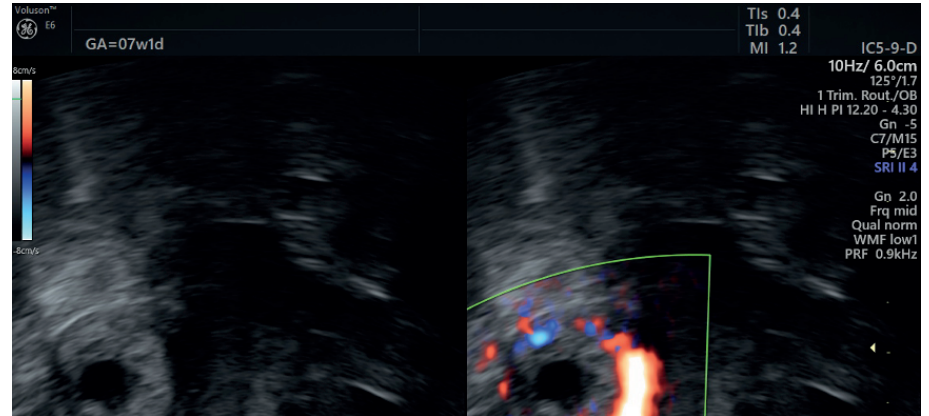
Sonuç:

Rudimenter horn gebeliği, erken rüptür ve ciddi hemoraji riski nedeniyle nadir ancak katastrofik sonuçlara yol açabilen bir obstetrik durumdur. Tanı güç olmakla birlikte, eksantrik yerleşimli gestasyonel kese varlığında yüksek klinik şüphe gereklidir. Erken tanı ve zamanında cerrahi eksizyon, maternal morbidite ve mortaliteyi azaltmada kritik rol oynar. Rüptür gelişmeden yapılan müdahale, güvenli cerrahi yönetim ve optimal klinik sonuçlar sağlar.

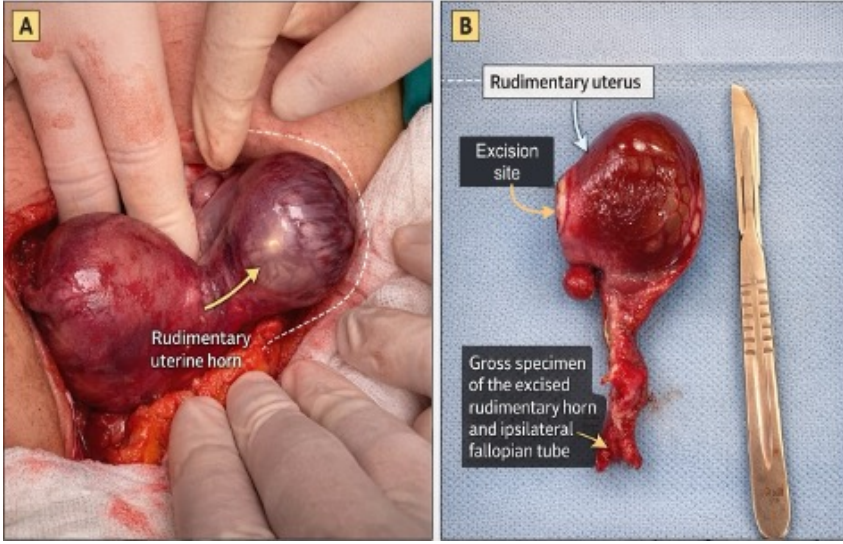
Anahtar Kelimeler: Ektopik gebelik, Rudimenter Horn, Uterin rüptür



Şekil 1: Transvajinal ultrasonografide ana endometrial kaviteden ayrı yerleşimli, eksantrik lokalizasyonda gestasyonel kese izlenmektedir. Kesenin uterin kavite ile devamlılık göstermemesi ve çevresinde ince ve asimetrik miyometriyal dokunun bulunması rudimenter horn gebeliği lehine tipik sonografik bulguları oluşturmaktadır.



Şekil 2: Transvajinal ultrasonografide gri skala ve renkli Doppler incelemede, uterin kaviteden ayrı eksantrik yerleşimli gestasyonel kese ve çevresinde peritrofoblastik vaskülarizasyon izlenmektedir; bu bulgular rudimenter horn gebeliği ile uyumludur.



Şekil 3:
(A) İntraoperatif görüntüde, unicornuat uterusun ayrı, non-komünikan rudimenter uterin horn içerisinde yer alan gestasyonel kesenin gösterilmesi.
(B) Rüptür ve katastrofik intraabdominal kanamayı önlemek amacıyla cerrahi rezeksiyon sonrası çıkarılan rudimenter horn ve ipsilateral fallop tüpünün makroskopik görünümü.

Tablo 1. Eksantrik yerleşimli gestasyonel kesenin ayırıcı tanısında (rudimenter horn, interstisyel ve tubal ektopik gebelikler dahil) temel sonografik özellikler.

Özellik	Rudimenter Horn Gebeliği	İnterstisyel (Kornual) Gebelik	Tubal Ektopik Gebelik
Yerleşim	Rudimenter horn (genellikle non-komünikan)	Fallop tüpünün interstisyel kısmı (miyometriyum içinde)	Fallop tüpünün ampulla/isthmus kısmı
Uterin kavite	Boş	Boş	Boş
Uterus ile ilişki	Ana uterin kaviteden ayrı	Uterin kaviteye komşu, miyometriyum içinde	Uterustan ayrı
Miyometriyal çevre	Mevcut ancak ince ve asimetrik	İnce (<5 mm) miyometriyal tabaka	Genellikle yok veya minimal
Servikal kanal ile devamlılık	Yok	Var (dolaylı devamlılık)	Yok
Gestasyonel kese pozisyonu	Eksantrik, ayrı yapı	Eksantrik, uterin duvar içinde	Ekstrauterin
"İnterstisyel çizgi bulgusu"	Yok	Var (anahtar bulgu)	Yok
Uterus şekli	Psödo-asimetrik bikornuat görünüm	Normal uterin kontur	Normal uterus
Rüptür riski	Yüksek (1.-2. trimester)	Yüksek (daha geç rüptür olabilir)	Yüksek (erken rüptür)
Sık yanlış tanı	İntrauterin gebelik	İntrauterin gebelik	Korpus luteum / adneksiyal kitle
Tedavi	Hornun cerrahi eksizyonu	Medikal veya cerrahi	Medikal (MTX) veya cerrahi

Kısaltmalar: MTX, metotreksat.

İnterstisyel çizgi bulgusu (interstitial line sign): Endometriyal kaviteden interstisyel yerleşimli gestasyonel keseye uzanan ekojenik bir çizgi olup, interstisyel gebeliğin önemli sonografik bulgularından biri olarak kabul edilir.

İleri gebelik haftasında karaciğer disfonksiyonu ve preeklampsi ile komplike Wilson hastalığının yönetimi: Olgu sunumu

Giriş:

Wilson hastalığı, ATP7B gen mutasyonuna bağlı gelişen ve bakırın safra yoluyla atılamaması sonucu karaciğer, beyin ve diğer dokularda birikimine yol açan nadir bir otozomal resesif hastalıktır. Tedavi edilmediğinde ilerleyici karaciğer disfonksiyonu, nöropsikiyatrik bulgular ve gebelik kayıpları ile ilişkilidir. Şelasyon tedavisi ve çinko desteği ile gebelik sonuçları iyileşmiş olsa da ileri karaciğer hastalığı varlığında gebelik yüksek riskli olup dikkatli ve multidisipliner yönetim gerektirir. Bu olguda, karaciğer nakli bekleyen Wilson hastalığı tanılı bir hastada ileri gebelik haftasında gelişen karaciğer disfonksiyonu ve obstetrik komorbiditeler eşliğinde multidisipliner yönetim ve bireyselleştirilmiş tedavi stratejilerinin önemi sunulmaktadır.

Olgu Sunumu:

Otuz dört hafta iki günlük gebeliği bulunan 31 yaşındaki, Wilson hastalığı tanılı gebe hasta bulantı ve kusma şikâyetleri ile başvurdu. Hastanın ileri evre kronik karaciğer hastalığı mevcut olup karaciğer nakli bekleme listesindeydi. Gebelik boyunca trientin tedavisine devam edildi. Laboratuvar incelemelerinde karaciğer enzim yüksekliği, LDH artışı ve trombositopeni saptandı. Vital bulgularda ateş, taşikardi ve fetal taşikardi izlendi.

Hasta multidisipliner ekip tarafından izleme alındı. Maternal hastalık progresyonunu önlemek amacıyla tedavi sürdürülürken, intravenöz sıvı ve destek tedavileri uygulandı. Maternal vital bulgular, seri laboratuvar testleri ve fetal iyilik hali NST ve ultrasonografi ile yakından takip edildi. Süperempoze preeklampsi ve gestasyonel diyabet uygun şekilde yönetildi. Takipte persistan fetal taşikardi ve maternal komorbiditeler nedeniyle 36+3 haftada acil sezaryen gerçekleştirildi ve sağlıklı bir yenidoğan doğurtuldu. Postoperatif dönemde asit, yaygın ödem ve hipoalbuminemi gelişti ve hepatik dekompanasyon olarak değerlendirildi. Tedavi intravenöz albümin, diüretikler ve yakın izlem ile sürdürüldü. Klinik iyileşme sonrası hasta taburcu edildi.

Sonuç:

Wilson hastalığı ile komplike gebelikler, özellikle ileri karaciğer hastalığında, multidisipliner ve bireyselleştirilmiş yaklaşım gerektirir. Anti-bakır tedavisinin sürdürülmesi hastalık progresyonunu önlemede kritik öneme sahiptir. Yakın maternal ve fetal izlem ile zamanında obstetrik müdahale, olumlu perinatal sonuçların elde edilmesini sağlar.

Anahtar Kelimeler: Gebelik, Şelasyon, Wilson Hastalığı

Table 1. Key Principles in the Multidisciplinary Management of Pregnancy Complicated by Wilson Disease

Klinik Alan	Temel Noktalar	Önerilen Yönetim
Anti-bakır tedavisi	Kesilirse maternal kötüleşme riski	Şelasyon (trientin veya penisilamin) devam; geç gebelikte doz ayarı; kesilmemeli
Çinko tedavisi	İdame / hafif hastalık	Devam edilebilir; stabil olgularda tercih edilebilir
Maternal hepatik durum	Dekompanasyon riski	Karaciğer enzimleri, bilirubin, albümin ve koagülasyon parametrelerinin takibi; hepatoloji izlemi
İleri karaciğer hastalığı	Nakil aday / siroz	Asit, hipoalbuminemi, ensefalopati izlemi; multidisipliner yaklaşım
Obstetrik komplikasyonlar	Preeklampsi, GDM	Şiddete göre standart yönetim; yakın maternal-fetal takip
Fetal izlem	Fetal distres riski	Seri NST, ultrasonografi ve Doppler değerlendirmeleri
Doğum zamanlaması	Maternal/fetal kötüleşme	Bireyselleştirilmiş karar; gerekirse erken doğum
Postpartum yönetim	Hepatik kötüleşme riski	Tedaviye devam; dekompanasyon izlemi; nakil durumunu yeniden değerlendir

Parvovirüs B19 Enfeksiyonuna Bağlı Şiddetli Fetal Aneminin İntrauterin Transfüzyon ile Yönetimi: Bir Olgu Sunumu

Giriş:

Parvovirüs B19 enfeksiyonu, eritroid prekürsör hücrelere olan belirgin tropizmi sonucu eritropoezin baskılanmasına neden olarak fetal aneminin başlıca etiyolojik nedenlerinden birini oluşturur. Maternal enfeksiyonların yaklaşık %30–50'sinde vertikal geçiş görülür ve komplikasyonlar en sık ikinci trimesterde ortaya çıkar. Non-immün hidrops fetalisin en sık enfeksiyöz nedeni olup, tedavi edilmediğinde yüksek debili kalp yetmezliği, hidrops ve intrauterin fetal ölüme yol açabilir. Fetal aneminin non-invaziv tanısında orta serebral arter tepe sistolik hızının (MCA-PSV) ölçümü temel bir yöntemdir. Şiddetli olgularda intrauterin transfüzyon (IUT) altın standart tedavi yaklaşımıdır. Bu olgu sunumunda, Parvovirüs B19 enfeksiyonuna bağlı gelişen şiddetli fetal aneminin seri intrauterin transfüzyonlar ile başarılı yönetimi ele alınmakta; Doppler temelli izlem ve zamanında müdahalenin prognoz üzerindeki belirleyici rolü vurgulanmaktadır.

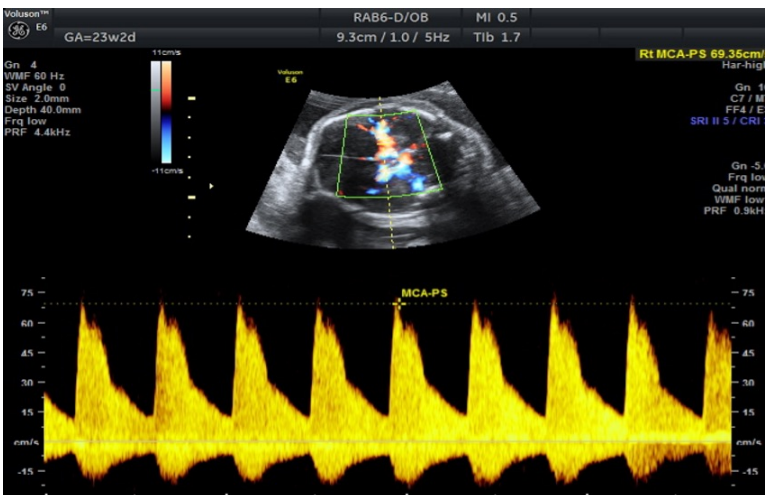
Olgu Sunumu:

Yirmi üç hafta iki günlük gebeliği bulunan 35 yaşındaki gebe hasta, anormal ultrason bulguları nedeniyle ileri değerlendirme amacıyla kliniğimize yönlendirildi. Fetal asit ve hiperekojen barsak saptandı. Doppler incelemesinde MCA-PSV >1.9 MoM olup şiddetli fetal anemi ile uyumluydu. Maternal seroloji akut Parvovirüs B19 enfeksiyonunu doğruladı. Başlangıçta invaziv girişim reddedildi; ancak bir hafta sonra fetal durum kötüleşti ve hidrops bulguları gelişti. Kordosentez ile fetal anemi doğrulandı ve PCR analizi ile fetal enfeksiyon gösterildi. İntrauterin intravasküler transfüzyon ultrason eşliğinde uygulandı. Hidrops varlığı nedeniyle kademeli transfüzyon stratejisi tercih edildi. İlk transfüzyon sonrası hemoglobin ve hematokrit düzeylerinde artış sağlandı; bir hafta sonra yapılan ikinci transfüzyon ile daha belirgin düzelme elde edildi. Takipte MCA-PSV normalleşti, umbilikal arter Doppler bulguları düzeldi ve fetal asit ile perikardiyal efüzyon geriledi. Gebelik 40+3 haftaya kadar izlenmiş ve fetal distres nedeniyle sezaryen ile sağlıklı bir yenidoğan doğurtuldu.

Sonuç:

Parvovirüs B19 enfeksiyonu fetal anemi ve hidropsun önemli bir nedenidir. Doppler ultrasonografi ile erken tanı ve zamanında intrauterin transfüzyon, perinatal sonuçları belirgin şekilde iyileştirir. Bu olgu, Doppler bulgularına dayalı izlem ve zamanında müdahalenin fetal aneminin düzeltilmesinde kritik ve belirleyici rol oynadığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Hidrops Fetalis, İntrauterin Transfüzyon, Parvovirüs B19 Enfeksiyonu



Şekil 1: Orta serebral arter Doppler incelemesinde artmış tepe sistolik hızın MCA-PSV >1.9 MoM) gösterilmesi; şiddetli fetal anemi ile uyumludur.



Şekil 2: Gelişmekte olan hidrops fetalisin bir bulgusu olarak fetal abdominal asitin ultrasonografik görüntüsü.

MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ LABORATUVARI		Barkod No : 14245924	Numune Türü : GEÇERLİ ÖRNEK TİPİ		
MİKROBİYOLOJİ MOLEKÜLER TETKİKLERİ					
Tetkiki İsteyen : RALUF MELEKOĞLU DOĞUM UNİTESİ	Tetkik İstem Zamanı : 22.04.2025 10:01	Numune Kabul Zamanı : 22.04.2025 10:24			
	Numune Alma Zamanı : 22.04.2025 10:13	Uzman Onay Zamanı : 28.04.2025 15:12			
Tetkik Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Aralığı/Karar Sınırı	Önceki Sonuçlar
Parvovirus B-19 PCR	Pozitif			-	15.04.2025 Pozitif

Şekil 3: Kordosentez ile elde edilen fetal kanda yapılan PCR analizinde Parvovirüs B19 pozitifliğinin gösterilmesi; vertikal geçişi ve aktif fetal enfeksiyonu doğrular.



Şekil 3: Gebeliğin 29. haftasında yapılan takip ultrasonografisinde, intrauterin transfüzyon sonrası fetal asitin tamamen gerilediği ve hidrops fetalisin düzeldiğinin gösterilmesi.

Gebelik Süresince Progresyon Gösteren Dev Over Kistinin Konservatif İzlem ve Sezaryen ile Eş Zamanlı Cerrahi Yönetimi

GİRİŞ:

Gebelikte saptanan adneksiyal kitleler çoğunlukla benign karakterlidir ancak maternal ve fetal prognoz açısından dikkatli değerlendirme gerektirir. Artan antenatal ultrasonografi kullanımı ile bu lezyonlar daha sık tanınmaktadır. Büyük boyutlara ulaşan kitleler torsiyon, rüptür, hemoraji ve doğumda obstrüksiyon gibi komplikasyonlara yol açabilir. Yönetim; gebelik haftası, semptomlar ve malignite riski göz önünde bulundurularak planlanmalıdır. Bu olguda gebelik boyunca büyüyen dev over kistinin yönetimi sunulmuştur.

OLGU:

Yirmi sekiz yaşında, G1P0, 19+5 haftalık gebe hasta sol adneksiyal kitle nedeniyle başvurdu. Ultrasonografide yaklaşık 18 cm kistik lezyon saptandı. Akut batın bulgusu yoktu ve Doppler inceleme normaldi. Hasta konservatif izleme alındı. 30. haftada yapılan değerlendirmede kitlenin yaklaşık 50 cm'ye ulaştığı görüldü. Hastaya cerrahi önerildi ancak kabul edilmedi. Haftalık takiplerde obstetrik komplikasyon gelişmedi.

37. haftada elektif sezaryen planlandı. Operasyon sırasında 2430 gram sağlıklı kız bebek doğurtuldu. Ardından kistik kitleye müdahale edildi. Kist içeriği aspire edilerek yaklaşık 7800 ml seröz sıvı boşaltıldı ve kistektomi gerçekleştirildi.

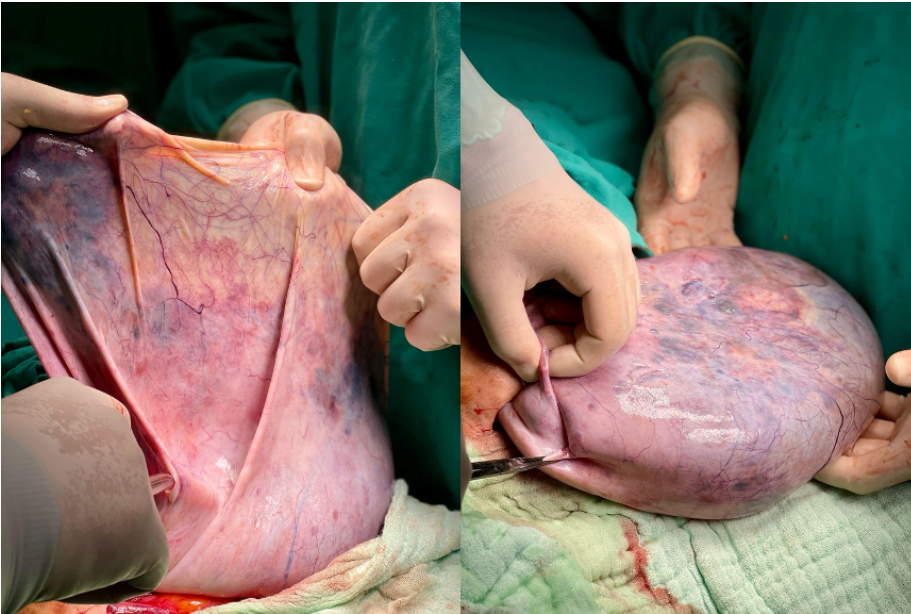
PATOLOJİ:

Makroskopik incelemede ince cidarlı, seröz sıvı içeren ve solid komponent içermeyen kistik yapı izlendi. Histopatolojik değerlendirme benign kist ile uyumlu bulundu.

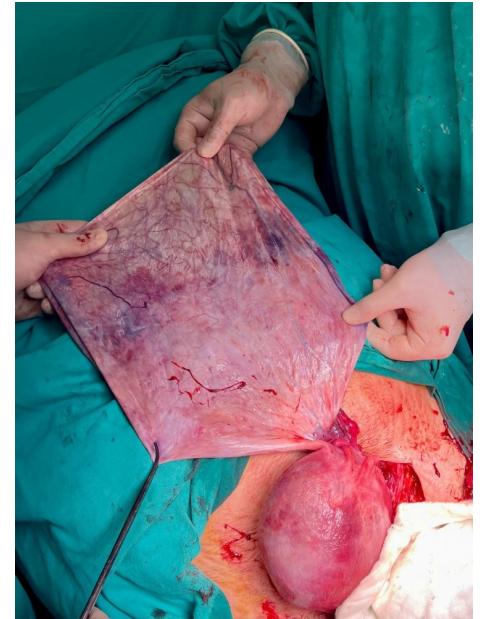
SONUÇ:

Gebelikte büyük adneksiyal kitlelerin yönetimi bireyselleştirilmelidir. Semptomsuz ve düşük malignite riskli olgularda konservatif izlem uygun olabilir. Ancak dev kitlelerde doğum ile eş zamanlı cerrahi, komplikasyon riskini azaltan güvenli bir yaklaşımdır. Bu olguda konservatif takip ve sezaryen sırasında yapılan kistektomi ile başarılı maternal ve neonatal sonuç elde edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: ADNEKSİYEL KİTLE, GEBELİK, KİST EKSIYONU



Şekil 1: Ksifoide kadar uzanım gösteren sol adneksiyel kitlenin intraoperatif aspirasyon işlemi



Şekil 2: Ksifoide kadar uzanım gösteren kitlenin içeriği aspire edildikten sonra intraoperatif görüntüsü

Gebelik Süresince Progresyon Gösteren Dev Over Kistinın Konservatif İzlem ve Sezaryen ile Eş Zamanlı Cerrahi Yönetimi

Yirmi altı yaşında, G2P1Y0 olan ve önceki gebeliğinde 25. haftada transvers prezentasyon nedeniyle sezaryen operasyonu geçiren hasta, son doğumundan yaklaşık 10 ay sonra yeniden gebe kalmıştır. Otuz birinci gebelik haftasında plasenta invazyon anomalisi şüphesi ile refere edilen hastanın ultrasonografik değerlendirmesinde, plasantanın anterior yerleşimli olduğu ve eski insizyon hattı ile ilişkisiz bulunduğu izlendi. Mesane tabanı boyunca myometriyal devamlılık korunmuş, alt uterin segment kalınlığı 8.7 mm olarak ölçülmüştür. Ancak plasantanın bitiminde, eski insizyon hattında 13 mm'lik alanda defekt şüphesi saptanmış; bu bölgede amniyotik mayinin mesane süperioruna doğru protrüzyon gösterdiği, bulging yaptığı ve myometriyumun izlenmediği görülmüştür. Seroza intakt olup kalınlığı 4.3 mm olarak ölçülmüştür. Diğer sistem değerlendirmelerinde ek patoloji saptanmayan hasta yakın takip amacıyla yatırılmış, betametazon uygulaması tamamlanmış ve uterin dehisens olasılığı hakkında bilgilendirilmiştir. Ancak hasta 33. gebelik haftasında önerilen yakın takibi kabul etmeyerek taburcu olmuştur. Otuz dört hafta üç günlük gebelikte vajinal kanama nedeniyle dış merkeze başvuran ve fetal kalp atımı izlenmemesi üzerine yeniden refere edilen hastada sezaryen sırasında eski insizyon hattının 1 cm üzerinde myometriyal dehisens alanı doğrulanmıştır. Uterin dehisens, önceki sezaryen öyküsü bulunan gebelerde nadir ancak klinik açıdan önemli bir obstetrik tablodur. Serozanın intakt kalması nedeniyle asemptomatik seyredebilmesi, antenatal tanıda dikkatli ultrasonografik değerlendirmeyi gerekli kılar. Bu olgu, özellikle kısa gebelik aralığı olan hastalarda alt uterin segment ve skar hattının sistematik incelenmesinin önemini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Kısa gebelik intervali, Sezaryen skarı, Uterin dehisens



Şekil 1: Eski skar hattında defekt şüphesi



Şekil 2: Bulging alanı

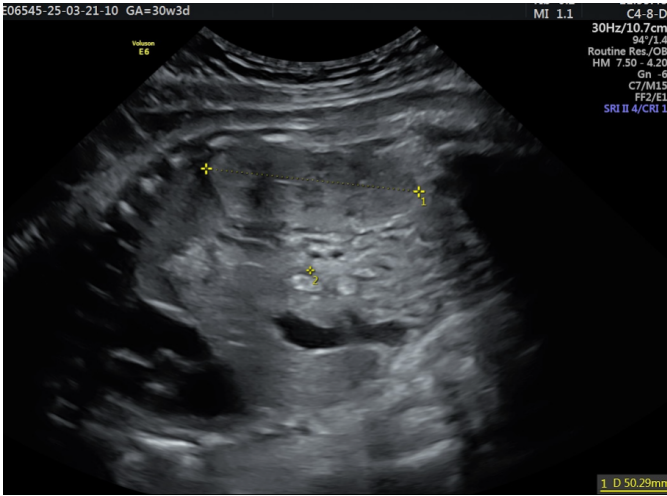


Şekil 3: Cerrahi sırasında uterin dehisens alanı

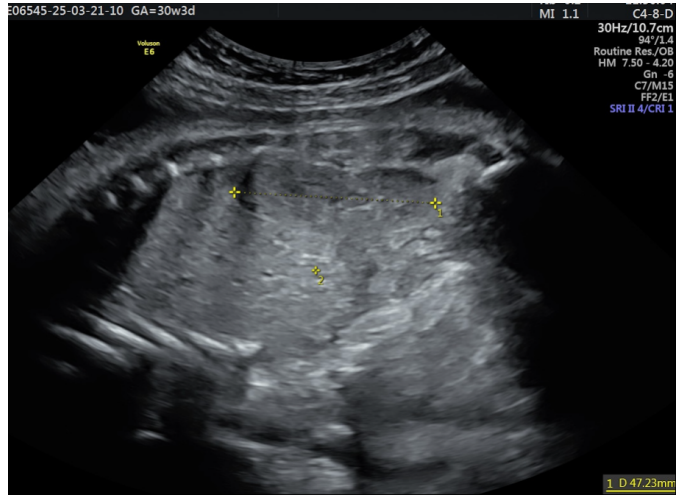
Üçüncü Trimesterde Tanı Alan Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı: Olgu Sunumu

23 yaşında, G1 olan, özgeçmişinde özellik bulunmayan ve eşile 3. derece akrabalığı olan gebe, son adet tarihine göre 29+5 haftalık gebelikte oligohidramniyos nedeniyle refere edilerek perinatoloji servisinde yatırıldı. Üçlü tarama testi düşük riskli olup ikinci düzey anatomik inceleme yapılmamıştı. İlk ultrasonografide amniyotik sıvı indeksi 10 mm olarak ölçüldü ve ciddi oligohidramniyos saptandı. Mide cebi normalden küçük, mesane boş izlendi. Her iki böbrekte renal pelvis seçilemedi, kortikomedüller diferansiyasyon silinmişti ve böbrek boyutları bilateral artmış olup yaklaşık 50 mm ölçüldü. Bu bulgularla ön planda otozomal resesif polikistik böbrek hastalığı düşünüldü. Aileye genetik inceleme önerildi, olumsuz prognoz ve gebeliğin sonlandırılması seçeneği hakkında danışmanlık verildi; ancak aile gebeliğin devamını tercih etti. Gebe, 30+4 haftada başlayan preterm kontraksiyonlar ve makat prezentasyon nedeniyle sezaryen ile doğurtuldu. Beşinci dakikada Apgar skoru 5-6 olan, 1740 gram erkek yenidoğan ciddi solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edildi. Akciğer grafisinde respiratuvar distres sendromu ile uyumlu bilateral buzlu cam görünümü ve hava bronkogramları izlendi; sürfaktan tedavisi sonrası yenidoğan yoğun bakıma alındı. Artan kreatinin değerleri nedeniyle periton diyalizi başlanan yenidoğan, postoperatif üçüncü günde kardiyopulmoner resüsitasyona rağmen kaybedildi. Otozomal resesif polikistik böbrek hastalığında antenatal tanıda bilateral nefromegali, artmış renal ekojenite, kortikomedüller ayırım kaybı, mesanenin izlenememesi ve oligo/anhidramniyos temel bulgulardır. Prognozu belirleyen en önemli antenatal değişken amniyotik sıvı hacmi olup, sonraki gebelikler için moleküler tanı temelli genetik danışmanlık verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Nefromegali, OR Polikistik böbrek, oligohidramnios, Pulmoner hipoplazi



Şekil 1: Sol Böbrek



Şekil 2: Sağ Böbrek

Ultrasonografide tipik olarak bilateral simetrik nefromegali, renal parankimde diffüz hiperekojenite artışı ve kortikomedüller diferansiyasyon kaybı izlendi.

Fetal Uzun VA Supraventriküler Taşikardi Yönetiminde Kademeli Flekainid Tedavisi ve Yenidoğan Sonuçları

AMAÇ:

Fetal supraventriküler taşikardiler (SVT), kalp yetmezliği ve fetal hidrops riski taşıyan kritik aritmilerdir. Uzun VA SVT formları tedaviye daha dirençli olabilmektedir. Bu olgu sunumunda, 28. haftada uzun VA SVT tanısı alan, kademeli flekainid protokolü ile başarılı şekilde yönetilen ve eş zamanlı plasenta previa totalis saptanan bir gebeliğin maternal, fetal ve yenidoğan sonuçlarının sunulması amaçlanmıştır.

OLGU:

Yirmi sekizinci (28+2) gebelik haftasında fetal ekokardiyografide, kalp tepe atımı (KTA) 251 atım/dk olan Uzun VA SVT izlendi. Fetal hidrops izlenmeyen hastaya birinci basamak tedavi olarak maternal flekainid başlandı. Doz protokolü; ilk 2 hafta 3x1 (300 mg/gün) olarak uygulandı. Otuzuncu (30+0) haftada fetüsün sinüs ritmine (KTA: 117 atım/dk) dönmesi üzerine doz azaltımı (tapering) stratejisine geçildi. Tedavi 10 gün 2x1, ardından 3 hafta 1x1 şeklinde devam ettirildi ve 34. haftada tamamen kesildi. Takibinde plasenta previa totalis saptanan gebe, 37. haftada elektif sezaryen ile doğurtuldu.

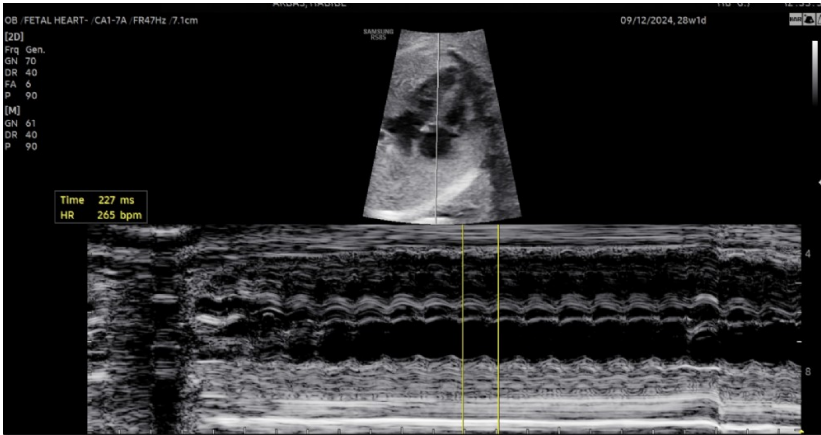
BULGULAR:

Yenidoğan 3150 gram ağırlığında, 1. ve 5. dakika APGAR skorları sırasıyla 7 ve 9 olarak doğurtuldu. Erken neonatal dönemde solunum sıkıntısı (Geçici Takipne - TTN) gelişen bebek yenidoğan yoğun bakım ünitesine alındı. Pediyatrik kardiyoloji konsültasyonunda ritim normal sinüs ritminde izlendi; yapısal anomali saptanmadı, fizyolojik Patent Foramen Ovale (PFO) gözlemlendi. Bebek post-natal takiplerinin ardından şifa ile taburcu edildi.

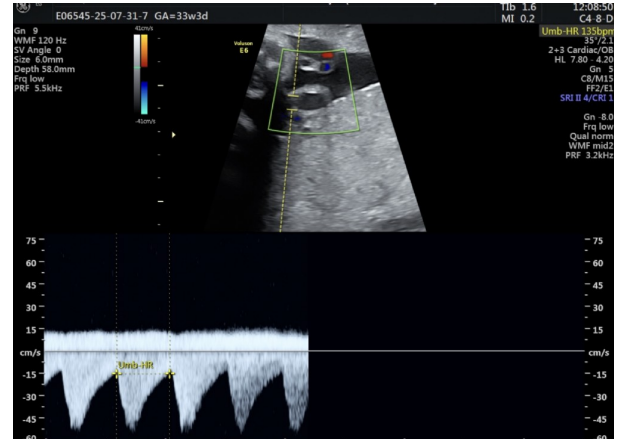
SONUÇ:

Fetal uzun VA SVT vakalarında, dikkatli monitorizasyon eşliğinde uygulanan kademeli flekainid doz azaltım protokolü, aritminin kontrol altına alınmasında ve doğum öncesi ilacın kesilmesiyle neonatal proaritmik risklerin minimize edilmesinde son derece güvenli ve etkili bir stratejidir.

Anahtar Kelimeler: Fetal SVT, Flekainid, Plasenta Previa, Uzun VA İntrevali, Yenidoğan Geçici Takipnesi.



Şekil 1: M Mod Usg'de SVT



Şekil 2: Flekainid tedavisi sonrası normal ritim

Prenatal Dönemde Saptanan Fetal Guatr: Multidisipliner Perinatal Yönetim ve Neonatal Sonuçlar

GİRİŞ:

Fetal guatr, fetal tiroid bezinin diffüz büyümesi ile karakterize nadir bir prenatal patolojidir ve maternal tiroid hastalıkları, antitiroid ilaç kullanımı, fetal hipotiroidizm/hipertiroidizm ve dishormonogenezis ile ilişkili olabilir. Prenatal tanı çoğunlukla ultrasonografiye dayanır. Anterior servikal bölgede bilateral ve simetrik büyüme, tiroid dokusunun trakeayı çevreleyen yerleşimi ve karotis arterlerle olan tipik anatomik ilişkisi tanıda yol göstericidir. Tiroid dokusunun karotislerin medialinde yer alıp laterale deplasman oluşturması ayırıcı tanıda önemlidir. Fetal guatr, hava yolu obstrüksiyonu riski başta olmak üzere klinik açıdan kritik öneme sahiptir. Bu çalışmada prenatal tanı alan bir fetal guatr olgusunun tanısall değerlendirme süreci, multidisipliner perinatal yönetimi ve neonatal sonuçları sunulmuştur.

OLGU SUNUMU:

29 yaşında, G2P1 gebe 34+6 haftada fetal boyun kitlesi nedeniyle değerlendirildi. Ultrasonografide tiroid bezinde belirgin diffüz büyüme saptandı; ölçümler (>90. persentil) ve hesaplanan hacim (1234 mm³) referans değerlerin üzerindeydi. Kitle, karotis arterlerin medialinde yerleşim göstererek laterale deplasman oluşturmakta ve trakea ile komşuluk göstermekteydi. Doppler incelemede artmış vaskülarite izlendi. (Şekil 1) Fetal ekokardiyografide midmüsküler VSD saptandı, ayrıca fetus SGA olarak değerlendirildi. Hava yolu obstrüksiyonu riski nedeniyle perinatal yönetim multidisipliner planlandı ve EXIT prosedürü için hazırlık yapıldı. İntrauterin gelişme geriliği ve serebroplasental oranın düşüklüğü nedeniyle gebelik 37. haftada sezaryen ile sonlandırıldı. Doğumda hava yolu sorunu gelişmedi ve EXIT uygulanmadı. Yenidoğan yoğun bakımda izlendi. Postnatal USG'de tiroid bezinde büyüme ve artmış vaskülarite devam etmekteydi. Tiroid fonksiyon testleri normal sınırlarda bulundu ve klinik disfonksiyon saptanmadı. Yenidoğan 4. Günde endokrinoloji takibi ile taburcu edildi.

SONUÇ:

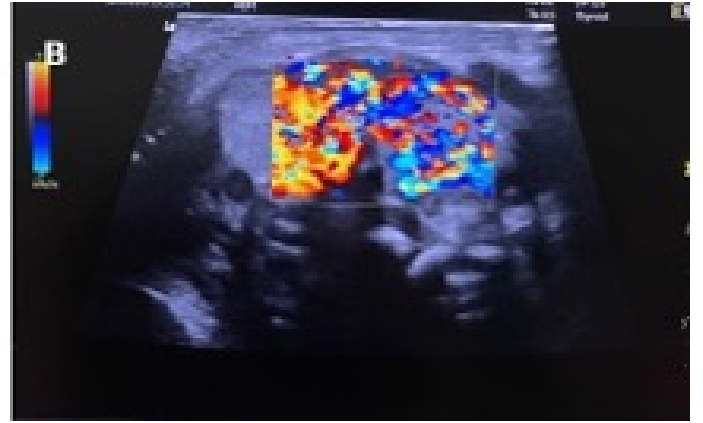
Prenatal dönemde fetal boyun kitlelerinin değerlendirilmesinde fetal guatr mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Ultrasonografide tiroidin yerleşimi, karotis arterlerle ilişkisi ve Doppler vaskülaritesi tanı ve tiroid fonksiyonu hakkında önemli bilgiler sağlar. Fetal guatr, hava yolu obstrüksiyonu ve büyüme kısıtlılığı riski nedeniyle perinatal yönetimi etkileyen klinik bir durumdur. Bu yüzden prenatal tanı, doğum planlaması ve gerekirse multidisipliner yaklaşım ile EXIT gibi ileri stratejiler güvenli neonatal geçiş için kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: EXIT prosedürü, Fetal guatr, Fetal boyun kitlesi



Şekil 1: Prenatal ultrasonografide fetal tiroid bezinin değerlendirilmesi.

(A) Gri skala görüntüde anterior servikal bölgede yer alan ve diffüz olarak büyümüş tiroid bezi ile komşuluğundaki trakea izlenmektedir. (B) Renkli Doppler incelemede tiroid dokusuna ait belirgin vaskülarite artışı dikkati çekmektedir. Bu bulgular fetal guatr ile uyumludur.



Şekil 2: Postnatal dönemde tiroid ultrasonografisinin değerlendirilmesi.

(A) Gri skala ultrasonografide tiroid bezinin her iki lobu ve istmus kalınlığına ait ölçümler izlenmekte olup, bezin yaşa göre artmış boyutlarda olduğu dikkati çekmektedir.

(B) Renkli Doppler incelemede tiroid dokusuna ait belirgin vaskülarite izlenmektedir. Bulgular prenatal dönemde saptanan fetal guatr ile uyumludur.

Non-İnvaziv Prenatal Testte (NIPT) Yanlış Pozitif Sonuçların Klinik Değerlendirmesi

GİRİŞ:

Non-invaziv prenatal test (NIPT), maternal plazmadaki serbest plasental DNA analizi ile fetal kromozom anomalilerini yüksek duyarlılıkla saptayan bir tarama testidir. Tarama testi olması nedeniyle yanlış pozitif sonuçlar görülebilmektedir.

AMAÇ:

Bu çalışmanın amacı, NIPT sonucu pozitif olan ve ileri değerlendirmeler sonrasında test pozitifliğinin yanlış olduğu belirlenen olguların özelliklerinin retrospektif olarak incelenmesidir.

YÖNTEM: Gebeliğin ilk trimesterinde NIPT uygulanan ve pozitif sonuç elde edilen gebeler retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Pozitif olgulara ait genetik analiz sonuçları, gebelik süreci, doğum ve doğum sonrası klinik bulgular ile prognoz incelenmiştir.

BULGULAR:

Çalışmada toplam 85 NIPT pozitif olgu değerlendirilmiştir. Olguların %89,4'üne (n=76) ileri tanısal test (amniyosentez/CVS) uygulanmıştır. %5,9'u (n=5) majör anomali nedeniyle invaziv test yapılmadan tıbbi tahliye ile sonuçlanırken, %4,7'si (n=4) doğumdan sonra değerlendirilmiştir. Genetik doğrulamada olguların %71,8'inde (n=61) kromozomal anomali doğrulanmış, %28,2'si (n=24) yalancı pozitif olarak değerlendirilmiştir. NIPT'nin en yüksek doğruluk oranı Trizomi 21'de saptanmış olup yalancı pozitiflik düşüktür (1/35). Trizomi 18 ve 13'te orta düzey doğrulama (13/17) ve artmış yalancı pozitiflik (4/17) izlenmiştir. Nadir otozomal trizomilerde (Trizomi 7, 9, 16, 20) gerçek pozitif olgu saptanmazken hepsinde yalancı pozitif sonuçlar elde edilmiştir (4/4). Cinsiyet kromozom anomalilerinde doğrulanan ve yalancı pozitif olgular benzer orandadır (11/22).

SONUÇ:

NIPT'nin çalışmamızdaki yanlış pozitiflik oranı Trizomi 21'de düşük, Trizomi 18 ve 13'te orta, otozomal ve cinsiyet kromozom anomalilerinde ise yüksek bulunmuştur. Yüksek duyarlılığına rağmen, NIPT pozitif sonuçlarının amniyosentez ile doğrulanması tanısal açıdan zorunludur. Bu nedenle değerlendirme algoritmaları bireyselleştirilmeli ve işlem öncesi hasta bilgilendirmesi mutlaka yapılmalıdır.

NIPT + Tablo

Tr 21 Tr13-18 Otozomal trizomiler Seks kromozom Diğer Toplam

NIPT+ Karyotip + 34 13 0 11 3 61

NIPT+ Karyotip - 1 4 6 11 2 24

Toplam 35 17 6 22 5 85

Anahtar Kelimeler: aaaaa, bbbbbb, cccccc



22.Ulusal Perinatoloji Kongresi

30 Nisan - 3 Mayıs 2026
"Obstetride Güncel Gelişmeler"

CHAKIL'S
CONSULTANCY • EVENT MANAGEMENT



+90 530 909 92 97



info@chakils.com



Yavuztürk Mahallesi / Tarih Caddesi / Dalgıçkent Sitesi No:176
Üsküdar / İstanbul