

Fetal Kraniospinal ve Fasiyal Anomaliler

Esra Özkavukcu, Nuray Haliloğlu

ÖĞRENME HEDEFLERİ

- Fetal ventrikülomegali nedenleri
- Sık görülen nöral tüp defektlerinin US bulguları
- Holoprozensefali tipleri ve US bulguları
- Kallozal agenezinin US bulguları
- Fasiyal yarıkların US sınıflandırması

Özkavukcu E, Haliloğlu N. Fetal Kraniospinal ve Fasiyal Anomaliler. Trd Sem 2017; 5: 211-33.

FETAL KRANİYOİSPİNAL ANOMALİLER

Santral sinir sistemi (SSS) anomalileri canlı doğumlarda yaklaşık 1.4-1.6/1000 oranında görülmektedir [1]. Fetal ultrasonografi (US) sırasında en sık rastlanan kranial anormallik ise ventrikülomegalidir. SSS'de görülebilecek diğer önemli malformasyonlar arasında nöral tüp defektleri, ventral indüksiyon hataları (holoprozensefaliler), arka fossa anomalileri (Dandy-Walker kompleksi, rombenesefalosinapsis, Joubert sendromu vb.), kortikal gelişimsel malformasyonlar, kallozal agenezi ve vasküler malformasyonlar sayılabilir.

Nöronal proliferasyon, migrasyon ya da organizasyon gibi majör gelişimsel süreçlerin çoğu gebeliğin ikinci yarısında meydana gelse de, fetal SSS malformasyonlarının büyük bir kısmı 18-20. gestasyonel haftalar arasında gerçekleştirilen detaylı US sırasında saptanabilir. US tanısının doğrulanması ve olası ek SSS bulgularının ortaya konması amacıyla ya da özellikle son trimesterde, US incelemenin

teknik açıdan optimal gerçekleştirilemediği durumlarda ise tamamlayıcı bir yöntem olan fetal manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) başvurulmaktadır [2].

VENTRİKÜLOMEGALİ

Ventrikülomegali, prenatal US sırasında en sık rastlanan kranial anormallik olup insidansı 1000 doğumda 0,3-1,5 arasında değişmektedir. Ventrikülomegali, herhangi bir gestasyonel haftada, lateral ventrikül oksipital boynuzunun atriyumu düzeyinden ölçülen ventrikül çapının 10 mm'yi aşmasıdır. Ventrikülomegali sebepleri arasında gelişimsel, destrüktif ve obstrüktif süreçler ön planda gelmektedir. Altta yatabilen kromozomal anomaliler arasında trizomiler ve X'e bağlı hidrosefali sayılabilir. Ventrikülomegali akuaduktal stenoz, Chiari II malformasyonu, Dandy-Walker malformasyonu, kallozal agenezi vb. ile birlikte de görülebilir [3].

Lateral ventrikül çapının 10-12 mm arasında olması hafif düzeyde ventrikülomegali olarak

adlandırılmaktadır. Daha çok bilateral olarak izlenen bu durum %4 oranında anöploidilere eşlik edebilse de genellikle idiopatik (%90) ve geçicidir [4]. Trizomi 21 minör belirteci olarak kabul edildiği için diğer trizomi 21 belirteçlerinin de dikkatlice taranması gerekir. Hafif ventrikülomegali tek taraflı ise daha iyi prognozlu olup erkek çocuklarda idiopatik olma olasılığı daha fazladır.

Lateral ventrikül çapının 12-15 mm arasında olması orta düzeyde, 15 mm'den fazla olması ise ciddi düzeyde ventrikülomegali (Resim 1) olarak adlandırılmaktadır [3].

Ventrikülomegali, en sık rastlanan fetal MRG endikasyonu olup, ventrikülomegalinin sebebinin saptanması ve US ile saptanamayan ek anomalilerin gösterilebilmesi açısından yararlı olabilir [5].

NÖRAL TÜP DEFEKTLERİ

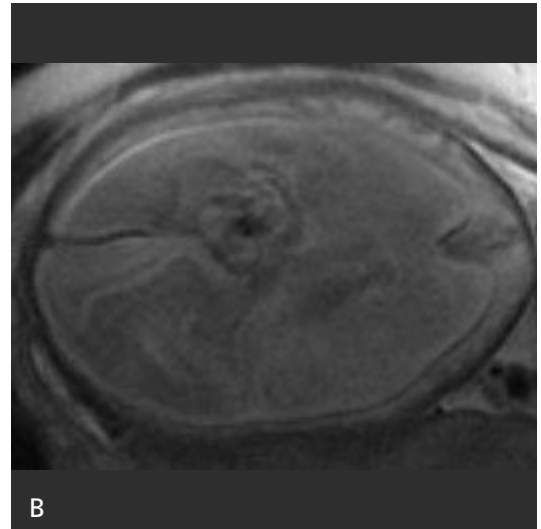
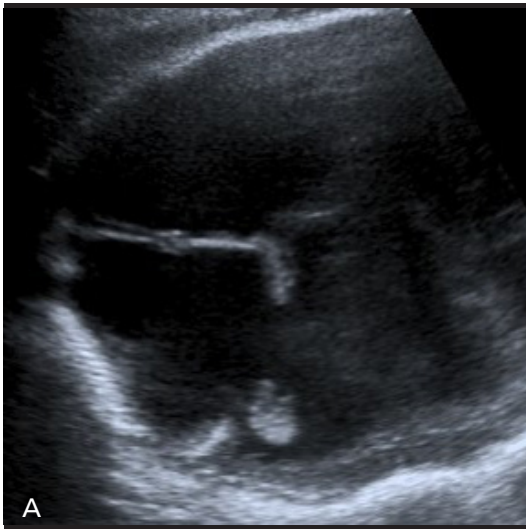
Etiyolojisi günümüzde tam olarak bilinmemekle birlikte çeşitli nedenlerle nöral tüp gelişimini tam olarak tamamlayamaz ise nöral tüp defektleri (NTD) olarak adlandırılan ciddi doğumsal anomaliler oluşabilir. **NTD'leri en sık karşılaşılan majör doğumsal anomalilerden olup dünyada görülme sıklığı %0,1-0,2 olarak**

bildirilmiştir. En sık görülen tipleri akrani, spina bifida ve ensefaloseldir. Nadir görülen diğer tipler ise kraniyoraşizis ve iniensefalidir. NTD'lerin bir kısmı intrauterin dönemde ya da doğumdan hemen sonra ölümle sonuçlanır. Geri kalan kısmı ise ciddi morbiditelere neden olur [6].

Akrani, Ekzenesefali ve Anensefali Sekansı

Kraniyal ossifikasyon US ile 11. gebelik haftasından itibaren görülebilmektedir [7]. Dolayısıyla kemik kalvaryumun oluşmaması yani akrani, US ile en erken fark edilen fetal malformasyonlardan biridir. Kemik kafa tabanı ve orbitalar genellikle bulunmaktadır. Baş-popo mesafesi beklenenden daha az olarak ölçülür. Beyin dokusunun amniyon sıvısının içerisinde görülmesi tipiktir [7].

Ekzenesefali ve anensefalinin ise akrani olarak başladığı ve ilerleyen haftalarda serebral hemisferlerin, amniyon sıvısına kronik maruziyeti ve mekanik travma sonucunda önce şekilsiz bir nörovasküler kitle ("area serebrovasküloza") haline gelip (ekzenesefali) (Resim 2), nihayetinde neredeyse tamamen yok olduğu (anensefali) düşünülmektedir. Kısacası ilk



Resim 1. A, B. Ciddi düzeyde ventrikülomegali (hidrosefali), Chiari II malformasyonu. SAT'a göre 32 haftalık fetüsün aksiyel US görüntüsünde (A) lateral ventriküllerin ileri derecede dilate, orta hattaki septum pellucidumun defektif ve ventriküllerin birbirleriyle ilişkili olduğu, aksiyel MR görüntüsünde ise (B) serebral parankimin bant tarzında incelendiği izleniyor.

önce akrani oluşmakta, daha sonra serebral hemisferlerin dejenerasyonu bu durum önce ekzensefaliye ardından da anensefaliye dönüşmektedir [8].

Akrani NTD'ler içinde en sık görülen (%0,1) ve en ağır olan tiptir. Kızlarda daha sık görülür (K:E=4:1). Akrani, ekzensefali ve anensefalinin prognozları aynı ve ölümcüldür [8]. Akrani; spina bifida, yarık damak-dudak, kardiyak



Resim 2. Ekzensefali. SAT'a göre 15 haftalık fetüsün sagittal US görüntüsünde kalvaryal kemiklerin olmadığı ve dismorfik görünümde beyin dokusunun amniyon sıvısıyla direkt temas ettiği izleniyor.

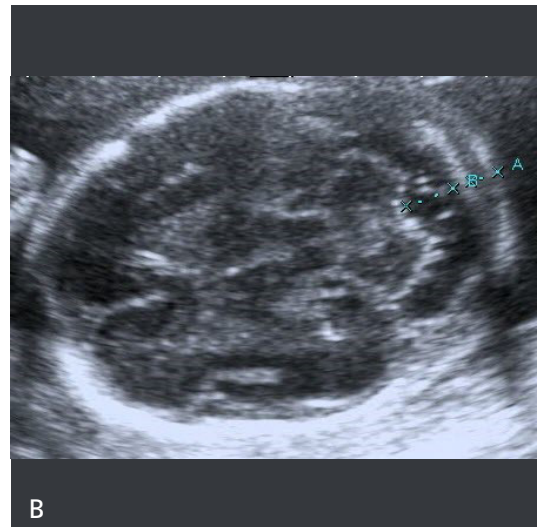
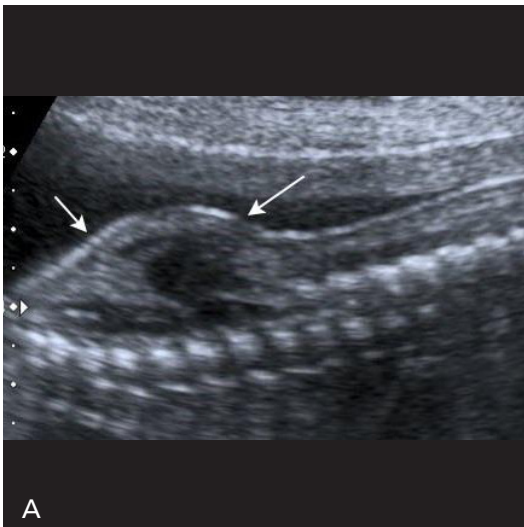
defektler, amniyotik bant sekansı, omfaloşel gibi anomalilerle birlikte olabilir. Anensefalili olguların %50-60'ında polihidramniyoz bulunur [9].

Spina Bifida ve Chiari II Malformasyonu

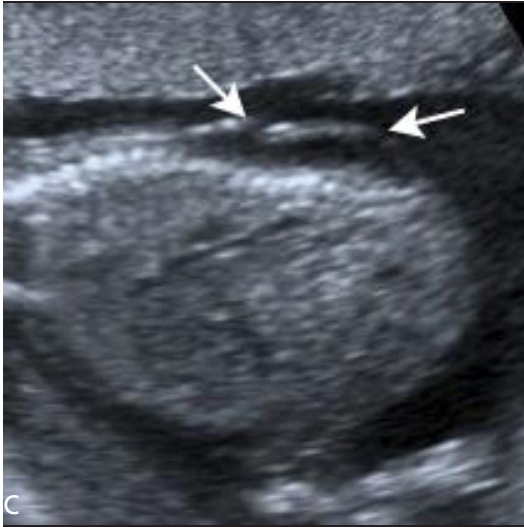
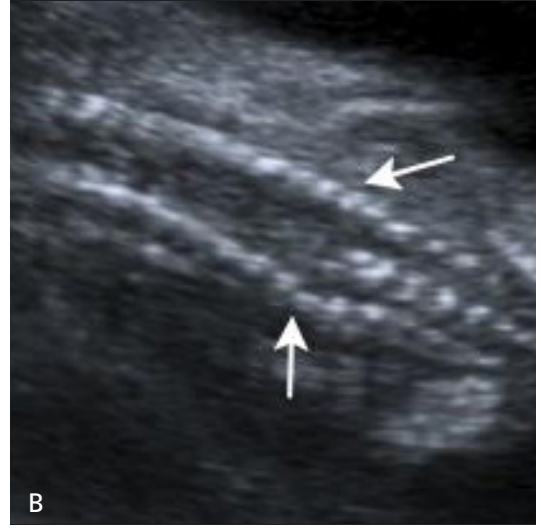
İkinci sıklıkta görülen NTD'dir. En sık görülen NTD tipi olduğundan bahseden kaynaklar da bulunmaktadır. Spina bifida, nöral tüpün genellikle dorsal kısmının kapanmasındaki bozukluk sonucu oluşan vertebral defektlere verilen genel isimdir. Vertebral defektin üzerini cildin kapladığı, kapalı spina bifida ("spina bifida okküta"), toplumda sık görülen bir defekt olup fetüste tanınması çok zordur. **Kapalı spina bifida'da cilt bütünlüğü bozulmadığı için maternal serumda AFP düzeyi artmaz ve kraniyumda Chiari II malformasyonu görülmez (Resim 3) [10].**

Spina bifidaların %90'ı lumbosakral, %9'u torasik, %1'i ise servikal lokalizasyondadır. Açık spina bifida'ların %80'i meningesel ya da miyelomeningesel kesesi ile birlikte iken %2'si ise myeloşizis şeklinde (spinal kordonun yarık olması) izlenir [11].

Sonografide, transvers düzlemde vertebra posterior ossifikasyon merkezlerinde yay-



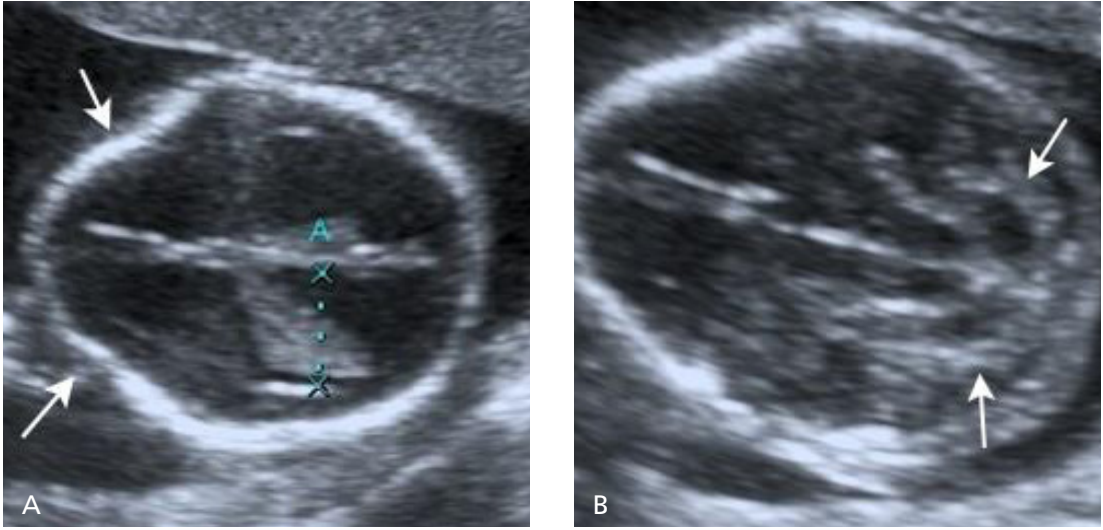
Resim 3. A, B. Kapalı spina bifida. SAT'a göre 22 haftalık fetüsün sagittal US görüntüsünde (A) lumbosakral bölgede üzeri ciltle kaplı meningomyelosel kesesi (oklar) izlenmektedir. Kraniyumun aksiyel US görüntüsünde (B) serebellum normal, Chiari II malformasyonu izlenmiyor.



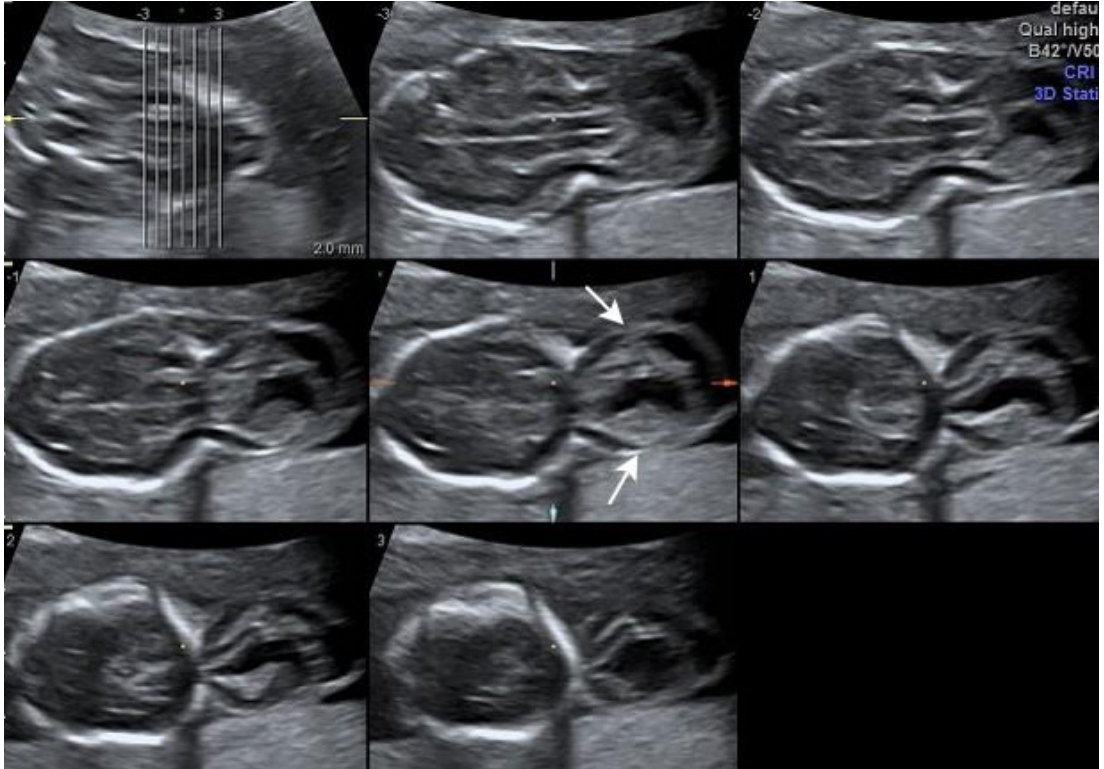
Resim 4. A-C. Açık spina bifida. SAT'a göre 17 haftalık fetüsün aksiyel (A), koronal (B) ve sagittal (C) US görüntülerinde lumbosakral vertebrae arka elemanlarında açıklik ve üzeri ciltle kaplı olmayan myelosel kesesi (oklar) izleniyor.

lanarak ayrılma izlenir. Vertebral defektten protrüde olan kese bulunabilir. Meningo-sel-myelomeningosel ayrımı US ile kesin olarak yapılamamaktadır. Koronal planda ise normalde birbirlerine paralel giden vertebral ossifikasyon merkezlerinin açıklik olan yerde bu paralelliklerini kaybettikleri dikkati çeker. Sagittal planda ise vertebral kolonda düzensizlik, ciltte devamsızlık veya dışarı doğru fıtıklaşan bir kese görülebilir (**Resim 4**). **Açık spina bifida ile en sık birlikte görülen anormali Chiari II (Arnold Chiari) malformasyonudur (%99). Kraniyumda izlenen Chiari II malformasyonu özellikle belirgin bir meningo-myelosel kesesi ile birlikte olmayan açık spina bifidalı fetüslerde en belirgin US bulgu-**

su olabilir. Dolayısıyla kraniyumunda Chiari II malformasyonu izlenen fetüsler açık spina bifida açısından dikkatle incelenmelidir. **Chiari II malformasyonu, US'de bilateral frontal kemiğin çökmüş görünümü ("limon işareti"), posterior fossanın normalden küçük ve serebellumun basılı olması ("muz" işareti) ve IV. ventrikül ve sisterna magna'nın obliterasyonu ile karakterizedir (Resim 5).** Üçüncü ve lateral ventriküllerde dilatasyon olabilir. Limon bulgusunun intrakraniyal basıncın azalması sonucu frontal kemiklerin bilateral çökmesi nedeniyle geliştiği düşünülmektedir. Limon bulgusu %1 oranında normal fetüslerde de görülebilir. İkinci trimesterde genellikle mikrosefali izlense de ilerleyen haftalarda oluşan



Resim 5. A, B. Chiari II malformasyonu. Resim 4'teki fetüsün aksiyel kraniyal US görüntülerinde kraniyumda "limon" (oklar, A) ve "muz" (oklar, B) belirtilerinin yanı sıra lateral ventriküllerde hafif düzeyde dilatasyon (11 mm) izleniyor.

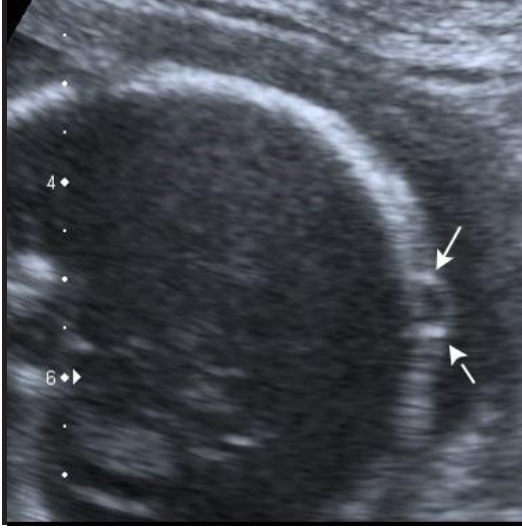


Resim 6. Oksipital ensefalosel. SAT'a göre 17 haftalık fetüsün ardışık aksiyel US görüntülerinde, oksipital kemikte defekt, defekten dışarı protrüde olan, beyin dokusu, meningeal zarlar ve BOS içeren ensefalosel kesesi (oklar) izleniyor.

hidrosefali ve intrakraniyal basıncın yükselmesi ile hem limon bulgusu kaybolmakta ve hem de makrosefali ortaya çıkabilmektedir. Chiari II malformasyonu fetal ventrikülome-

galinin en sık nedenlerinden biridir (**Resim 1**). Fetal US'nin açık spina bifidayı saptama duyarlılığı oldukça yüksektir (%100'e yakın) [10].

Açık spina bifida'ya en sık eşlik eden diğer malformasyonlar arasında skolyoz ve kifoz deformitesi (defekt düzeyinde) ve pes equinovarus (%24) sayılabilir [11]. Ayrıca açık spina bifida olgularında %13 oranında anöploidi (trizomi 18, 13, triploidiler) görülebilir. Bu oran izole olgularda %4'e düşmektedir [12].



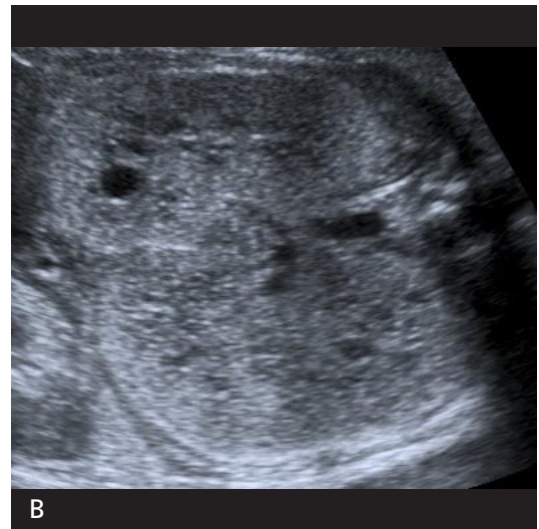
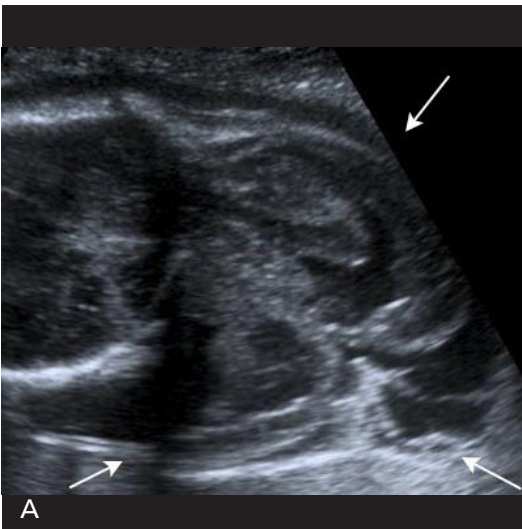
Resim 7. Atretik ensefalosel. SAT'a göre 22 haftalık fetüsün koronal US görüntüsünde verteks düzeyinde, 1 cm'den küçük, beyin parankimi içermeyen atretik ensefalosel (oklar) izleniyor.

Ensefalosel

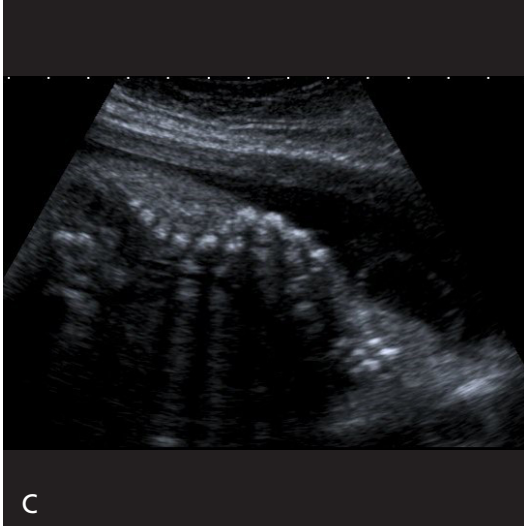
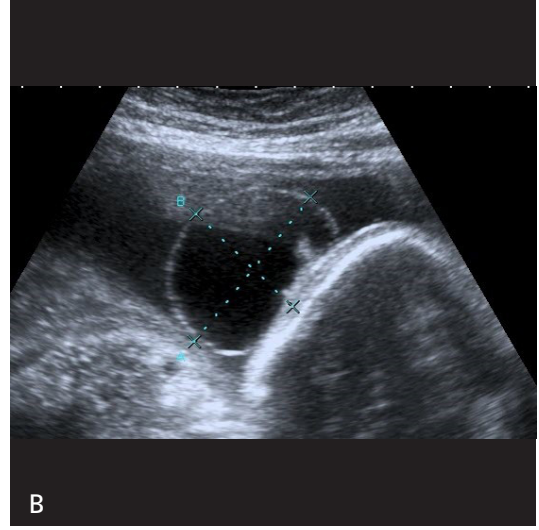
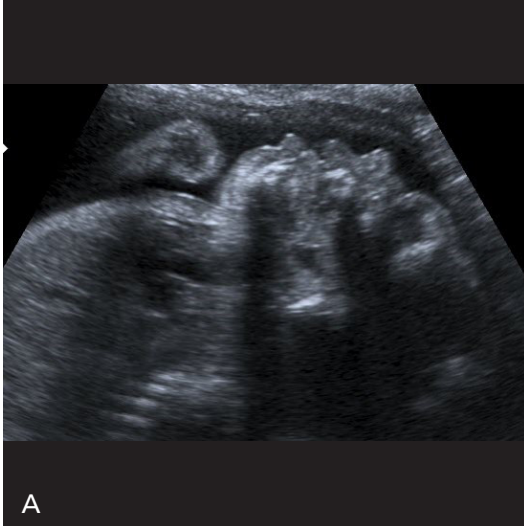
Ensefalosel, kalvaryumdaki bir defektten meninks ve/veya beyin dokusunun dışarı herniye olmasıdır. Bu defekt sıklıkla oksipitalde ve orta hatta (%75) olmak üzere, frontoetmoidal (%13), pariyetal (%12), orbital ya da nazofarengeal bölgede oluşabilir. Ensefalosel amniyotik bant sekansına bağlı olarak da gelişebilmektedir. Fakat bu durumda anomali sıklıkla orta hat dışından gelişmektedir [13].

Ensefaloselin US ile tanısı genellikle kolaydır. Genelde, fetal başın arkasından ya da yanından dışarıya doğru uzanan, içi sıvı ve/veya beyin dokusu ile dolu ince duvarlı bir kese şeklinde izlenirler (Resim 6). Fakat bazen kistik higroma ile karıştırılabilirler. Dikkatli incelendiğinde ensefaloseldeki kemik defekti dikkati çekecektir [13].

Atretik sefaloseller çoğunlukla pariyetal bölgede, verteks civarında izlenen, cilt altında yerleşen küçük bir şişlik şeklinde karşımıza çıkar (Resim 7). Eşlik eden serebral anomaliler olmadığında çoğu zaman önemsiz ve klinik olarak benign bir lezyondur [14]. Prenatal tanı genelde zor olup kraniyumda belirgin bir defekt bulunmaz. Renkli Doppler US'de superior sagittal sinüs anomalileri, persistan prozensefalik bir ven olan Markowski veninin gösterilme-



Resim 8. A, B. Oksipital ensefalosel, Meckel-Gruber Sendromu. Anhidramniyozu bulunan SAT'a göre 30 haftalık fetüsün kraniyal aksiyel US görüntüsünde (A) oksipital ensefalosel kesesi (oklar), fetal böbreklerin koronal US (B) görüntüsünde ise polikistik böbrek hastalığı bulguları (böbreklerde boyut ve eko artışı) izleniyor.



Resim 9. A-D. İniensefali. SAT'a göre 28 haftalık fetüsün sagittal US görüntüsünde (A) mikrosefali, kısa ve hiperekstansiyonda boyun ("stargazing"), aksiyel US görüntüsünde (B) inion düzeyinde büyük meningosele kesesi, sagittal US görüntüsünde (C) sırta geniş açık spina bifida görünümü ve kifoskolyoz izleniyor. Sagittal MR görüntüsünde (D) benzer bulgular ve polihidramniyoz izleniyor.

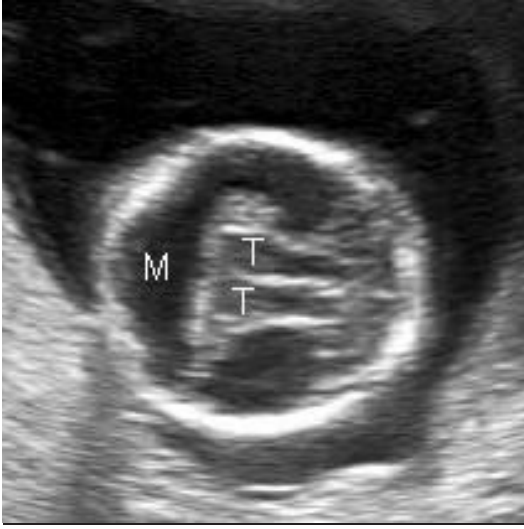
si yararlı olabilir. Ayırıcı tanısında epidermal kist, hemanjiyom ve sinüs perikrani düşünülmelidir. Fetal MRG küçük ya da atretik ensefalosellerde kese içeriği ya da ek parankimal anomalileri gösterebilir [14].

Ensefalosel olgularının bir kısmı Meckel-Gruber ya da Dandy-Walker gibi sendromlarla beraber olabilir. Meckel-Gruber sendromu oksipital ensefalosel, bilateral polikistik böbrek ve polidaktili ile seyreden, otozomal resesif geçişli ve ensefalosellere en sık eşlik eden genetik sendromdur (Resim 8) [15].

Ensefalosel olgularının %65'inde hidrosefali görülür. Yüzde 13-50'sinde trizomi 18, trizomi 13, mozaik trizomi 20, mozaik Turner sendromu ve triploidi gibi kromozomal anomaliler de mevcuttur [15].

Kraniyoraşışizis ve İniensefali

Spina bifida ile devam eden anensefali olguları kraniyoraşışizis olarak adlandırılır. Ağır kraniyoraşışizisli fetüslerin bir kısmında spinal retrofleksiyon görülebilir. İniensefali; inion



Resim 10. Alobar holoprozensefali. SAT'a göre 14 haftalık fetüsün aksiyel US görüntüsünde monoventrikül görünümü (M) ve birleşik talamuslar (T) izleniyor.

düzeyinde ensefalosel, devamlılığında servikal ve torakal vertebralara kadar uzanan açık spina bifida defekti (raşışizis), kısa boyun, servikal hiperekstansiyon, fetal yüzün yukarıya doğru bakması ("stargazer" pozisyonu) ile karakterize ciddi ve kompleks bir NTD'dir (Resim 9) [16].

HOLOPROZENSEFALİ

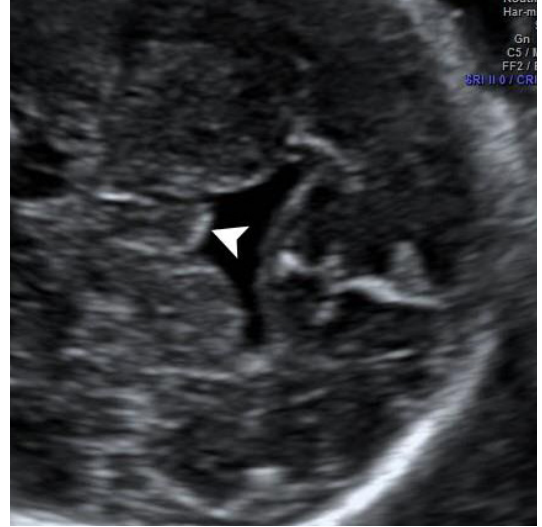
Ön beyin yapılarının (prozensefalon) oluşumu esnasında beyin yapılarının ayrışmasındaki (klinikteki) başarısızlık sonucu gelişen, yüz ve beynin bir dizi malformasyonunu içeren bir orta hat gelişim anomalisidir. İnsidansı canlı doğumlarda yaklaşık 1/16000 iken, tüm gebelikler göz önüne alınırsa, çok daha yüksektir [17].

Holoprozensefali başta trizomi 13 olmak üzere kromozomal anomaliler ile birlikte olabilir. Ayrıca maternal diyabet ve çeşitli sendromlarla birlikteliği de bilinmektedir. Başlıca 3 ana tipi mevcuttur: Alobar, semilobar ve lobar [17].

Alobar tipte birleşmiş talamuslarla birlikte monoventrikül görünümü, falks serebri, III. ventrikül ve korpus kallozum gibi orta hat yapılarının yokluğunun yanı sıra ve %72 oranında yüz anomalileri mevcuttur (Resim 10). Monoventrikülün kistik bir uzanımı olan "dorsal sak" izlenebilir. Rezidü beyin dokusu monoventri-



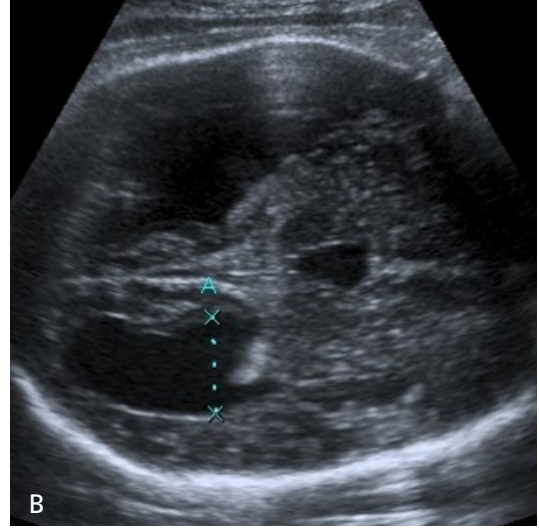
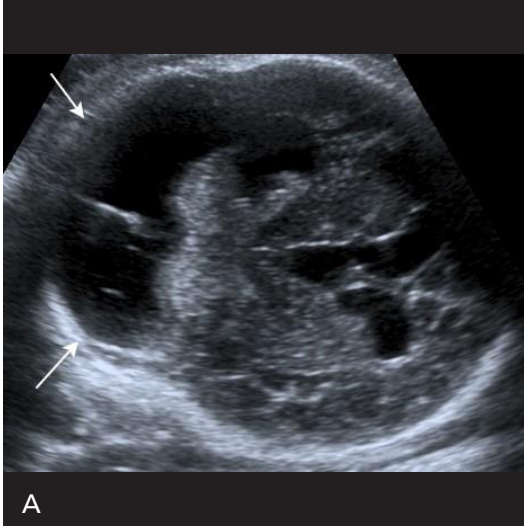
Resim 11. Semilobar holoprozensefali. SAT'a göre 19 haftalık triploidili fetüsün aksiyel US görüntüsünde, lateral ventriküller ve koroid pleksuslar (KP) sadece kısmen ayrık, kavum septum pellucidum izlenmiyor.



Resim 12. Lobar holoprozensefali. SAT'a göre 28 haftalık fetüsün koronal US görüntüsünde kavum septum pellucidum izlenmiyor. Lateral ventrikül anterior hornları birbirleriyle ilişkili ve fornikslerin füzyone görüntüsü nodüler "kitle" görünümü (ok başı) oluşturuyor.

külü çevreleyebilir ("ball" görünümü) ya da kafa tabanında yassı bir şekilde izlenip "pancake"i andırır.

Semilobar tip orta şiddette olan şeklidir. Lateral ventriküller oksipitalde ayrık olup anteriorlarda monoventrikül görünümü mevcuttur.



Resim 13. A, B. Klasik Dandy Walker malformasyonu. SAT'a göre 28 haftalık fetüsün açılı aksiyel (A) ve aksiyel (B) US görüntülerinde sisterna magna ve arka fossada belirgin derecede genişleme (A, oklar), III. ve lateral ventriküllerde hidrosefali (B) izleniyor.

Falksın ön kesimi oluşmamıştır. Serebral hemisferler önde birleşik olabilir. Talamuslar tamamen ya da kısmen birleşiktir. Kavum septum pellucidum ve korpus kallozumun ön kesimi bulunmaz (Resim 11). Fasiyal anomaliler alobar formdan daha hafiftir.

Lobar tip tanısı en zor olan formdur. İnter-hemisferik fissür ön ve arkada iyi gelişmiştir, ancak orta hatta bir ya da daha fazla girusta füzyon izlenebilir. Kavum septum pellucidum bulunmaz. Fornikslerin ayrışmamış (füzyone) görüntüsü III. ventrikül içerisinde bir “kitle” görünümü oluşturur [18] (Resim 12). Talamuslar tamamen ayrık ya da kısmen birleşiktir. Hem semilobar hem de lobar tip HPS’de azigos seyirli anterior serebral arter izlenebilir.

Fetal MRG özellikle semilobar ve lobar HPS’lerde malformasyonların ortaya konması bakımından önemlidir. Semilobar ve lobar HPS’lerin ayırıcı tanısında septooptik displazi ve kallozal agenezi düşünülmelidir.

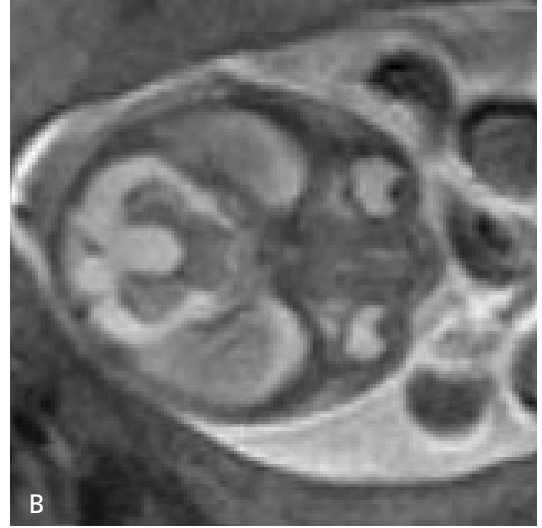
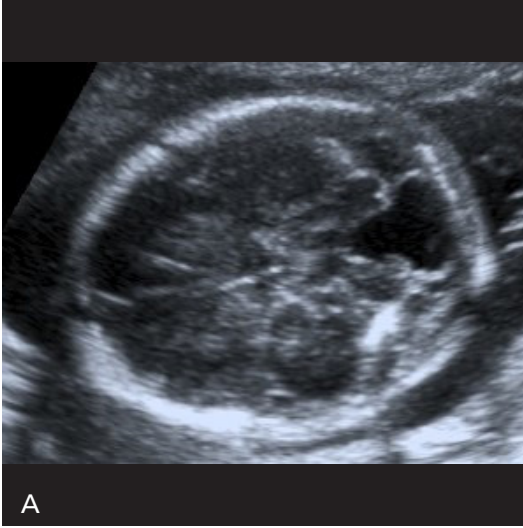
DANDY-WALKER KOMPLEKSİ

Dandy-Walker (DW) spektrumu; DW malformasyonu, DW varyantı (inferior vermiyan hipoplazi) ve en hafif formu olarak kabul edilen mega sisterna magna’yı da içeren posterior

fossanın kistik malformasyonlarından oluşur. Klasik DW malformasyonu dördüncü ventrikülün kistik dilatasyonu, serebellar hemisferler ve vermisin tam ya da kısmi agenezisi ve torkular herofili ile tentoryumun yukarı yer değiştirmesi ile karakterize genişlemiş arka fossa triadı olarak tanımlanmıştır. Bu duruma sıklıkla lateral ventriküllerde dilatasyon da eşlik etmektedir (Resim 13). DW varyantı ise arka fossada genişleme olmaksızın değişen derecelerde vermiyan hipoplazi/displaziyle karakterizedir (Resim 14). Mega sisterna magna çoğunlukla izole olarak görülen, serebellar vermis normal iken sisterna magna’nın 10 mm’nin üzerinde genişlemesidir. Ek yapısal problemlere rastlanmazsa normal bir varyant olarak kabul edilir. Mega sisterna magna’ya nadir olarak ventrikülomegali, konjenital enfeksiyonlar ya da karyotip anomalileri eşlik edebilir [19, 20].

Dandy-Walker malformasyonu veya DW varyantına SSS ve SSS dışı ek anomaliler yüksek oranlarda eşlik edip prognozu etkileyebilir. Ayrıca anöploidiler de (trizomi 21 ve 18 gibi) DW malformasyonu ve varyantına eşlik edebilmektedir [20].

Dandy-Walker spektrumunun ayırıcı tanısında posterior fossa yerleşimli araknoid kist düşünülmelidir. Araknoid kist asimetrik sıvı koleksiyonu şeklinde olup kist sınırları yuvar-



Resim 14. A-C. Dandy Walker varyantı. SAT'a göre 23 haftalık fetüsün aksiyel US kesitinde (A) vermiyan aplazi/hipoplaziye ikincil sisterna magna ve IV. ventrikülün ilişkili olduğu ("anahtar deliği görünümü") izleniyor. SAT'a göre 21 haftalık benzer bir fetüsün aksiyel (B) ve sagittal (C) MRG görüntülerinde vermisin aplazik değil, hipo/displazik olup yukarıya yer değiştirdiği (ok) izleniyor.

laktır. Serebellum aslen normal olup serebellar hemisferler yer değiştirmiş ya da basılanmıştır.

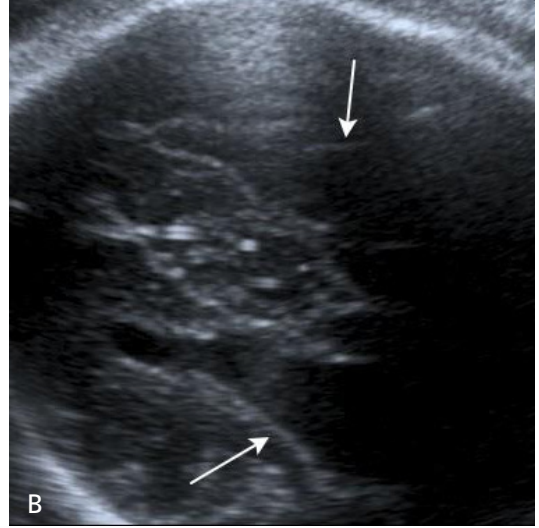
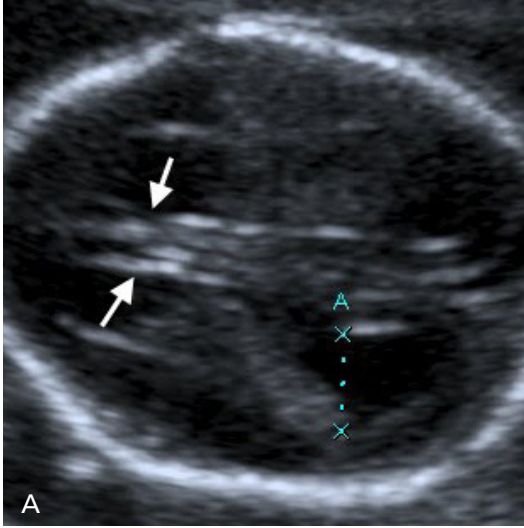
Fetal MRG vermiyan hipoplaziden şüphelenildiğinde vermisin şekli ve boyutlarını ve eşlik edebilecek ek SSS anomalilerini değerlendirmemize yardımcı olur [19].

KORPUS KALLOZUM AGENEZİSİ

Korpus kallozum agenezisi (KKA) izole olabileceği gibi kromozomal anomaliler, diğer SSS anomalileri (DW malformasyonu, holoprozensefali, Chiari tip II malformasyonu) ve bazı konjenital sendromlar ile birliktelik gösterir.

Korpus kallozumun posterior kısmının (splenium) yokluğu ile karakterize olan parsiyel formunun prenatal tanısı zordur [21].

Kallozal agenezinin en belirgin US bulguları; kavum septum pellucidumun yokluğu, kolpossefali (lateral ventrikül oksipital hornlarının genişlemesi), aksiyel planda lateral ventriküllerin "gözyaşı damlası" konfigürasyonunda ve birbirlerine paralel duruşlu olmasıdır (Resim 15). Ayrıca III. ventrikül çoğunlukla genişler, yukarı doğru uzanır ve orta hatta interhemisferik kist oluşumuna yol açabilir. Sagittal kesitlerde ise korpus kallozum izlenmez ve serebral giruslar interhemisferik yarığın etrafında ışınal tarzda uzanır [21].



Resim 15. A-C. Korpus kallozum agenezisi (KKA). Multipl anomalili fetüsün 20 haftalık (A) ve 33 haftalık (B) aksiyel US görüntülerinde kavum septum pellucidumun bulunmadığı (oklar, A), kolposefali (oksipital hornların genişlemesi) ve lateral ventriküllerde "gözyaşı damlası" konfigürasyonu (B) izleniyor. Sagittal MR görüntüsünde (C) KKA ve mikrognati izleniyor.

Fetal MRG; komplet ve parsiyel KKA'nın ayırımında, eşlik eden interhemisferik kist, lipom ve ek SSS anomalilerinin saptanabilmesinde yararlıdır [21].

FASİYAL ANOMALİLER

Fasiyal anomalilerinin prenatal tanısı, bu patolojilerin çocukta ve ebeveynlerde duygusal ve sosyal stres yaratmaları ve 250'den fazla sendroma eşlik ederek bir anlamda bireyin genetik profilinin bir yansıması olmaları nedeniyle son yıllarda giderek önem kazanmaktadır [22]. Günümüzde rutinde kullanılan 2 boyutlu US'nin tamamlayıcısı olarak artık 3 ya da 4 boyutlu US'de, özellikle fetal yüzün yüzeysel

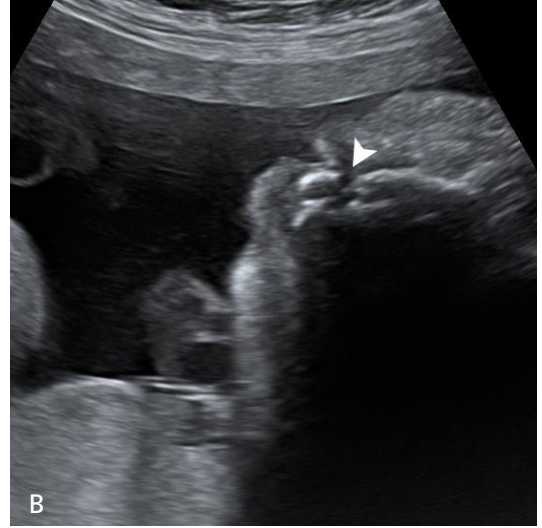
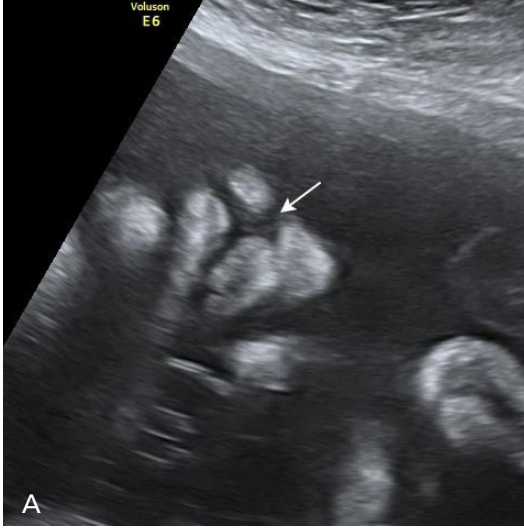
ve küçük anatomik detaylarını göstermek için yaygın şekilde kullanılmaktadır.

FASİYAL YARIKLAR

Fasiyal yarıklar konjenital malformasyonlar içerisinde en sık görülenlerden olup insidansı yaklaşık 1000 doğumda 1'dir [22]. Genel olarak yarığın tipine, hem yeri (unilateral, bilateral ya da orta hatta) hem de uzanımı göz önüne alınarak karar verilir. **Yarık dudak damağın ultrasonografik klasifikasyonu şu şekildedir [23]:**

Tip 1: Tek taraflı yarık dudak

Tip 2: Tek taraflı yarık dudak ve damak (en sık görülen tip) (Resim 16)



Resim 16. A-C. Yarık dudak-damak. SAT'a göre 33 haftalık fetüsün yüzünün koronal US görüntüsünde (A) üst dudakta orta hattın sağında yarık (ok), maksillanın aksiyel US görüntüsünde (B) dudak defektinin sert damağa da uzandığı (ok başı) ve fetal yüzün 3 boyutlu US görüntüsünde (C) yarık dudağın görünümü (ok) izleniyor.

Tip 3: Bilateral yarık dudak ve damak

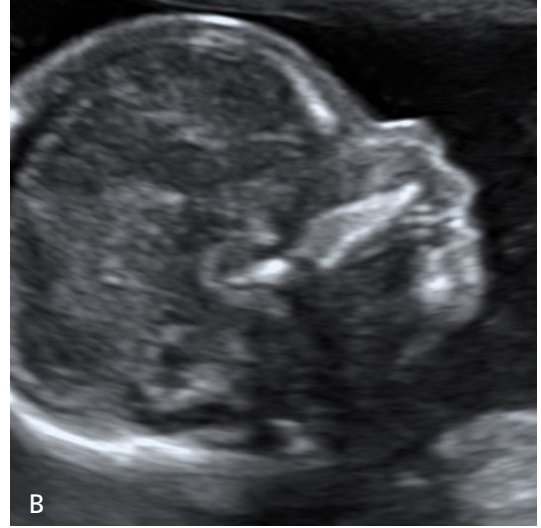
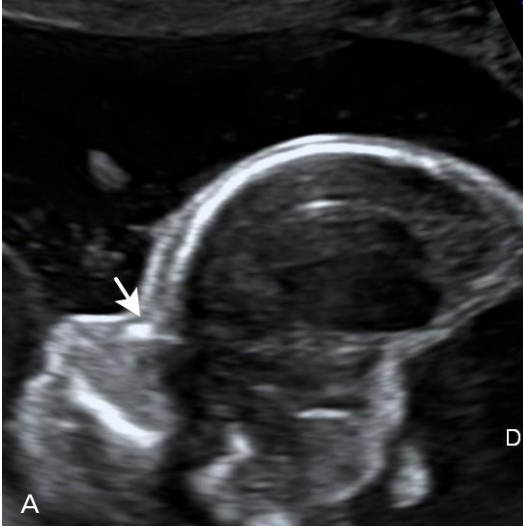
Tip 4: Orta hatta yarık dudak ve damak

Tip 5: Amniyotik bant sekansı ile birlikte görülen ("slash" tip) fasiyal yarıklar

Patofizyolojik olarak izole yarık damak ve yarık dudak-damak tamamen farklı defektlerdir. Yarık dudak-damak her zaman dudaktan başlar ve arkaya doğru yani sırasıyla alveolus, sert damak ve yumuşak damağa doğru ilerler. Yarık damak ise uvuladan başlayarak öne doğru önce yumuşak damak sonra da sert damağı etkileyecek şekilde ilerler [24]. İzole yarık damağın antenatal tanısı zordur [25]. Bunların %25'inin altında karyotip anormallikleri, eşlik eden başka anomaliler ya da genetik sendromlar yatar [26].

Median fasiyal yarıklar nadirdir ve genellikle holoprozensefali ve trizomi 13 gibi ciddi anomaliler ile birliktedir. Fasiyal yarıklar ayrıca gebelikte fenitoin ve retinoik asit kullanımı, CHARGE sendromu ya da Pierre Robin sekansı vs. ile birlikte olabilir [22].

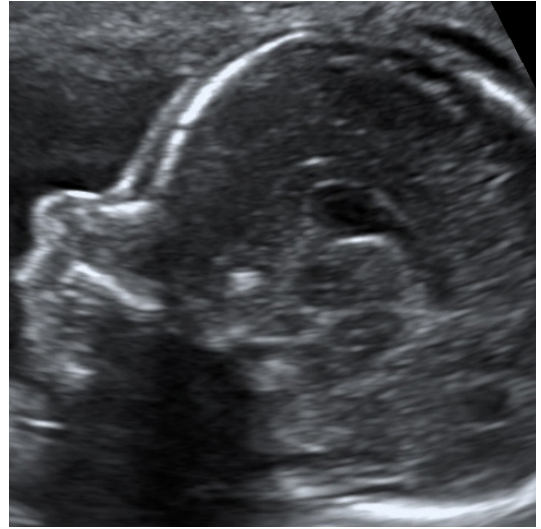
Yarık dudak US'de en iyi açılı koronal burun-ağız görüntüsünde izlenir. Bu kesitte üst dudağın düzgün olduğu ve her iki burun deliği görüntülenmelidir. Sert damak ise en iyi transvers kesitlerde incelenir. Wilhelm ve Borgers 2010 yılında fetal US'de izole yarık damak tanısında kullanılmak üzere "eşittir işareti"ni ("equals sign") tanımlamışlardır. Normal uvulanın koronal ve aksiyel planlardaki görünümünü "eşittir işareti"ne benzetmiş ve uvulanın



Resim 17. A, B. Nazal kemik hipoplazisi ve aplazisi. SAT'a göre 21 haftalık alobar holoprozensefalili fetüsün midsagittal US görüntüsünde (A) nazal kemiğin gestasyon haftasına göre küçük olduğu (4 mm, ok) ve dorsal kist (DK), SAT'a göre 18 haftalık diğer bir fetüsün midsagittal US görüntüsünde ise (B) nazal kemiğin neredeyse hiç osifiye olmadığı (aplazi) izleniyor.



Resim 18. Düzleşmiş profil ("flat face"). SAT'a göre 19 haftalık Down sendromlu fetüsün midsagittal US görüntüsünde "flat face" izleniyor.

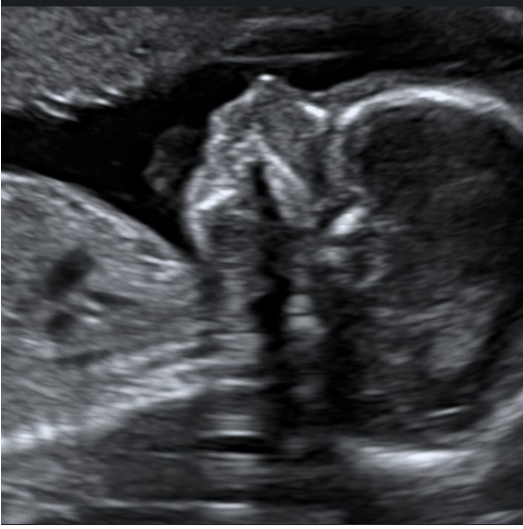


Resim 19. Çıkık alın ("frontal bossing"). SAT'a göre 23 haftalık akondroplazili fetüsün midsagittal US görüntüsünde "frontal bossing" izleniyor.

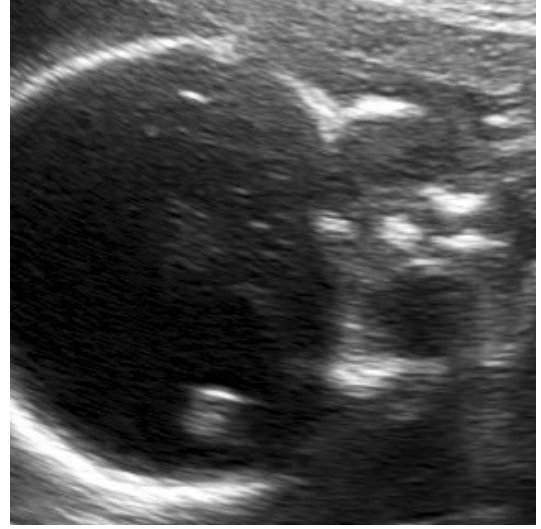
normal olmasının yarık damağı tamamen dışladığını savunmuşlardır [24]. Yüzün midsagittal US görüntüsünde bilateral yarık dudak-damakta premaxiller protrüzyon, orta hattaki yarıklarda ise yüz profilinde düzleşme izlenebilir. Üç boyutlu US multiplanar modda yumuşak damağı göstermek için ya da "surface rendered" modda dudak devamlılığını göstermek için kullanılabilir [22].

NAZAL KEMİK APLAZİSİ-HİPOPLAZİSİ

Midsagittal US görüntülerinde değerlendirilen nazal kemik, ilk trimester US taramasında (11-14 hafta arası) var ya da yok şeklinde, ikinci trimester US incelemelerinde ise uzunluğu ölçülerek gestasyon haftasına göre değerlendirilir (**Resim 17**). Nazal kemiğin hipoplazisi ya da aplazisi Down Sendromu başta olmak üzere



Resim 20. Mikrognati. SAT'a göre 19 haftalık fetüsün midsagittal US görüntüsünde üst dudağın çıkıntılı görünümü, mandibulanın küçük ve geride yerleştiği izleniyor.



Resim 21. Hipotelorizm. SAT'a göre 20 haftalık alobar holoprozensefalili fetüsün aksiyel US görüntüsünde bulbus okulilerin birbirlerine yakın yerleştiği izleniyor.



Resim 22. Mikroftalmi. SAT'a göre 14 haftalık alobar holoprozensefalili fetüsün koronal US görüntüsünde orbita ve bulbus okulilerin beklenenden küçük olduğu (oklar) ve lenslerin bulunmadığı izleniyor.

re anöploidi belirteci olarak kullanılmaktadır. Literatürde nazal kemik uzunluğunun normal değerlerini gösteren birçok çalışma vardır [27, 28]. Cusick ve ark. [29] normal nazal kemik uzunluğunun > 0,7 MoM olması gerektiğini savunmuşlardır.

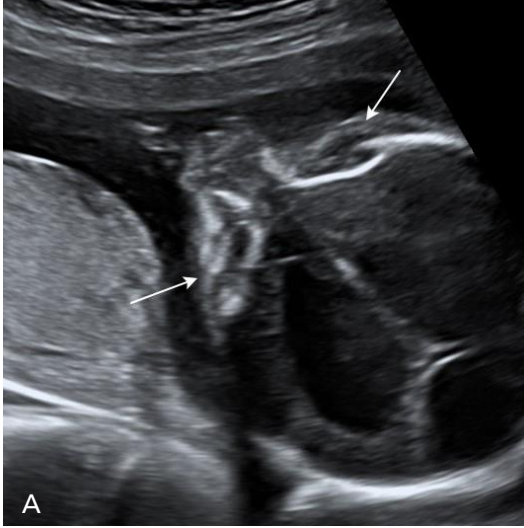
YÜZ PROFİLİNDE SAPTANABİLECEK DİĞER ANORMALLİKLER

Düzleşmiş bir profil ("flat face") trizomi 21'in sık görülen bir fenotipik özelliği olup subjektif olarak da değerlendirilebilir (**Resim 18**). Objektif değerlendirmede kullanılan frontomaksiller açı ölçümünün (midsagittal düzlemde sert damağın üst yüzeyi ile frontal kemik arasındaki açı) trizomi 21 için yapılan ilk trimester taramasının başarısını artırdığı gösterilmiştir [30].

Midfasiyal hipoplazi ve çıkık alın ("frontal bossing") bazı iskelet displazileri ve kraniyosinostozlarda izlenebilir (**Resim 19**). Tersine, mikrosefali durumlarında ise eğimli alın ("sloping forehead") görülebilir.

Mikrognati, mandibula boyutunun küçük olmasıdır. Mandibulanın gelişimsel defektleri 4 grupta sınıflandırılabilir: primer mandibular bozukluklar, iskelet displazileri ve nöromusküler hastalıklar, kromozom anomalileri ve çok çeşitli non-kromozomal sendromlar. Mikrognatili fetüslerde kromozomal anomali görülme oranı %44 olarak bildirilmiştir. Bunlardan en sık rastlanılanı trizomi 18'dir [31].

Mikrognati ve agnatinin tanısı genellikle yüzün midsagittal US kesitinde üst dudağın



Resim 23. A, B. Anoftalmi. SAT'a göre 21 haftalık fetüsün orbitalarından geçen aksiyel US (A) ve 3 boyutlu "surface rendered" US (B) görüntülerinde orbitaların sığ görünümü (a, oklar) ve bilateral bulbus okulilerin bulunmadığı (A, B) izleniyor.

çıkıntılı görünümü, çenenin küçük olup geride yerleşmesi ve mandibulanın küçük olması gibi bulgularla subjektif olarak konulmaktadır (Resim 20). Daha objektif bir değerlendirme için literatürde çeşitli indeks ve açı ölçümleri tanımlanmıştır. Çene indeksi ("jaw index"), inferior fasiyal açı ve frontal nazomental açı ölçümleri bunlara örnekler [32, 33].

KULAK ANOMALİLERİ

Anormal yerleşimli kulaklar, büyük ya da küçük (mikrotia) kulaklar prenatal dönemde saptanabilir. Bu anomaliler trizomilerin yanı sıra değişik genetik sendromlarla ilişkili olabilir. İki boyutlu US ile uzunluk, genişlik ve alan ölçümleri yapılabilse de 3 boyutlu US'de "rendered mode"un kullanımı kulakların şekil, pozisyon ve oryantasyonunu hem daha kolay hem de doğru değerlendirmeye olanak sağlayabilir. Kulak uzunluğu özellikle anöploidi açısından artmış riske sahip olgularda ek bir belirteç olarak kullanılabilir [34].

HİPOTELORİZM VE HİPERTELORİZM

Hipotelorizm, interoküler mesafenin 5. persentilin altında olmasıdır. Primer hipotelorizm en sık holoprozensefali ile birlikte (Resim

21). Sekonder hipotelorizm ise mikrosefali ve metopik sinositoz gibi durumlarda izlenir.

Hipertelorizm interoküler mesafenin 95. persentilin üzerinde olmasıdır. Nadiren izole olup genellikle kraniyosinostozlar, KKA, orta hat-taki fasiyal yarıklar ve teratojen maruziyeti ile birlikte [35].

MİKROFTALMİ VE ANOFTALMİ

Mikroftalmi koronal ya da aksiyel US görüntülerinde ölçülen maksimum orbita çapının gestasyonel yaşa göre 5. persentilin altında olmasıdır (Resim 22). Anoftalmi ise göz küresinin komplet yokluğudur (Resim 23). Ancak göz kapakları, konjonktiva ve lakrimal bez oluşmuştur. Mikroftalmi ya da anoftalmi genellikle kromozomal anomaliler ve genetik sendromlarla birlikte ya da intrauterin ortamda karşılaşılan toksik, vasküler ya da enfeksiyöz nedenlere bağlıdır. Anoftalimde orbita sığ görünümde olup bulbus okuli ve lens izlenmez [22, 36].

Kaynaklar

- [1]. Chitty LS, Pilu G. The challenge of imaging the fetal central nervous system: an aid to prenatal diagnosis, management and prognosis. Prenat Diagn 2009; 29: 301-2. [CrossRef]

- [2]. International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology Education Committee. ISUOG Guidelines, Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 29: 109-16. [\[CrossRef\]](#)
- [3]. D'Addario V, Pinto V, Di Cagno L, Pintucci A. Sonographic diagnosis of fetal cerebral ventriculomegaly: an update. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2007; 20: 7-14. [\[CrossRef\]](#)
- [4]. Signorelli M, Tiberti A, Valseriati D, Molin E, Cerri V, Groli C, et al. Width of the fetal lateral ventricular atrium between 10 and 12 mm: a simple variation of the norm? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23: 14-8. [\[CrossRef\]](#)
- [5]. Griffiths PD, Brackley K, Bradburn M, Connolly DJ, Gawne-Cain ML, Griffiths DI, et al. Anatomical subgroup analysis of the MERIDIAN cohort: Ventriculomegaly. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017 Mar 24. doi: 10.1002/uog.17475. [Epub ahead of print] [\[CrossRef\]](#)
- [6]. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural-tube defects. *N Engl J Med* 1999; 341: 1509-19. [\[CrossRef\]](#)
- [7]. Chatzipapas IK, Whitlow BJ, Economides DL. The 'Mickey Mouse' sign and the diagnosis of anencephaly in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 196-9. [\[CrossRef\]](#)
- [8]. Salamanca A, Gonzalez-Gomez F, Padilla MC, Sabatel RM, Cámara M, Cuadros JL. Prenatal ultrasound semiography of anencephaly: sonographic-pathological correlations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1992; 2: 95-100. [\[CrossRef\]](#)
- [9]. Ekin A, Gezer C, Taner CE, Ozeren M, Ozer O, Koç A, et al. Chromosomal and structural anomalies in fetuses with open neural tube defects. *J Obstet Gynaecol* 2014; 34: 156-9. [\[CrossRef\]](#)
- [10]. Bulas D. Fetal evaluation of spine dysraphism. *Pediatr Radiol* 2010; 40: 1029-37. [\[CrossRef\]](#)
- [11]. Biggio JR Jr, Wenstrom KD, Owen J. Fetal open spina bifida: a natural history of disease progression in utero. *Prenat Diagn* 2004; 24: 287-9. [\[CrossRef\]](#)
- [12]. Babcook CJ, Ball RH, Feldkamp ML. Prevalence of aneuploidy and additional anatomic abnormalities in fetuses with open spina bifida: population based study in Utah. *J Ultrasound Med* 2000; 19: 619-23. [\[CrossRef\]](#)
- [13]. Goldstein RB, LaPidus AS, Filly RA. Fetal cephaloceles: diagnosis with US. *Radiology* 1991; 180: 803-8. [\[CrossRef\]](#)
- [14]. Patterson RJ, Egelhoff JC, Crone KR, Ball WS. Atretic parietal cephaloceles revisited: An enlarging clinical and imaging spectrum? *AJNR Am J Neuroradiol* 1998; 19: 791-5.
- [15]. Budorick NE, Pretorius DH, McGahan JP, Grafe MR, James HE, Slivka J. Cephalocele detection in utero: sonographic and clinical features. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 77-85. [\[CrossRef\]](#)
- [16]. Sahid S, Sepulveda W, Dezerega V, Gutierrez J, Rodriguez L, Corral E. Iniencephaly: prenatal diagnosis and management. *Prenat Diagn* 2000; 20: 202-5. [\[CrossRef\]](#)
- [17]. Dubourg C, Bendavid C, Pasquier L, Henry C, Odent S, David V. Holoprosencephaly. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2:8. [\[CrossRef\]](#)
- [18]. Pilu G, Ambrosetto P, Sandri F, Tani G, Perolo A, Grisolia G, et al. Intraventricular fused fornices: a specific sign of fetal lobar holoprosencephaly. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1994; 4: 65-7. [\[CrossRef\]](#)
- [19]. Chapman T, Mahalingam S, Ishak GE, Nixon JN, Siebert J, Dighe MK. Diagnostic imaging of posterior fossa anomalies in the fetus and neonate: part 2, Posterior fossa disorders. *Clin Imaging* 2015; 39: 167-75. [\[CrossRef\]](#)
- [20]. Forzano F, Mansour S, Ierullo A, Homfray T, Thilaganathan B. Posterior fossa malformation in fetuses: a report of 56 further cases and a review of the literature. *Prenat Diagn* 2007; 27: 495-501. [\[CrossRef\]](#)
- [21]. d'Ercole C, Girard N, Cravello L, Boubli L, Potier A, Raybaud C, et al. Prenatal diagnosis of fetal corpus callosum agenesis by ultrasonography and magnetic resonance imaging. *Prenat Diagn* 1998; 18: 247-53. [\[CrossRef\]](#)
- [22]. Andresen C, Matias A, Merz E. Fetal face: the whole picture. *Ultraschall Med* 2012; 33: 431-40. [\[CrossRef\]](#)
- [23]. Nyberg DA, Sickler GK, Hegge FN, Kramer DJ, Kropp RJ. Fetal cleft lip with and without cleft palate: US classification and correlation with outcome. *Radiology* 1995; 195: 677-84. [\[CrossRef\]](#)
- [24]. Wilhelm L, Borgers H. The 'equals sign': a novel marker in the diagnosis of fetal isolated cleft palate. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 36: 439-44. [\[CrossRef\]](#)
- [25]. Maarse W, Bergé SJ, Pistorius L, van Barneveld T, Kon M, Breugem C, et al. Diagnostic accuracy of transabdominal ultrasound in detecting prenatal cleft lip and palate: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 495-502. [\[CrossRef\]](#)
- [26]. Gillham JC, Anand S, Bullen PJ. Antenatal detection of cleft lip with or without cleft palate: incidence of associated chromosomal and structural anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 34: 410-5. [\[CrossRef\]](#)
- [27]. Cusick W, Provenzano J, Sullivan CA, Gallousis FM, Rodis JF. Fetal nasal bone length in euploid and aneuploid fetuses between 11 and 20 weeks' gestation: A prospective study. *J Ultrasound Med* 2004; 23: 1327-33. [\[CrossRef\]](#)
- [28]. Sonek JD, McKenna D, Webb D, Croom C, Nicolaides K. Nasal bone length throughout gestation: normal ranges based on 3537 fetal ultrasound measurements. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 152-5. [\[CrossRef\]](#)

- [29]. Cusick W, Shevell T, Duchan LS, Lupinacci CA, Terranova J, Crombleholme WR. Likelihood ratios for fetal trisomy 21 based on nasal bone length in the second trimester: how best to define hypoplasia? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30: 271-4. [\[CrossRef\]](#)
- [30]. Borenstein M, Persico N, Kagan KO, Gazzoni A, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in screening for trisomy 21 at 11 + 0 to 13 + 6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 5-11. [\[CrossRef\]](#)
- [31]. Paladini D. Fetal micrognathia: almost always an ominous finding. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35:377-84. [\[CrossRef\]](#)
- [32]. Paladini D, Morra T, Teodoro A, Lamberti A, Tremolattera F, Martinelli P. Objective diagnosis of micrognathia in the fetus: the jaw index. *Obstet Gynecol* 1999; 93: 382-6. [\[CrossRef\]](#)
- [33]. Luedders DW, Bohlmann MK, Germer U, Axt-Flidner R, Gembruch U, Weichert J. Fetal micrognathia: objective assessment and associated anomalies on prenatal sonogram. *Prenat Diagn* 2011; 31: 146-51. [\[CrossRef\]](#)
- [34]. Chitkara U, Lee L, Oehlert JW, Bloch DA, Holbrook RH Jr, El-Sayed YY, et al. Fetal ear length measurement: a useful predictor of aneuploidy? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 131-5. [\[CrossRef\]](#)
- [35]. Burns NS, Iyer RS, Robinson AJ, Chapman T. Diagnostic imaging of fetal and pediatric orbital abnormalities. *AJR Am J Roentgenol* 2013; 201: W797-808. [\[CrossRef\]](#)
- [36]. Wong HS, Parker S, Tait J, Pringle KC. Antenatal diagnosis of anophthalmia by three-dimensional ultrasound: a novel application of the reverse face view. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 103-5. [\[CrossRef\]](#)

Fetal Kraniyospinal ve Fasiyal Anomaliler

Esra Özkavukcu, Nuray Haliloğlu

Sayfa 216

NTD'leri en sık karşılaşılan majör doğumsal anomalilerden olup dünyada görülme sıklığı %0,1-0,2 olarak bildirilmiştir. En sık görülen tipleri akrani, spina bifida ve ensefaloseldir. Nadir görülen diğer tipler ise kraniyoraşışizis ve iniensefalidir.

Sayfa 217

Kapalı spina bifida'da cilt bütünlüğü bozulmadığı için maternal serumda AFP düzeyi artmaz ve kraniyumda Chiari II malformasyonu görülmez.

Sayfa 218

Açık spina bifida ile en sık birlikte görülen anomali Chiari II (Arnold Chiari) malformasyonudur (%99). Kraniyumda izlenen Chiari II malformasyonu özellikle belirgin bir meningomyelosel kesesi ile birlikte olmayan açık spina bifidalı fetüslerde en belirgin US bulgusu olabilir.

Sayfa 218

Chiari II malformasyonu, US'de bilateral frontal kemiğin çökmüş görünümü ("limon işareti"), posterior fossanın normalden küçük ve serebellumun basılı olması ("muz" işareti) ve IV. ventrikül ve sisterna magna'nın obliterasyonu ile karakterizedir.

Sayfa 222

Alobar tipte birleşmiş talamuslarla birlikte monoventrikül görünümü, falks serebri, III. ventrikül ve korpus kallozum gibi orta hat yapılarının yokluğunun yanısıra ve %72 oranında yüz anomalileri mevcuttur.

Sayfa 225

Yarık dudak damağın ultrasonografik klasifikasyonu şu şekildedir:

Tip 1: Tek taraflı yarık dudak

Tip 2: Tek taraflı yarık dudak ve damak (en sık görülen tip)

Tip 3: Bilateral yarık dudak ve damak

Tip 4: Orta hatta yarık dudak ve damak

Tip 5: Amniyotik bant sekansı ile birlikte görülen ("slash" tip) fasiyal yarıklar

Fetal Kraniyospinal ve Fasiyal Anomaliler

Esra Özkavukcu, Nuray Haliloğlu

- Aşağıdakilerden hangisine 18-20. haftalar arasında fetal US'de tanı konulamayabilir?
 - Akrani
 - Açık spina bifida
 - Meckel Gruber sendromu
 - Lizensefali
- Aşağıdakilerden hangisi “akrani” için söylenemez?
 11. gebelik haftasından itibaren görülebilir.
 - Kemik kalvaryum oluşmamış ancak orbitalar genellikle oluşmuştur.
 - Hemen her zaman izole bir anomalidir.
 - Serebral hemisferler nörovasküler bir kitle (“area serebrovasküloza”) halinde izlenebilir.
- Fasiyal yarıklar içerisinde en sık görülen tip hangisidir?
 - Orta hatta yarık dudak ve damak
 - Tek taraflı yarık dudak
 - Tek taraflı yarık dudak ve damak
 - Bilateral yarık dudak ve damak
- Aşağıdakilerden hangisi kapalı spina bifida için doğru değildir?
 - Toplumda sık görülen bir defektir.
 - Fetüste tanınması zor olabilir.
 - Kraniyumda %99 oranında Chiari II malformasyonu görülür.
 - Maternal serumda AFP değeri artmaz.
- Aşağıdakilerden hangisi Chiari II malformasyonu’nun bir bulgusu değildir?
 - “Limon işareti”
 - “Çilek kafa” görünümü
 - Serebellumun basılı olması
 - Sisterna magna’nın obliterasyonu