

Konjenital Beyin Malformasyonları

Seyda Ülkü Varol^{ID}, Betül Emine Derinkuyu^{ID}

ÖĞRENME HEDEFLERİ

- Konjenital beyin malformasyonlarının embriyolojik gelişimi ve sınıflaması
- Malformasyonların klinik bulguları ve görüntüleme özellikleri
- Kortikal malformasyon ile ilişkili enfeksiyonlar

Varol SÜ, Derinkuyu BE. Konjenital beyin malformasyonları. Trd Sem 2021; 9: 431-448.

GİRİŞ

Konjenital beyin malformasyonları posterior fossa, orta hat ve kortikal malformasyonlar olmak üzere üç grupta incelenebilir. Posterior fossa malformasyonları, farklı nörolojik ve sistemik belirtiler gösteren bir spektrumdur. Supratentoryal anomalilere göre daha nadir olup tanı için görüntüleme özelliklerinin bilinmesi esastır. Sınıflandırması nörogörüntüleme, moleküler genetik ve gelişimsel biyolojik kriterlere göre yapılır. Orta hat anomalileri, embriyolojik temelde değerlendirilmesi gereken kompleks bir grup olup bazılarında patogeneze hala net değildir. Sınıflaması ise embriyolojik ve genetik köken ortaya çıktıkça değişmektedir. Bu nedenle görüntüleme özelliklerinin bilinmesi doğru tanı, prognoz ve genetik danışmanlık açısından önemlidir. Kortikal malformasyonlar, anormal serebral kortikal yapılanma ile karakterizedir. Sınıflaması anormal nöronal gelişimin aşamasına

göre belirlenmekte olup patoloji proliferasyon, migrasyon veya organizasyon basamağında ortaya çıkabilir. MRG, malformasyonların yanı sıra ilişkili anomalilerin morfolojisini, dağılımını ve kapsamını göstermede faydalıdır. Bu yazıda konjenital beyin malformasyonları örnek olgular eşliğinde gözden geçirilecektir.

POSTERİOR FOSSA MALFORMASYONLARI

Posterior fossa malformasyonları, kalıtsal veya edinsel olabilen, birbirinden farklı nörolojik ve sistemik belirtiler gösteren bir hastalık grubudur. Sınıflandırması nörogörüntüleme, moleküler genetik ve gelişimsel biyolojik kriterlere göre yapılır. Görüntüleme özelliklerinin bilinmesi tanı koyma sürecinde esastır ve iki ayrı grupta incelenecektir [1-5].

1) Posterior Fossanın Kistik Malformasyonları

A. Blake kesesi kisti: Blake kesesi kisti inferior meduller velumun serebellar vermisin inferiorundan posteriora sisterna magna'ya doğru balonlaşması sonucu oluşur. Temel patoloji, Blake kesesinin fenestre olamamasıdır. Buna sekonder 4. ventrikülün subaraknoid mesafe ile ilişkisi kesilir ve tetraventriküler hidrosefali ortaya çıkar. Sporadik gelişir. Serebellum doğal görünümündedir [6]. Görüntülemelerde tipik olarak retroserebellar/infraserebellar yerleşimli kistik bir oluşum izlenmektedir. Koroid pleksus, kistin anterosuperior duvarında ve vermisin inferiorunda izlenir (Resim 1) [6]. Hidrosefali varlığı, mega sisterna magna ile ayırımında yardımcıdır. Kitle etkisi yaparak serebellumda basıya neden olabilir. Posterior fossa normal boyuttadır. Hidrosefali dışında supratentoryal anormallik olması beklenen bir bulgu değildir [7].

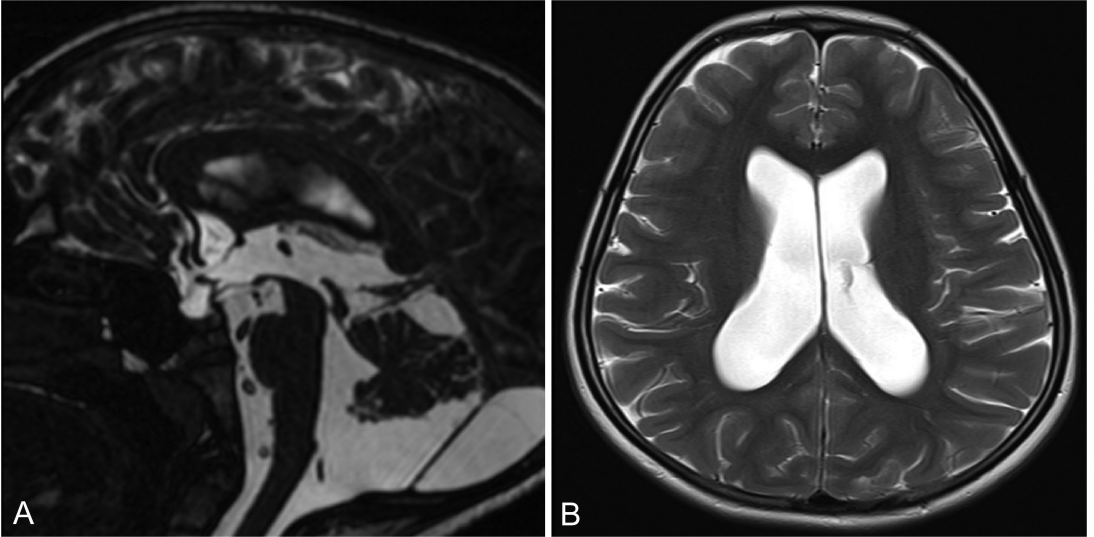
B. Vermian hipoplazi (İzole inferior vermian hipoplazi): Inferior serebellar vermisin kısmi yokluğu ile karakterizedir [7]. Hastaların çoğu asemptomatik olmakla birlikte hafif düzeyde ince motor aktivite ve dil gelişim

bozuklukları olabilir [8]. Inferior vermisin kısmi yokluğu en uygun olarak midsagittal kesitlerde değerlendirilebilir. Bunun dışındaki posterior fossa yapıları ve 4. ventrikül doğal görünümündedir. Antenatal tanı için değerlendirme gebeliğin 18-20. haftasından sonra yapılmalıdır [12].

C. Dandy Walker malformasyonu (DWM): Vermis hipoplazisi/agenezisine eşlik eden 4. ventrikülün kistik dilatasyonudur [9, 10]. Hastalar erken dönemde intrakraniyal hipertansiyon semptomları ve makrosefali ile gelir. İzole olabilir ya da kromozom anomalileri ile birlikte gösterilebilir. FOXC1 mutasyonlu hastalarda DWM bildirilmiştir [9]. Görüntülemelerde; geniş posterior fossa, süperiora doğru rotasyona hipoplastik/agenetik vermis, subaraknoid mesafe ile ilişkilenen kistik dilate 4. ventrikül, yüksek yerleşimli tentoryum, transvers sinüsler ve torkular herofili (torkular-lambdoid inversiyon) izlenir (Resim 2). Bunun yanı sıra serebellar hemisfer hipoplazisi, supratentoryal hidrosefali (%90) ve beyin malformasyonları (kallozal disgenezi/agenezi, oksipital ensefalosel, polimikrogiri ve gri cevher heterotopileri) gibi kranial bulgular ile birlikte polidaktili ve kardiyak anomaliler de eşlik edebilir [10].

EĞİTİCİ NOKTA

EĞİTİCİ NOKTA



Resim 1. A, B. Blake kesesi kisti. (A) İnfraretroserebellar yerleşimli 4. ventrikül ile ilişkili kistik oluşum; koroid pleksus, kistin anterosuperior kenarı boyunca vermisin inferiorunda izlenmekte. (B) Lateral ventriküllerde genişleme.

2) Serebellum ve Beyin Sapı Malformasyonları

A. Chiari malformasyonu: Chiari malformasyonunun klasik olarak dört tipi tanımlanmış olmakla birlikte serebellar hipoplazi/aplazi ve pons anormallikleri ile karakterize Chiari IV malformasyonu günümüzde serebellar hipoplazi grubu içinde sayılmaktadır [11, 12]. Serebellar tonsillerin foramen magnumdan herniasyonu ilk üç tipte sık görülür. Her tip ile ilişkili farklı bulgular ise bu tiplerin embriyolojik gelişim farklılıkları ile açıklanabilir. Chiari I malformasyonları mezodermal, tip II ve III ise nöroektodermal bozukluklardan kaynaklanır [12].

• Chiari I malformasyonu

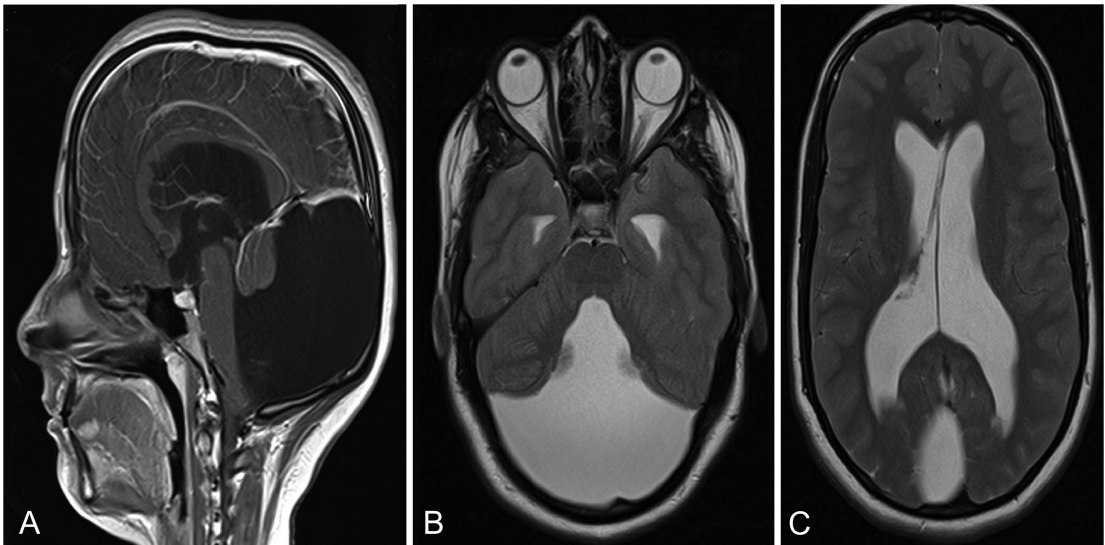
Serebellar tonsillerin foramen magnumdan spinal kanala doğru herniasyonu söz konusudur. Spinal kordda siringomyeli eşlik eder (Resim 3). Patogenezinde oksipital kemiğin gelişimi sırasındaki mezodermal bir defekt sorumlu olup sonucunda normalden küçük bir posterior fossa oluşur. Konjenital veya edinsel olabilir. Konjenital formu, intrakraniyal hiper/hipotansiyona bağlı edinsel formdan ayırmak önemlidir.

Bu ayırım, hasta yaşı (konjenitalde çocuklar-geç yetişkinler) ve posterior fossa hacmi (konjenitalde azalmış, edinilmiş formda normal) ile yapılabilir [13]. Semptomlar kranioservikal bileşkedeki yapıların sıkışması ile ilişkili olup hastalar genellikle baş ağrısı ile başvurur [11].

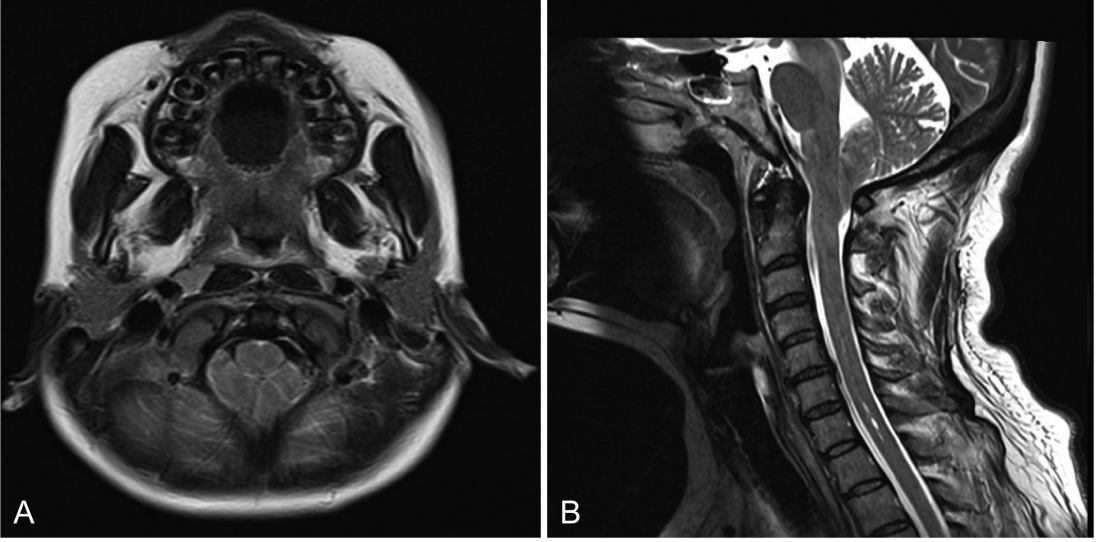
MRG, kranioservikal bileşkeyi görüntülemeye üstün olması nedeniyle tanıda tercih edilir. 5 mm ve üzerindeki herniasyon tanısaldır. Ancak 3 mm herniasyonu olmakla birlikte malformasyonun tanımlandığı olgular da vardır ve bunlarda siringomyeli varlığı tanıyı destekleyebilir [13]. Hastalarda skolyoz başta olmak üzere çeşitli iskelet anormallikleri izlenebilir [14, 15].

• Chiari II malformasyonu

Serebellar vermis, beyin sapı ve 4. ventrikülün inferiora doğru spinal kanal içerisine yer değiştirmesi ile karakterizedir. Ayrıca küçük posterior fossa, lomber miyelomeningosel ve hidrosefali izlenir (Resim 4) [13, 15]. Hastalar antenatal dönemde tanı alarak ya da lomber miyelomeningosel varlığı nedeniyle yenidoğan döneminde karşımıza gelir [16].



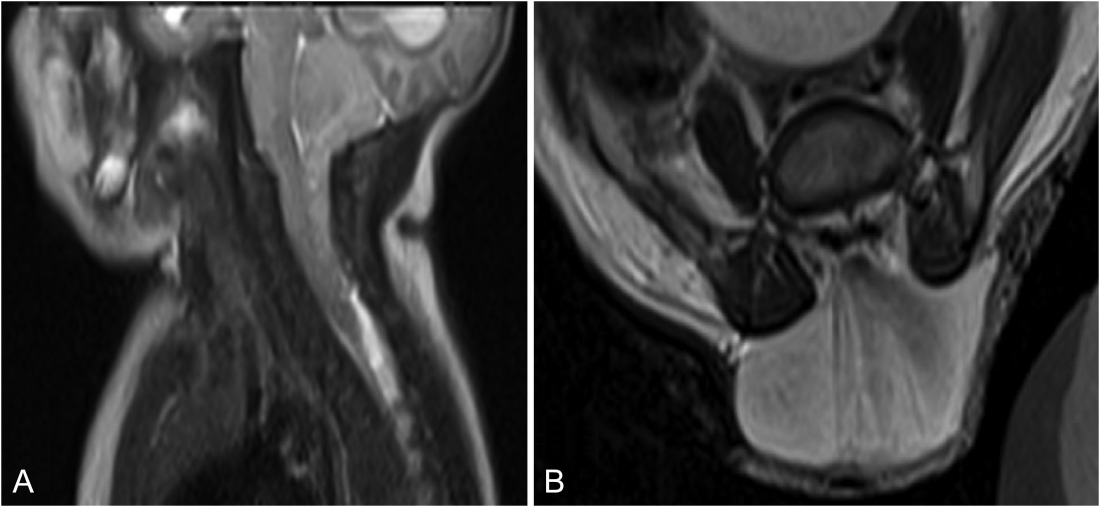
Resim 2. A–C. Dandy Walker malformasyonu. (A) Geniş posterior fossa, yüksek yerleşimli hipoplastik vermis, kistik dilate 4. ventrikül, yüksek yerleşimli tentoryum ve torkula. (B) Serebellar hemisfer hipoplazisi. (C) Lateral ventriküllerde genişleme.



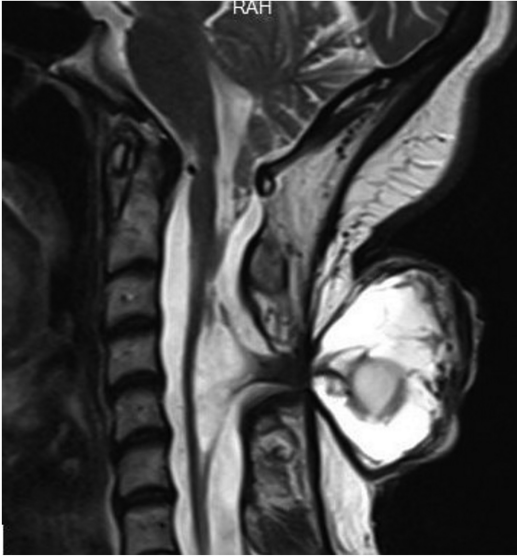
Resim 3. A, B. Chiari 1 malformasyonu. (A) Foramen magnum düzeyinde kalabalıklaşma ve BOS mesafesinde daralma. (B) Serebellar tonsillerin foramen magnumdan spinal kanala herniasyonu ve servikal siringomyeli.

MRG'de küçük posterior fossa, serebellar vermis ve beyin sapının inferiora, serebellumun ise tentoryumdan superiora yer değiştirmesi izlenir. Dentat ligamanın korda yapışması sonucu spinal kord posteriorunda karakteristik medullar kink görülür [13, 15]. Posterior fossa yapılarının inferiora herniasyonu sonucu foramen magnumda genişleme, tektal gagalaşma ve akuaduktus ile 4.

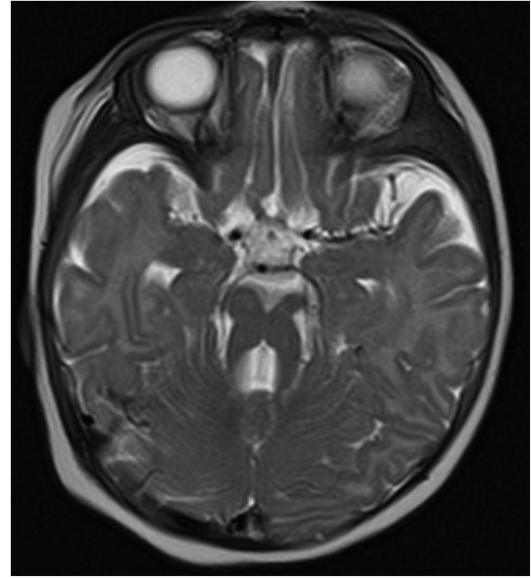
ventrikülde gerilme ortaya çıkar. Lateral ventriküllerde genişleme olur. Hastaların çoğunda kallozal agenezi/disgenezi, migrasyon anomalileri, holoprozensefali ve interhemisferik kist gibi anomaliler eşlik eder [13, 17]. Serebral falksın yokluğu, orta hatta interdijitasyon ile kendini gösterir [11]. Kalvaryal membranöz kemiklerde displazi ile laküner kafa görünümü eşlik eder.



Resim 4. A, B. Chiari 2 malformasyonu. (A) Küçük posterior fossa, beyin sapı ve serebellar vermiste herniasyon, foramen magnumda genişleme, 4. ventrikülde elongasyon ve incelleme. (B) Lumbosakral miyelomeningoseksi.



Resim 5. Chiari 3 malformasyonu. Serebellar vermiste herniasyon ve servikal ensefalosel.



Resim 6. Joubert sendromu. Mezensefalonda "molar diş" bulgusu ve derin interpedinküler fossa.

• Chiari III malformasyonu

En nadir Chiari tipidir. Chiari II'deki intrakraniyal özelliklerin yanı sıra herniye posterior fossa yapılarını içeren oksipital/servikal ensefalosel görülmektedir (Resim 5) [13, 18]. Genellikle servikal veya oksipital bölgede kistik kitle varlığı ile tanı alır. Bunun dışında ataksi, hipotoni ve gelişim geriliği olabilir [18, 19]. Posterior fossadaki kitle etkisi, hidrosefaliye ve baş ağrısı gibi kafa içi basınç artışına bağlı semptomlara yol açar [11].

Görüntülemelerde herniye serebellar ve/veya oksipital doku içeren ensefalosel izlenir. Herniye dokuda displazi, atrofi ve gliozis sıktır [13]. Servikal vertebralarda posterior arkus füzyon defektleri olabilir [13, 19]. Diğer görüntüleme bulguları Chiari II ile benzer olup siringomyeli de eşlik edebilir [13, 18].

B. Molar diş (Joubert sendromu): Joubert sendromu, siliyopati olarak da adlandırılan ve oküler, hepatik, renal, iskelet sistemi anormalliklerinin eşlik ettiği bir hastalık grubunu ifade eder. Hastalarda hipotoni, solunum anormallikleri, entellektüel yetersizlik, ataksi

ve oküler motor apraksi görülebilir [20]. Aksiyel görüntülemelerde tanımlanan "molar diş işareti"; uzun, kalın ve horizontal uzanımlı süperior serebellar pedinkül (SSP), derin interpedinküler fossa ve vermian hipoplazi ile karakterizedir (Resim 6) [20, 21]. Hastaların %30'unda dismorfik tektum, kalın ve uzamış mezensefalon, küçük pons gibi beyin sapı anormalliklerinin yanı sıra supratentoryal anomaliler de (kallozal disjenezi, ensefalosel, hipotalamik hamartomlar, kortikal malformasyonlar, ventrikülomegali) izlenebilir [21]. Ayrıca Difüzyon Tensör Görüntüleme (DTG) ile aksonal yollardaki anormallikler gösterilebilir [22].

C. Rombensefalosinapsis: Vermisin yokluğu ile birlikte serebellar hemisferlerin, dentat çekirdeklerin ve serebellar pedinküllerin füzyonu olarak tanımlanır [23]. Hastalar ataksi, anormal göz hareketleri gibi serebellar disfonksiyon belirtileri ile başvurur. Hastalık sporadik olmakla birlikte VACTERL veya Gomez-Lopez-Hernandez sendromuna da eşlik edebilir [2-5, 24]

Görüntülemelerde vermisin tam/kısmi yokluğu, serebellar hemisferlerin, SSP ve dentat

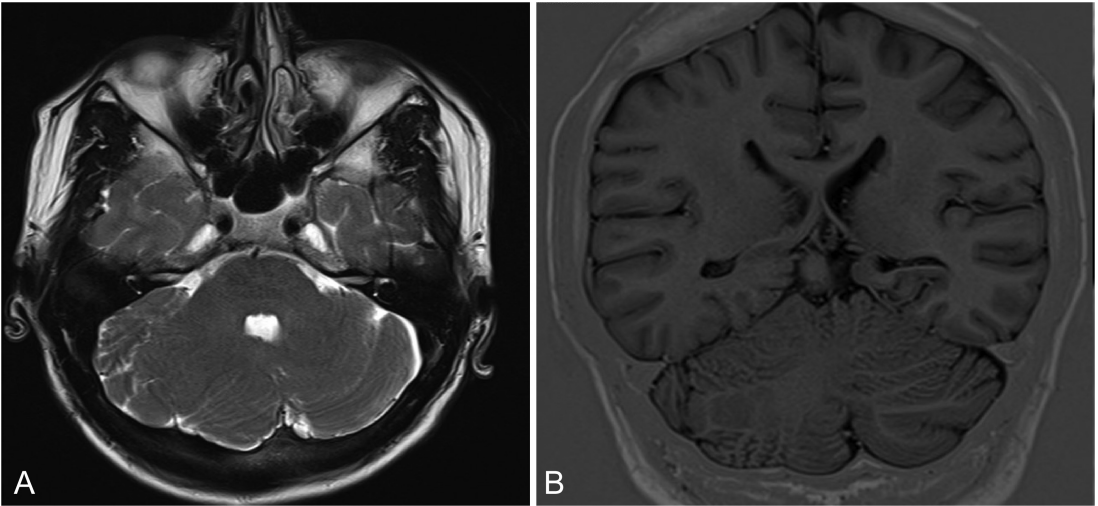
çekirdeklerin füzyonu, “keyhole” 4. ventrikül ve primer vermian fissür yokluğu izlenir. Supratentoryal olarak ise kollüküllerin orta hat füzyonu (mezensefalosinapsis), füzyone talamuslar (diensefalosinapsis), aqueductus stenozu/BOS dolaşım bozukluğuna bağlı hidrosefali, kallozal disjenezi, septum pellucidum agenezisi, holoprozensefali izlenebilir [23, 24].

D. Serebellar hipoplazi/displazi: Hipoplazi ve displazi ayrı ayrı veya bir arada görülebilir [6]. Serebellum kısmen veya tamamen tutulabilir. Genetik veya edinsel mekanizmalar ile ilişkilendirilmekle birlikte kesin patogenezi bilinmemektedir [1]. Görüntülemeye anormal serebellar foliasyon, gri-beyaz cevher ayırımında kaybolma, serebellar beyaz cevherde heterotopi, kortikal kalınlaşma ve kortikal-subkortikal kistler izlenebilir (Resim 7) [25]. Unilateral serebellar hipodisplazi, prematurite veya PHACE sendromunda ortaya çıkan antenatal/perinatal serebellar hemorajik veya iskemik enfarkt sonucu görülebilir [26].

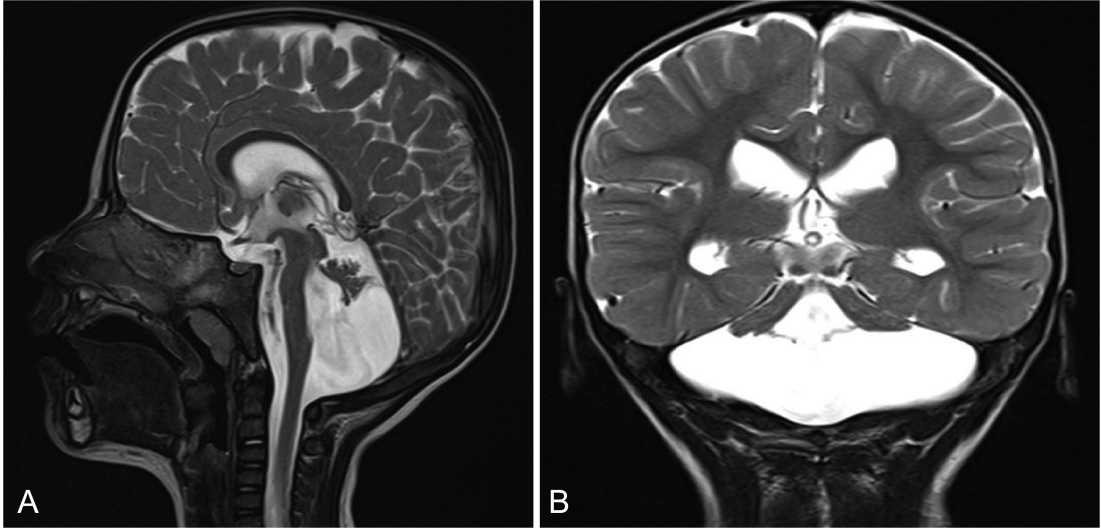
E. Pontoserebellar hipoplazi (PSH): Pontoserebellar hipoplazi, pratikte serebellum ve pons hacmindeki azalmayı belirtmek için kullanılmakla birlikte esasen antenatal başlangıçlı bir grup nörodejeneratif bozukluğu

temsil eder. Farklı fenotip ve patogenezlere sahip 11 alt tipi vardır [27]. MRG’de serebellar hipoplazi ve atrofi, pontin prominenansın yokluğu/belirgin azalması, normal/hafif küçük posterior fossa, serebral atrofi ve gecikmiş miyelinasyon izlenebilir (Resim 8). **PSH’nin morfolojik paterni nonspesifik çeşitli malformasyonlarda ve nörometabolik hastalıklarda gösterilmiştir. Özellikle CASK, RELN ve VLDLR gen mutasyonlarında şiddetli PSH siktir [27, 28].**

F. Pontin tegmental cap displazisi: Sporadik ve nadir bir beyin sapı malformasyonudur. Kranial sinir defisitleri, kognitif yetersizlik ve ataksi ile karakterizedir. Ayrıca eşlik eden vertebral segmentasyon anomalileri, kosta malformasyonları ve konjenital kalp hastalıkları görülebilir. Görüntülemeye ventral pons düzleşmesi, pontin tegmental cap, küçük asimetric orta serebellar pedinküller, inferior serebellar pedinkül agenezisi, vermian hipoplazi, pontomezensefalik bileşkenin molar diş benzeri görünümü, inferior olivar prominenansın yokluğu, internal akustik kanal duplikasyonu, kranial sinir hipoplazisi izlenebilir [29, 30]. DTG, transvers pontin liflerin ve SSP çaprazının yokluğu ile dorsal ponstaki “cap” seviyesinde transvers aksonal bandın varlığını gösterir [5, 29].



Resim 7. A, B. Serebellar displazi. (A, B) Sağ serebellar hemisferde displazi ile uyumlu anormal foliasyon ve disorganizasyon.



Resim 8. A, B. Pontoserebellar hipoplazi. (A) Pons ve vermiste hipoplazi, pontin prominente belirgin azalma. (B) Serebellar hemisferlerde hipoplazi.

ORTA HAT MALFORMASYONLARI

1) Komissural Malformasyonlar

A. Korpus kallozum agenezisi/disgenezi: Korpus kallozum İzole agenezi asemptomatik olabileceği gibi nöbet, makrosefali, zeka ve gelişim geriliği, hipotalamik işlev bozukluğu ile de gelebilir [31, 32]. Kallozal disgenezi ise, genellikle çeşitli sendromlar veya serebral/serebellar anomalilerle birliktelik gösterir. Bunlar arasında telensefalik komissür anomalileri, Chiari tip II, DWM, interhemisferik kistler, kortikal gelişim malformasyonları, ensefalo-seller ve orta hat yüz anomalileri sayılabilir [32, 33].

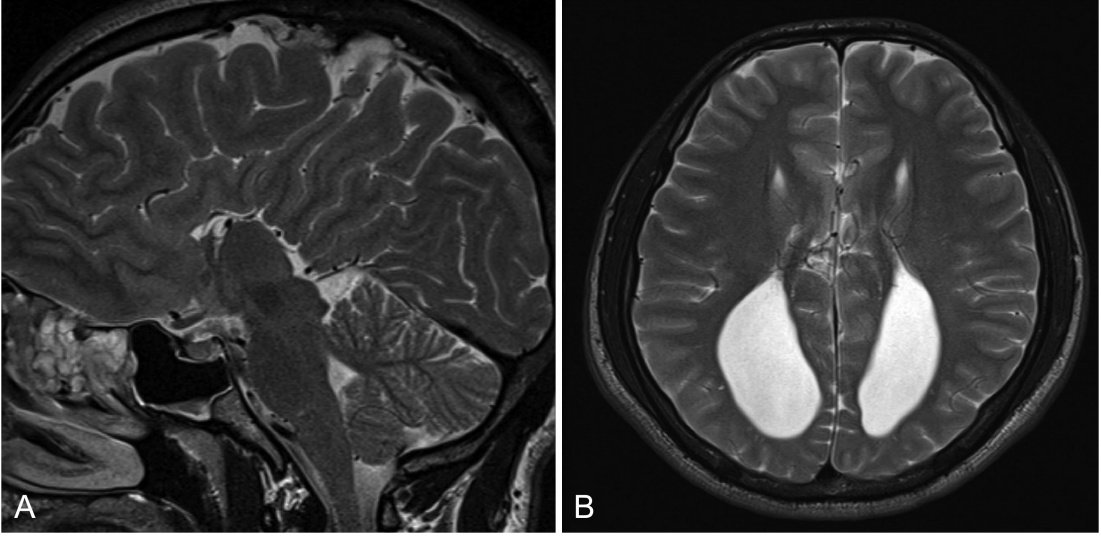
MRG, kallozal disgenezinin dışında eşlikçi anomalileri de gösterdiği için idealdir ve sagittal görüntüleme kallozal disgenezi derecesinin belirlenmesinde kullanışlıdır [31]. Aksiyel planda; frontal hornların lateral konveksitesi, paralel lateral ventriküller, kolposefali, temporal hornlarda anahtar deliği şeklinde dilatasyon, yüksek yerleşimli 3. ventrikül, orta hatta interdijitasyon ve anterior komissür hipoplazisi izlenebilir (Resim 9) [32, 33]. Koronal görüntülerde ise; persistan dışa dönük singulat

girus, 3. ventriküle uzanan medial hemisferik sulkus, kresentrik lateral ventriküller (Probst liflerinin ventrikül medial duvarına basısına sekonder), inkomplet hipokampal inversiyon, 3. ventrikülün interhemisferik fissüre uzanması gibi bulgular gösterilebilir [32].

Probst lifleri, longitudinal kallozal aksonların orta hattı geçmemesi sonucu oluşur. Singulat girusların lateralinde, lateral ventriküllerin medialinde ve interhemisferik fissüre paralel olarak seyrederek. Bu demetler, diğer aksonal liflere göre T1'de daha parlak ve T2 görüntülerde ise daha koyudur [31, 32].

Korpus kallozumda incelme, kallozal aksonların destrüksiyonu çoğunlukla azalmış beyaz cevher hacmi ile ilişkilidir [32].

B. Orta hat lipomu/İnterhemisferik kist: İntrakraniyal lipomlar en sık orta hatta perikallozal alanda, sisternlerde ve serebellopontin köşelerde karşımıza çıkar. Vasküler yapılar ve kraniyal sınırlar subaraknoid mesafede lipomların içinden geçebilir. Genelde asemptomatik olup insidental olarak izlenir. Bazı hastalarda ise komşu nöral doku tutulumuna bağlı nöbet veya kraniyal nöropati ile gelebilir. Lipomlar tümör değil malformasyondur ve sadece somatik büyüme ile artış gösterirler [32, 33]. BT'de tipik olarak uniform yağ dansitesi



Resim 9. A, B. Korpus kallozum agenezisi. (A) Korpus kallozum ve singulat girus izlenmemekte. (B) Lateral ventriküllerde paralel seyir ve kolposefali.

içeren ve kontrastlanmayan kitle olarak izlenir. MRG'de ise T1A ve T2A görüntülerde hiperintens, kontrastlanmayan, yağ baskılı serilerde baskılanan, SWI'da blooming artefaktı gösterebilen lezyonlar olup kimyasal şift artefaktı tanıda yardımcıdır [32].

İnterhemisferik kistler ise orta hatta görülen kistlerdir. Kallozal ageneziye eşlik edebilirler ve Barkovich tarafından iki grupta incelenir. Tip 1'de ventriküllerle ilişkili interhemisferik kist mevcut olup BOS ile izointensdir. Tip 2'de ise ventriküllerle ilişkisiz multipl interhemisferik kistler olup bunlar BOS'a kıyasla T1A'da hafif hiperintens, T2A'da izo-hiperintens izlenir. Tip 2'de ayrıca subkortikal heterotopi görülebilir [32].

2) Holoprozensefali (HPE)

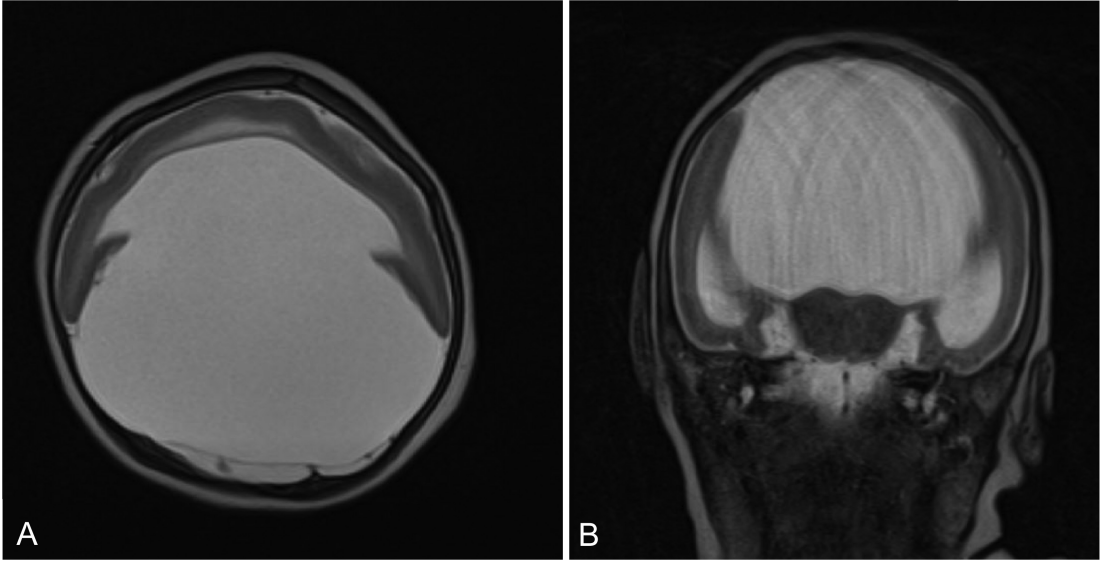
HPE, iki hemisferin inkomplet seperasyonu sonucu oluşan ve term canlı doğumda en yaygın görülen beyin malformasyonudur. Alobar, semilobar ve lobar olmak üzere üç alt tipi vardır [34].

A. Alobar HPE: Diensefalon ve telensefalonunda seperasyonun olmaması sonucu

meydana gelir. USG'de monoventrikül, füzyone talamus, kallozal agenezi/hipogenezisi, interhemisferik fissür-kavum septum pellucidum yokluğu, 3. ventrikülün izlenmemesi, ACA-MCA anomalileri ve yüz malformasyonları görülmektedir. MRG'de ek olarak falx serebri ve olfaktör trakt yokluğu ile dorsal kist izlenebilir. Ayrıca optik sinirler hipoplazik olabilir veya izlenmeyebilir. Serebral hemisferlerin temel yapısı kaybolur. Kraniyofasial olarak probiskus, siklopi, hipotelorizm gibi yüz anomalileri izlenebilir (Resim 10) [31, 34, 35].

B. Semilobar HPE: Serebral lobların temel yapısı korunmuştur. Görüntülemeye septum pellucidum yokluğu, oksipital ve temporal hornları olan kısmen gelişmiş ventrikül, anterior kesimi izlenmeyen rudimenter falks serebri, inkomplet interhemisferik fissür, parsiyel/komplet talamik füzyon, olfaktör trakt ve bulbus yokluğu, kallozal agenezi/hipogenezisi, inkomplet hipokampal formasyon izlenebilir [35]. Pratikte frontal loblarda %50'den fazla füzyon varsa semilobar holoprozensefali açısından değerlendirme yapılmalıdır [36].

C. Lobar HPE: En hafif form olup diğerlerinin aksine serebral hemisferler



Resim 10. A, B. Alobar holoprozensefali. (A) Monoventrikül, frontal loblar füzyone, kortikal düzleşme ve sulkus kaybı. (B) Talamik füzyon.

mevcuttur. Lateral ventriküllerin frontal hornlarında füzyon, füzyone segment ile 3. ventrikül arasında geniş bağlantı, forniks füzyonu, septum pellucidum yokluğu, normal/hipoplazik korpus kallozum ve azigos ACA görülebilir [31, 35, 36]. Semilobar formdan farklı olarak falks mevcuttur, interhemisferik fissür tamamen oluşur ve talamuslar füzyone değildir. Görüntülemelerde forniksın 3. ventrikül içinde ön-arka hizalanmış ekojenik lineer yapı olarak görülmesi tanıda yardımcı olabilir [35, 36].

3) Septo-optik Displazi (SOD, De Morsier sendromu)

Optik sinir hipoplazisi ve septum pellucidum yokluğu ile karakterize olup çoğu hastada hipotalamik-hipofiz disfonksiyon mevcuttur. MRG 'de septum pellucidum yokluğu, hipoplastik pituitar stalk, optik sinir, kiazma ve glob hipoplazisi, koronal planda lateral ventrikül frontal hornlarında "point down" görünümü izlenebilir (Resim 11) [37-39]. Ayrıca Chiari II malformasyonu, şizensefali, rombensefalosinapsis ve aquaduktal stenoz ile ilişkili olabilir.

4) Sintelensefali

Orta interhemisferik varyant (MIHV) olarak da bilinen en hafif holoprozensefali alt tipi olup posterior frontal-parietal bölgelerin anormal orta hat bağlantısı ile karakterizedir. Azigos ACA, serebellar anormallikler



Resim 11. Septo-optik displazi. İnterventriküler septum yokluğu, sağ optik sinirde hipoplazi ile uyumlu inceleme (beyaz ok), lateral ventrikül frontal hornlarda "point down" görünümü (siyah ok).

(Chiari I malformasyonu, serebellar hipoplazi) ve polimikrogiri eşlik edebilir [40]. Görüntülemelerde verteks düzeyinde birleşen ve vertikal oryantasyon gösteren silvian fissürler, kortikal displazi, subkortikal heterotopi, dorsal kist, septum pellucidum yokluğu, korpus kallozum gövde agenezi/hipogenezi izlenebilir. Frontal ve oksipital loblar sepere olup interhemisferik fissür mevcuttur [35, 40].

KORTİKAL MALFORMASYONLAR

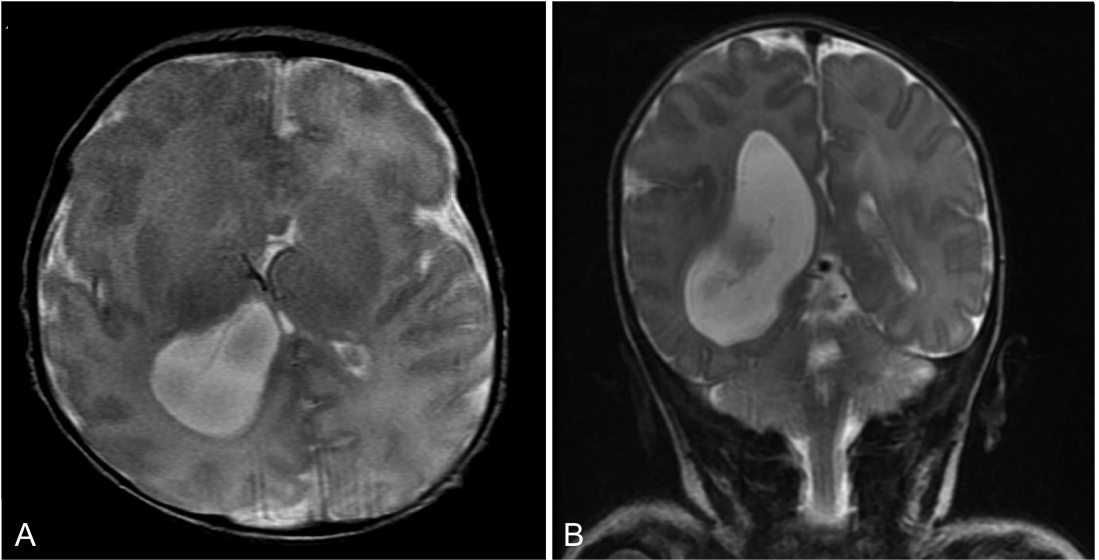
1) Nöronal Proliferasyon Bozuklukları

A. Mikro(lizen)sefali: Şiddetli mikrosefali ve anormal sulkasyon ile karakterizedir. Germinal matriksteki azalmış hücre proliferasyonundan veya artmış apoptozdan kaynaklanır. Basit giral paternli mikrosefali (hafif form) ve mikrolizensefali (ağır form) olarak sınıflandırılır. Basit giral paternli mikrosefali, çok az sayıda sulkus normal kortikal kalınlığa sahip olup genellikle izoledir. Mikrolizensefalide ise kalın bir korteks ve pürüzsüz bir kortikal yüzey mevcut olup genellikle diğer konjenital anomalilerle ilişkilidir [41, 42].

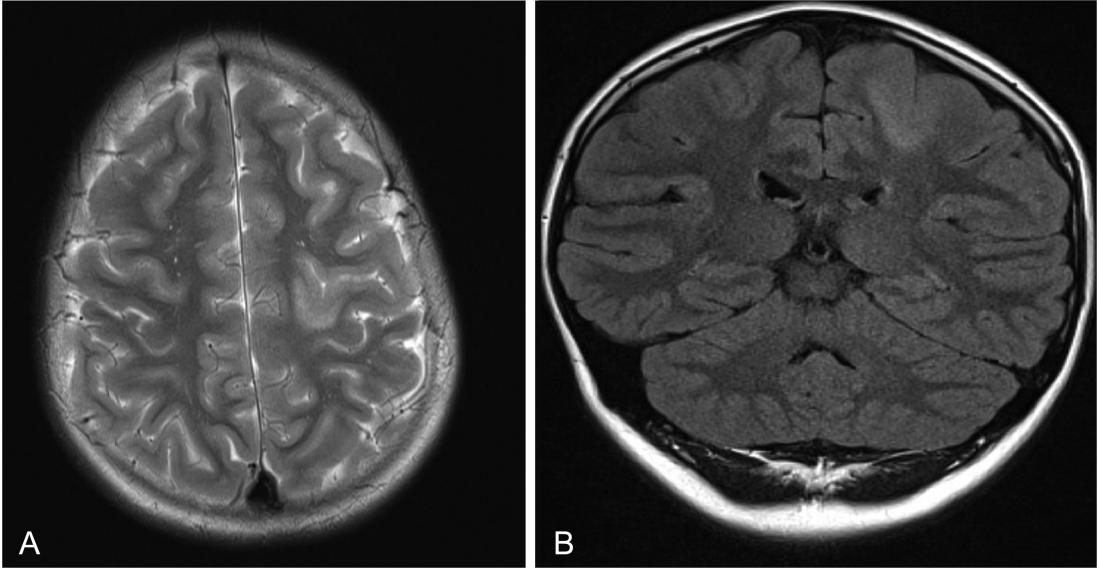
B. Hemimegalensefali: Serebral hemisferin kısmen/tamamen displastik hamartomatöz büyümesi ile karakterizedir. İzole bir anomali olabileceği gibi; çeşitli sendromlarla bağlantılı da olabilir. Serebral korteks displastiktir. Beyaz cevherdeki T1 ve T2 sürelerinin uzamasına sekonder gri-beyaz cevher ayrımı net değildir ve lateral ventriküller normalden genişir (Resim 12) [43].

C. Fokal kortikal displazi (FKD): Serebral korteksin lokalize bir bölgesinde anormal nöronlar ve glial hücrelerin varlığı ile karakterizedir. Hastalar genellikle inatçı nöbetlerle başvurur. FKD, gri-beyaz cevher ayrımı net olmayan lokalize kortikal kalınlaşma olarak görülür (Resim 13). Makrogiri ve derin sulkusların yanı sıra gri-beyaz cevher bileşkesinden başlayarak lateral ventrikülün süperolateral kenarına uzanan T1A'da hipointens, T2A'da hiperintens patolojik sinyal odakları vardır.

FKD ile gliom ayrımı önemlidir. Frontal yerleşim FKD lehineyken, temporal yerleşim neoplaziyi düşündürür. T2A'daki yüksek sinyal yoğunluğu FKD'de tümörlere göre daha az belirgindir çünkü kortikal displazilerin ana kısmı gri cevher içinde yer alır ve nadiren



Resim 12. A, B. Hemimegalensefali. (A, B) Sağda serebral hemisferin displastik hamartomatöz büyümesi ile karakterize görünüm, lateral ventrikülde genişleme.



Resim 13. A, B. Fokal kortikal displazi. (A, B) Solda süperior frontal girus düzeyinde kortikal kalınlaşma ve subkortikal hiperintens patolojik sinyal değişiklikleri.

ödem/gliozis eşlik eder. Gliomlar kitle etkisi yapabilir ve kontrast tutabilir [44, 45].

2) Nöronal Migrasyon Bozuklukları

A. Heterotopi: Subependimal bölgeden serebral kortekse kadar herhangi bir yerde nöroblast migrasyonunun durması sonucu anormal konumlanan nöron topluluklarıdır. Genellikle epilepsi veya zeka geriliği izlenir. Pakigiri, kallozal agenezi, Chiari II malformasyonu, araknoid kist, şizensefali ve sefalosel ile ilişkili olabilir. Periventriküler (subependimal) heterotopiler; ventriküler duvara yakın yerleşimli olup sıklıkla trigon ve oksipital horn komşuluğunda izlenir. MRG'de tüm sekanlarda gri cevher ile izointens olarak izlenmekte olup kontrast tutmazlar. Ventrikül duvarında yer alırlar. Unilateral veya bilateral olabilirler [42, 46, 47].

Gri cevher heterotopileri; subkortikal veya derin beyaz cevher içinde de izlenir. Komşu korteks ince ve sulkuslar sığdır. Etkilenen hemisfer boyut olarak küçük olabilir. Nodüler, kurvilineer ve mikst tip olmak üzere üç tipi

vardır. Nodüler tipte, korteks ile devamlılık olmaksızın nodüler gri cevher odakları vardır. Kurvilineer tip, kortikal yüzeyden beyaz cevhere uzanan korteksin kıvrımlarına benzer görünüme sahip gri cevher kitlesi şeklindedir. Subaraknoid mesafeyle anormal iletişimi nedeniyle vasküler yapılar ve BOS içerebilir. Mikst tipte ise lateral ventriküle bitişik derin kısımda nodüler, yüzeysel kısımda ise kurvilineer yapılanmalar birarada görülür [46, 47, 48]. Heterotopiler kitle etkisi ve çevresel ödem göstermezler.

Bant (laminar) heterotopi, ailesel olabilen nadir bir anomalidir. Serebral korteksin eğimini takip eden çepeçevre bir gri cevher tabakasından oluşur (Resim 14). Korteks nispeten normal veya pakigirik olabilir [49].

B. Klasik (Tip I) lizensefali: Komplet ve inkomplet olarak iki tipi vardır. Komplet tipte düz bir beyin yüzeyi ve agiri mevcut olup hastalar nöbet ve gelişim geriliği ile başvurur. Daha sık görülen inkomplet tip ise frontotemporal pakigiri ve parietookspital agiri ile karakterize olup klinik olarak kompleks nöbetler, hipotoni, mikrosefali ve fasial dismorfizm ile gelir. Görüntüleme kortikal yüzey, sığ

silvian fissürlere sekonder aksiyelde beynin sekiz şeklinde görünümü, azalmış beyaz cevher hacmi ve kalın serebral korteks, gri-beyaz cevher interdigityasyonlarının yokluğu ve geniş lateral ventriküller izlenir [42, 50, 51].

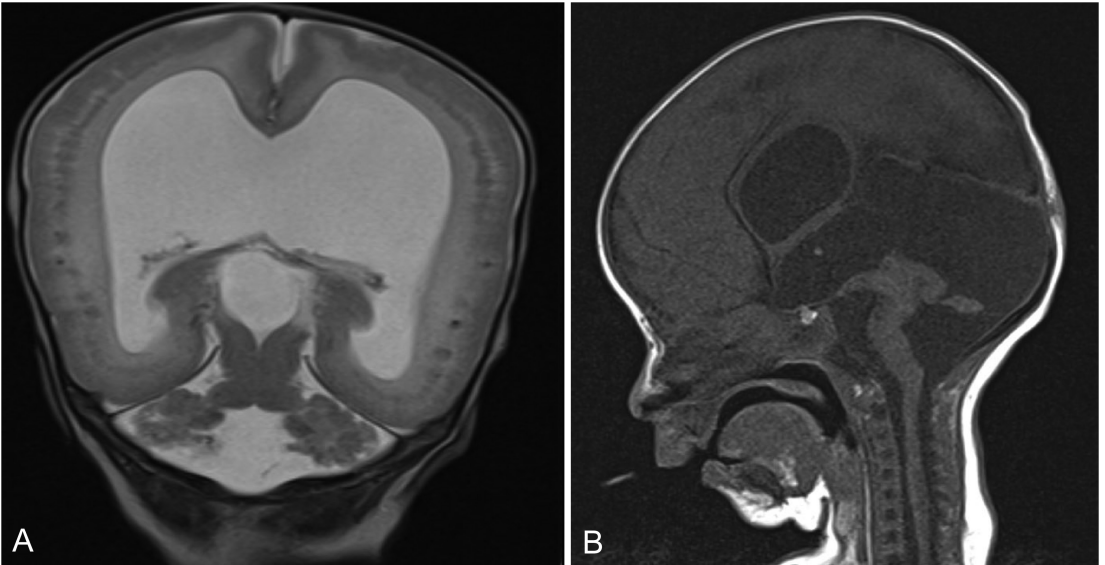
C. Arnavut kaldırımı (Tip II) lizensefali (Konjenital muskuler distrofi): Nodüler bir beyin yüzeyi, oküler anomaliler ve konjenital kas bozuklukları ile birlikte. Arnavut kaldırımı korteks, nöroblastların ve glial hücrelerin subaraknoid mesafeye aşırı göç etmesinden kaynaklanır. En şiddetli formu Walker-Warburg sendromu (WWS), en hafif formu Fukuyama konjenital müsküler distrofi (FCMD), ara formu ise Muscle-Eye-Brain (MEB) hastalığıdır.

WWS ağır hipotoni, oküler anormallikler, progresif makrosefali ve posterior sefalosel ile karakterizedir. Yaygın arnavut kaldırımı lizensefali ve myelinize olmamış beyaz cevher söz konusudur. Füzyone kollikül, küçük pons, dismorfik mezensefalon, dorsal pontomedüller kink ve serebellar hipoplazi ile ilişkilidir. Tek/çift taraflı mikroftalmi ve retina displazisi, hidrosefali ve posterior sefalosel sıklıdır [52-54].

MEB hastalığı hafif hipotoni, oküler anomaliler ve gelişim geriliği ile kendini gösterir. Frontal loblarda az miktarda sulkasyon ve beyaz cevher hipomiyelinizasyonu, füzyone kollikül, pons hipoplazisi ve anterior longitudinal kleft, vermian hipoplazi, serebellar polimikrogiri ve kistler izlenebilir. Glob normalden küçük olup subretinal sıvı ve retinal displazi olabilir. Septum pellucidum yokluğu, kallozal hipogenezi ve hidrosefali görülebilir (Resim 14) [52-54].

FCMD, frontal polimikrogiri ve parietookipital arnavut kaldırımı lizensefali ile gelir. Gecikmiş miyelinasyon varsa, normalin aksine miyelinasyon periferik subkortikal bölgeden merkeze doğru ilerler. Kollikül füzyonu, serebellar polimikrogiri ve kistler vardır. Bazı hastalarda yaygın kortikal ve oküler displazi izlenebilir [55].

D. Pakigiri: Lizensefaliye kıyasla beyin gelişiminin daha geç bir aşamasında ortaya çıkan ve nöronal migrasyonun daha az bozulduğu bir anomalidir. Nispeten az sayıda geniş kaba girusun varlığı ve kısmi sulkasyon ile karakterizedir [56].



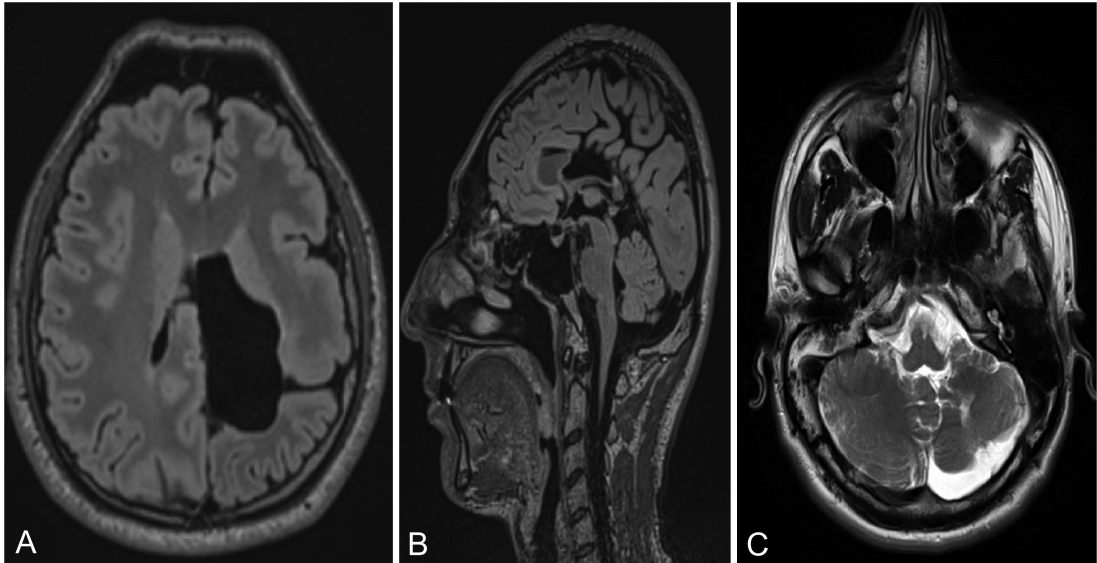
Resim 14. A, B. Nöronal migrasyon bozuklukları. (A) Bilateral lizensefali ve subkortikal bant heterotopi, serebellar hipo-displazi, ventriküler genişleme, interventriküler septum yokluğu. (B) Hipoplastik ve "Z-şekilli" beyin sapı, korpus kallozumda incelleme. Muscle-Eye-Brain sendromu olabileceği düşünüldü.

3) Nöronal Organizasyon Bozuklukları

A. Şizensefali: Subaraknoid BOS mesafesini ventriküler sistemle birleştiren, displazik gri cevher ile döşeli bir yarık olarak tanımlanır. Kromozom anomalileri, antenatal dönemdeki enfeksiyon veya iskemiden kaynaklanabilir. Klinik olarak sıklıkla gelişme geriliği, motor bozukluk ve nöbet izlenir. SOD, optik sinir hipoplazisi veya septum pellucidum yokluğu, pakigiri, polimikrogiri, heterotopi ve araknoid kist ile ilişkili olabilir. Görüntüleme subaraknoid mesafeden lateral ventriküle uzanan BOS ile dolu bir yarık olarak görülür. Yarık duvarı dismorfik gri cevher ile döşeli olup bazen gri cevher subependimal heterotopi şeklinde lateral ventriküle uzanır. Unilateral veya bilateral olabilir. Kapalı ve açık dudaklı olmak üzere iki tiptir. Kapalı dudaklı şizensefalide gri cevherler birbiriyle temas halindedir (tip 1). Açık dudaklıda ise gri cevher tabakaları ayrılmış olup arasından ventriküle uzanan bir BOS yarığı mevcuttur (tip 2) (Resim 15) [57, 58].

B. Polimikrogiri (PMG): Sığ sulkuslarla ayrılmış çok sayıda küçük kıvrımlar ve düzensiz kortikal yüzey ile karakterizedir. Antenatal dönemdeki enfeksiyon, iskemisi, toksin maruziyeti veya kromozomal anormalliklerden kaynaklanır. Anomali tek veya çift taraflı, simetrik veya asimetrik, fokal veya diffüz olabilir. Genellikle silvian fissürlere komşu bölgelerde izlenir [59]. **%25 vakada korteks hafif kalınlaşmış (5-7 mm) olup komşu beyaz cevherde T2 sinyal yoğunluğu artışı mevcuttur. Eğer sebep konjenital enfeksiyon ise T2 hiperintens alanlar bilateral izlenir. PMG bölgesinde anormal bir venöz yapı görülebilir.**

İki farklı PMG modeli vardır: Model 1'de normal kortikal kalınlığa (3-4 mm) sahip küçük, ince dalgalı bir korteks vardır. Bu patern anterior frontal bölgede ve özellikle 12 aydan küçük bebeklerde görülür. Model 2'de ise daha az dalgalanma ve inişli çıkışlı bir korteks söz konusudur. Korteks kalınlaşmış (5-7 mm) olup gri-beyaz cevher bileşkesi düzensizdir. Bu patern 18 aydan büyük bebeklerde görülmekte olup esas olarak frontal, parietal ve perisilvian bölgeleri içerir [60].



Resim 15. A–C. Şizensefali. (A) Sol parietalde açık dudak şizensefali, komşu anterior kortekste polimikrogirik konfigürasyon. (B) Korpus kallozum disgenезisi, mikrosefali. (C) Serebellar displazi ve sol serebellar hipoplazi.



Resim 16. Konjenital CMV enfeksiyonu. Lateral ventriküllerde dilatasyon ve ependimal yüzeylerinde nodüler kalsifikasyonlar (siyah oklar), serebral kortekste kalınlaşma ve sulklarda azalma (kortikal displazi).

4) Kortikal Malformasyona Neden Olan Enfeksiyonlar

A. Sítomegalovirüs (CMV): İntrauterin enfeksiyonun ve enfeksiyona bağlı konjenital beyin hasarının en sık nedenidir. **Konjenital formun görüntüleme bulguları arasında intrakraniyal kalsifikasyon, ventrikülomegali, beyaz cevher hastalığı, nöronal migrasyon bozuklukları ve mikrosefali bulunur (Resim 16) [61].** Kortikal malformasyonlardan lizensefali, pakigiri ve PMG en sık görülenler olup şizensefali daha nadirdir [62].

B. Zika virüs: Zika virüs, konjenital doğum defektleri ile ilişkili bir zoonoz olup en yaygın bulgusu mikrosefalidir [63]. Ayrıca kortikal ve/veya periventriküler kalsifikasyonlar, serebral atrofi, ventrikülomegali, kallozal anormallikler, beyin sapı hipoplazisi ve mega sisterna magna izlenebilir [64].

Zika kaynaklı intrakraniyal kalsifikasyonlar, TORCH kaynaklı olanlara göre daha yoğun

dansitede olup tipik olarak gri-beyaz cevher bileşkesine yerleşir. Ayrıca bazal gangliada ve talamusta kalsifikasyonlar tanımlanmıştır. Eğitici nokta olmaktan çıkarılıns lütfen [64, 65].

Kaynaklar

- [1]. Severino M, Huisman TAGM. Posterior fossa malformations. *Neuroimaging Clin N Am.* 2019; 29(3): 367–83. [\[CrossRef\]](#)
- [2]. Barkovich AJ, Millen KJ, Dobyns WB. A developmental and genetic classification for midbrain-hindbrain malformations. *Brain.* 2009; 132(12):3199–230. [\[CrossRef\]](#)
- [3]. Doherty D, Millen KJ, Barkovich AJ. Midbrain and hindbrain malformations: advances in clinical diagnosis, imaging, and genetics. *Lancet Neurol.* 2013; 12(4):381–93. [\[CrossRef\]](#)
- [4]. Poretti A, Boltshauser E, Huisman TA. Cerebellar and brainstem malformations. *Neuroimaging Clin N Am.* 2016; 26(3):341–57. [\[CrossRef\]](#)
- [5]. Jissendi-Tchofo P, Severino M, Nguema-Edzang B, Toure C, Soto Ares G, Barkovich AJ. Update on neuroimaging phenotypes of mid-hindbrain malformations. *Neuroradiology.* 2015; 57(2):113–38. [\[CrossRef\]](#)
- [6]. Nelson MD, Maher K, Gilles FH. A different approach to cysts of the posterior fossa. *Pediatr Radiol.* 2004; 34(9):720–32. [\[CrossRef\]](#)
- [7]. Bosemani T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TAGM, Poretti A. Congenital abnormalities of the posterior fossa. *Radiographics.* 2015; 35(1):200–20. [\[CrossRef\]](#)
- [8]. Tarui T, Limperopoulos C, Sullivan NR, Robertson RL, du Plessis AJ. Long-term developmental outcome of children with a fetal diagnosis of isolated inferior vermian hypoplasia. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2014; 99(1):F54–8. [\[CrossRef\]](#)
- [9]. Aldinger KA, Lehmann OJ, Hudgins L et al. FOXC1 is required for normal cerebellar development and is a major contributor to chromosome 6p25.3 Dandy-Walker malformation. *Nat Genet.* 2009; 41(9): 1037–42. [\[CrossRef\]](#)
- [10]. Correa GG, Amaral LF, Vedolin LM. Neuroimaging of Dandy-Walker malformation: new concepts. *Top Magn Reson Imaging.* 2011; 22(6):303–12. [\[CrossRef\]](#)
- [11]. Cotes C, Bonfante E, Lazor J et al. Congenital basis of posterior fossa anomalies. *Neuroradiol J.* 2015; 28(3):238–53. [\[CrossRef\]](#)
- [12]. Schijman E. History, anatomic forms, and pathogenesis of Chiari I malformations. *Childs Nerv Syst.* 2004; 20(5):323–8. [\[CrossRef\]](#)

- [13]. Kanekar S, Kaneda H, Shively A. Malformations of dorsal induction. *Semin Ultrasound CT MR*. 2011; 32(3):189–99. [\[CrossRef\]](#)
- [14]. Steinbok P. Clinical features of Chiari I malformations. *Childs Nerv Syst*. 2004; 20(5):329–31. [\[CrossRef\]](#)
- [15]. el Gammal T, Mark EK, Brooks BS. MR imaging of Chiari II malformation. *AJR Am J Roentgenol*. 1988; 150(1):163–70. [\[CrossRef\]](#)
- [16]. Stevenson KL. Chiari Type II malformation: past, present, and future. *Neurosurg Focus*. 2004; 16(2):E5. [\[CrossRef\]](#)
- [17]. Wong SK, Barkovich AJ, Callen AL, Filly RA. Supratentorial abnormalities in the Chiari II malformation, III: the interhemispheric cyst. *J Ultrasound Med*. 2009; 28(8):999–1006. [\[CrossRef\]](#)
- [18]. Cakirer S. Chiari III malformation: varieties of MRI appearances in two patients. *Clin Imaging*. 2003; 27(1):1–4. [\[CrossRef\]](#)
- [19]. Ambekar S, Devi BI, Shukla D. Large occipitocervical encephalocele with Chiari III malformation. *J Pediatr Neurosci*. 2011; 6(2):116–7. [\[CrossRef\]](#)
- [20]. Romani M, Micalizzi A, Valente EM. Joubert syndrome: congenital cerebellar ataxia with the molar tooth. *Lancet Neurol*. 2013; 12(9):894–905. [\[CrossRef\]](#)
- [21]. Poretti A, Snow J, Summers AC et al. Joubert syndrome: neuroimaging findings in 110 patients in correlation with cognitive function and genetic cause. *J Med Genet*. 2017; 54(8):521–9. [\[CrossRef\]](#)
- [22]. Alves CAPF, Ferracioli S, Matsui C, Lucato LT. Decaying molar tooth sign in Joubert syndrome and related disorders is correlated to a displacement of the corticospinal tract. *Neuroradiology*. 2017; 59(12):1189–91. [\[CrossRef\]](#)
- [23]. Ishak GE, Dempsey JC, Shaw DW et al. Rhombencephalosynapsis: a hindbrain malformation associated with incomplete separation of midbrain and forebrain, hydrocephalus and a broad spectrum of severity. *Brain*. 2012; 135(5):1370–86. [\[CrossRef\]](#)
- [24]. Sukhudyay B, Jaladyan V, Melikyan G, Schlump JU, Boltshauser E, Poretti A. Gomez-Lopez-Hernandez syndrome: reappraisal of the diagnostic criteria. *Eur J Pediatr*. 2010; 169(12):1523–8. [\[CrossRef\]](#)
- [25]. Boltshauser E, Scheer I, Huisman TA, Poretti A. Cerebellar cysts in children: a pattern recognition approach. *Cerebellum*. 2015; 14(3):308–16. [\[CrossRef\]](#)
- [26]. Poretti A, Boltshauser E, Huisman TA. Prenatal cerebellar disruptions: neuroimaging spectrum of findings in correlation with likely mechanisms and etiologies of injury. *Neuroimaging Clin N Am*. 2016; 26(3):359–72. [\[CrossRef\]](#)
- [27]. Van Dijk T, Baas F, Barth PG, Poll-The BT. What's new in pontocerebellar hypoplasia? An update on genes and subtypes. *Orphanet J Rare Dis*. 2018; 13(1):92. [\[CrossRef\]](#)
- [28]. Burglen L, Chantot-Bastaraud S, Garel C et al. Spectrum of pontocerebellar hypoplasia in 13 girls and boys with CASK mutations: confirmation of a recognizable phenotype and first description of a male mosaic patient. *Orphanet J Rare Dis*. 2012; 7:18. [\[CrossRef\]](#)
- [29]. Jissendi-Tchofo P, Doherty D, McGillivray G et al. Pontine tegmental cap dysplasia: MR imaging and diffusion tensor imaging features of impaired axonal navigation. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2009; 30(1):113–9. [\[CrossRef\]](#)
- [30]. Barth PG, Majoie CB, Caan MW et al. Pontine tegmental cap dysplasia: a novel brain malformation with a defect in axonal guidance. *Brain*. 2007; 130(9):2258–66. [\[CrossRef\]](#)
- [31]. Nuñez S, Mantilla MT, Bermúdez S. Midline congenital malformations of the brain and skull. *Neuroimaging Clin N Am*. 2011; 21(3):429–82, vii. [\[CrossRef\]](#)
- [32]. Barkovich AJ. Congenital malformations of the brain and skull. In: Barkovich AJ, ed., *Pediatric neuroimaging*. 4th ed. United Kingdom: Lippincott Williams & Wilkins, 2005:291–405.
- [33]. Caruso P, Robertson R, Setty B et al. Disorders of brain development. In: Atlas S, ed., *Magnetic resonance imaging of the brain and spine*. 4th ed., vol. 1. China: Lippincott William & Wilkins, 2009.
- [34]. Mcgahan JP, Nyberg DA, Mack LA. Sonography of facial features of alobar and semilobar holoprosencephaly. *AJR Am J Roentgenol*. 1990; 154(1):143–8. [\[CrossRef\]](#)
- [35]. Paladini D, Volpe P. *Ultrasound of congenital fetal anomalies*. London, United Kingdom: Informa HealthCare, 2007. ISBN: 041541444X.
- [36]. Winter TC, Kennedy AM, Woodward PJ. Holoprosencephaly: a survey of the entity, with embryology and fetal imaging. *Radiographics*. 2015; 35(1):275–90. [\[CrossRef\]](#)
- [37]. Barkovich AJ, Fram EK, Norman D. Septo-optic dysplasia: MR imaging. *Radiology*. 1989; 171(1):189–92. [\[CrossRef\]](#)
- [38]. Miller SP, Shevell MI, Patenaude Y, Poulin C, O’Gorman AM. Septo-optic dysplasia plus: a spectrum of malformations of cortical development. *Neurology*. 2000; 54(8):1701–3. [\[CrossRef\]](#)
- [39]. Necula G, Antochi F. Septo-optic dysplasia. *Rom J Neurol*. 2008; 3:114–6.
- [40]. Khandelwal G, Bathla G, Jain R et al. Syntelencephaly, a lesser known variant of holoprosencephal. *Internet J Rad*. 2008; 9(1).
- [41]. Abdel Razeq AAK, Kandell AY, Elsorogy LG, Elmongy A, Basett AA. Disorders of cortical formation: MR imaging features. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2009; 30(1):4–11. [\[CrossRef\]](#)
- [42]. Barkovich AJ, Raybaud CA. Neuroimaging in disorders of cortical development. *Neuroimaging Clin N Am*. 2004; 14(2):231–54, viii, vii. [\[CrossRef\]](#)

- [43]. Broumandi DD, Hayward UM, Benzian JM, Gonzalez I, Nelson MD. Best cases from the AFIP: Hemimegalencephaly. *Radiographics*. 2004; 24(3):843–48. [\[CrossRef\]](#)
- [44]. Yagishita A, Arai N, Maehara T, Shimizu H, Tokumaru AM, Oda M. Focal cortical dysplasia: appearance on MR images. *Radiology*. 1997; 203(2):553–59. [\[CrossRef\]](#)
- [45]. Bronen RA, Vives KP, Kim JH, Fulbright RK, Spencer SS, Spencer DD. Focal cortical dysplasia of Taylor, balloon cell subtype: MR differentiation from low-grade tumors. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1997; 18(6):1141–51.
- [46]. Barkovich AJ, Kuzniecky RI. Gray matter heterotopia. *Neurology*. 2000; 55(11):1603–08. [\[CrossRef\]](#)
- [47]. Barkovich AJ. Morphologic characteristics of subcortical heterotopia: MR imaging study. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2000; 21(2):290–95.
- [48]. Vuori K, Kankaanranta L, Ha, Häkkinen AM et al. Low-grade gliomas and focal cortical developmental malformations: differentiation with proton MR spectroscopy. *Radiology*. 2004; 230(3):703–08. [\[CrossRef\]](#)
- [49]. Gallucci M, Bozzao A, Curatolo P, Splendiani A, Cifani A, Passariello R. MR imaging of incomplete band heterotopia. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1991; 12(4):701–02.
- [50]. Byrd SE, Bohan TP, Osborn RE, Naidich TP. The CT and MR evaluation of lissencephaly. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1988; 9(5):923–27.
- [51]. Ghai S, Fong KW, Toi A, Chitayat D, Pantazi S, Blaser S. Prenatal US and MR imaging findings of lissencephaly: review of fetal cerebral sulcal development. *Radiographics*. 2006; 26(2):389–405. [\[CrossRef\]](#)
- [52]. Barkovich AJ. Neuroimaging manifestations and classification of congenital muscular dystrophies. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1998; 19(8):1389–96.
- [53]. van der Knaap MS, Smit LME, Barth PG et al. MRI in classification of congenital muscular dystrophies with brain abnormalities. *Ann Neurol*. 1997; 42(1):50–9. [\[CrossRef\]](#)
- [54]. Voit T. Congenital muscular dystrophies: 1997 update. *Brain Dev*. 1998; 20(2):65–74. [\[CrossRef\]](#)
- [55]. Aida N, Tamagawa K, Takada K et al. Brain MR in Fukuyama congenital muscular dystrophy. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1996; 17(4):605–13.
- [56]. Banna M, Malabarey T. Lissencephaly and pachygyria. *Can Assoc Radiol J*. 1989; 40(3):156–8.
- [57]. Barkovich AJ, Kjos BO. Schizencephaly: correlation of clinical findings with MR characteristics. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1992; 13(1):85–94.
- [58]. Oh KY, Kennedy AM, Frias AE, Byrne JL. Fetal schizencephaly: pre- and postnatal imaging with a review of the clinical manifestations. *Radiographics*. 2005; 25(3):647–57. [\[CrossRef\]](#)
- [59]. Thompson JE, Castillo M, Thomas D, Smith MM, Mukherji SK. Radiologic-pathologic correlation polymicrogyria. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1997; 18(2):307–12.
- [60]. Takanashi J, Barkovich AJ. The changing MR imaging appearance of polymicrogyria: a consequence of myelination. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2003; 24(5):788–93.
- [61]. Fink KR, Mahesh MT, Gisele EI, Sumith P. Neuroimaging of pediatric central nervous system cytomegalovirus infection. *Radiographics*. 2010; 30(7):1779–96.
- [62]. Zucca C, Binda S, Borgatti R et al. Retrospective diagnosis of congenital cytomegalovirus infection and cortical maldevelopment. *Neurology*. 2003; 61(5):710–2. [\[CrossRef\]](#)
- [63]. Ribeiro BG, Werner H, Lopes FPPL et al. Central nervous system effects of intrauterine Zika virus infection: a pictorial review. *Radiographics*. 2017; 37(6):1840–50. [\[CrossRef\]](#)
- [64]. de Fatima Vasco Aragao M, van der Linden V, Brainer-Lima AM et al. Clinical features and neuroimaging (CT and MRI) findings in presumed Zika virus related congenital infection and microcephaly: retrospective case series study. *BMJ*. 2016; 353:i1901. [\[CrossRef\]](#)
- [65]. Hazin AN, Poretti A, Di Cavalcanti Souza Cruz D et al. Computed tomographic findings in microcephaly associated with Zika virus [Letter]. *N Engl J Med*. 2016; 374(22):2193–5. [\[CrossRef\]](#)

Konjenital Beyin Malformasyonları

Seyda Ülkü Varol, Betül Emine Derinkuyu

Sayfa 432

Antenatal tanı için değerlendirme gebeliğin 18-20. haftasından sonra yapılmalıdır.

Sayfa 432

Görüntülemeye; geniş posterior fossa, süperiora doğru rotasyone hipoplastik/agenetik vermis, subaraknoid mesafe ile ilişkilenen kistik dilate 4. ventrikül, yüksek yerleşimli tentoryum, transvers sinüsler ve torkular herofili (torkular-lambdoid inversiyon) izlenir.

Sayfa 433

Serebellar vermis, beyin sapı ve 4. ventrikülün inferiora doğru spinal kanal içerisine yer değiştirmesi ile karakterizedir. Ayrıca küçük posterior fossa, lomber miyelomeningose ve hidrosefali izlenir.

Sayfa 435

Aksiyel görüntülemeye tanımlanan “molar diş işareti”; uzun, kalın ve horizontal uzanımlı süperior serebellar pedinkül (SSP), derin interpedinküler fossa ve vermian hipoplazi ile karakterizedir.

Sayfa 435

Vermisin yokluğu ile birlikte serebellar hemisferlerin, dentat çekirdeklerin ve serebellar pedinküllerin füzyonu olarak tanımlanır.

Sayfa 436

PSH'nin morfolojik paterni nonspesifik çeşitli malformasyonlarda ve nörometabolik hastalıklarda gösterilmiştir. Özellikle CASK, RELN ve VLDLR gen mutasyonlarında şiddetli PSH sıktır.

Sayfa 437

İntrakraniyal lipomlar en sık orta hatta perikallosal alanda, sistemlerde ve serebellopontin köşelerde karşımıza çıkar. Vasküler yapılar ve kraniyal sinirler subaraknoid mesafede lipomların içinden geçebilir.

Sayfa 440

FKD ile gliom ayrımı önemlidir. Frontal yerleşim FKD lehineyken, temporal yerleşim neoplaziyi düşündürür. T2'deki yüksek sinyal yoğunluğu FKD'de tümörlere göre daha az belirgindir çünkü kortikal displazilerin ana kısmı gri cevher içinde yer alır ve nadiren ödem/gliozis eşlik eder. Gliomlar kitle etkisi yapabilir ve kontrast tutabilir.

Sayfa 443

%25 vakada korteks hafif kalınlaşmış (5-7 mm) olup komşu beyaz cevherde T2 sinyal yoğunluğu artışı mevcuttur. Eğer sebep konjenital enfeksiyon ise T2 hiperintens alanlar bilateral izlenir. PMG bölgesinde anormal bir venöz yapı görülebilir.

Sayfa 444

Konjenital formun görüntüleme bulguları arasında intrakraniyal kalsifikasyon, ventrikülomegali, beyaz cevher hastalığı, nöronal migrasyon bozuklukları ve mikrosefali bulunur.

Sayfa 444

Zika kaynaklı intrakraniyal kalsifikasyonlar, TORCH kaynaklı olanlara göre daha yoğun dansitede olup tipik olarak gri-beyaz cevher bileşkesine yerleşir. Ayrıca bazal gangliada ve talamusta kalsifikasyonlar tanımlanmıştır.

Konjenital Beyin Malformasyonları

Seyda Ülkü Varol, Betül Emine Derinkuyu

1. Dandy Walker malformasyonu ile ilgili aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?
 - a. Posterior fossa normalden geniştir.
 - b. Tentoryum yüksek yerleşimlidir.
 - c. Sıklıkla hidrosefali eşlik eder.
 - d. FOXC1 mutasyonunda izlenebilir.
 - e. Gomez-Lopez-Fernandez sendromuna eşlik edebilir.
2. Aşağıdakilerden hangisi kortikal malformasyon değildir?
 - a. Mikrolizensefali
 - b. Hemimegalensefali
 - c. Sintelensefali
 - d. Polimikrogiri
 - e. Şizensefali
3. Aşağıdakilerden hangisi Zika virüs enfeksiyonu ile ilişkili bir bulgu değildir?
 - a. Periventriküler kalsifikasyonlar
 - b. Serebral atrofi
 - c. Makrosefali
 - d. Kallozal anomaliler
 - e. Bazal ganglia kalsifikasyonları
4. Optik sinir hipoplazisi, septum pellucidum yokluğu ve hipotalamik-hipofiz disfonksiyonu ile karakterize hastalık aşağıdakilerden hangisidir?
 - a. De Morsier sendromu
 - b. Walker-Warburg sendromu
 - c. Muscle-Eye-Brain hastalığı
 - d. Gomez-Lopez-Fernandez sendromu
 - e. PHACE sendromu
5. “Torkular-lambdoid inversiyon” bulgusu aşağıdakilerden hangisinde izlenir?
 - a. Chiari malformasyonu
 - b. Rombensefalosinapsis
 - c. Pontin tegmental çap displazisi
 - d. Dandy Walker malformasyonu
 - e. Joubert sendromu