

- İzole özofagusatrezi (%8)
- Özofagusatrezi+ proksimal trakeo-özofageal fistül (%1)
- Özofagusatrezi+distal trakeo-özofageal fistül (%86)
- Özofagusatrezi+proksimal ve distal fistül (%1)
- İzole trakeo-özofageal fistül (H fistül) (%4)

Ultrasonografi ile prenatal dönemde OAtanısı koymak mümkün olmakla beraber oldukça zordur. Ultrasonografide OA düşündürülen bazı belirteçler;

- Midenin küçüklüğü veya yokluğu
- Polihidramnios
- Özefagial kör uçta poş (kese) bulgusu

Bu sonografik bulgular özefagial atrezinin kesin olmayan, yalnızca indirekt bir bulgusu olarak kabul edilebilirler.

Ultrasonografide midenin görülmemesi akla öncelikle OA getirir. Ancak OA'lerinin büyük bölümünde trakea ile özofagusun mide tarafındaki alt bölümü arasında fistül olduğundan midede sıvı görülebilir. Ayrıca trakea yoluyla sıvı geçişi olmasa bile midenin kendi sıvılarında mideyi bazen görünür yapabilir ancak bu durumda mide çok daha küçük görünür.

Mide görüntüsünün dışında amniotik sıvının artması olan polihidramniosta OA akla getirebilir. Ancak gebeliğin ikinci yarısından önce genellikle polihidramniosun oluşamayacağı da bilinmelidir. Genellikle 24. gebelik haftasından sonra tanı konabilir. Buna karşılık trakea ile alt özofagus arasındaki fistüllerde mide görünümü ve amniotik sıvı miktarı normal olabilir. Özefagial atrezi için prediktif değeri küçük mide ile birlikte polihidramnioslu olgularda %39 ve mide izlenmeyen polihidramnioslu olgularda %56 olarak bildirilmiştir.

Son yıllarda özofagusun kör dilate ucunu belirten poş işaretinin tanı koymada prediktif değerinin yüksek olduğu belirtilmiştir. Fakat saptanması basit değildir. Çünkü poş muhtemelen fetal yutmayla uyumlu olarak periyodik olarak dolar ve boşalır. Bu nedenle şüphelenilen olgularda detaylı ultrasonografinin 20–30 dakika sürmesi gerekebilir.

Yapılan çalışmalarda fetal MR OA şüphesi olan hastaların %78'inde doğru olarak var veya yok olduğunu tespit etmiştir. Fetal MR da özefagial poş görülmesinin OA tanısının konmasında anlamlı bir prediktif değeri vardır. Özefagial atrezinin prenatal tanısı ve polihidramniosun obstetrik yönetimi prematürite ve prematüriteye bağlı komplikasyon riskini azaltmakta faydalıdır.

KÖ-12 [16:00]

GİS anomalilerinin prenatal tanısı: Ultrasonografi? MRI?

Ali Gedikbaşı

Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Fetal abdominal gelişim defektlerini, abdominal duvar defektleri, gastrointestinal sistemin anomalileri ve genitoüriner yolun

anomalileri ile fetal batında gelişebilen kistik ve tumoral yapılardan oluşturmaktadır. Gastrointestinal anomalileri özofagus, duodenum ve ince barsakların atrezisi/obstrüksiyonu, mekonium peritoniti, anorektal malformasyonlar ve megasistis-mikrokolon-intestinal hipoperistalsis sendromu gibi başlıklarda toplanabilir.

MRI ile intestinal yapıların dilatasyonunu ve obstrüksiyonun geliştiği seviyeyi saptamak mümkündür. Gastrointestinal anomalileri daha iyi değerlendirebilmek için fetal barsakların MRI'sı konusunda bilgi sahibi olmak gerekir. 20. gebelik haftasından sonra mekoniumun birikimine bağlı olarak rektum yüksek T1 ve düşük T2 sinyali verir. İnce barsaklar tipik olarak yüksek T2 sinyali verir. Bununla ilişkili olarak MRI ile rektum içinde anormal sıvı birikimi, patolojik bir üro-rektal ilişkinin belirtici olabilir.

MRI ayrıca enterik kistleri mekonium psödokistlerden ayırt etmede yararlıdır; burada enterik kistlerde T1 görüntülerde düşük T1 sinyali alınırken ve mekonium psödokistleri ortalama T1 sinyali verir.

Tamamlayıcı muayene ve tanı yöntemi olarak fetal gastrointestinal MRI, prenatal USG'ye ek olarak antenatal oklüzyif patolojilerin tanısında yardımcıdır.

KÖ-13 [19:10]

İskelet displazilerinin tanısında basit bir yaklaşım

Bülent Çakmak

Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Tokat

Giriş

Fetal iskelet displazileri nadir görülen anomalilerdir. Sıklığı 2.4–4/10000 canlı doğum, 7.5/10000 gebelik olarak bildirilmiştir. Perinatal ölümlerin %0.9'unun nedenidir. Çoğu letal seyretmekte olup terminasyon yapılmayan olguların %25'i ölü doğum, %30'u erken neonatal ölüm ile sonuçlanmaktadır. Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders 2010 revizyonunda 456 iskelet sistemi bozukluğu bildirilmiştir. Fetal iskelet displazilerine de novo mutasyonlar neden olabileceği gibi otozomal (dominant / resesif), X-linked (dominant / resesif), kromozomal bozukluklar (Trizomi 18, 13), teratojen kullanımı (Talidomid) ve maternal otoimmün hastalıklar da neden olabilir.

Prenatal tanı

Prenatal tanıda ultrasonografi (USG; 2D veya 3D), bilgisayarlı tomografi (BT), magnetik rezonans görüntüleme (MRI), direkt radyografi ve genetik/kromozomal incelemeler kullanılabilir. Fetal iskelet displazilerinin tümüne prenatal dönemde tanı konulamamaktadır. Bunun nedeni ise bazı displazilerin geç

gebelik döneminde, bazılarının ise postnatal hayatta bulgu vermesidir; diğer bir neden ise bazı displazilerin minor bulgularla seyretmesidir. USG-2D ile fetal iskelet displazisi tanısı %31–78 oranında değişmektedir.

Her ne kadar fetal iskelet displazileri nadir görülen anomaliler olsa da; (prenatal dönemde tanı alabilecek displazilerin) rutin fetal USG muayenesinde her hangi bir anormallik saptandığında sebep-sonuç ilişkisinin kurulması durumunda iskelet displazisi tanısı konulabilmesi kolay olmaktadır. Rutin USG değerlendirilmesinde birinci trimester (11–14 hafta muayenesi), ikinci trimester (detaylı fetal inceleme) ve üçüncü trimester (rutin biyometri değerlendirmesi) fetal muayenede iskelet displazilerinin tanısı konulabilir.

Rutin USG-2D ile iskelet displazilerinin prenatal tanısı

Fetal iskelet displazilerinin tanısında birçok farklı yaklaşım planı sunulmuş olmakla birlikte en basiti rutin sonografik incelemede birkaç noktanın üzerinde durulması esas noktayı (köşe taşı) gösterir. Bunlar sırasıyla; (1) kranium, (2) toraks-spine, (3) ekstremitelerin incelenmesidir.

(1) Kranium incelemesi: Kraniumun rutin sonografik incelemede en sık kullanılan plan (i) axial transtalamik kesit olup fetal biyometri için BPD ve HC ölçümü yapılmakta olup diğer sık kullanılan plan ise (ii) midsagittal kesit olup fetal yüzün değerlendirilmesinde rutin olarak kullanılmaktadır. (i) Axial transtalamik plan: Bu kesitte iskelet displazisi için çok önemli olan (a) mineralizasyon ve (b) kafa kemik yapısı incelenebilir. (a) Bu planda parietal kemik nedeniyle (sonografik dalgaların kemiği geçemeyip kemik arkasında gölge yaptığı için) USG probuna yakın olan lateral ventrikül net olarak değerlendirilememektedir. Kafa içi yapıların “çok rahat görünür” olması veya probun kafaya bası yapılması durumunda kafa yapısının değişmesi “hipomineralizasyon”un en önemli belirtisidir. Hipomineralizasyon; osteogenesis imperfekta tip-II, hipofosfatasya, akondrogenesis, kısa kosta polidaktili sendromu ile ilişkilidir. (b) Kafa yapısının anormal görüntüsü (yonca yaprağı, akrosefali, brakisefali gibi) veya proba yakın lateral ventrikülün görünlenelememesi (sonografik dalgaların lambdoid fissürden geçişinin sağlanamaması) “kraniosinostosis” belirtileridir. Kraniosinostosis; Apert sendromu, tanatoforik displazi ile ilişkilidir. (ii) Midsagittal plan: Bu kesitte iskelet displazilerinin tanısında sık kullanılan bir bulgu olan “mikrognati” değerlendirilir. “Mikrognati” tanısı zor olup şüphelenilen olgularda akondrogenesis, camptomelik displazi, distrofik displazi ve FADS ile ilişkili olabilecek diğer bulguların değerlendirilmesi için ipucu oluşturmaktadır.

(2) Toraks-spine incelemesi: (i) Toraks incelemesinde en sık kullanılan plan (a) kalbin “4-odacık görüntüsü” olup “toraks hipoplazisi” açısından önemli bulgu vermektedir. “Normal anatomide büyümüş kalp” varlığında (KTO artışı) kardi-

omegali dışında “toraks hipoplazisi” akla gelmesi önemlidir. Bu durumda gebelik haftasına göre toraks çevre/alan ölçümü nomogramları kullanılabilir. Toraks hipoplazisi; tanatoforik displazi, Jeune sendromu, hipofosfatasya, akondrogenesis, kısa kosta polidaktili sendromu ile ilişkilidir. (b) Midsagittal ventral planda toraks-abdomen birleşme noktasında “dip” / “çukurluk” görülmesi yine toraks hipoplazisi ile ilişkilidir. (c) Parasagittal planda kostalar değerlendirilerek “mineralizasyon” hakkında bilgi alınabilir. Ayrıca kosta yapısı ve kırık varlığı görülebilir. Kostalarda hipomineralizasyon, kısalık varlığı ile birlikte toraks hipoplazisi kısa kosta polidaktili sendromu ile ilişkilidir. (ii) Spine incelemesinin en sık kullanımı NTD araştırılmasıdır. Midsagittal, coronal ve axial planlar NTD araştırılmasında kullanılan kesitlerdir. İskelet displazisi açısından bu planlar incelenirken “hipomineralizasyon” ve “skoliosis” gibi spine anomalileri ve kemikleşme düzensizliği, yassı vertebra, sakral agenezi de görünür hale gelir ki; bunlar tanatoforik displazi, osteogenesis imperfekta, akondrogenesis gibi iskelet displazileri ile ilişkilidir.

(3) Ekstremitelerin incelemesi: Ekstremitelerin incelemesi (a) kemik ve (b) eklem incelemesi olarak iki alt grupta değerlendirilir. (i) Regional incelemede sagittal kesit alınarak uzun kemiklerin varlığı ve şekilleri değerlendirilir. Bu kesitte rizo, mezo ve acromeli tanıları konulur. Ayrıca kemiklerde eğrilik ve kırık varlığı değerlendirilir. Rizomeli, mikromeli, kırık varlığı tanatoforik displazi, osteogenesis imperfekta, akondrogenesis, akondroplasia ve Jeune sendromu gibi birçok iskelet displazisinin tanısında önemli yere sahiptir. (ii) Fokal incelemede ise el ve ayakların varlığı değerlendirilir. Eklem anomalileri genellikle nöromusküler bozukluklarda görülmekte olup alt ekstremiteler etkilendiğinde bacaklarda hiperekstansiyona (kuadriseps kaslarının daha güçlü olması nedeniyle) bağlı olarak “makas” görüntüsü, üst ekstremitelerde ise (biceps kaslarının daha güçlü olması nedeniyle) hiperfleksiyon görülmektedir. Ayaklarda “talipes”, ellerde ise “clenched hand” görüntüsü olması durumunda iskelet displazisinin akla gelmesi tanı koydurucu olabilir. Bunun yanında kalp değerlendirmesinin ekstremiteler nedeniyle yeterli derecede yapılamaması (üst ekstremitenin fleksiyonuna bağlı olarak eller ve kolun toraks önüne doğru gelmesi nedeniyle) durumunda iskelet displazisinin akla gelmesi tanı koydurucudur.

Bunlara ek olarak ilk trimester incelemede Down Sendromu için anlamlı olan NT artışı ve kistik higroma varlığında, ikinci trimesterde kısa femur saptanması durumunda Down Sendromu yanında iskelet displazisinin de akla gelmesi, ikinci-üçüncü trimesterde polihidroamnios saptanması durumunda yine iskelet displazisinin akla gelmesi tanı konulmasında önemli ipuçlarıdır.

Sonuç olarak, fetusun rutin olarak yapılan USG-2D değerlendirmesi esnasında rutinin dışına çok fazla çıkmadan bazı noktaların göz önünde bulundurulması iskelet displazisi tanısı konulmasının en basit ve etkili yöntemidir.