

- 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 uça 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]

GIS 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 özefagus, duodenum ve ince barsakların atrezisi/obstrüksiyonu, mekonyum peritoniti, anorektal malformasyonlar ve megasistis-mikrokolon-intestinal hipoperistlsis sendromu gibi başlıklarda toplanabilir.

MRI ile intestinal yapıların dilatasyonunu ve obstrüksiyonun geliştiği seviyeyi saptamak mümkündür. Gastrointestinal anomalileri daha iyi değerlendirebilmek için fetal barsakların MRI'si konusunda bilgi sahibi olmak gerekir. 20. gebelik haftasından sonra mekonyumun 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 belirteci olabilir.

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

Tamamlayıcı muayene ve tanı yöntemi olarak fetal gastrointestinal MRI, prenatal USG'ye ek olarak antenatal oklüzif 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 Clasification 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