

Fetal merkezi sinir sistemi anomalili 101 olgunun değerlendirilmesi

İlknur Gümüş, Atalay Ekin, Ceren Gölbaşı, Ezgi Hürcan, Cüneyt Eftal Taner

Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İzmir

Özet

Amaç: Fetal merkezi sinir sistemi anomalisi bulunan olgulara eşlik eden yapısal ve kromozomal malformasyonları belirlemek ve bu gebeliklerin prognozlarını değerlendirmektir.

Yöntem: 2010-2015 tarihleri arasında fetal merkezi sinir sistemi anomalisi saptanan 101 olgu retrospektif olarak incelendi. Hastaların anne yaşı, gebelik sayısı, abortus sayısı, tanı aldığı gebelik haftası, ultrasonografide saptanan anomalileri, kromozom analizi sonuçları ve konsey kararları ile ilgili bilgiler değerlendirildi.

Bulgular: Gebeliklerin %26.7'sinde sadece kraniyal anomaliler, %51.5'inde ekstrakraniyal anomaliler ve %11.9'unda anormal karyotip bulunmaktaydı. En sık gözlenen merkezi sinir sistemi anomalisi ventrikülomegali (%51.5) idi. Konsey kararına göre gebeliklerin %68.3'ü sonlandırıldı. Ekstremitte anomalileri en fazla görülen ekstrakraniyal anomali tipi idi (%23.8).

Sonuç: Fetal merkezi sinir sistemi anomalisi bulunan gebeliklerin yönetimi ve prognozlarının belirlenmesi için eşlik eden yapısal ve kromozomal anomalilerin belirlenmesi gereklidir.

Anahtar sözcükler: Fetüs, kromozomal anomali, merkezi sinir sistemi, ventrikülomegali.

Abstract: Evaluating 101 cases with the anomaly of fetal central nervous system

Objective: We aimed to determine structural and chromosomal malformations in cases with the anomaly of fetal central nervous system and to evaluate the prognoses of these pregnancies.

Methods: Between 2010 and 2015, 101 cases found to have the anomaly of fetal nervous system were investigated retrospectively. Information such as maternal age, number of gestation, number abortion, week of gestation during diagnosis, anomalies found in ultrasonography, chromosome analysis results and council decision were evaluated.

Results: Cranial anomalies were found only in 26.7% of pregnancies while extracranial anomalies were found in 51.5% of them and abnormal karyotype was found in 11.9% of them. The most common anomaly of central nervous system was ventriculomegaly (51.5%). 68.3% of the pregnancies were terminated by council decision. Extremity anomalies were the most common type of extracranial anomalies (23.8%).

Conclusion: It is necessary to determine concurrent structural and chromosomal anomalies in order to determine prognoses and management of pregnancies with the anomaly of fetal central nervous system.

Keywords: Fetus, chromosomal anomaly, central nervous system, ventriculomegaly.

Giriş

Konjenital anomaliler her yıl yaklaşık %2-3 oranında canlı doğumu etkilemektedir.^[1] Merkezi sinir sistemi (MSS) anomalileri ise perinatal dönemde saptanan konjenital anomalilerin yaklaşık üçte birini oluşturmaktadır. MSS anomalileri kardiyak anomalilerden sonra ikinci en sık rastlanan ciddi konjenital anomalilerdir. Bu nedenle nörolojik sistemin incelenmesi, günümüzde rutin fetal

anomali taraması içinde çok önemli bir yer tutmaktadır. MSS anomalileri izole veya sistemik bir sendromun parçası olarak görülebilirler. Bunun yanında birçok olguya yapısal ve kromozomal anomaliler eşlik edebilmektedir. Ayrıca MSS anomalileri tıbbi müdahale ihtiyaçlarının, uzun dönem hastalıklarının ve ölümlerin sık nedenleri arasındadır. MSS anomalileri %75 oranında fetal ölümlerin, %40 oranında çocukluk çağı ölümlerinin nedenlerindedir.^[2]

Yazışma adresi: Dr. Atalay Ekin, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İzmir. e-posta: atalayekin@hotmail.com

Geliş tarihi: 16 Ağustos 2016; **Kabul tarihi:** 22 Eylül 2016

Bu yazının atfı künyesi: Gümüş İ, Ekin A, Gölbaşı C, Hürcan E, Taner CE. Evaluating 101 cases with the anomaly of fetal central nervous system. Perinatal Journal 2016;24(3):136-141.

©2016 Perinatal Tıp Vakfı

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:

www.perinataljournal.com/20160243003

doi:10.2399/prn.16.0243003

Karekod (Quick Response) Code:



Prenatal dönemde herhangi bir MSS anomalisinin saptanması anomalinin olası nedenini, prognozunu, yönetimini belirlemek açısından oldukça önemlidir. Ciddi MSS malformasyonu olan fetüslerde mortalite ve morbidite yüksek olduğu için, viabilite sınırından önce tanı konduğunda aileye bilgi verilerek gebeliği sonlandırabilme seçeneği sunulabilmektedir. Bu çalışmanın amacı, fetal MSS anomali bulunan olgulara eşlik eden yapısal ve kromozomal malformasyonları belirlemek ve bu gebeliklerin prognozlarını değerlendirmektir.

Yöntem

Bu çalışmada, Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde 1 Ocak 2010 – 31 Aralık 2015 tarihleri arasında fetal anomali taraması veya rutin obstetrik ultrasonografi (USG) incelemesi sırasında fetal MSS anomali saptanan 101 olgu retrospektif olarak incelenmiştir. Çalışma için Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yerel Etik Kurulu'nun 29.07.2015/10 sayılı kararı ile gerekli etik kurul izni alınmıştır. Bütün olgular temel olarak perinatoloji, kadın hastalıkları ve doğum, nöroşirurji, çocuk sağlığı ve hastalıkları, patoloji, genetik, çocuk cerrahisi ve radyoloji uzmanlarının katılımı ile oluşan Perinatoloji Konseyi'nde anomalinin yaşama bağdaşma durumu ve gebelik prognozu açısından değerlendirilmiştir.

Hastaların medikal kayıtlarından anne yaşı, gebelik sayısı, abortus sayısı, tanı aldığı gebelik haftası, USG'de saptanan anomalileri, kromozom analizi sonuçları ve konsey kararları ile ilgili bilgiler elde edildi. İntrauterin enfeksiyonlara bağlı ultrasonografik kraniyal bulgular gelişebileceğinden tüm gebelerin enfeksiyon parametreleri elde edildi. Tetkik sonuçlarında intrauterin enfeksiyon şüphesi olan hastalar çalışmaya dahil edilmedi.

Bütün çalışma grubuna gebelik haftasına uygun olarak prenatal tanı amaçlı koryon villus örnekleme, amniyosentez veya kordosentez uygulandı. Fetal karyotipleme yapılacak olan her aileye işlem öncesinde genetik danışmanlık, karyotipleme işleminin yapılış tekniği ve komplikasyonları hakkında geniş bilgi verildi. Yazılı onam alınarak fetal karyotipleme işlemi gerçekleştirildi. Koryon villus örnekleme 10–13. gebelik haftaları arasında 16 olguya, amniyosentez işlemi 16–22. haftalar arasında 68 olguya ve kordosentez işlemi 20–28. haftalar arasında 16 olguya deneyimli uzmanlar tarafından uygulandı.

İstatistiksel analizler SPSS 15. 0 istatistik paket programında (SPSS Inc., Chicago, IL, ABD) yapılmış-

tir. İstatistiksel analiz olarak tanımlayıcı bulgular kısmında kategorik değişkenler sayı (yüzde) ile sürekli değişkenler ise ortalama \pm standart sapma ile sunulmuştur. Tüm analizlerde istatistiksel olarak anlamlılık düzeyi $p < 0.05$ olarak alınmıştır.

Bulgular

Çalışma grubunun klinik özellikleri **Tablo 1**'de gösterilmiştir. Ortalama anne yaşı 28.1 ± 6.2 , gravida 2.4 ± 1.4 , parite 1.3 ± 0.8 , abortus 0.4 ± 0.2 olarak hesaplandı. Fetal MSS anomalisinin belirlendiği ortalama gebelik haftası 20.6 ± 4.3 idi. Bunların %5.9'u birinci trimesterde, %89.1'i, ikinci trimesterde ve %5'i üçüncü trimesterde tanı almıştı. MSS anomali olan gebeliklerin %26.7'sinde sadece kraniyal anomaliler, %51.5'inde ekstrakraniyal anomaliler ve %11.9'unda anormal karyotip bulunmaktaydı. Konsey kararına göre gebeliklerin %68.3'ü sonlandırıldı.

Tablo 2'de fetal MSS anomalilerine eşlik eden yapısal ve kromozomal malformasyonlar sunulmuştur. Elli iki fetüste ventrikülomegali, 14'ünde anensefali, 11'inde ensefalosel, 6'sında holoprozensefali, 8'inde korpus kallozum agenezisi, 1'inde şizensefali, 2'sinde intraventriküler hemoraji, 4'ünde serebellar hipoplazisi, 4'ünde Dandy-Walker malformasyonu, 3'ünde vermian agenezisi, 2'sinde Blake poş kisti, 5'inde mega sisterna magna, 2'sinde mikrosefali, 3'ünde araknoid kisti, 2'sinde serebral kist ve 12'sinde koroid pleksus kisti saptandı.

Eşlik eden ekstrakraniyal anomaliler **Tablo 3**'te gösterilmiştir. Ekstremitte anomalileri en fazla görülen ekstrakraniyal anomalilerdi. Olguların 12'sinde kro-

Tablo 1. Çalışma grubunu oluşturan gebeliklerin klinik özellikleri.*

Maternal yaş (ort \pm SS)	28.1	6.2
Gravida (ort \pm SS)	2.4	1.4
Parite (ort \pm SS)	1.3	0.8
Abortus (ort \pm SS)	0.4	0.2
Tanı aldığı gebelik haftası (ort \pm SS)	20.6	4.3
İlk trimester (ort \pm SS)	6	5.9
İkinci trimester (ort \pm SS)	90	89.1
Üçüncü trimester (ort \pm SS)	5	5
Kraniyal anomali (n, %)	27	26.7
Ekstrakraniyal anomali (n, %)	52	51.5
Anormal karyotip (n, %)	12	11.9
Gebelik terminasyonu (n, %)	69	68.3

*Veriler ortalama (ort) \pm standart sapma (SS) veya n (%) olarak sunulmuştur.

Tablo 2. Fetal MSS anomalilerinin perinatal sonuçları.

Anomali	n	Maternal yaş (ort±SS)	Gebelik haftası (ort±SS)	Ekstrakraniyal anomali n (%)	Anormal karyotip n (%)	Gebelik terminasyonu n (%)
Ventrikülomegali	52	28.3±5.9	21.6±3.5	13 (25)	4 (7.7)	29 (55.8)
Hafif	28	29.3±5.4	22.1±3.1	19 (67.9)	3 (10.7)	11 (39.3)
Orta	8	28.7±6.1	21.7±3.8	5 (62.5)	0 (0)	5 (62.5)
Şiddetli	16	27±4.8	22±2.6	14 (87.5)	1 (6.2)	13 (81.2)
Anensefali	14	26.2±3.9	16.9±3.7	2 (14.3)	0 (0)	14 (100)
Ensefalosel	11	29.1±4.6	17.5±4.6	4 (36.4)	1 (9.1)	11 (100)
Holoprozensefali	6	29.5±3.7	20.5±4	6 (100)	3 (50)	6 (100)
Korpus kalozum agenezisi	8	26.6±5.1	24.7±4.5	3 (37.5)	1 (12.5)	6 (75)
Şizensefali	1	25.8±5.5	23±4.6	1 (100)	0 (0)	1 (100)
Intraventriküler hemoraji	2	28.1±3.8	21.5±4.9	2 (100)	0 (0)	2 (100)
Serebellar hipoplazi/agenesi	4	29.2±3.5	18.7±1.9	3 (75)	1 (25)	4 (100)
Dandy-Walker malformasyonu	4	28.1±4.3	23.2±3.1	2 (50)	0 (0)	3 (75)
Vermian agenezi	3	29.4±2.9	21±1	1 (33.3)	0 (0)	3 (100)
Blake poş kisti	2	32.1±2.4	24.5±9.2	1 (50)	0 (0)	1 (50)
Mega sisterna magna	5	27.4±3.7	22±4.4	3 (60)	0 (0)	3 (60)
Mikrosefali	2	29.8±3.1	29±8.5	1 (50)	0 (0)	1 (50)
Araknoid kist	3	26.5±4.2	26±9	2 (66.7)	0 (0)	2 (66.7)
Serebral kist	2	29.7±3.2	18.5±0.7	1 (50)	0 (0)	1 (50)

MSS: Merkezi sinir sistemi, SS: Standart sapma

mozom anomalisi belirlendi. Bunların 8'i trizomi 18, 2'si trizomi 13, 1'i trizomi 22 ve 1'i de 69XXX sendromuydu. Kromozom anomalisi olan fetüslere eşlik eden kraniyal ve ekstrakraniyal anomaliler **Tablo 4**'te sunulmuştur. Kromozom anomalisi olan bir olguda sadece spinal defekt izlenirken, diğer 11 olguda birçok sistemi tutan multipl fetal anomaliler gözlemlendi. Bu fetüslerin hepsine sonlandırma kararı verilmişti.

Tartışma

Fetal MSS anomalileri 1000 canlı doğumda 1.4–1.6 oranında görülen ve yüksek morbidite ile seyreden ciddi patolojilerdir.^[3] Bu çalışmada, tek bir merkezde MSS anomalisi olan fetüslere eşlik eden yapısal ve kromozomal malformasyonlar incelenmiştir.

2009–2011 yılları arasında yapılan bir çalışmada 10 hafta üzerinde olan 7485 gebe USG ile taranmış ve 24 gebede MSS'ye ait malformasyonlar saptanmıştır. Ortalama tanı haftası 23.4'tür. Tanı haftalarının trimesterlere göre dağılımına bakıldığında; 1 olgu ilk trimesterde, 12 olgu ikinci trimesterde, 11 olgu ise üçüncü trimesterde tanı almıştır. Yazarlar bu çalışmadaki ileri

tanı haftasını hastaların düşük sosyoekonomik düzeylerine ve geç başvuru yapmalarına bağlamışlardır.^[4] Bizim çalışmamızda, fetal MSS anomalilerinin tanı aldıkları ortalama gebelik haftası (20.6) daha düşüktür. Aynı şekilde 3. trimesterde tanı alan fetüsler çalışma grubunun sadece %5'ini oluşturmaktaydı. Bu bulgu, teknolojik gelişmeler ve dört boyutlu USG'nin yaygın kullanımı ile fetal MSS anomalileri tanısının daha erken haftalar-

Tablo 3. Fetal MSS anomalilerine eşlik eden ekstrakraniyal anomaliler.

	n	%
Ekstremiteler	24	23.8
Gastrointestinal	18	17.8
Üriner	14	13.9
Kardiyak	13	12.9
İskelet	3	3
Akciğer	7	6.9
Kistik higroma	5	4.9
Yüz	9	8.9
Genital	1	1
Hidrops	1	1

MSS: Merkezi sinir sistemi

Tablo 4. Kromozom anomalisi olan fetüslerin klinik özellikleri ve eşlik eden anomalileri.

Hasta no	Maternal yaş	Tanı aldığı gebelik haftası	Kraniyal anomali	Ekstrakraniyal anomali	Karyotip yöntemi	Karyotip
1	43	19	Ventrikülo-megali	Ekstremit ve kardiyak anomali	AS	Trizomi 18
2	40	16	Serebellar hipoplazi	Üriner sistem ve kardiyak anomali	AS	Trizomi 18
3	27	14	Ventrikülo-megali	Kistik higroma, ekstremit ve kardiyak anomali	KVÖ	Trizomi 18
4	20	23	Korpus kallozum agenezisi	Ekstremit ve kardiyak anomali	KS	Trizomi 18
5	31	20	Spina bifida	-	AS	Trizomi 18
6	35	21	-	Üriner sistem, kardiyak anomali, akciğer displazisi	AS	Trizomi 18
7	33	19	Ventrikülo-megali	Ekstremit, üriner ve gastrointestinal sistem anomalisi	AS	Trizomi 18
8	42	19	-	Ekstremit, kardiyak anomali, dismorfik yüz görünümü	AS	Trizomi 18
9	22	18	Holoprozensefali	Yarık dudak-damak	AS	Trizomi 13
10	30	17	Holoprozensefali	Kistik higroma, gastrointestinal anomali	AS	Trizomi 13
11	37	23	Holoprozensefali	Gastrointestinal anomali, mikrognati	AS	Trizomi 22
12	23	12	Ensefalosel	Üriner sistem anomalisi	Abortus materyali	69XXX

AS: Amniyosentez, KS: Kordosentez, KVÖ: Koryon villus örnekleme

da konulabileceğini göstermektedir. 2007–2008 yılları arasında 69 gebeyi içeren başka bir çalışmada ventrikülo-megali %44.9 oranında en fazla görülen MSS anomalisidir.^[5] Onkar ve ark.'nın yaptıkları çalışmada en fazla saptanan fetal MSS anomalisi anensefali olarak belirlenmiştir.^[4] Ancak, bu çalışmada ventrikülo-megali olguları ayrı bir grup olarak çalışmaya dahil edilmemiştir. Benzer şekilde, bizim çalışmamızda da ventrikülo-megali ve anensefali en yaygın olarak belirlenen MSS anomalilerini oluşturmaktaydı.

Önceki çalışmalarda MSS malformasyonları gebelik terminasyonunun en sık nedeni olarak belirtilmiştir. Wald ve ark. fetal MSS malformasyonu olan 69 gebeliğin 40'unu sonlandırmışlardır.^[6] Aynı çalışmada sonlandırma uygulanan gebeliklerin %25'inin nedenini anensefali oluşturmaktaydı. Benzer şekilde, bizim çalışmamızda fetal MSS anomalisi olan gebeliklerin %68.3'üne sonlandırma kararı verilmiştir. Fetal anensefali, ensefalosel, holoprozensefali, şizensefali, intraventriküler hemoraji ve serebellar hipoplazisi olan bütün gebelere kötü fetal prognoz nedeniyle sonlandırma seçeneği sunulmuştur. Fetal ventrikülo-megalisi olan gebeliklerde ise sonlandırma oranının ventrikülo-megalinin şiddetine göre değiştiği bulunmuştur. Buna göre, hafif ventrikülo-megalisi olan fetüslerin %39.2'si, orta şiddette olanların %62.5'i ve şiddetli olanların %81.2'si sonlandırılmıştır.

Genellikle, sonografik olarak en erken saptanabilen kraniyal malformasyon anensefali olgularıdır. Sıklıkla bu anomaliler 10–14. gebelik haftalarında tanı almaktadır. Kınay ve ark.'nın 11–14 hafta arasında fetal anomali insidansını belirlemek amacıyla yaptıkları çalışmada en sık saptanan anomali anensefali (%24.1) idi.^[7] Literatürde, 9. haftada USG ile saptanan anensefali olgusu bildirilmiştir.^[8] Erken haftalarda bildirilen olgular olmasına rağmen normal kraniyum ossifikasyonu 13. haftada görüldüğü için sonografik tanının 11–12. haftadan önce konulmaması önerilmektedir.^[8,9] Çalışma grubumuzda anensefali için en erken 11. gebelik haftasında tanı konulurken ortalama tanı haftası 16.9'dur. Olgularımızın %32'si 11–14. haftalarda tanı almıştır. İkinci ve üçüncü trimesterde tanı alan olgular sıklıkla düşük sosyoekonomik düzeydeki hastaların dış merkezlerde rastlantısal saptanması üzerine kliniğimize refere edilen gebelerdir.

Çalışmamızda antenatal dönemde en geç tanı alan MSS anomalisi mikrosefalidir. Daha sonra sırasıyla araknoid kist, korpus kallozum agenezisi ve Blake poş kisti yer almaktadır. Bu anomaliler fetal gelişime bağlı olarak genellikle erken prenatal dönemde ultrasonografik bulgu vermemekte ancak geç ikinci trimester veya üçüncü trimesterde ortaya çıkmaktadırlar. Perinatoloji konseyinde değerlendirilen bu olgulara daha erken haftalarda tanı almaları durumunda çoğuna sonlandırma kararı verilecek iken ileri gebelik haftası nedeni ile takip kararı alınmıştır.

Çalışmamızı oluşturan grubun çoğuna (%51.5) multipl anomaliler eşlik etmekteydi. Ekstrakraniyal malformasyonlar arasında en sık saptanan ekstremitte anomalileriydi. Bu ilişkinin olası sebebi ise nöral tüp defektlerine sekonder *club foot* görülme insidansının artmasıdır. Ancak, diğer birçok fetal sistemde de anomalilerin yaygın olarak eşlik edebileceği görülmektedir. Bu nedenle MSS anomalisi olan fetüslerin detaylı USG ile incelenmesi gerekmektedir.

Ventrikülomegali, 5–25/10000 canlı doğum sıklığında görülür ve olguların %5–15'inde anöploidi bulunur. Kalaycı ve ark. ventrikülomegalisi olan fetüslerde anormal kromozom oranını %4.9 olarak bulmuşlardır.^[10] İzole ventrikülomegalide kromozom anomalisi oranı %1.5–12 olarak tanımlanmışken ventrikülomegaliye ek anomalilerin eşlik etmesi durumunda bu oran %9–36'lara çıkmaktadır.^[11,12] Bizim çalışmamızda ise 52 ventrikülomegali olgusunun %7.69'unda kromozom anomalisi izlenmiştir. Hafif ventrikülomegalisi olan fetüslerde de %10.7 oranında anormal karyotip saptanmıştır. Bu oranlar ventrikülomegali hafif de olsa kromozom anomalisi riskinin var olduğunu göstermektedir ve bu olgularda fetal karyotipleme işlemi önerilmelidir.

Diğer serebral anomalilere baktığımızda; holoprozensefali 10.000–15.000 doğumda bir görülür ancak bu oran fetal abortuslarda (1/250) çok daha yüksektir. Holoprozensefalide kromozomal anomalisi riski çok yüksek olup anöploidi ile %45 oranında ilişkili bulunmuştur. Özellikle trizomi 13, trizomi 18 ve triploidi açısından risk taşır.^[13] Bizim çalışmamızda holoprozensefali olgularının %50'sinde kromozom bozukluğu saptanmıştır. İki olguda trizomi 13 saptanırken bir olgunun da karyotip sonucu trizomi 22 ile uyumludur. Korpus kallozum agenezisi genel popülasyonda %0.3–0.7 oranında izlenmekte ve %20 oranında kromozomal anomalisi riski bulunmaktadır. Özellikle trizomi 13, 18, delesyonlar ve duplikasyonlar ile birliktedir. Bizim çalışmamızda 8 olgunun birinde (%12.5) trizomi 18 saptanmıştır. Mikrocefali 6250–8500 canlı doğumda bir görülür ve kromozomal anomalisi riski yüksektir.^[14] Çalışmamızda iki mikrocefali olgusu vardır ve ikisinin de karyotip sonuçları normaldir. Fatal seyreden anensefali olgularında kromozom anomalisi riski %2–3 civarındadır, ancak ek anomalisi olması durumunda bu oran %11'lere yükselmektedir.^[15] 3500–5000 canlı doğumda bir izlenen ensefalosel olgularında ise kromozom anomalisi riski %7–18 oranında görülür. Çalışmamızda izlenen 14

anensefali olgusunun karyotip sonuçları normalken 11 ensefalosel olgusundan birinde triploidi saptanmıştır. Dandy-Walker malformasyonu 25.000–30.000 canlı doğumda bir rastlanır ve kromozom anomalisi riski yaklaşık %35 civarındadır.^[5,6] Güven ve ark. fetal Dandy-Walker malformasyonu saptanan 8 gebenin 3'ünde (%37.5) kromozom anomalisi olduğunu bildirmişlerdir.^[16] Bizim çalışmamızda 4 olguda Dandy-Walker malformasyonu izlenmiştir ve tüm fetüslerin karyotipleri normal olarak belirlenmiştir. Mega sisterna magna, serebellar hipoplazi, intraventriküler hemoraji, vermi-an agenezi, araknoid kist ve Blake poş kistinin insidansı bilinmemekle birlikte intraventriküler hemoraji, şizensefali ve Blake poş kistinin kromozomal anomalisi riski düşük olup bu olgularda kromozomal anomalisi riski ek anomalilerin olması durumunda artış göstermektedir.^[5,6] Çalışmamızda multipl anomalileri olan bir serebellar hipoplazi olgusunda da trizomi 18 saptanmıştır.

Bilindiği gibi koroid pleksus kistleri trizomi 18'li fetüslerde belirgin olarak fazla görülmektedir. Normal popülasyonda bu kistlerin insidansı %0.18–3.6 olarak bildirilirken trizomi 18'lilerde bu oran %25–70 arasındadır.^[17] Thorpe-Beeston ve ark. koroid pleksus kisti bulunan 83 olgunun 34'ünde başka yapısal anomalilerin bulunduğunu ve bunların hepsine karyotipleme yapıldığını bildirmişlerdir.^[18] Ek anomalisi olan 34 fetüsün 20 tanesinde anormal karyotip bulunmuşlardır. Buna karşılık USG'de ek anomalisi olmayan 49 fetüsün 12'sine karyotip analizi yapılmış ve hepsi normal olarak değerlendirilmiştir.^[18] Nadel ve ark.'nın 234 gebeyi içeren çalışma grubunda 14 hastada ultrasonografik olarak tespit edilebilen yapısal anormalliklerin olduğu ve bunlardan 11 tanesinin kromozom analizinde trizomi 18 ve birinde de triploidi bulunduğu bildirilmiştir.^[19] Kalan 220 fetüsün 62'sinin kromozom yapısı incelenmiş ve ultrasonografik olarak normal olan bu grupta hiçbir anormallik bulunmamıştır.^[19] Bizim çalışmamızda ise koroid pleksus kisti saptanan 12 fetüsün 6'sında kromozom anomalisi saptanmıştır. Ancak kromozom anomalisi olan fetüslerin hepsinde ek yapısal anomaliler bulunmaktaydı. Bu nedenle koroid pleksus kisti olan fetüslerde detaylı bir ultrasonografinin yapılması ve bu anomalilerin aranması şarttır. Önceki literatürle uyumlu olarak bulgularımız koroid pleksus kisti olan fetüslerde eşlik eden anomaliler varlığında fetal karyotipleme işleminin önerilmesi gerektiğini göstermektedir.

Kliniğimizde izole koroid pleksus olgularına karyotiplleme işlemi rutin olarak uygulanmamaktadır. Ancak, çalışmamızda koroid pleksus kisti bulunan fetüslere herhangi bir ek anomali olmamasına rağmen ileri maternal yaşta veya tarama testinde risk artışından dolayı fetal karyotiplleme işlemi yapılmıştır. Bu nedenle, izole koroid pleksus olgularına eşlik eden anomali ve başka endikasyon yoksa fetal karyotiplleme işlemi önerilmemektedir.

Sonuç

Sonuç olarak, birçok fetal MSS anomalisi ikinci trimester tarama USG'sinde saptanabilmesine rağmen mikrosefali gibi bazı anomaliler gebeliğin geç dönemlerinde ortaya çıkabilmektedir. Bu nedenle, üçüncü trimester USG'de kraniyal anatominin tekrar değerlendirilmesi faydalı olacaktır. Bununla birlikte, fetal MSS anomalisi bulunan gebeliklerin yönetimi ve prognozlarının belirlenmesi için eşlik eden yapısal ve kromozomal anomaliler belirlenmelidir. Bu nedenle, fetal MSS anomalisi saptanan gebeliklerde ayrıntılı USG uygulanması ve karyotip analizi yapılması gereklidir. MSS anomalileri ciddi morbidite ve mortaliteyle birlikte olduğundan gebelik terminasyonunun ailelere seçenek olarak sunulması düşünülmelidir.

Çıkar Çakışması: Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

Kaynaklar

- Whiteman VE, Reece EA. Prenatal diagnosis of major congenital malformations. *Curr Opin Obstet Gynecol* 1994;6:459-67.
- Adama van Scheltema PN, Nagel HT, Brouwer OF, Vandenbussche FP. Outcome of children with prenatally diagnosed central nervous system malformations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:41-7.
- Ghavami M, Abedinzadeh R. Prevalence of perinatal central nervous system anomalies in East Azarbaijan-Iran. *Iran J Radiol* 2011;8:79-81.
- Onkar D, Onkar P, Mitra K. Evaluation of fetal central nervous system anomalies by ultrasound and its anatomical co-relation. *J Clin Diagn Res* 2014;8:AC05-7.
- Ozkan ZS, Gilgin H, Aygün HB, Devci D, Simşek M, Kumru S, et al. Our clinical experience about prenatal diagnosis and neonatal outcomes of fetal central nervous system anomalies. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2011;24:502-5.
- Wald M, Lawrenz K, Deutinger J, Weninger M. Verification of anomalies of the central nervous system detected by prenatal ultrasound. *Ultraschall Med* 2004;25:214-7.
- Kınay T, Kaplan M, Altay MM, Özdemirci Ş, Karadeniz S, Erol AO. Results of fetal anomaly screening performed at 11-14 weeks of gestation at a tertiary center. *Perinatal Journal* 2016;24:100-5.
- Becker R, Mende B, Stiemer B, Entezami M. Sonographic markers of exencephaly at 9 + 3 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:582-4.
- Sepulveda W, Sebire NJ, Fung TY, Pipi E, Nicolaidis KH. Crown-chin length in normal and anencephalic fetuses at 10 to 14 weeks' gestation. *Am J Obstet Gynecol* 1997;176:852-5.
- Kalaycı H, Özdemir H, Gülümser Ç, Parlakgümüş A, Çok T, Tarım E, et al. Ultrasonographic evaluation of ventriculomegaly cases. *Perinatal Journal* 2015;23:1-5.
- Weichert J, Hartge D, Krapp M, Germer U, Gembruch U, Axt-Fliedner R. Prevalence, characteristics and perinatal outcome of fetal ventriculomegaly in 29,000 pregnancies followed at a single institution. *Fetal Diagn Ther* 2010;27:142-8.
- Gaglioti P, Danelon D, Bontempo S, Mombro M, Cardaropoli S, Todros T. Fetal cerebral ventriculomegaly: outcome in 176 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25:372-7.
- Hayashi Y, Suzumori N, Sugiura T, Sugiura-Ogasawara M. Prenatal findings of holoprosencephaly. *Congenit Anom (Kyoto)* 2015;55:161-3.
- Dahlgren L, Wilson RD. Prenatally diagnosed microcephaly: a review of etiologies. *Fetal Diagn Ther* 2001;16:323-6.
- Yazici LE, Malatyalioglu E, Sakinci M, Tosun M, Bildircin FD, Ogur G, et al. Chromosomal anomalies and additional sonographic findings in fetuses with open neural tube defects. *Arch Gynecol Obstet* 2012;286:1393-8.
- Güven MA, Ceylaner S, Ceylaner G. Dandy Walker malformation and variation: prenatal ultrasonographic features and clinical outcome. [Article in Turkish] *Perinatoloji Dergisi* 2004;12:173-8.
- Benacerraf BR, Harlow B, Frigoletto FD Jr. Are choroid plexus cysts an indication for second trimester amniocentesis? *Am J Obstet Gynecol* 1990;162:11-6.
- Thorpe-Beeston JG, Gosden CM, Nicolaidis KH. Choroid plexus cysts and chromosomal defects. *Br J Radiol* 1990;63:783-6.
- Nadel AS, Bromley BS, Frigoletto FD Jr, Estroff JA, Benacerraf BR. Isolated choroid plexus cysts in the second-trimester fetus: is amniocentesis really indicated? *Radiology* 1992;185:545-8.