

«infratentöryel ve spinal anomalilerde nörolojik prognoz öngörüsü mümkün mü?»»



Bülent Kara, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
3 Mayıs 2025, Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi



«yapısal beyin anomalilerinin antenatal dönemde saptanması»

yalancı pozitiflikler

sağlıklı doğacak bir çocuğun abortusu



yalancı negatiflikler

ağır hastalığı olan bir bebeğin doğması

gebelik terminasyonunun hukuki sınırı?

- 21-24 haftadan önce mümkün olabildiği ülkelerde yanlış tanıları sık

«antenatal USG- miyelomeningosel»

ilk trimester 11-14 GH

ikinci trimester 18-22 GH

lezyonun seviyesi ve uzanımı

arkabeyin herniasyonu var mı?

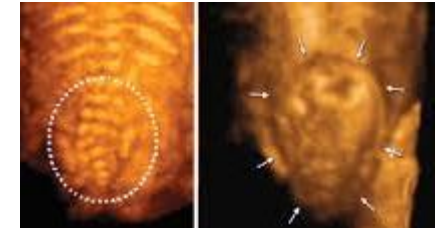
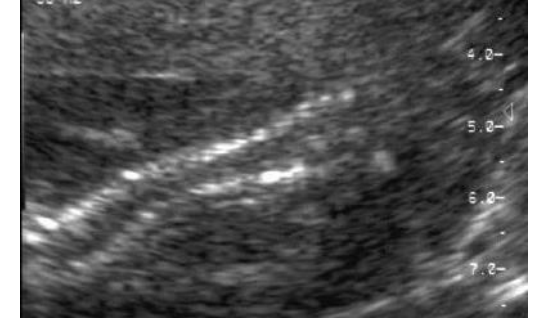
ventrikülomegali var mı?

alt ekstremité deformitesi ve hareketi

eşlik eden diğer anomaliler

iki boyutlu US

üç boyutlu US?
fetal MR?



«prenatal US/postnatal muayene uyumu»

lezyonun seviyesi ve uzanımı

prenatal sonografi ve postnatal muayene uyumu

1 vertebral segment içinde %79

2 vertebral segment içinde %92

3 vertebral segment içinde %100

sonografi şant gereksinimi açısından belirleyici değil

«miyelomeningosel»

ilk trimestr US

4. ventrikül ve sisterna magnanın izlenememesi

biparyetal çapın küçük oluşu

beyinsapı çapının beyinsapı-oksipital kemik çapına oranı >1

kemik yapılar da düzensizlik

'bulging'

'kuru beyin' bulgusu

'crush' bulgusu (mezensefalonun posterior yer değiştirmesi ve deformasyonu)

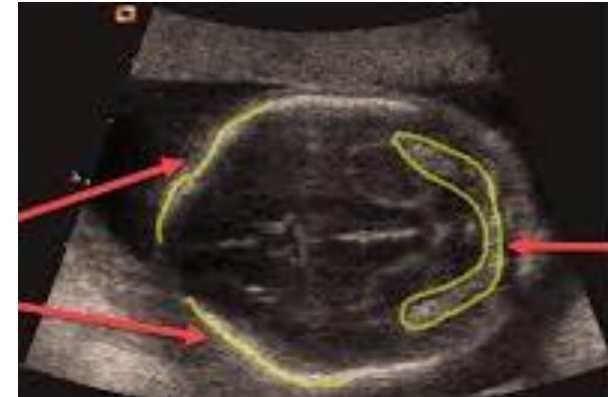
ikinci trimestr US

'limon' bulgusu

'muz' bulgusu (özgüllüğü %100)

sagittal, aksiyel, koronal planlarda detaylı US

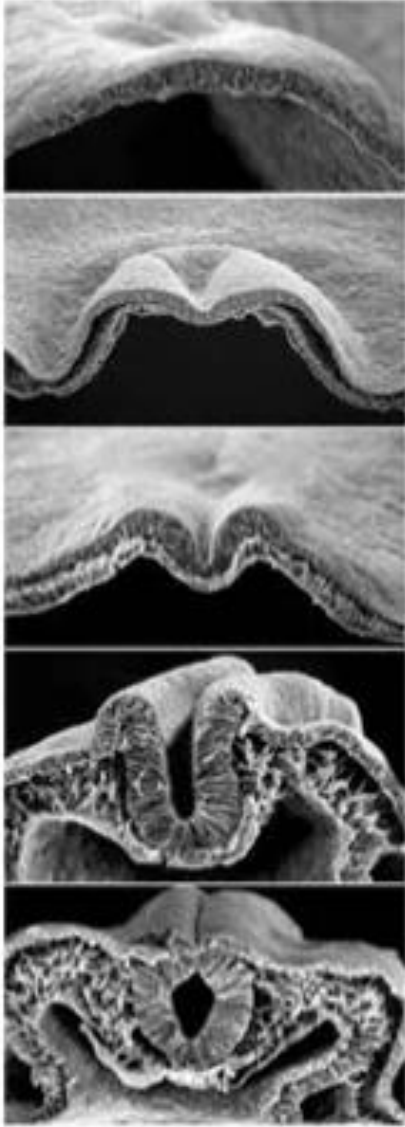
ikinci trimestr US;
duyarlılık %97-98; özgüllük %100



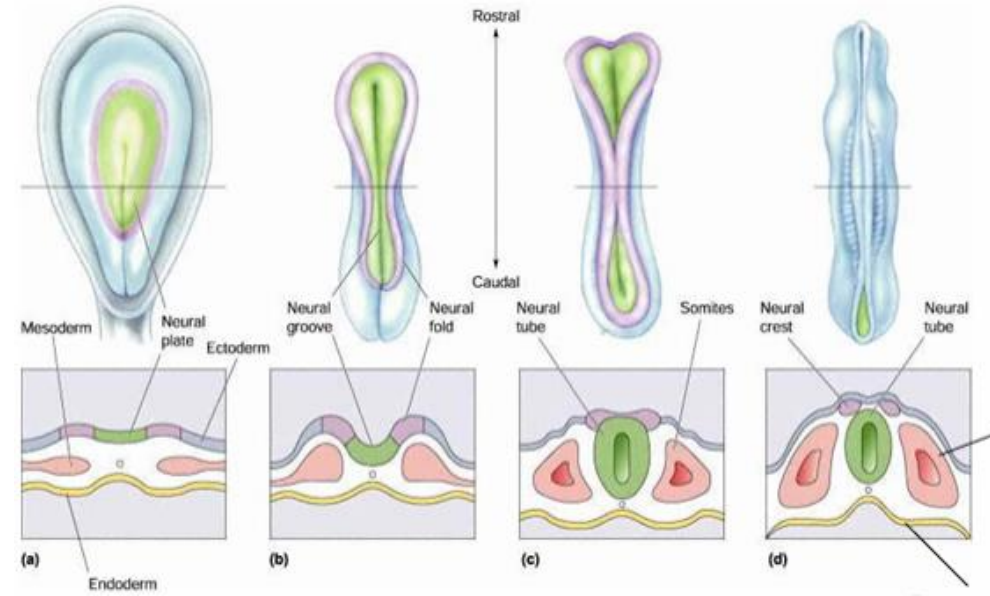
«prenatal danışma- miyelomeningosel»

ailelere bilgi verilmesi gereken konular;

- *hastalığın oluşum mekanizması*
- *hastalığın doğal seyri*
- *öngörülen seyir*
- *gebeliğin terminasyonu*
- *ek prenatal testler*
- *doğum şekli*
- *fetal cerrahi olasılığı*
- *postnatal tedavi seçenekleri*
- *genetik danışmanlık*



nöral tüp oluşumu ve bozukluklar



«hastalığın doğal seyri»

Chiari II malformasyonuna bağlı sorunlar

obstrüktif hidrocefali
bilişsel bozukluklar, dikkat sorunları
yürütücü işlevlerde bozukluk
öğrenme güçlüğü
bilişsel işlevlerin normal olduğu olgular olası

beyinsapı disfonksiyonu

stridor (vokal kord parezisi)
yutma güçlüğü
apne
strabismus
fasyal güçsüzlük

diğer yapısal beyin anomalileri

(bazı olgularda Chiari tip IV malformasyonu)

hidrocefali

%80-90 olguda

nörojen mesane (%97)

bağırsak disfonksiyonu

«ortopedik sorunlar»

kifoz, skolyoz
kalça dislokasyonu, kontraktür
alt ekstremitelerde rotasyon anomalileri

spinal kord anomalileri

«tethered» kord
hidromiyeli

diğer sorunlar

nöbet
basınç ülserleri

«nörolojik işlevlerin öngörüsü»

ambulasyon için en önemli faktör lezyon düzeyi

- torakal lezyonlarda 1-5 yaşlarda ambulasyon yok
- torakal, uzun segment ve interpedinküler mesafe >10 mm ise ambulasyon yok

disfaji sıklığı ;

T-L2 %50; L3-L4 %45; L5-S %13

prenatal USG'nin postnatal nöromüsküler işlevi öngörüsü %80-90

lezyonun membranla kaplı olup olmaması;

- skolyoz riski membran yoksa %36, varsa 0
- mesane disfonksiyonu sıklığı membran yoksa %71, membran varsa %36

lezyon tipinin belirlenmesinde prenatal US postnatal muayene uyumu yüksek

«bağımsız ambulasyon gelişimiyle ilişkili faktörler»

in utero ayak bileği-diz-kalça hareketi

lezyonun üzerinde bir membran ('sac') olması

lezyonun yerleşimi

- L3-S1 arası lezyon > T1-L2 arası lezyon

«fetal cerrahi grubunda ambulasyon oranı daha yüksek»

«fetal alt ekstremite hareketlerinin deęerlendirilmesi»

istirahat ve aktivite sırasında pozisyon anomalileri deęerlendirilmelidir

«*clubbed feet*» veya «*rocker bottom feet*» motor nöron hasarı bulgusudur



kalça fleksiyonu

diz fleksiyon ve ekstansiyonu

ayakbileęi dorsal ve plantar fleksiyonu

«olası prognoz-miyelomeningosel»

sütçocukluğunda onarım yapılan olguların %75'i erişkin yaşlara gelir

lezyonun yeri

torakal/üst lomber lezyonlarda nörolojik bozukluk ve mortalite riski alt lomber/sakral lezyona göre daha yüksek

Chiari II malformasyonunun ağırlığı

Chiari II malformasyonu (arkabeyin herniasyonu) ağır olan olgularda prognoz daha kötü

hidrosefali varlığı

hidrosefali olanlarda nörolojik işlev bozukluğu ve mortalite daha yüksek

şant yapılma oranı %80

- 1 kez şant revizyonu gereksinimi %96
- 2 veya daha fazla şant revizyonu gereksinimi %86

nörojen mesane varlığı

TAK uygulama olasılığı %85

%7 posterior servikal dekompresyon
%10 trakeostomi gereksinimi
%8 gastrostomi gereksinimi

«olası prognoz- miyelomeningosel»

çoğu normal okula gidiyor

- *olguların yaklaşık üçte birinde okulda destek veya özel eğitim gereksinimi*

olguların çoğu ailesiyle birlikte yaşıyor

- *sadece %15-20 olguda bağımsız yaşam*

«fetal cerrahi- miyelomeningosel»

endikasyonlar;

fetal özellikler

T1-S1 arasında yer alan açık spina bifida

işlem sırasında GH (19+ 0) - (25 + 6)

arkabeyin herniasyonu (Chiari II malformasyonu)

maternal özellikler

≥ 18 yaş

diğer seçeneklerin sunulmuş olması ve fetal cerrahi seçeneğini kabul etmesi

işlemin hangi amaçla yapılacağını anlamış olması

süreçte ortaya çıkabilecek sorunları, gereksinimleri anlamış olması

psiko-sosyal risk faktörü olmaması

postnatal izlem için izin alınmış olması

fetal cerrahi için
görüntüleme bazlı dışlama
kriterlerinin
değerlendirilmesi

- kısa serviks
- plasenta previa
- ek fetal anomaliler
- uterus anomalisi
- fetal kifoza $> 30^\circ$

«fetal cerrahi için olası dışlama nedenleri»

prematürite riski

- *prematürite öyküsü, kısa serviks, vb.*

obezite

- *özellikle santral obezite*

maternal viral hastalık

- *HBV, HCV, HIV açısından vertikal geçiş riski*
- *viral yük düşükse?*

ek anomalilerin varlığı

fetal karyotip anomalisi

çoğul gebelik

hemolitik anemi veya neonatal alloimmün trombositopeni riski

ağır fetal kifoz ($\geq 30^\circ$)

histerotomi öyküsü

sosyal desteğin olmaması; ağır depresyon

annenin cerrahi girişim veya anestezi açısından kontrendike durumları

cerrahi açısından teknik kısıtlılıklar (amniyotik band, uterus anomalisi, uterus fibroidi)

karar her olguda bir konsey tarafından verilmeli ve bireyselleştirilmeli

«fetal cerrahi yaklaşımları»

klasik açık histerotomi

- koryo-amniyotik ayrışma %10,6
 - erken membran rüptürü %23,8
 - preterm doğum %20,4
- } >1000 olgu (North American Fetal Therapy Network)

mini-histerotomi

- daha küçük GH'da operasyon olasılığı, doğumdaki GH daha fazla (35,3 vs 34.1 GH)
- prematüre doğum riski ve VP şant gereksinim olasılığı daha az
- arka beyin herniasyon riski benzer

mini-laparotomi ve fetoskopi

- uterin incelme ve yırtılma riski daha düşük
- doğumdaki gestasyon haftası daha fazla (37.6 vs 34.1 GH)
- vajinal doğum olasılığı %50
- erken membran rüptürü riski daha fazla, prematürite riski açık histerotomiyle benzer

perkütan yaklaşımlar

direkt perkütan teknik (cerrahi risk daha düşük, prematüre doğum riski daha yüksek)
perkütan mini-laparotomi tekniği

«fetal cerrahi sonrası doğum planlaması»

klasik açık histerotomi sonrası daha önce doğum gerçekleşmemişse
36+0 - 37+0 GH'da SC doğum

fetoskopik girişim yapılanlarda vajinal doğum için bir
kontrendikasyon yoksa 39+0 - 39+6 GH'da vajinal doğumun
indüklenmesi öneriliyor

doğum sonrası bebek YD yoğun bakımda izlenmeli, operasyon
bölgesinden BOS sızıntısı gözlenmeli ve ilk 48 saat içinde ventrikül
çapı tayini için US yapılmalı, sonrasında hidrosefali gelişimi
açısından yakın izlem gerekir

«Management of Myelomeningocele Study (MMOS)»

2003-2010, ABD'de 3 merkezde yürütülmüş

18-25 arası açık histerotomiyle fetal cerrahi yapılan grup- 91 olgu
standart postnatal cerrahi düzeltme yapılan grup- 92 olgu

ilk 12 ayda şant gereksinimi

fetal cerrahi grubunda %44

postnatal cerrahi grubunda %84

6-10 yaş arasında	Chiari II malformasyonu	şant gereksinimi	şant revizyonu
- fetal cerrahi	%60	%49	%47
- postnatal cerrahi	%87	%85	%70

	Fetal cerrahi grubu	Postnatal cerrahi grubu
ilk 12 ayda şant gereksinimi	%44	%84
6-10 yaş Chiari II malformasyonu	%60	%87
6-10 yaş şant gereksinimi	%49	%85
6-10 yaş şant revizyonu gereksinimi	%47	%70
30. ayda TAK gereksinimi*	%38	%51
okul döneminde TAK gereksinimi*	%62	%87
okul döneminde normal işeme işlevi	%24	%4

*= istatistiksel anlamlı farklılık yok

fetal cerrahi grubunda 6-10 yaş arasında ebeveyne göre HR-QOL daha iyi, ancak fark az

fetal cerrahi ve postnatal cerrahi grupları arasında bilişsel ve uyumsal işlevler açısından farklılık yok

«terminasyon kararı»

«doğum şekli»

«postnatal tedavi seçenekleri- miyelomeningosel»

- *beyin-sinir cerrahi ekibini sürece dahil etme*
- *cerrahi onarım zamanlaması*
- *şant zamanlaması*

«miyelomeningosel- genetik danışmanlık»

multifaktöryel

en sık görülen doğuştan malformasyonlar arasında

bir sonraki gebelikte tekrar riski %2-3 (20 kat fazla)

çoğu olguda NTD izole bir malformasyon

- nadiren kromozom anomalilerine eşlik edebilir
- çevresel faktörlere bağlı olgularda başka anomaliler görülebilir

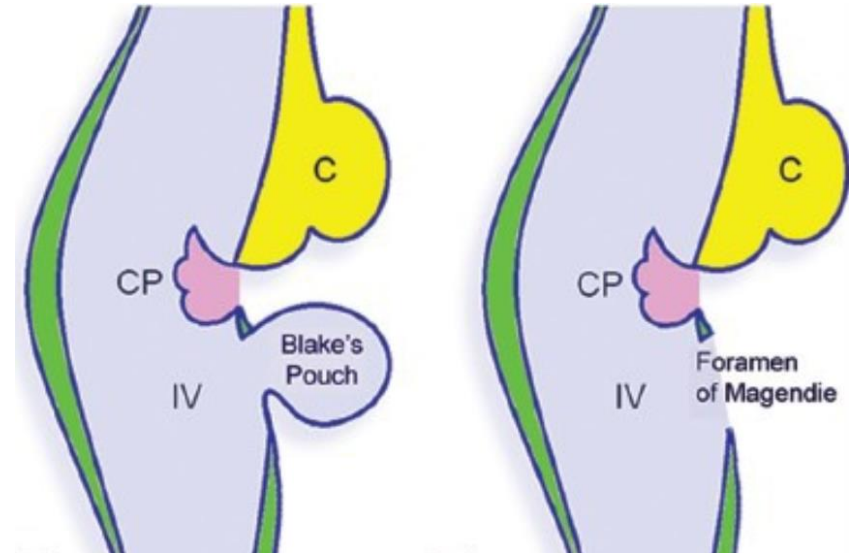
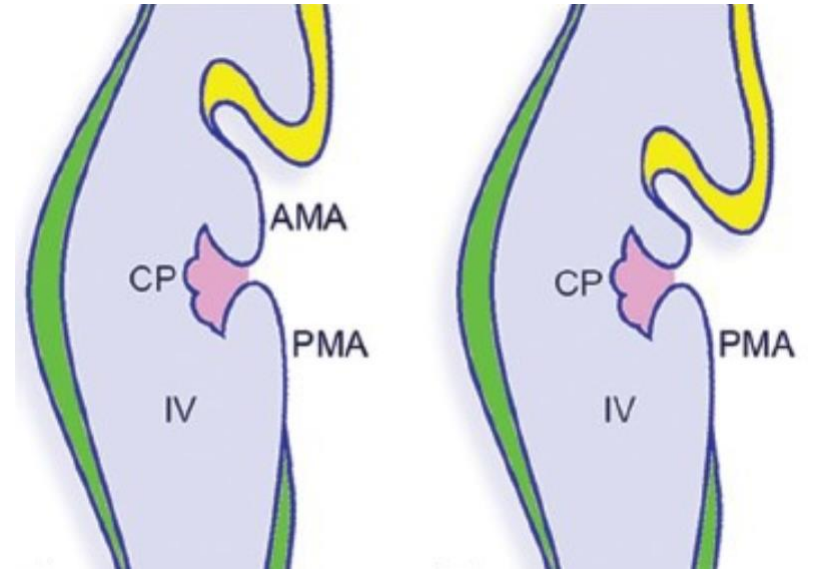
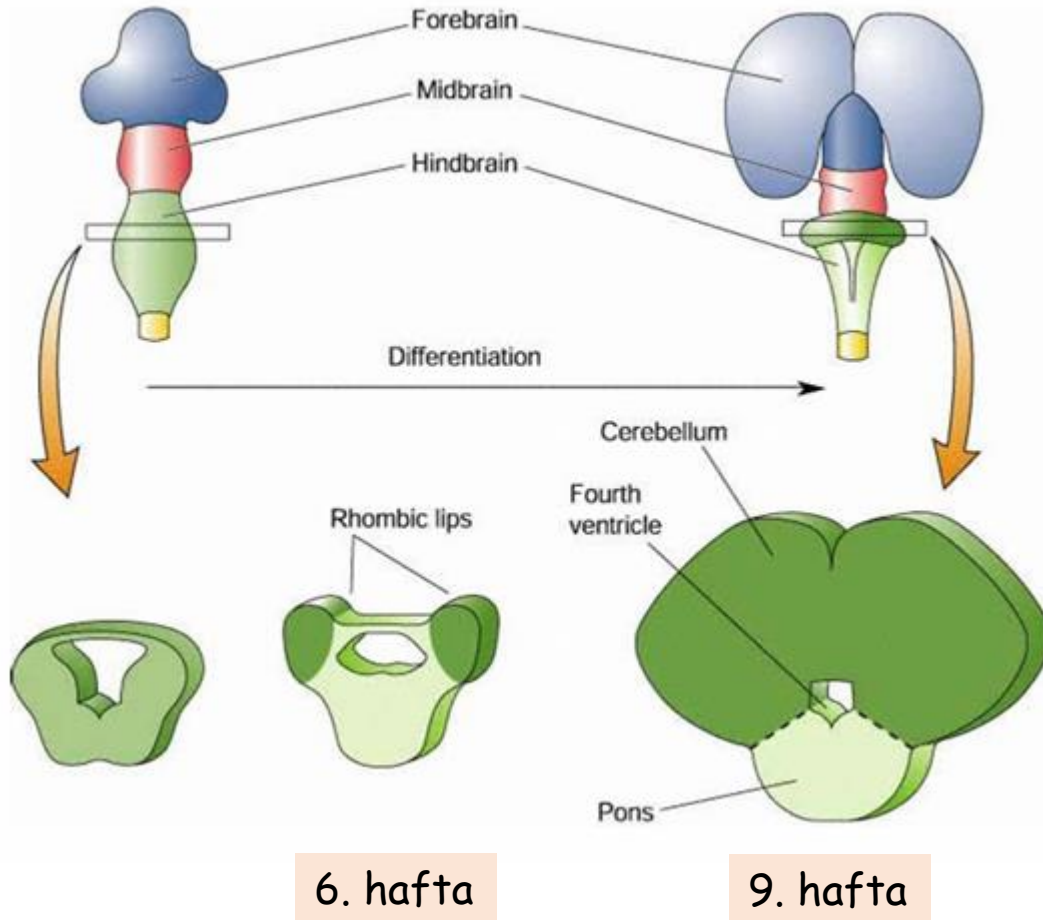
folat eksikliğinin ve folat desteğinin rolü

«prenatal danışma- arka çukur anomalileri»

ailelere bilgi verilmesi gereken konular;

- *hastalığın oluşum mekanizması*
- *hastalığın doğal seyri*
- *öngörülen seyir*
- *gebeliğin terminasyonu*
- *ek prenatal testler*
- *doğum şekli*
- *postnatal tedavi seçenekleri*
- *genetik danışmanlık*

arka çukur gelişimi



10. hafta

14-17. hafta

«arka çukur anomalilerinde tanıda zorluklar»

çok sayıda anomali antenatal anatomik US görüntüleme dönemlerinde saptanamaz, bazı anomaliler ancak gebeliğin son haftalarına doğru izlenebilir

- *serebellar hipoplazi, ponto-serebellar hipoplazi*

bazı anomalilerin tanısı özelleşmiş deneyim ve bilgi gerektirir

- *molar diş ilişkili sendromlar*

bazı vermis anomalilerine erken dönemde yanlış pozitif tanı konabilir

- *Blake poş kisti*

serebellar hemisferler ve vermisin ayırt edilmesinde güçlük yaşanabilir

- *rombensefalosinapsis*

bazı vermis anomalilerinin adlandırılmasında zorluklar olabilir

- *Dandy-Walker malformasyonu, vermis hipoplazisi, vermis agenezisi*

vermis agenezisi tanısı

- vermisin oluşumu tam olarak 16-20. GH arasında tamamlanır
- gebeliğin ilk yarısında vermis agenezisi yorumu şüpheli
- 20-22. GH'da tekrar US değerlendirmesi gerekir

inferior vermis agenezisi tanısı

- vermis gelişimini kranyalden kaudale doğru tamamlar
- vermis oluştukça serebello-meduller sisterni kapatmaya başlar ve sadece dar bir pasaj kalır (foramen Magendie, vb.)
- gebeliğin ilk yarısındaki geniş açıklık yanlışlıkla inferior vermis agenezisi olarak yorumlanmamalı

fetusta arka çukurun görüntülenmesi;

arka çukur sıvı bölümleri normal, artmış veya daralmış mı?

tentoryum yerleşimi normal mi?

serebellar biyometri normal mi?

serebellar veya beyinsapı morfolojisi normal mi?

4. ventrikül şekli normal mi?

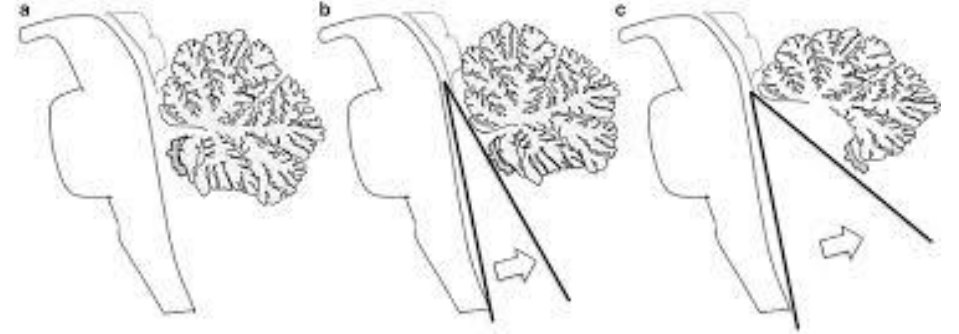
serebellar ve vermis ekojenitesi (USG), sinyali (MR) normal mi?

şüpheli durumlarda 18. GH'dan itibaren fetal MR gerekir

BV açısı

beyinsapı-vermis açısı

- $<18^\circ$ normal



BT açısı

beyinsapı-tentoryum açısı



«arka çukur anomalileri»

Dandy-Walker malformasyonu

vermis hipoplazisi

mega sisterna magna

Blake poş kisti

araknoid kist

Dandy-Walker malformasyonu

- 4. ventrikülün kistik dilatasyonu
- persistan Blake poş kisti
- arka çukurun genişlemesi
- tentoryum ve torküler elevasyon
- vermisin tam veya kısmi agenezisi



tüm bulguların varlığı beklenir

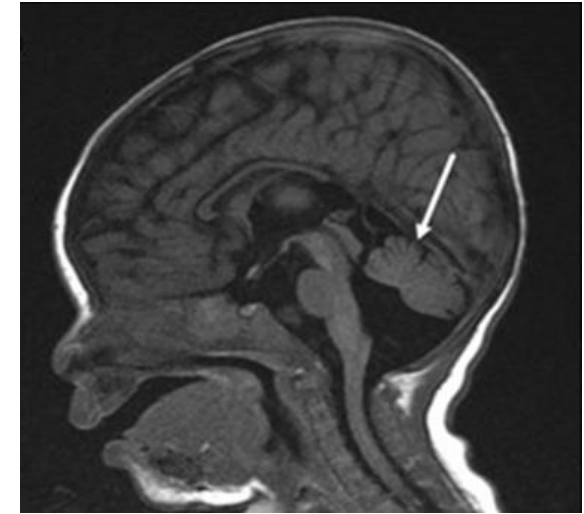
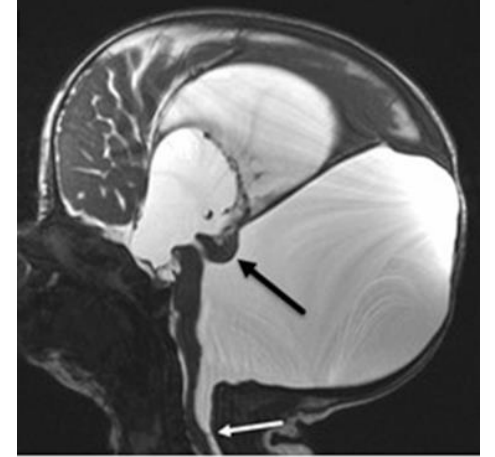
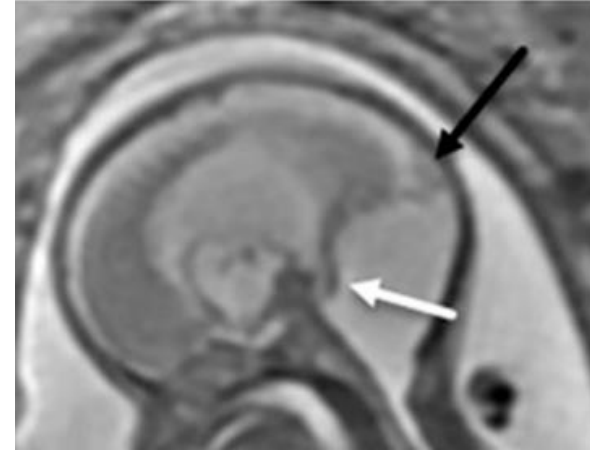
prenatal tanı 2. trimestrde mümkün

serebellar vermis hipoplazisi

- vermis formasyonu normal
- vermis boyutu küçük
- diğer arka çukur yapıları normal

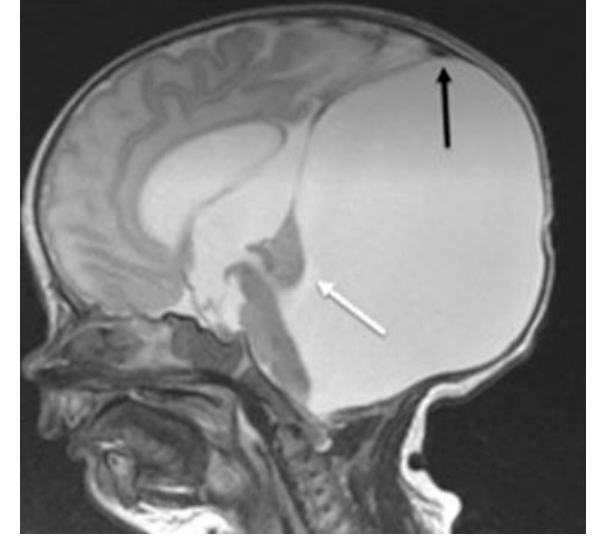
prenatal tanıda en çok zorlanılan arka çukur anomalisi

- DWM, Blake poş kisti, mega sisterna magna ile ayırıcı tanı



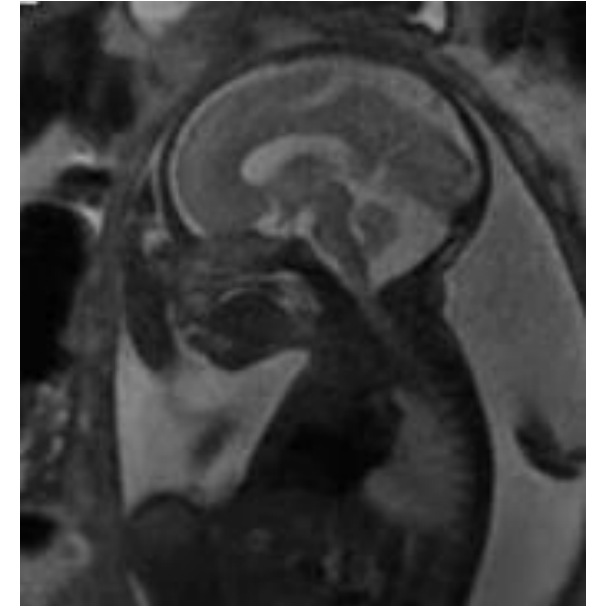
Dandy-Walker malformasyonu

- kistik yapı 4. ventrikülle bağlantılı
- vermis hipoplazik
- BV ve BT açıları artmış

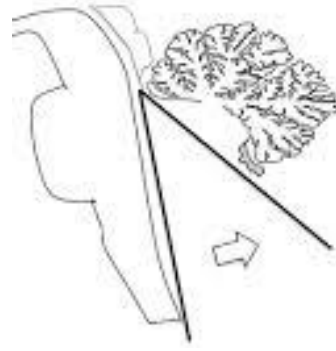


arka çukur araknoid kist

- kistik yapının 4. ventrikül bağlantısı yok
- vermis normal
- BV ve BT açıları normal



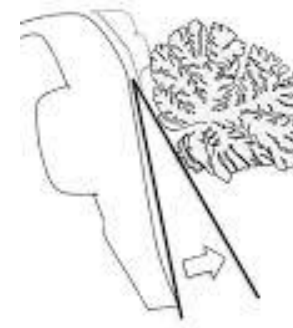
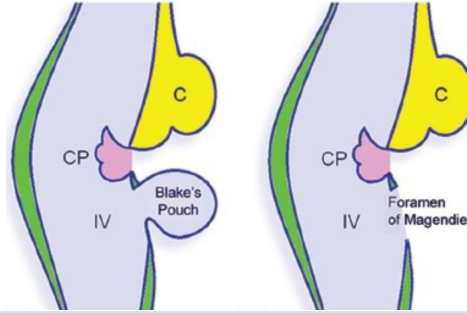
Dandy-Walker malformasyonu



BV açısı
>45° DWM



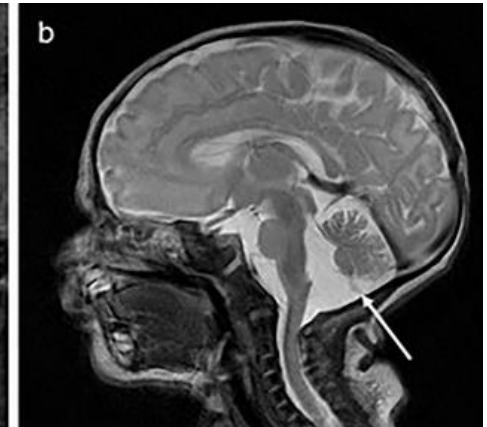
Blake poş kisti



BV açısı
18-30° BPK

tanı ölçütleri;

- vermis ve serebellar hemisferlerin boyutu, ekojenitesi ve anatomisinin normal olması
- median planda vermisin hafif-orta rotasyonu (artmış tegmento-vermiyan açısı)
- sisterna magna boyutunun normal olması
- arka çukur normal boyutta
- beyinsapının normal olması



Dandy-Walker malformasyonu

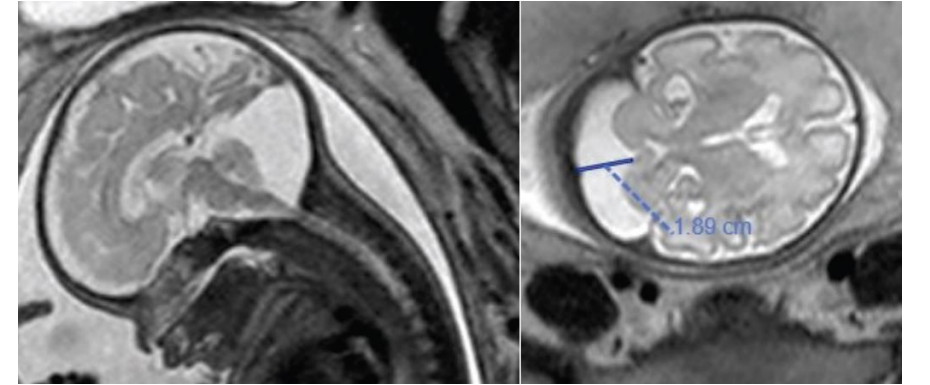


mega sisterna magna

tanı ölçütleri;

- serebellar vermis ve hemisferler normal
- 4. ventrikül normal
- torkular yerleşim normal
- serebellum boyutu GH'a göre normal olmalı
- 4. ventrikül ve servikal SA mesafeyle ilişki normal

retroserebellar ve infraserebellar mesafenin
>10 mm olması

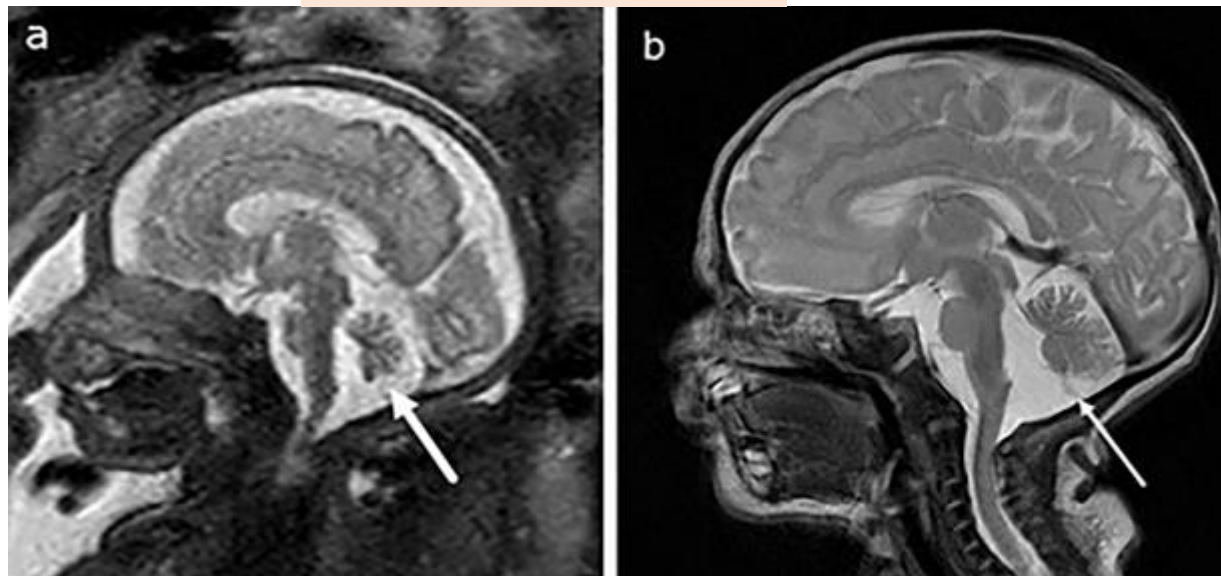


araknoid kistle ayırıcı tanı

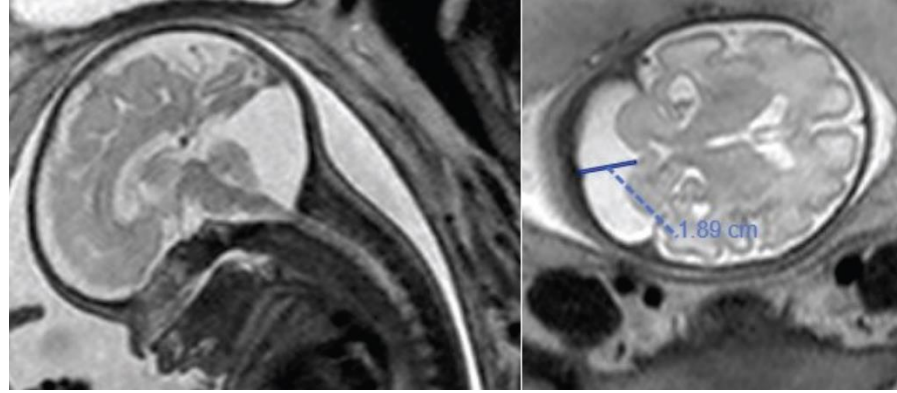
vermis hipoplazisi



Blake poş kisti



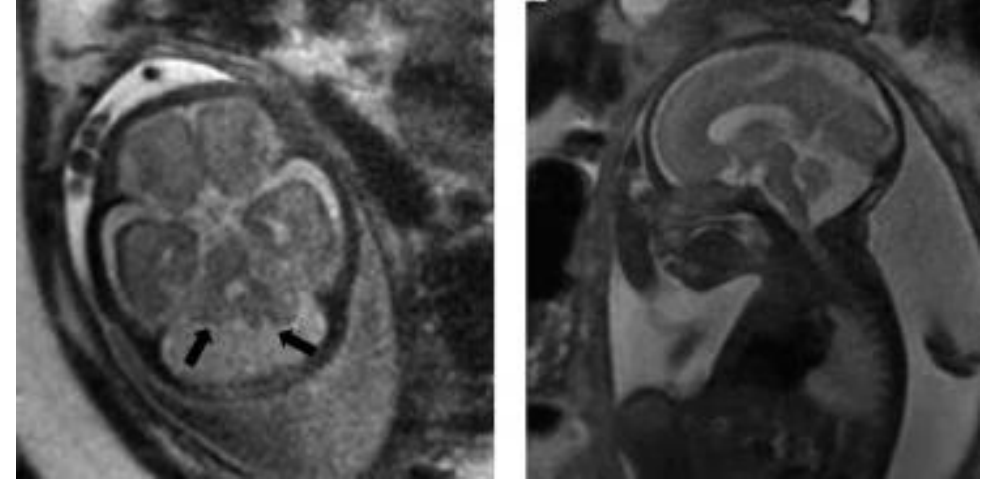
mega sisterna magna



araknoid kist

«tanı ölçütleri»

araknoid membran duplikasyonu
ekstraaksiyel yerleşimli avasküler, kistik yapı
fetal MR'da kist içeriği BOS'la izointens
4. ventrikül ve SA mesafelerle ilişkisiz
serebellum ve kafatasına bası
genellikle asemptomatik



20. GH'dan sonra fetal MR tanıda daha yararlı

- kistin ekstraaksiyel olduğunun
- komşu serebral kortikal yapıların normal olduğunun gösterilmesi

«arka çukur anomalilerinde genetik etyoloji ve tekrar riski»

Dandy-Walker malformasyonu

genellikle sporadik
izole DWM kromozom anomalisi %16
tek gen hastalığı
çevresel faktörler
multifaktöryel
tekrar riski %5

vermis hipoplazisi

kromozom anomalisi düşük oranda
genetik sendrom (~ %50)

Blake poş kisti

kromozom anomalisi %5
tekrar riski düşük

mega sisterna magna

kromozom anomalisi beklenmiyor
tekrar riski düşük

araknoid kist

kromozom anomalisi beklenmiyor
tekrar riski düşük

«eşlik eden anomaliler ve nörolojik prognoz»

Dandy-Walker malformasyonu

başka MSS anomalisi ~ %60

MSS dışı anomali olasılığı ~ %40

prognoz

anormal gelişim ~ %60 (%0-100)

hidrosefali sıklığı %80-90

vermis hipoplazisi

başka MSS anomalisi olasılığı ~ %70

MSS dışı anomali olasılığı ~ %65

prognoz

- izole olgularda nörolojik prognoz iyi
- komplike olgular her zaman nörolojik gelişim anormal

Blake poş kisti

başka MSS anomalisi %11

MSS dışı anomali olasılığı %25

prognoz

- izole olgularda nörolojik prognoz iyi
- komplike olgular her zaman nörolojik gelişim anormal

Short- and Long-Term Outcomes of Prenatally Diagnosed Dandy-Walker Malformation, Vermian Hypoplasia, and Blake Pouch Cyst

Journal of Child Neurology
2021, Vol. 36(12) 1111-1119
© The Author(s) 2021
Article reuse guidelines:
sagepub.com/journals-permissions
DOI: 10.1177/08830738211049115
journals.sagepub.com/home/jcn
SAGE

Charu Venkatesan, MD, PhD^{1,2} , Beth Kline- Fath, MD^{2,3},
Paul S. Horn, PhD^{1,2}, Kelsey E. Poisson, MD^{1,2}, Rob Hopkin, MD^{2,4},
and Usha D. Nagaraj, MD^{2,3}

prenatal tanıda deęişiklik olmamış

Dandy-Walker malformasyonlu 7 olgu

tümünde VP şant gereksinimi; 2 olgu 24 ve 455. günlerde ölmüş
4 olgu doğum sonrası entübe, trakeostomi gereksinimi olmamış
yaşayan 5 olgunun 2'sinde nörolojik gelişim normal
epilepsi riski (+)

1 olguda prenatal heterotopi postnatal dışlanmış , 1 olguda postnatal heterotopi saptanmış
vermis hipoplazili 26 olgu

genetik bozukluklar ve kardiyak anomaliler sık (ekokardiyografi ve genetik inceleme)
sendromik olgularda ambulator olmama olasılığı 12 kat fazla
epilepsi riski (+)

1 olguda prenatal sulkasyon yetersizliği postnatal dışlanmış, 1 olguda postnatal polimikrogiri

Blake poş kistli 7 olgu

hidrosefali gelişme riski taşır, ancak nörolojik gelişim genellikle normal
epilepsi riski (-)

2 olguda kistte postnatal genişleme nedeniyle şant gerekmiş

kısa dönem prognoz

	Dandy-Walker malformasyonu (n= 7)	vermis hipoplazisi (n= 26)	Blake poş kisti (n= 7)
VP şant gereksinimi	7/7 (%100)	3/26 (%12)	2/7 (%29)
doğumda entübasyon	4/7 (%66)	4/26 (%15)	0
trakeostomi	-	3 (%11.5)	0
YD döneminde nöbet	1 (%17)	2 (%8)	0
taburculukta NG sonda gereksinimi	1 (%14)	6 (%23)	1 (%14)

geç dönem prognoz

	Dandy-Walker malformasyonu (n= 5)	vermis hipoplazisi (n= 22)	Blake poş kisti (n= 7)
yardımsız yürüme	2/5 (%100)	14/22 (%64)	5/7 (%72)
normal konuşma	2/5 (%40)	13/22 (%59)	7/7 (%100)
normal sosyal ilişki	4/5 (%80)	16/22 (%72)	7/7 (%100)
epilepsi	3/5 (%60)	8/22 (%36)	0



güzel günler dileğiyle....

«Dandy-Walker malformasyonunda beklenen seyir»

prenatal DWM tanılı olgularda anormal nörolojik gelişim ~ %60 (%0-100)

- *değişkenlik gerçek tanıdaki zorluklarla ilişkili*

hidrosefali sıklığı %80-90

- *prenatal dönemde %30 tanınır*

- *sıklıkla şant gerekir*

- *bu çocukların %83'ünde bilişsel işlevler, hatta motor işlevler normal kalabilir*

apne ve nöbet sıklığı %25

sütçocukluğunda hipotoni, ilerleyen yaşlarda spastisite

serebellar bulgular (ataksi, nistagmus) değişken ve her olguda olmayabilir

«Dandy-Walker malformasyonu prognoz»

prenatal dönemde izole arka çukur anomalisi tanısı;

daha sonra başka MSS anomalisinin gösterilmesi %60

daha sonra MSS dışı anomali gösterilmesi %42

DWM genellikle sporadik
tekrar riski %1-5

izole DWM'de kromozom anomalisi %16 (yaklaşık yarısı delesyon)

tek gen hastalığı?

- Meckel s., Walker-Warburg s., kranyo-serebello-kardiyak s., vb.

kromozom anomalisi?

- 45X, triploidi (trizomi 13, 18)

çevresel faktörler

- rubella, alkol

multifaktöryel kalıtım

- konjenital kalp hastalığı, NTD, vb

168 DWM olgusu;

1/3 olguda kromozom anomalisi

%27 kardiyovasküler hastalık

%24 işitme veya görme sorunu

1/5 olguda mental sorunlar

%6,4 hafif-ağır entelektüel gerilik

«vermis hipoplazisi»

vermis hipoplazisi ~ Dandy-Walker varyantı

eşlik eden başka MSS anomalisi olasılığı %56

eşlik eden MSS dışı anomali olasılığı %49

kromozom anomalisi olasılığı DWM'a göre düşük (30 olguda 1)

genetik sendrom %51

kardiyak sorunlar %35

epilepsi %36 (4 ay-3 yaş başlangıç)

izole vermis hipoplazisi

nörolojik prognoz iyi

tüm çocuklarda;

yürüme (+)

konuşma (+)

sosyal etkileşim (+)

komplike vermis hipoplazisi

(eşlik eden MSS ve MSS dışı anomaliler)

nörolojik gelişim her zaman

anormal

«serebellar vermis hipoplazisi»

beyinsapına göre pozisyon normal veya hafif genişlemiş 4. ventrikül nedeniyle hafif yukarı rotasyon

tentoryum ve torkular elevasyon yok

retroserebellar sıvı hacmi düşük ve 4. ventrikülle ilişkili

Vermis biyometrisi düşük olmalı, bununla birlikte lobül yapısı korunmuş olmalı, in utero lobül yapısının ayırt edilmesindeki güçlükler nedeniyle hipoplazi tanısı güç olabilir, genellikle fetal MR gerekir

prenatal tanıda en çok zorlanılan arka çukur anomalisi

- DWM, Blake poş kisti, mega sisterna magna ile ayırıcı tanı

Vermisin kranyokaudal gelişimi nedeniyle parsiyel agenezide daha çok inferior vermiş agenezisi gelişir

Vermis hipoplazisinde ek MSS anomalisi sık (%71; ventrikülomegali ve KKA en sık), sistemik anomali %65 (kardiyak, renal, iskelet, fasyal)

İzole inferior vermis agenezi-hipoplazisinde >%75 olguda nörolojik prognoz iyi, bazı olgularda ince motor gelişim sorunları ve alıcı dil bozuklukları

Inferior vermis agenezisinde doğru tanı güç, yalancı pozitiflik oranı %32

Serebellar vermiş hipoplazisinde anormal nörolojik gelişim olasılığı yaklaşık %30 bildirilmiş; 0 ile %100 arasında değişiyor; tanısal farklılıklara bağlı büyük değişkenlik olduğu düşünülüyor

«mega sisterna magna»

midsagittal görüntülemeye
retroserebellar ve infraserebellar mesafenin >10 mm olması

zorunlu kriterler;

serebellar vermis ve hemisferler normal

4. ventrikül normal

torkular yerleşim normal

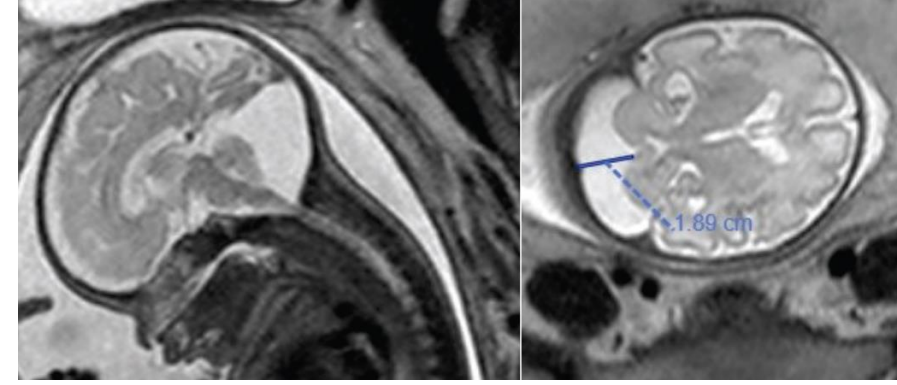
serebellum boyutu GH'a göre normal olmalı

4. ventrikül ve servikal SA mesafeyle ilişki normal

kromozom anomalileri eşlik edebilir

MSS (%12) ve MSS dışı (%16) anomaliler eşlik edebilir

kromozom anomalisi beklenmiyor



araknoid kistle ayırıcı tanı

izole mega sisterna magna;

olguların tümünde

nörolojik gelişim normal

tüm olgularda;

anormal nörolojik gelişim

ortalama %13,8 (0-%50)

«Blake poş kisti»

embriyolojik dönemde 4. ventriküle ait sisterna magnaya uzanım gösteren normal bir kistik yapı

genellikle ilk trimestrde bu kistik yapıda fenestrasyon gelişir ve foramen Magendie oluşur fenestrasyon oluşumunda bozukluk Blake poş kistine neden olur

olguların %50'sinde 24-26. GH'da fenestrasyon oluşabilir

MSS (%11) ve MSS dışı (%25) anomaliler eşlik edebilir

izole olgularda kromozom anomalisi riski %5

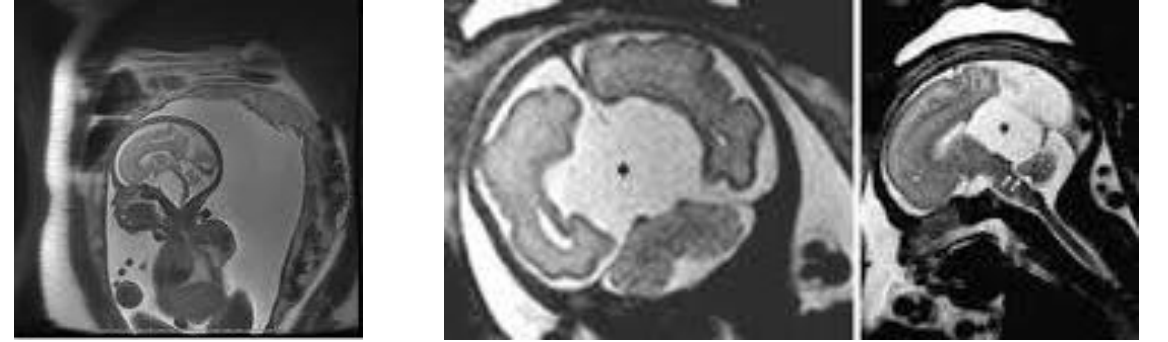
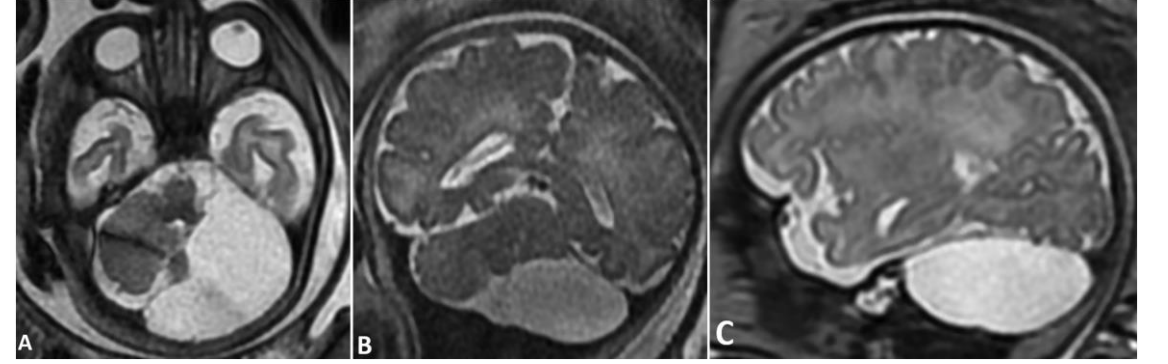
- *trizomi 21 ile seyreden olgular*

anormal nörolojik gelişim riski düşük, %0-5

«arka çukur araknoid kist»

kistin yerleşimi:

*en sık retroserebellar ve orta hatta
bir hemisfer komşuluğunda (unilateral)
supravermiyan
beyinsapı önü*



izole kistlerde karyotip genellikle normal

komplike araknoid kistler (nadir)

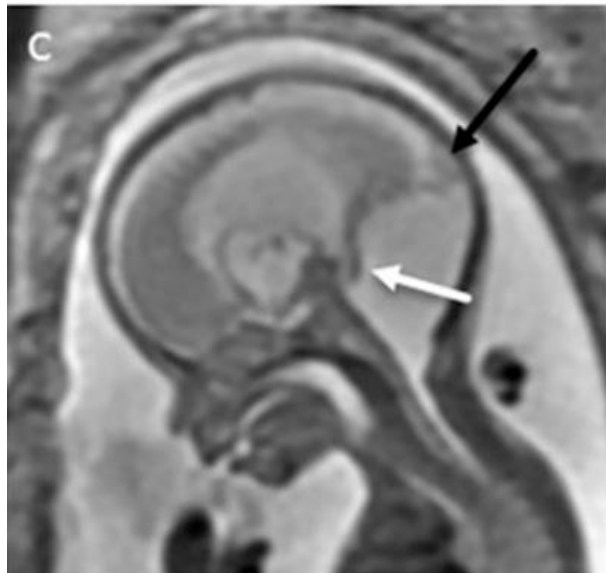
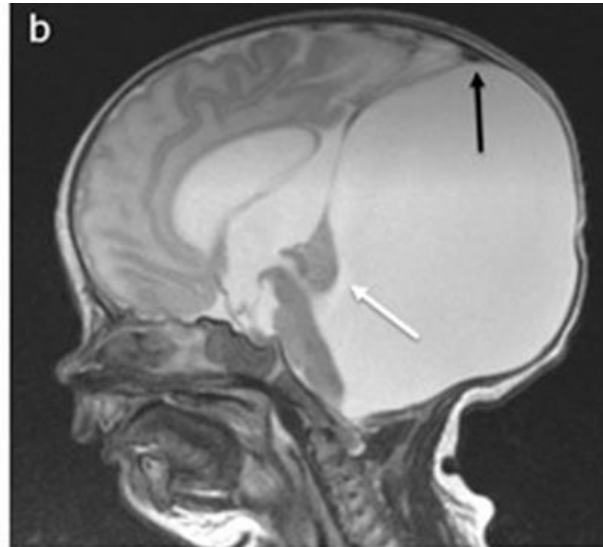
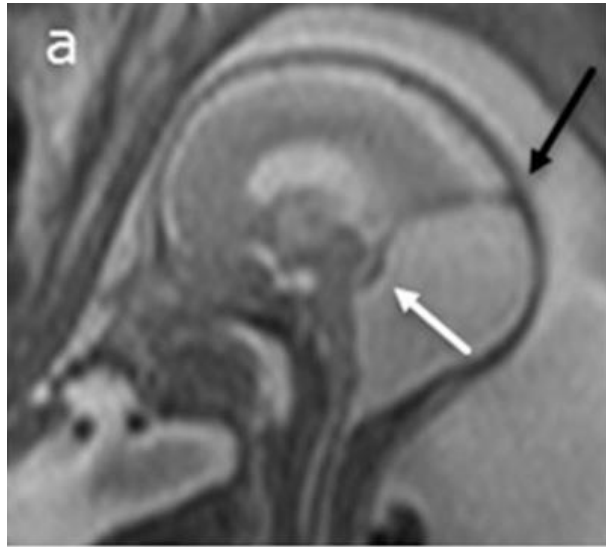
- KKA, kavum SP yokluğu, Arnold-Chiari tip I, ventrikülomegali, vb.

sonraki gebelikte tekrarlama riski yok denecek kadar az

DWM

fetal MR

postnatal MR



«unilateral serebellar hipoplazi»

etioloji **kanama** ve/veya iskemi
(en sık 18-24. GH'larda)

hafif asimetri ↔ bir serebral hemisferin tam yokluğu

hemisferik araknoid kistle ayırıcı tanı

fetal MR SWI sekans kanama ayırıcı tanısında kullanılabilir

nörolojik prognoz:

prognoz serebellar hipoplaziden daha iyi

- 7/23 olgu; 3 olgu PHACE

kayıp yüzey alanıyla prognoz ilişkisi uyumsuz

vermiş volümü ?

- normalse nörolojik gelişim genellikle normal

- etkilenmişse OSB ve entelektüel gerilik sık

kanama etiolojisi

travma

iskemi

enfeksiyon

vasküler anomali

ilaçlar

alloimmün trombositopeni

«molar diş bulgusuyla seyreden sendromlar»

%10 olguda arka çukurda genişleme

%30 olguda beyinsapı anomalileri (dismorfik tektum ve ortabeyin, ortabeyinde kalınlaşma ve uzama, küçük pons)

%30 olguda supratentoryel bozukluklar (kallozal disgenezi, sefalosel, hipokampal malrotasyon, polimikrogiri, hipotalamik hamartoma, ventrikülomegali)

Molar diş bulgusuyla syreden sendromlardan en bilineni Joubert sendromu

İn utero dönemde molar diş anomalisini göstermek güç, ancak riskli ailelerde (daha önce tanı almış kardeş) 17. GH'dan itibaren USG ve fetal MR'da aksiyel kesitlerde gösterilebilir

Bilişsel kapasite değişken, kortikal anomaliler eşlik ediyorsa ağır entelektüel gerilik öngörülebilir, ancak diğer olgularda bu öngörü mümkün değil

İn utero böbrek anomali gösterilemeyebilir, ancak yaşamın ileri dönemlerinde de böbrek sorunları ortaya çıkabileceğinden in utero böbrek sorunu olmaması bir garanti sağlamaz

«rombensefalosinapsis»

vermisin tam veya kısmi agenezisi

serebellar hemisferler, serebellar pedinküller ve dentat nükleusun füzyonu

Transserebellar çap beklenenden küçük

Aksiyel görüntülemelerde serebellar yarıklanma görülemez ve posterior serebellumun ters 3 görüntüsü kaybolur, yuvarlak görünüm alır

Midline sagittal görüntülemelerde 4. ventrikül yuvarlak ve dar görülür ve primer fissür seçilemez, tentoryum normal yerleşimlidir

Tanıda aksiyel ve koronal kesitler kullanılır

US'da 22. haftadan önce tanınması zor

Eşlik eden anomali var mı? Akvadukt stenozu ve ilişkilihidrosefali, holoprozensefali, KK disgenezisi, septo-optik displazi

MSS dışı anomaliler? Kas-iskelet, kalp-damar, genito-üriner, solunum

Çoğu olgu non-sendromik

Gomez-Lopez-Hernandez ve VACTERL-H sendromlarında pivot bulgu

İzole RES'te bilişsel işlevler ağır etkilenmiş veya normal olabilir

İzole olgularda bile nörolojik prognozu ve Gomez-Lopez-Hernandez sendromunu öngörmek mümkün değildir

«ponto-serebellar hipoplazi»

in utero dönemde tanısı zor

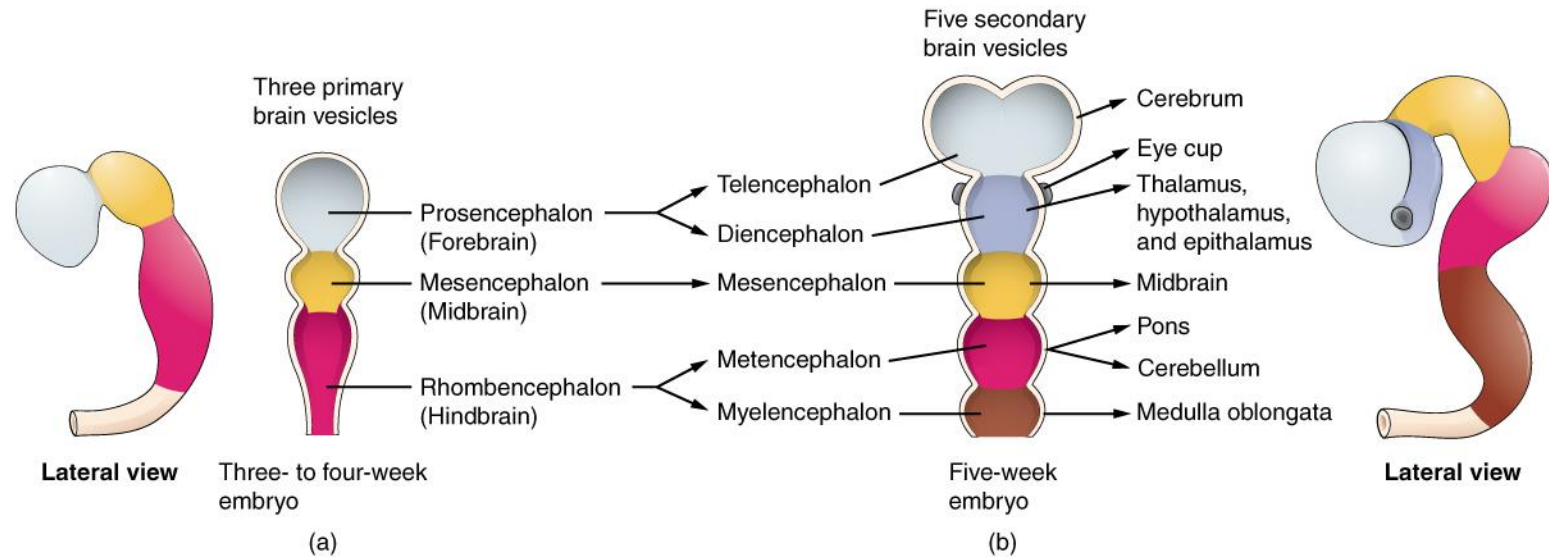
- 30. GH'dan sonra fetal US'de tanınabilir

çoğu olguda erken postnatal ölüm

ağır motor ve gelişimsel gerilik

«anensefali»

çoğu gebelikte terminasyon
devam eden gebeliklerde antepartum veya intrapartum kayıp
nadiren 28 güne kadar yaşayan olgular



«Arnold Chiari II malformasyonu»

arkabeyin herniasyonu

beyinsapı anomalileri

düşük yerleşimli venöz sinüsler

daralmış arka çukur

hidrosefali

motor bozukluklar

bilişsel bozukluklar

kranyal sinir işlev bozuklukları

«fetal cerrahi sonrası izlem»

tokolitik tedaviler

annelerin uterus kalınlığı ve
uterus rüptür riski açısından izlemi

ağrı kontrolü

34. haftadan itibaren haftalık biyofizik profil ve Doppler US izlemi

koryo-amniyotik ayrışma ve erken membran rüptürü gelişen gebelerde hastaneye yatırılarak yakın izlem

görüntüleme takibi

- aylık US
- işlemden 6 hafta sonra MR
- post-op klivus-supraoksipital açı, transserebellar çap ve lateral ventrikül çapı postnatal dönemde şant gereksinimi açısından yönlendirici

Infant demographics

	DWM (n = 7)	VH (n = 26)	BPC (n = 7)
Average gestational age, wk (range)	35.3 (26-39)	36.8 (33-40)	37 (31-40)
Average birth weight, kg (range)	2.75 (0.96-4.48)	2.76 (1.44-3.8)	2.69 (1.38-3.5)
Apgar score			
1 min	5	6	9
5 min	8	7	9
Male, n (%)	2 (28)	12 (46)	3 (43)
Neonatal demise, n (%)	2 (28)	4 (15)	0
Patients admitted to NICU, n (%)	5 (72)	22 (85)	6 (86)
Average duration of ICU/hospital stay without discharge home, d (range)	105 (9-455)	45.7 (1-180)	24 (1-74)
Cesarean section	4/7	12/26	3/7
Genetic testing sent pre- or postnatally; abnormal	4	33	5
Abnormal	1	17	1

«oksipital ensefalosel»

en sık ensefalosel tipi

%80 olguda oksipital ensefalosel ilk trimestr US'de saptanır

>%80 olguda genetik, kromozomal veya teratojenik bir sendrom yok

bir sonraki gebelikte tekrarlama riski ~ %8,9

- tüm NTD'lerde oran %3,8

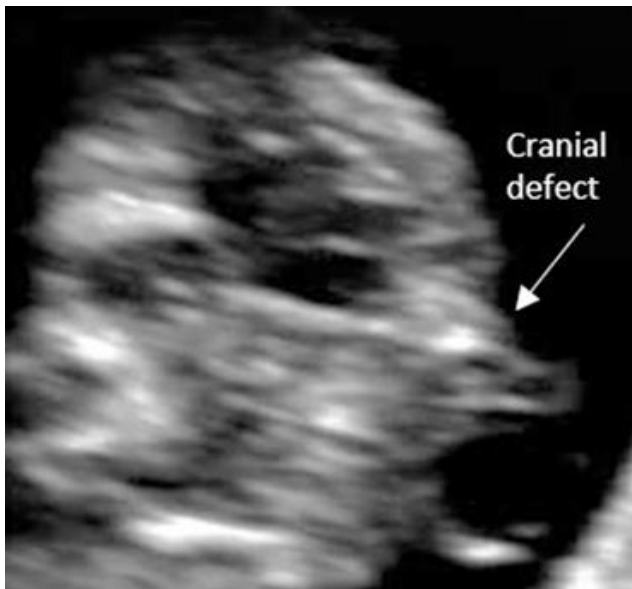
Meckel-Gruber gibi OR geçişli bir hastalık varsa tekrar riski %25

aksiyel kesit

12 3/7 GH



sagital kesit

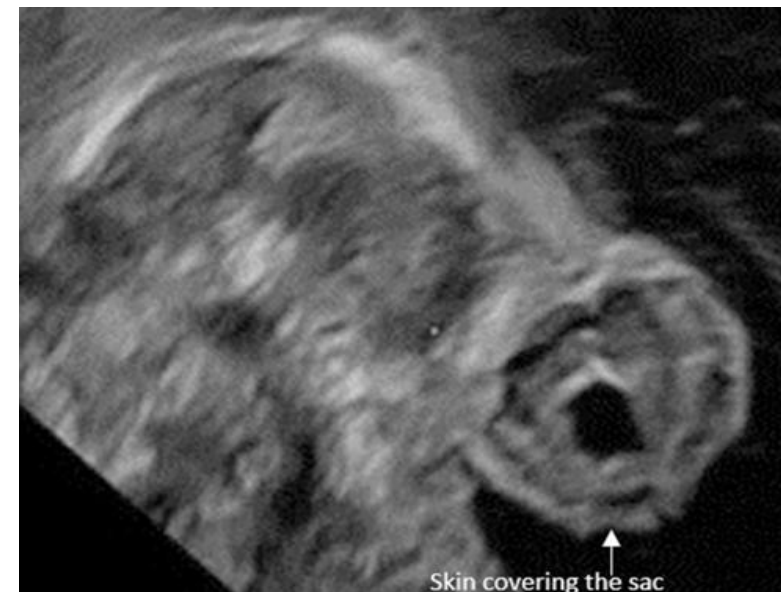


aksiyel kesit

19 1/7 GH



sagital kesit



«ensefalosele eşlik edebilecek anomaliler»

kromozom anomalileri

- trizomi 13, 18, 21

(134 olguluk bir seride 9 olgu- %6,7)

Meckel-Gruber sendromu

Knobloch sendromu

Walker-Warburg sendromu

mikrosefali ve ventrikülomegali sık

- yaklaşık 2/3 olguda

eşlik edebilecek diğer anomaliler

serebellar displazi

Dandy-Walker malformasyonu

korpus kallozum agenezisi

lobar holoprozensefali

Arnold-Chiari malformasyonu tip II

spinal disrafi

diastometamiyeli

mikroftalmi

Klippel-Feil sendromu

yarık damak

trakeo-özofageal fistül

kardiyak malformasyonlar

«ensefalosel saptanan fetus varlığında genetik tanı»

amniyosentez (AS) veya koryon villus örneği (KVÖ)

- *karyotip*
- *moleküler karyotipleme*
- *tüm ekzom dizileme*

AS ve KVÖ için onay alınamayan durumlarda

- *hücresiz DNA testi*

«gebelik ve doğum sürecinin yönetimi»

detaylı ultrasonografi
fetal ekokardiyografi
genetik konsültasyon
genetik analiz
fetal MR?

gebeliğin devamı isteniyorsa

- *3.trimesterde US kontrolü (fetal boyut, pozisyon ve AS volümü)*

doğumun YD yoğun bakım, pediatrik nörolog ve pediatrik beyin cerrahı olan bir merkezde yapılması

- *doğum şekli ve zamanlamasının kararı*

«oksipital ensefalosel- prognoz»

%15 fetus intrauterin kayıp

canlı doğanların %30'u ilk ayda kaybedilir

- neonatal kayıpların çoğu postanatal birinci günde
- preterm doğumlarda ve İUBG olan fetuslarda kayıp daha yüksek

85 olguluk sefalosel serisinde nörolojik sorunlar

41 olgu (%48) normal gelişim

9 olgu (%11) hafif gerilik

14 olgu (%16) orta dereceli gerilik

21 olgu (%25) ağır gerilik

ataksi
görme bozukluğu
entelektüel gerilik
epileptik nöbetler

sonraki gebelikler için 4 mg/gün folat desteği önerisi