

FETAL SANTRAL SİNİR SİSTEMİ ANOMALİLERİ VE AYIRICI TANISINDA ULTRASONOGRAFİ : 21 OLGU*

Dr.Ali Demirci**, Dr.Mustafa B. Selçuk***, Dr.Canel Aykın****

ÖZET

Temmuz 1987 - Mayıs 1990 tarihleri arasında Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Bilim Dalında prenatal dönemde ultrasonografi ile tanı konan 21 fetal santral sinir sistemi anomalisi ve ayırıcı tanısında yer alan 4 anomalinin ultrasonografi bulguları incelenmiştir. 9 olguda anensefali, 1 olguda gövde-ekstremiteler kompleksi ve beraberinde anensefali, 4 olguda ensefalosel, 4 olguda hidrosefali, 1 olguda holoprosensefali, 1 olguda koroid pleksus kisti, 1 olguda lumbosakral myelomeningosel, 3 olguda kistik higroma ve 1 olguda sakral teratoma izlenmiştir.

SUMMARY

ULTRASONOGRAPHY OF THE FETAL CENTRAL NERVOUS SYSTEM ANOMALIES AND THE DIFFERENTIAL DIAGNOSIS: REPORT OF 21 CASES

In this report, ultrasound findings of prenatally diagnosed 21 cases with central nervous system anomalies and 4 cases

Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Radyodiagnostik Anabilim Dalı Çalışmalarından.

Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Radyodiagnostik Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi.

Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Radyodiagnostik Anabilim Dalı Yardımcı Doçenti.

Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi.

with fetal extra nervous system anomalies that should be thought in differential diagnosis including 3 cases with cystic hygroma, and 1 case with sacral teratoma are presented.

Of the 21 cases with central nervous system anomalies diagnosed between July 1987 and May 1990, 9 cases had encephalocele, 4 cases had hydrocephalus, 1 case had holoprosencephaly, 1 case had choroid plexus cyst, and 1 case had lumbosacral myelomeningocele.

Anahtar kelimeler : Fetus, santral sinir sistemi; fetus, ultrasonografi.

Key words : Fetus, central nervous system; fetus, ultrasonography.

Gebe izlemlerinde ultrasonografi (US) ile inceleme rutin hale gelmiştir. Prenatal tanıda US özelliklerinin giderek daha iyi bilinmesi ve cihazların gelişmesiyle US'nin başarısı artmaktadır.

Fetal santral sinir sistemi patolojilerinin izlendiği anensefali, hidranensefali, gövde-ekstremiter kompleksi, lobar holoprosensefali ve ensefalosellerde prognoz fatal seyretmektedir¹. US, fatal seyreden patolojilerin tanınmasını sağlayarak gebeliğin gereksiz yere uzatılmasını engellemektedir. Hidrosefali, meningosel gibi patolojilerde de gebeliğin seyrini ve doğum şeklini belirlemektedir.

Birinci trimesterde baş-kıç ölçümü, biparyetal çap ölçümü, vertebral kolonun devamlılığının gözlenmesi mümkün olmakla birlikte ayrıntılı inceleme ikinci trimesterden itibaren yapılabilmektedir.²

MATERYAL VE METOD

Temmuz 1987 - Mayıs 1990 tarihleri arasında Radyoloji bilim dalında izlenen fetal santral sinir sistemi anomalileri ve ayırıcı tanısında yer alabilecek diğer fetal anomaliler incelenmiştir. Çalışmaya katılan 25 hastanın 9'u başka sağlık kurumlarından US için gönderilirken 16'sı fakültemiz Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı tarafından gönderilmiştir. Ancak bu 16 hastanın 6'sına başka yerlerde daha önceden US incelemesi

yapılmıştır. Hastalardan 1'i anensefali, 1'i mikrosefali, 12'si fetal anomali ön tanısı ile gönderilmiş olup 11 hasta rutin gebelik izlemleri sırasında görülmüştür. Hastaların hepsi 15-39. gebelik haftası arasında incelenmiştir. Hastalarda poli-hidraminos ya da intrauterin gelişme geriliği olup olmadığı incelemeye alınmamıştır. Tetkiklerde Toshiba SS90A ile 3.5 MHz lineer transdüser kullanılmıştır.

BULGULAR

Tablo I'de 25 hastanın patoloji dağılımı gösterilmiştir. 10 hastada anensefali izlenmiştir. Bunlardan 8'inde izole anensefali (Resim 1), 1'inde skolyoz ve ekstremitte anomalisi (gövde-ekstremitte kompleksi) (Resim 2) izlenmiştir. Gövde-ekstremitte kompleksinin dışındaki 9 hastanın 3'ünde supraorbital lokalizasyonda heterojen doku (area serebrovaskuloza) izlenmiştir. Ensefalosel grubundaki 4 hastanın tamamı oksipital bölgede olup 1'inde hidrosefali vardır. 3 hastada oksipital kemik defektinin dışında kistik kese oluşmuş ve içinde kısmen beyin parankimi izlenmiştir (Resim 3). Bir hastada ise beyin parankiminin yarısından fazlası ensefalosel kesesini doldurmuştur. Hidrosefali grubunda 4 hasta izlenmiştir (ensefaloselle birlikte olan hariç). Bunlardan birinde biparyetal çap 103 mm'ye ulaşmış (femur uzunluğu 30 hafta ile uyumlu) olup beyin parankimi hiç izlenmemiştir (Resim 4). Bu hastada hidranensefali ekarte edilememiş ancak kafa çapının 40 haftanın üzerinde olacak şekilde artması hidrosefali lehinde yorumlanmıştır. Bir hastada hidrosefaliye eşlik eden makroplesenta tanımlanmış ancak hipertelorizm gözden kaçmıştır. Bir hastada lateral ventriküllerdeki dilatasyona frontal kemiklerdeki konkavlaşma "limon bulgusu" eşlik etmektedir (Resim 5). Bir hastada alobar holoprosensefali izlenmiş olup eşlik eden proboscis (yüzde burnu temsil eden, orbitanın altında veya üstünde yer alan silindirik oluşum), siklopi (iki orbitanın çeşitli derecelerde füzyonu) ve parmak anomalileri prenatal olarak tanımlanmış ancak anal atrezi belirlenememiştir (Resim 6a,b). Bir hastada koroid pleksus kisti izlenmiştir (Resim 7). Bir hastada lumbosakral myelomeningosel izlenmiştir (Resim 8).

3 kistik higromanın 3'üne de hidrops fetalis eşlik etmektedir. 2'sinde kranium kemiklerinde ve vertebralarda defekt olmadığı US ile anlaşılabilmişken 1 hastada oksipital kemikte defekt olup olmadığı US ile anlaşılabilmiştir. Ancak bu hastada servikal kistik kitlenin septalı olması ve hidropsun eşlik etmesi nedeniyle tanıda güçlük çekilmemiştir. İki kistik higromada septa sayısı

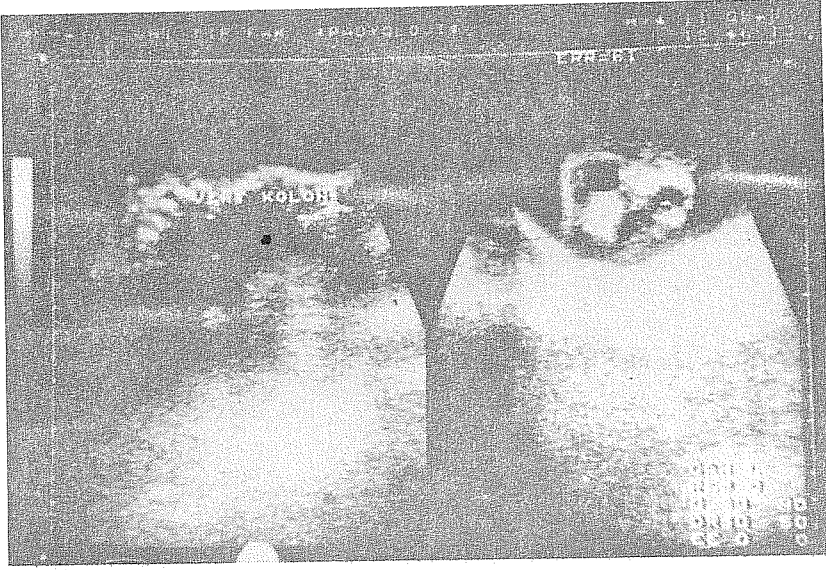
ikiden fazlayken (Resim 9) bir hastada sadece tek septa izlenmiştir. 1 hastada sakral teratoma, kistik ve solid komponentler ve kalsifikasyonlar içeren kitle şeklinde izlenmiş olup postnatal patolojik olarak doğrulanmıştır.

Tablo I. Prenatal Dönemde Tanı Konan Fetal Santral Sinir Sistemi Anomalileri ve Ayırıcı Tanısında Yer Alabilecek Anomaliler.

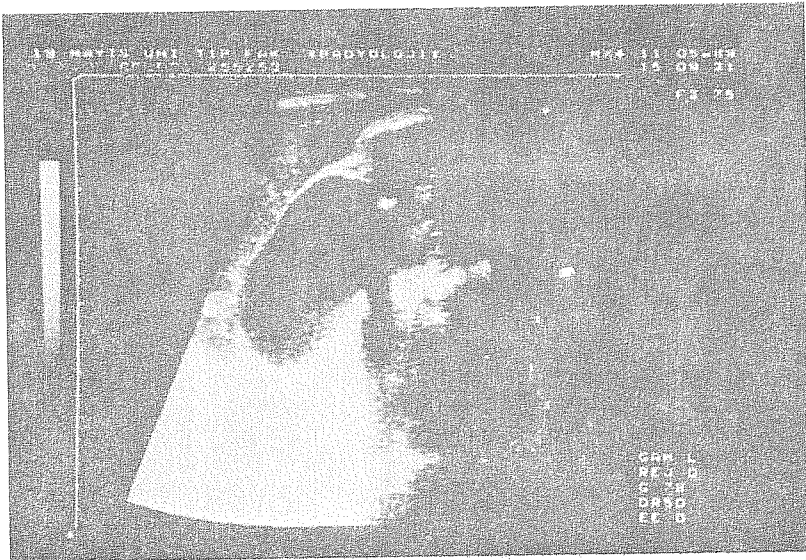
Anensefali	: 10 (1'inde Gövde-ekstremitte kompleksi, 1'inde Omfalosel)
Ensefalosel	: 4 (1'inde hidrocefali)
Hidrocefali	: 4 (1'inde hipertelorizm ve fasiyal anomali, 1'inde limon bulgusu)
Holoprosensefali	: 1 (Proboscis, parmak anomalileri ve anal atrezi)
Koroid pleksus kisti	: 1
Lumbosakral myelomeningosel	: 1
Kistik higroma	: 3
Sakral teratom	: 1
Toplam	: 25



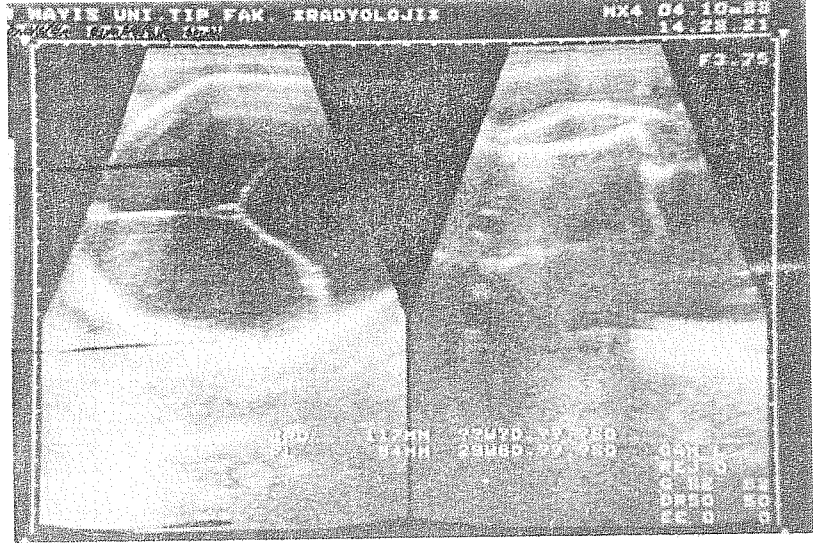
Resim 1. Anensefali; kranium lokalizasyonunda rudimenter düzensiz yapı izleniyor.



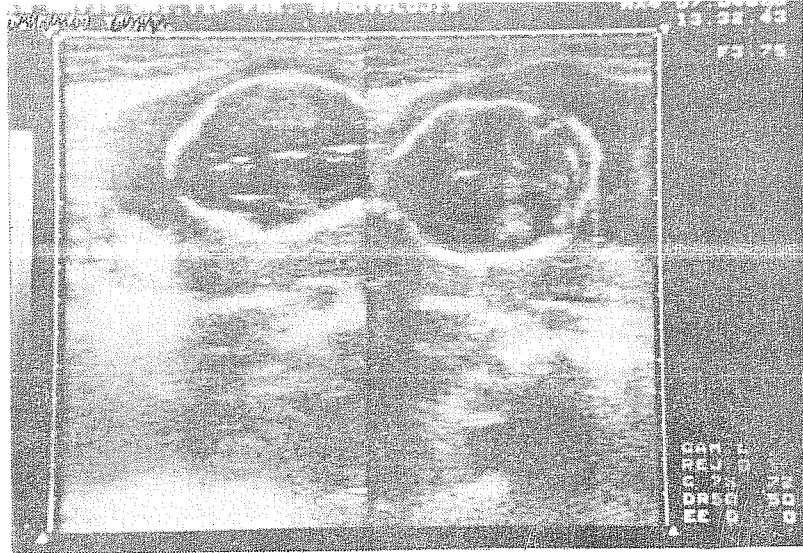
Resim 2. Gövde-ekstremiteler kompleksi; solda skolyoz, sağda supraorbital lokalizasyonda area serebrovaskülozanın olduğu ansefali izleniyor.



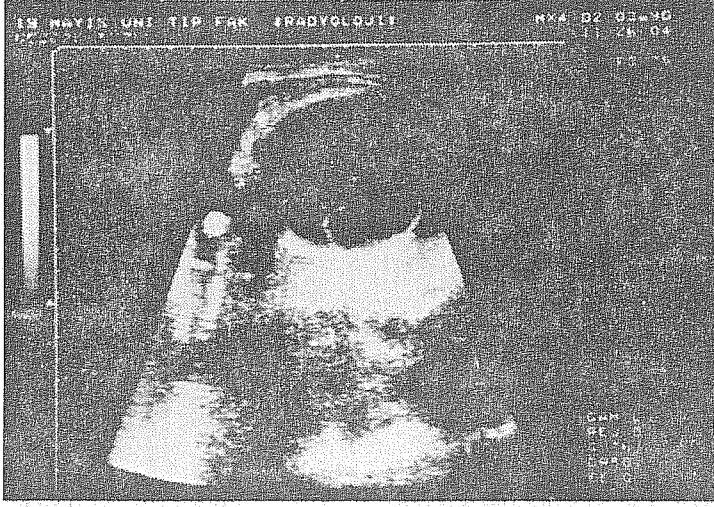
Resim 3. Ensefalosel; oksipital kemikte defekt ve dışında kistik kese izleniyor.



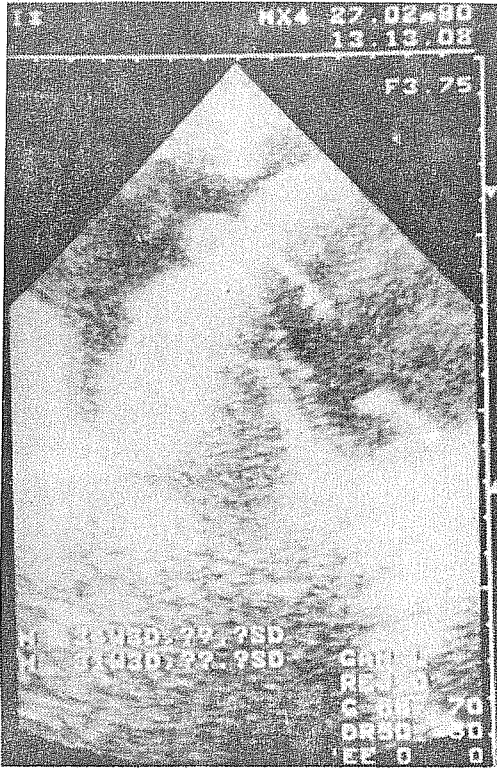
Resim 4. Hidrosefali; beyin parenkimi seçilemiyor, falks serebri normal ve kranium matür bebek ölçülerinden daha büyük olarak izleniyor.



Resim 5. Hidrosefali "limon bulgusu"; frontal kemiklerde koçkavlaşma, yaklaşık 12 mm genişliğinde lateral ventrikül atriumu ve içerisinde sallanan koroid pleksüs izleniyor.



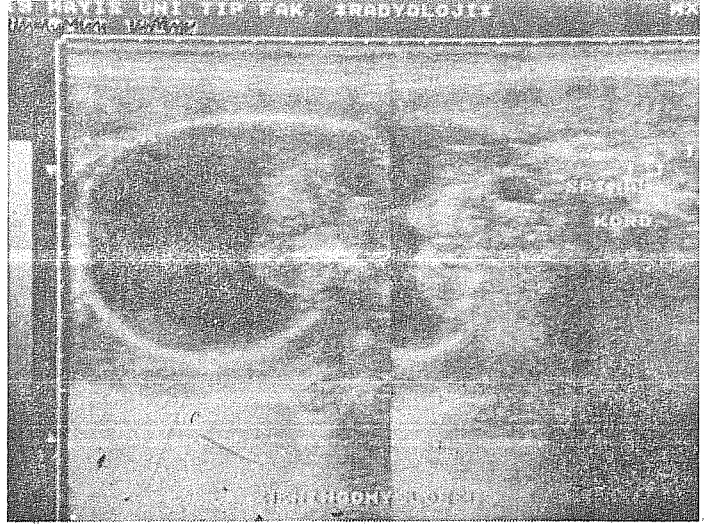
Resim 6a. Holoprosensefali; talamusalarda füzyon ve monovenriküler kistik kavite izleniyor.



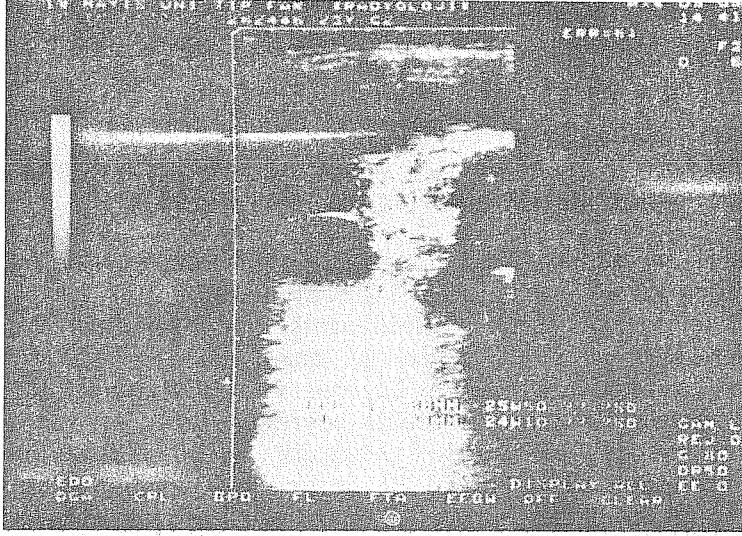
Resim 6b. İntrakraniyal kistik kavitenin yanısıra proboscis izleniyor.



Resim 7. Koroid pleksus kisti; yaklaşık 8 mm çapındaki kist izleniyor.



Resim 8. Lumbosakral myelomeningosel; kist ve içinde spinal korda ait elemanlar izleniyor.



Resim 9. Kistik higroma; servikal bölgede kraniumdan ayrı septalı kistik yapı izleniyor.

TARTIŞMA

Anensefali gebeliğın yaklaşık 24. gününde tamamlanan anterior nöropor kapanmasında gecikme sonucu oluşmaktadır. Ön beyin ve orta beyin tamamen oluşmaması ya da yerini fibrovasküler rudimenter dokunun (area serebrovaskuloza) almasıyla karakterizedir³. Kafa tabanı ve yüz kemikleri normaldir. Paryetal, frontal, skuamöz temporal ve oksipital kemikler rudimenterdir. Prenatal olarak en sık belirlenen nöral tüp defektidir⁴. 3 hastada izlediğimiz area serebrovaskuloza (gövde-ekstremité kompleksi hariç) eksensefaliden ayırılmelidir. Eksensefalide defektif kranium kemiğinin dışında normal ya da normale yakın gelişmiş beyin dokusu bulunur⁴. Bu seride toplam 10 olgu gibi beklenenden yüksek sayıda olması, alfafetoprotein düzeyi izleminin olmaması, rutin gebelik izlemleri sırasında biparyetal çap ölçümü için kraniuma her zaman bakılması ve tanısının kolay olması nedeniyle US deneyimi az olanlar tarafından atlanmamasına bağlı olabilir.

Gövde-ekstremité kompleksi, nöral tüp defekti, lateral vücut defekti ve aynı tarafta parsiyel ya da tam ekstremité yokluğu ile karakterizedir. Bunların % 38'inde anensefali, ensefalosel ya da eksensefali gibi ciddi kranium defektleri vardır⁵. Patogenezinde yaygın olan görüş, gebeliğın erken döneminde amniotik kesenin yırtılması sonucunda amniotik membranların oluşup

fetusa yapışarak nonembriyolojik dağılımda anomalilere yolaçtığıdır⁶. Ancak aksi görüşler erken dönemde teratojen etkinin⁷, kompresyon ya da vasküler patolojinin neden olduğunu öne sürmektedir. Bizim bölümümüzde de bu çalışmaya katılmayan vasküler etkiye bağlı anomalilerin geliştiği ve amniotik membranların sonradan gözlendiği bir olgu izlenmiştir (yayınlanmadı). Bu anomalide diğer nöral tüp defektlerinde olduğu gibi sonraki gebeliklerde anomali riskinin artmadığı kabul edilir⁵.

Ensefalosel insidansı 2500 doğumda bir olarak belirtilir ve % 75'i oksipitalde yer alır¹⁰. Lateral ventriküllerde dilatasyon, hidrosefali kriteri olarak tanımlanmış olup serebral disgenenezis ya da atrofi eşlik edebilir ya da etmeyebilir¹⁰. 1000 doğumda 5-30 sıklık oranına sahiptir¹¹. Lateral ventrikül genişliği normalde 2. trimesterden itibaren stabil seyrederek¹² ve atrium genişliği 10 mm üzerinde olduğunda patolojik kabul edilir¹³. Koroid pleksus, normalde falks ile 6-22 derece açı yaparken hidrosefalide posterior hemisferde yer alan koroid pleksus dilate ventrikül içinde sallanır ve bu açı artar¹⁴. Posterior hemisfer relatif olarak hipoekoik izlendiğinden yanlış hidrosefali tanıları konabilmektedir. Yukarıdaki kriter yararlıdır ancak US cihazının "gain"i artırılarak posterior hipoekoik hemisferdeki beyin parankim seçilebilir. Lateral ventrikül genişliği ya da bu genişliğin hemisfer genişliğine oranı kriter alındığında korpus kallozum agenezisi hidrosefali olarak yorumlanabilir¹⁰. Ancak korpus kallozum agenezinde, 3. ventrikül yukarıda yer alır, lateral ventrikül frontal boynuzları daha ayrıktır ve 3. trimesterde girus patterninde bozukluk olabilir¹⁵.

Frontal kemiklerde içeriye doğru yayılma sonucu kafanın limon şekline benzediği spina bifida sekonderdir¹⁶. 24. haftadan önce spina bifida ayırdedilemezken limon bulgusu kolaylıkla tanınır. Bu bulgunun spina bifidaya göstermede % 93 sensitivite, % 99 spesifiteye sahip olduğu belirtilmektedir¹⁷.

Holoprosensefali, prosensefalonun tam ya da hiç ayrılmaması sonucu oluşur. Falks serebri, korpus kallozum gibi orta hat yapılarının oluşmaması, talamusların birleşik olması ve monoventriküler kavite ile karakterizedir¹⁰. Holoprosensefalide santral sinir sistemi dışı anomali oranı daha yüksektir¹⁸. Bunlarda yaklaşık % 90 oranında yüz anomalisi görülmekte ve % 58'i prenatal olarak tanımlanabilmektedir¹⁹. Bizdeki olguda da siklopi, proboscis ve parmak anomalisi US ile saptanmıştır. Bunlarda kromozom anomali oranı yüksek olduğu için genetik araştırma

önerilir²⁰.

Koroid pleksus kisti prevalansı % 0.2 - 0.7 olup hemen hepsi 2. trimesterde saptanır ve çok büyük oranda regrese olur²¹. Trizomi 18'de % 71 sıklıkta görülür²², ancak bunlarda genellikle beraber görülen diğer morfolojik anomaliler tanıya yardımcı olur. Büyüklüğü ve sayısı değişkenlik gösteren bu kistler 2. trimesterin sonuna doğru regrese olmazsa ve büyük boyutta ise kromozom incelemesi yapılmalıdır²³. Bizdeki olguda kist tek olup 2. trimesterin sonuna doğru regrese olmuş ve normal fetus doğmuştur.

Kistik higroma, servikal bölgede içi sıvı dolu kitle şeklinde izlenmekte olup hemen hepsi septalıdır, sisterna chylide lenfatik obstrüksiyona bağlı olarak geliştiği kabul edilir²⁴. Genellikle hidrops fetalise yol açar. Hidrops görülen olgular hemen her zaman fatal seyrederken diğerlerinde regresyon görülebilir²⁵. Ödeme bağlı olarak yaygın cilt kalınlaşması görülürken kistik kitle üzerinde genellikle cildin ince olması tanıya yardımcı olur. Bunlarda hidrops olsun ya da olmasın başta Turner sendromu olmak üzere kromozom anomalileri sık olduğundan bu yönde araştırılmalıdır¹.

Sakrokoksigeal bölgedeki teratomlar genellikle miks yapıda olup kistik ve solid komponentleri vardır. Nadiren kistik uniloküler teratom da görülebilir²⁶. Bunlarda spinal kanalın normal olduğunun gösterilmesiyle myelomeningoselden ayırıcı tanısı yapılabilir.

Bu seride izlenmeyen ancak US'nin tanıya yararlı olabileceği diğer santral sinir sistemi patolojileri; intrauterin enfeksiyon ve buna bağlı değişiklikler, korpus kallozum agenezi, porenselafalik kist, araknoid kist, intrakranial tümörler, Galen veni anevrizması, asfiksiye bağlı beyin parankim değişiklikleri sayılabilir¹⁰.

Bu çalışmada fetuslara otopsi yapılmadığı için ek olarak organ patolojilerinin olup olmadığı belirlenememiştir. Normal US yorumu yapılanlar arasında olabilecek patolojiler (küçük vertebral kolon defektleri, hafif hidrosefali, Dandy-Walker anomalisi gibi patolojilerin olabileceğine inanmaktayız) belirlenememiştir. Riskli gebeliklerde maternal ve/veya amniotik alfa-fetoprotein düzeylerinin bilinmesi, rutin gebelik izlemleri sırasında en azından bir kez ayrıntılı inceleme (en uygunu 2. trimester) US'nin prenatal tanıdaki başarı oranını artıracaktır.

KAYNAKLAR

1. Sanders RC, Blakemore KL. Lethal fetal anomalies : Sonographic demonstration. **Radiology** 172: 1-6, 1989.
2. Kushnir U, Shalev J, Bronstein M, et al. Fetal intracranial anatomy in the first trimester pregnancy. **Neuroradiology** 31: 222-225, 1989.
3. Bell JE, Green RJL. Studies on the area cerebrovasculosa of anencephalic fetuses. **J Pathol** 137: 315-328, 1982.
4. Goldstein RB, Filly RA. Prenatal diagnosis of anencephaly: Spectrum of sonographic appearances and distinction from the amniotic band syndrome. **AJR** 151: 547-550, 1988.
5. Patten RM, Allen MV, Mack LA et al. Limb-body wall complex: In utero sonographic diagnosis of a complicated fetal malformation. **AJR** 146: 1019-1024, 1986.
6. Mahony BS, Filly RA, Callen PW, Golbus MS. The amniotic band syndrome: Antenatal sonographic diagnosis and potential pitfalls. **Obstet Gynecol** 152: 63-68, 1985.
7. Herva R, Karkinen-Jaaskelainen M. Amniotic adhesion malformation syndrome: Fetal and plecental pathology. **Teratology** 29: 11-19, 1984.
8. Lockwood C, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. Amniotic band syndrome: Reevaluation of its pathogenesis. **Am J Obstet Gynecol** 160: 1030-1033, 1989.
9. Pretorius DH, Russ PD, Rumack CM et al. Diagnosis of brain neuropathology in utero. **Neuroradiology** 28: 386-397, 1986.
10. Spirt BA, Oliphant M, Gordon LP. Fetal central nervous system abnormalities. **Radiol Clin North Am** 28: 59-73, 1990.
11. Pretorius DH, Davis K, Manco-Johnson ML. Clinical course of fetal hydrocephalus: 40 cases. **AJR** 144: 827-831, 1985.
12. Pilu G, Reece EA, Goldstein I, et al. Sonographic evaluation of the normal developmental anatomy of the fetal cerebral ventricles: II. the atria. **Obstet Gynecol** 73: 250-255, 1989.
13. Siedler DA, Filly RA. Relative growth of the higher fetal brain structures. **J Ultrasound Med** 6: 573-576, 1987.

14. Cardoza JD, Filly RA, Podrasky AE. The dangling choroid plexus: A sonographic observation of value in excluding ventriculomegaly. *AJR* 151: 767-770, 1988.
15. Gebarsky SS, Gebarsky KS, Bowerman RA, Silver TM. Agenesis of the corpus callosum: sonographic features. *Radiology* 151: 443-448, 1984.
16. Nicolaidis KH, Gabbe SG, Campbell S, Guidetti R. Ultrasound screening for spina bifida: Cranial and cerebellar signs. *Lancet* 2: 72-74, 1986.
17. Nyberg DA, Mack LA, Hirsch J, Mahony BS. Abnormalities of fetal cranial contour in sonographic detection of spina bifida: Evaluation of the "lemon" sign. *Radiology* 167: 387-392, 1988.
18. Nyberg DA, Mack LA, Hirsch J, et al. Fetal hydrocephalus: Sonographic detection and clinical significance of associated anomalies. *Radiology* 163: 187-191, 1987.
19. McGahan JP, Nyberg DA, Mack LA. Sonography of facial features of alobar and semilobar holoprosencephaly. *AJR* 154: 143-148, 1989.
20. Burck U. Genetic counselling in holoprosencephaly. *Helv Paediatr Acta* 37: 231-237, 1982.
21. Teresa TR, Harris RD, Sargent SK, et al. Fetal choroid plexus cysts: Prevalance, clinical significance, and sonographic appearance. *AJR* 151: 1179-1181, 1988.
22. Fitzsimmons J, Wilson D, Pascoe-Mason J, et al. Choroid plexus cysts in fetuses with trisomy 18. *Obstet Gynecol* 73: 257-266, 1989.
23. Chitkara U, Cogswell C, Norton K. Choroid plexus cysts in the fetus: A benign anatomic variant or pathologic entity? Report of 41 cases and review of the literature. *Obstet Gynecol* 72: 185-189, 1988.
24. Comstock CH. Fetal masses: Ultrasound diagnosis and evaluation. *Ultrasound Quart* 6: 229-256, 1988.
25. Distell BM, Hertzberg BS, Bowie JD. Spontaneous resolution of a cystic neck mass in a fetus with normal karyotype. *AJR* 153: 180-181, 1989.
26. Seeds JW, Mittelstaedt CA, Cefalo RC, Parker TF. Prenatal diagnosis of sacrococcygeal teratoma: An anechoic caudal mass. *J Clin Ultrasound* 10: 193-195, 1982.

