

TÜRKİYE MATERNAL FETAL TIP VE PERİNATOLOJİ DERNEĞİ

**Fetal Tıp ve Prenatal Tanı Subgrup Toplantısı. 10-11. Haziran.2016
Ankara**

GRİNİN 50 TONU: ULTRASONOGRAFİDE SAPTANAN BULGULARDA YAKLAŞIM PANEL BİLDİRİSİ

Moderatör: Namık Demir

Panelistler:

Perinatoloji Uzmanları: Selim Büyükkurt, İnanç Mendilcioğlu, Namık Demir, Halil Aslan, Tuncay Özgün, Derya Eroğlu,

Tıbbi Genetik Uzmanları: Serdar Ceylaner, Tahsin Yakut, Hülya Kayserili

Perinatoloji uzmanları ve Tıbbi Genetik Uzmanlarının katılımı ile gerçekleşen panel sonucunda aşağıdaki konularda görüş birliğine varılmıştır.

1. İntrakardiyak Ekojenik Odak: İntrakardiyak Ekojenik Odak (İEO), fetal kalpte ventriküller içerisinde bulunan küçük , ekojeniteleri fetal kemik ile kıyaslanabilir yapıdır. Ekojeniteleri fetal kemik ile kıyaslanabilir yapıda olan görüntülerdir. Papiller adale yada Chordae tendinea üzerinde görülürler. Ventrikül duvarına tutunmamışlardır. Mitral yada triküspid kapak ile eşzamanlı hareket ederler. İEO görülme sıklığı, incelenen guruba göre değişir. Düşük riskli grupta % 1,5-5; yüksek riskli grupta ise % 15-18 oranında görülür. En iyi APİKAL 4 ODA görünümünde izlenir. Sıklıkla gebeliğin ikinci üç ayında görülür. İlk üç ayda da saptanabildiğini söyleyen, ilerleyen haftalarda kaybolduğunu belirten nadir çalışmalar vardır. Annenin vücut kütle indeksi arttıkça ekojenik kalp odağının tanısını koyma oranları da azalır. Çapları 1-6 mm kadardır. Sıklıkla LV içerisinde bulunur. Ventrikülde görülen İEO'lar ile kıyaslandığında, sağ ventrikülde yer alan yada bilateral olan İEO olgularında aneuploidi ve konjenital kalp hastalıkları riskinin arttığını gösteren olgu serileri de vardır. Ancak bunlarda karşılaştırma için uygun kontrol grupları yoktur. Sol izole olguların trizomi 21 ile ilişkisi yoktur. Trisomi 18 ile ilişkisinin olmadığı da belirtilmiştir. Varlığının kalp işlevleri üzerine etkisi yoktur. İzole İEO, düşük risk gurubunda invazif girişim endikasyonu oluşturmaz. Ek anomali varlığında veya ilk üç ay tarama testlerinde risk yüksekse, invaziv girişim önerilebilir.

İEO varlığında; Eşlik eden anomali olup olmadığını anlamak için **AYRINTILI USG incelemesi yapılmalıdır.** İzole İEO var ise rastlantısal saptanan bulgu olarak değerlendirilmeli ve **karyotip tayini için amniyosentez yapılmamalıdır.** Antenatal dönemde genişletilmiş kalp taraması yapmak yeterlidir. Ek bir inceleme yapılmasına gerek yoktur.

Sadece, ek anomalileri olan, diğer hafif belirteçleri olan yada kromozom anomalili gebelik öyküsü olan YÜKSEK RİSKLİ olgularda amniyosentez yapılmalıdır. Ek bulgu varlığında klinik genetik konsültasyonu gereklidir.

2. Hiperkojen Bağırsak: *Ekojenik Bağırsak*, fetal abdomenin alt kısmında gözlenen homojen, hiperekojenik bir USG bulgusudur. Akustik gölge vermezler (kalsifik alan içermezler) ve genellikle bir kaç hafta içerisinde geriler ve fetusta uzun dönem sekel bırakmazlar. *Hiperekojen Bağırsak*, bağırsak ekojenitesinin karaciğer ekojenitesinden daha fazla ve kemik ekojenitesine yakın olmasıdır. Ekojenik bağırsak üçüncü üçay'da klinik önemi tam olarak bilinmeyen göreceli olarak sık gözlenen bir bulgudur. İkinci üçay'da normalin bir varyantı olarak bilinen bu bulgu Kistik Fibrozis'in antenatal bir belirteci olarak tanımlanmıştır. Tanı için fetal bağırsakların en parlak kısmı, krista iliaka ve vertebranın görüntülediği fetal abdomen kesiti aynı karede görüntülenir. Fetal bağırsak ekodansitesi krista iliaka ve vertebra dansitesi ile kıyaslanır. Fetal Ekojenik Bağırsak, tüm ikinci üçay içindeki fetusların %0,6-4'ünde görülür. Fetal bağırsaklar ikinci üç ay USG incelemelerinde 16. Hf dan itibaren içerisinde parlak mekonyum birikmesi ile birlikte giderek görünür hale gelirler. 20. gebelik haftasından önce hiperekojenite genellikle GEÇİCİDİR ve birkaç hafta içerisinde %90-95'i kaybolur. Hiperekojenitedeki azalma normal bağırsak fonksiyonları ile ilişkilidir. Üçüncü Üçayda sebat eden fetal ekojenik bağırsaklar ise altta yatan patolojinin göstergesidir, ancak testler ile her zaman etyopatogenez aydınlatılamıyabilir. IUGR ve AFP yüksekliği ile birlikte kötü prognoz belirtisidir. Hiperekojen bağırsakların görünümü fokal, diffüz, farklı ekojenitede olabilirler, pelvis alt kısmında belirli bir alanda uniform olabilirler. Hiperekojenik bağırsak aşağıdaki nedenler ile oluşabilir:

- Aperistaltik bağırsakta aşırı katı mekonyum yada yutulmuş kan
- Fetal Aneuploidi* (Örn: Tri 21,13,18): Bozulmuş bağırsak fonksiyonları (azalmış motilite ve artmış su reabsorpsiyonu) ile birliktedir. Aynı mekanizmalar fetal hayatta da geçerlidir. İzole hiperekojen bağırsak saptanması ile aneuploidi taramasında likelihood ratio 5,5-6,1'dir.
- Konjenital İnfeksiyon* (Sitomegalovirus (CMV), Toxoplasmosis, diğer virusler.)
- Primer Gastrointestinal patoloji* (Örn: Obstrüksiyon, atrezi, perforasyon)
- Fetusta Kistik Fibrozis* (KF): KF olan olgularda pankreatik enzim salgılamındaki anomaliler, mekonyum kıvamında değişikliklere yol açar ve ince bağırsak içerisindeki mekonyum normalden daha viskoz hale gelir. Sonuçta bağırsak ekojenitesi artar.
- IU fetal gelişim kısıtlanması*: Hemodinamik redistribüsyon ve mezenter iskemisi sonucu oluşur.
- Normal Varyasyon*: Olguların %60-65'inde altta herhangi bir patoloji bulunmaz.

Türkiye'de Sağlık Bakanlığı 01.01.2015 tarihi itibariyle yenidoğan tarama programına Kistik fibrozis (KF) hastalığını da dahil etmiştir. Ülkemizde kesin sıklığı bilinmemektedir. Toplumda taşıyıcı sıklığı 1/35 ve hastalık sıklığının 1/3000-4000 civarında olduğu öngörülmektedir. Bu nedenle akraba veya aynı yerleşim biriminden olmayan kişilerin çocuklarında da gözlenebilir. Bununla birlikte ülkemizde KF sıklığının

1/3000-4000 civarında olduğu düşünülmektedir. Ocak ayı itibarı ile başlayan yenidoğan tarama programı sayesinde hastalığın ülkemizdeki gerçek sıklığını öğrenmemiz mümkün olabilecektir. Toplum sıklığı bilinmediği ve mutasyon çeşitliliği fazla olduğu için Türkiye’de henüz KF için prenatal tarama yapılması önerilmemektedir.

Özellikle anne-baba arasında akraba evliliği veya mekonyum ileusu / sık enfeksiyonlar ile eksitus olan ve kardeş ölüm öyküsü varlığında, yada KF olduğu bilinen bir kardeş yada ailede yakın akrabalarda kistik fibrozis ön tanısı alan bireyler mevcutsa, fetusun artmış kistik fibrozis riski nedeni ile prenatal tanı yapılabilir. Sık görülen mutasyonların taranması toplumumuzda uygun değildir. Bazı mutasyonları hafif kliniğe neden olur. Bu nedenle her kistik fibrozis tanısı tıbbi tahliye endikasyonu oluşturmaz. İnvaziv test istemeyen gebelerde NIFT + Anne/baba CFTR geni çalışılması etkin bir yöntemdir. Eğer anne ve baba adayında CFTR mutasyonu saptanırsa fetusun %25 etkilenme riski nedeni ile invaziv girişim yapılmalıdır. Amniyon sıvısından direkt DNA elde edilerek çalışma yapılmasının uygun olmadığı durumlarda (Az hücre sayısı gibi) kültür sonrası işlemin yaratacağı gecikmeden kaçınmak için anne-babadan dizi analizi ve MLPA ile kistik fibrozis çalışmak en uygun yöntemdir.

Hiperekojen Bağırsak varlığında; Ek anomali olup olmadığını araştırmak için **AYRINTILI USG yapılmalıdır.** Hiperekojen bağırsak kistik fibrozis araştırılması için bir endikasyon oluşturur, ancak özellikle anne -baba arasında akraba evliliği olan ve kardeş ölüm öyküsü olan çocuklarda, yada KF olduğu bilinen bir hastanın kardeşi olacak ise kistik fibrozis yönünden risk daha yüksektir. **CMV, toxoplazma, parvo virüs açısından araştırma yapılmalı. Eğer yapılmadıysa Aneuploidi taraması yapılması, eğer yapıldıysa elde edilen bazal risk ve belirtecin likelihood ratio hesaplanmasına göre kabul edilen eşik değerini aşan bir durumunda karyotip analizi önerilir.** Bütün bulguların normal gelmesi durumunda fetal gelişim kısıtlanması ve fetal ölüm açısından için yakın izlem yapılmalıdır. **Hiperekojen bağırsak varlığında klinik genetik konsültasyon istenmesi gereklidir.**

3. Hafif Ventrikülomegali: Normalde fetal beyinde lateral ventriküllerin genişliği $7,6 \pm 0,6$ mm dir. Ölçüm ventrikül duvarının iç kısmından iç kısma yapılmalıdır. Lateral ventrikül (LV) atria kısmının genişliğinin >10 mm olması ventrikülomegali olarak adlandırılır. Bu ölçümün 10-12 mm olması Hafif ventrikülomegali, 12,1-14,9 mm olması orta derecede ventrikülomegali ve ≥ 15 mm olması şiddetli ventrikülomegali olarak adlandırılır. Ventrikülomegali, beyin omurilik sıvısı (BOS)’nın abnormal döngüsü sonucu; nöronal migrasyon ve proliferasyon bozuklukları sonucu; korpus kallozum agenezisi ve holoprosensefali; yada destrüktif lezyonlar sonucu oluşmaktadır. LV genişliği 10-12 mm ise %6-41 oranında ek anomaliler bulunur. LV genişliği 12,1-14,9 mm olduğunda ek anomali oranı %56-76 olur. Eşlik eden anomaliler; kallozal ve septum pellucidum lezyonları periventriküler anomaliler, kortikal gelişim malformasyonları gibi anomalilerdir. Ek anomalilerin varlığı durumunda prognoz tamamen değişebileceği için İzole Hafif Ventrikülomegali olgularında Perinatoloji Uzmanı tarafından ayrıntılı USG yapılmalıdır.

İzole Hafif Ventrikülomegali olgularında, fetusun pozisyonuna bağlı olarak TA yada TV yoldan fetal nörosonogram yapılmalıdır. İzole Hafif Ventrikülomegali olgularında, bazı merkezler rutin olarak manyetik rezonans görüntüleme (MRI) incelemesi önermektedir.

Ancak MRI, iyi bir nörosonograma olguların %6-10'unda ek bilgi katabilir. Genellikle 20. Hf dan sonra yapılması önerilen MRI incelemesi, eğer gyrusları değerlendirmek amacı ile yapılacak ise 30-32.Hf arası yapılmalıdır. İzole Hafif Ventrikülomegali olgularında, ventriküler dilatasyonun ilerleme riski %16 olduğundan ve olguların %13'ünde başlangıçta görülemeyen anomalilerin USG tekrarında görülebilmesi nedeni ile 28-34. Hf.lar arasında tekrar ayrıntılı USG yapılması uygun olur.

Ventrikülomegali olgularının %18'inde intrauterin CMV geçişi saptandığı için, Fetal infeksiyonların USG ile erken tanıları güç olduğu için, bazı infeksiyonlarının tedavileri olduğu için Hafif Ventrikülomegali olgularında CMV ve Toxo taraması düşünülmelidir.

Farklı toplumlarda farklı tarama stratejileri ve farklı protokollar kullanıldığı için izole Ventrikülomegali olgularında kromozom anomalisi sıklığını vermek güçtür. Ancak hafif ventrikülomegali olguları ile kromozom anomalileri arasında güçlü bir birliktelik olduğu için Hafif Ventrikülomegali olguları, daha önceki tarama testlerindeki DÜŞÜK RİSK sonuçlarına bakılmaksızın **YÜKSEK RİSK'li** olarak kabul edilmelidirler. Bu olgulara fetal karyotip önerilir. Karyotip sonucu normal çıkarsa, array-CGH de yapılmasının daha yararlı olacağı bilgisi paylaşılmalıdır. Antenatal ve postnatal prognoz hakkında net bilgi veremeyebileceğimiz bilgisi verilerek, (%5-10 etkilenme olasılığı) genetik testlerin sınırları anlatılmalıdır.

Hafif ventrikülomegali varlığında; Fetal Nörosonogram kriterlerine göre **ayrıntılı santral sinir sistemi (SSS) incelemesi** yapılmalıdır. Gerekirse kuşku durumlarda MRI istenmelidir. Tüm Hafif ventrikülomegali olgularında lezyonun ilerleyip ilerlemediğini görmek için 15 gün ara ile USG takibi yapılmalıdır. Uzun dönem nörolojik gelişim sonuçları ile ilgili olarak **KLİNİK GENETİK UZMANI ve PEDIATRİK NÖROLOJİ UZMANI** ile birlikte bilgilendirme yapılmalıdır ve postnatal dönemde olgular 6-8 yaşa kadar nörolojik bulgular ve bilişsel gerilik açısından izlenmelidir.

4. Koroid Pleksus Kisti: Koroid pleksus kistleri (KPK), koroid pleksus içerisinde BOS'nın hapsolmesi sonucu gelişen tek yada multiple, unilateral yada bilateral olabilen, 2 mm.den büyük olan ve %1 sıklıkla karşılaştığımız kistlerdir. Gebelik haftası ilerledikçe stroma azalır ve kist kendiliğinden kaybolur. Bu nedenle 2. üç ay'ın sonunda bu kistlerin **%95'i KAYBOLUR**. Koroid pleksus kistleri, düzgün sınırı olmayan, ince uzun ekolusent alan şeklinde görülen pseudokistler ile, ventrikülomegali ile ve intrakraniyal kanamalar ile karıştırılmamalıdır.

KPK Trizomi 18 riskini artırır. Down Sendromu riskini artırmaz. KPK lokalizasyonu, büyüklüğü ve morfolojisi riskte değişiklik yapmamaktadır. İzole KPK'da trizomi 18 için Likelihood ratio 2'den azdır ancak ek bulgu varlığında risk 20 kat artar. KPK bazı sendromlara eşlik edebilir. Ancak , USG'de ek bulgu saptanmadığında, ek risk faktörü

yok ise karyotip analizi önerilmez. USG'de ek anomali saptanmadığı durumlarda anöploidi tarama testlerinde trisomi 18 riski yüksek çıkarsa, gebe invaziv girişimi Kabul etmiyorsa cfDNA testi önerilir. Ek bulgu varsa amniyosentez yapılabilir. KPK kalıcı olduğunda bile postnatal izleme gerek yoktur. Ancak aileler KP kistlerinin içine kanama riski olabileceği konusunda aileler bilgilendirilmelidir.

Koroid pleksus kisti (KPK) varlığında; Ayrıntılı USG ile el ve ayaklara dikkale bakalım (Trizomi 18 olgularının çoğunda ekstremitelerde postur anomalileri vardır). **USG'de eşlik eden anomaliler yok ise İNVAZİV GİRİŞİM YAPILMAZ.** USG'de eşlik eden anomaliler var ise ve serum Anöploidi Taraması POZİTİF ise invaziv girişim yapılır. Eşlik eden anomalilerin bulunmadığı, ancak serum anöploidi taramasının POZİTİF olduğu durumda cfDNA testi veya haftasına göre Amniyosentez önerilir. **Anne ve babaya bu kistlerin 2. üçay'da %95 oranında kaybolacağı, mental retardasyon, serebral palsi ve gelişme geriliğine yol açmayacağı bilgisi verilmelidir.** Ancak tüm gebelerde olduğu gibi Fetal Gelişim Kısıtlanması (FGK) yönünden takip yararlıdır. FGK var ise, bu durum Tri 18 ile birlikte olabileceği için bu olgularda invazive girişim düşünülebilir. Ek bulgu varlığında **Klinik Genetik Konsültasyonu gereklidir.**

5. Kısa Humerus ve Kısa Femur: Gebelik haftasına göre humerus yada femur uzunluklarının < 2.5, 5,10 persantil değerlerinin altında olması durumudur. Ölçülen/Beklenen femur uzunluğu < 0.90; Ölçülen/ Beklenen humerus uzunluğu < 0,89 değerlerinin altında ise KISA olarak tanımlanır. Ancak daha doğru bir tanımlama gebelik haftasına göre belirlenen MoM değerlerine göre yapılabilir. FL< 0.91 MoM ise, HL< 0.89 MoM ise kısa olarak tanımlanır. Ancak ölçümler sırasında ultrason demeti kemiğe dik gelmelidir, epifiz kırıkdağı görülür ancak ölçülme katılmaz.

Kısa femur yada humerus varlığında fetusta: *a. Anöploidi, b. İskelet displazisi, c. İntrauterin gelişme kısıtlılığı/ SGA bebek, d. Yapısal(yada ailesel) kısa femur/ humerus, e. Kötü perinatal sonuçlar* (preeklampsi, erken doğum, dekolman ...) olabileceği akılda tutulmalıdır. Kısa femur varlığında %4-7 yanlış pozitiflik oranları ile Tri21 için sensitivite %16-50, Kısa humerus varlığında ise %5-6 yanlış pozitiflik oranları ile Tri 21 için sensitivite %50 'dir. İzole kısa femur varlığında bazal risk 3,72 kat artarken, kısa humerus varlığında bazal risk 4,81 kat artar.

Kısa femur yada kısa humerus ile karşılaşıldığında; bu kemiklerin ne kadar kısa oldukları, diğer kemiklerin durumu, baş çevresi, oligohidramnios olup olmadığı, ek USG bulgusu olup olmadığı ve geçmiş haftalardaki ölçümler değerlendirilmelidir. Kısa Humerus-Femur+ Ek bulgu yok ise ve kısalık 1-2 hafta ise (Down sendromu?/ IUGR?) akla gelmeli; Kısa Humerus-Femur+ Oligo veya Kötü obstetrik öykü var ise (IUGR?/ Plasental sorunlar?) akla öncelikle gelmelidir.

Fetal gelişim kısıtlanması olan olgularda, anormal plasentasyon sonucu fibroblast growth factor 2'de (FGF2) azalma olur ve uzun kemiklerde gelişim inhibisyonu gerçekleşir. Ayrıca kronik hipoksiye adaptif cevap sonucu ekstremite yerine vital organlara tercihli kan akımı olur.

Kısa humerus ve Kısa femur varlığında; Ölçümler tekrarlanır, gebelik haftası gözden geçirilir; **Obstetrik Öykü değerlendirilir** (IU fetus ölümü, PE, Abnormal bebek vb.); **Anne ve Babaya bakılır;** **Down Sendromu TT'leri'ne tekrar bakılır,** biyokimyasal sonuçlar FGK'nda abnormaldir; **Ekstremitte kısalığının nasıl olduğu** (eğilme varmı?, mineralizasyon nasıl?) **değerlendirilir** ve karın çevrsi ile baş çevresi ölçülür; **Aneuploidi belirteçleri ve İskelet Displazileri için Ayrıntılı USG yapılır;** **Doppler USG ile Uterin Arter kan akımları değerlendirilir;** **Karyotip bakılmasını düşünülür. Klinik genetik konsültasyonu gereklidir.**

6. Piyelektazi: Fetus'ta renal pelvis çaplarının geniş olmasıdır. Genişliğin derecesine göre; ikinci üç ay'da 4-6,9 mm arası HAFİF PİYELEKTAZİ, 7-10 mm arası ORTA DERECEDE PİYELEKTAZİ ve > 10 mm olması durumunda ŞİDDETLİ PİYELEKTAZİ'nin varlığından söz edilir. Hafif piyelektazi olgularının %31,4'ü zaman içerisinde kaybolur, % 40,6'sı değişmeden kalır, %12,5 'u kısmen düzelir ve % 15,6'sı kötüleşir.

Üçüncü üçay'da 10 mm ye kadar olan piyelektazi olgularında cerrahi müdahale gerekmez iken, 10-14,9 mm arasındaki olguların %23'üne ve >15 mm olan olguların %64'üne müdahale gerekir.

Piyelektazi varlığında; Uygun planda doğru pelvis renalis ölçümü yapılmalıdır, Eşlik eden anomali olup olmadığını aramak için **AYRINTILI USG yapılmalıdır, Fetal kalp incelenmelidir, Eşlik eden anomali, belirteç ya da başka risk faktörü yoksa İNVAZİV GİRİŞİME GEREK YOKTUR,** %30 ilerleme eğiliminde olduğundan 3. Üçayda USG konrolu yapılmalıdır ve tüm hafif pyelektazilerde postnatal değerlendirme yapılmalıdır. **Klinik genetik konsültasyonu gereklidir.**

7. Hepatik kalsifikasyonlar: Fetal Hepatik Kalsifikasyonlar, karaciğer parenkimi içerisinde, damar içerisinde yada peritoneal yüzeyde görülen noktasal hiperekojenitelerdir. 1750 yada 2000 gebelikte 1 oranında görülürler. Yerleşim yerlerine göre : a. Peritoneal: Karaciğer yüzeyinde bulunurlar. En sık nedeni Mekonyum peritonitisi; b. Parenkimal: Karaciğer dokusu içerisinde bulunurlar. Enfeksiyon (TORCH, CMV,Varicella) yada Tümörler (hemangioendotheliomas, hamartomas or hepatoblastomas); c. Vasküler: Portal yada hepatik ven embolisi ve vasküler yetmezliğe bağlı iskemik nekroz sonucu oluşurlar.

İzole vakalarda prognoz çok iyidir. Eşlik eden anomali varlığında altta yatan sebebe göre prognoz daha da kötü olabilir.

Hepatik kalsifikasyon varlığında; **Fetal enfeksiyon taraması yapılır (TORCH),** Seri USG takiplerinin yapılması tartışmalıdır. Ancak lezyonun kaybolup kaybolmadığını anlamak için yapılabilir. **Ek anomali olup olmadığını anlamak için Ayrıntılı USG yapılmalıdır.** Ek anomali varlığında **karyotip tayini için yada enfeksiyon varlığında özgün enfeksiyon testleri için Amniyosentez yapılır. Klinik genetik konsültasyonu gereklidir.**



Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

Türkiye

8. USG'de Saptanan Anomalilerde MRI'nın Katkısı: Gebelikte güvenilirdir. Özellikle 1.5 Tesla ve altında, hızlı çekimler (Ultrafast MRI) ve T2 ağırlıklı görüntüler, özellikle santral sinir sistemi anomalilerinde, diyafragma hernisi, pulmoner hipoplazi, kitleler, plasental invazyon anomalilerinin değerlendirilmelerinde yararlıdır. Genel olarak 20. Gebelik haftasından sonra istenmesine karşılık, özellikle nörolojik değerlendirmede 26 haftadan sonra daha değerli bilgiler verir. SSS anomalileri saptanmasında ultrasonografi ile MRI %65 UYUMLU'dur. Hastaların % 22'sinde özellikle ortahat anomalilerinde antenatal dönemde yapılan MRI ek bilgi sağlamaktadır. USG ile MRI arasında negatif bulgularda %82 oranında uyumluluk saptanırken, % 18 olasılıkla MRI ile yeni SSS anomalisi saptamakta, %30 vakada sonografi tanısı MRI bulgularına göre revize edilmekte, vakaların yönetimi ve parental danışmanlık değişmektedir. Olguların %2'sinde MRI NEGATİF bulgu verirken, postnatal inceleme yeni SSS anomalisini ortaya koymaktadır.

Ancak MRI incelemelerinde, bu alanda kendini geliştirmiş olan, akademik ve/veya klinik hizmet idealizmi olan, emek-zaman harcayan, hasta deneyimi edinen, USG ve postnatal izlemi yapan radyologlardan yardım alınmalıdır.

9. Anöploid Dışı Artmış Nukal Translusensi: Nukal translusensi (NT) ne kadar artmışsa olumsuz sonuçlarla o kadar ilişkisi vardır. NT artışı ya da kistik higroma gibi lateral kistik yapıların klinik değeri aynıdır. NT kalınlığı, bir patolojiyle ilişkisi olsa bile, kendiliğinden kaybolabilir. NT artışı birçok hastalık için tek başına önemli bir işarettir. En önemlisi ve ilk dışlanması gereken kromozom anomalileridir. Ardından doğumsal kalp anomalisi açısından ekokardiyografi incelemesi gerekir.

Sitogenetik normal iken NT artmışsa sorusu kromozom analizinin ilk basamak olması ve diğer yapısal anomaliler için ilk üçayın uygun olmayabileceği halinden doğar. Gebeliğin 20. haftasına kadar kalp ve diğer organlar açısından gebelik büyüdükçe anomali saptanma olasılığı artar. Daha sonrasında anomali yakalama oranı genelde sabittir. Zaman, deneyim, cihaz özellikleri, bebeğin duruşu ve annenin beden yapısı erken haftalardaki başarıyı etkiler. Triküspid kaçığı ve duktus venozusta ters "a" dalgası NT artışıyla doğumsal kalp anomalisi arasındaki bağlantıya işaret edebilir. İnvazif işlem sonrası hangi genetik testin çalışılması gerekir? İlk basamak kesinlikle sitogenetiktir. İzole olgularda array comparative genomic hybridization (aCGH)'un yararı sınırlıdır. NT kalınlaştıkça ek bulgu yakalama olasılığı artar. Akraba evliliği yoksa ve ek bulgu varsa % 5 ilave bulgu sağlayabilir. Ek bulgular ikinci üçayda saptanabilir.

Artmış NT ile ilişkisi net olarak gösterilmiş yegane tek gen hastalığı Noonan Sendromu'dur. Ancak bir çok tek gen hastalığında artmış NT gözlenebilir. Artmış NT olan öploid gebelerde sıklığı % 9-16'dır. Otozomal dominant aktarılır. Noonan sendromuna has ultrasonografi bulguları NT artışına ek olarak hidrops, kalp anomalisi (özellikle pulmoner stenoz) ve polihidramniyoz'dan birinin olmasıdır.

Noonan sendromu toplumda neredeyse 1/1000 sıklıkta gözlenir. Noonan ve ilişkili sendromlarda panel test tercih edilmelidir. Mental retardasyon oranı % 15-25'dir ancak bu etkilenim hafiftir. **Bu nedenle net bir tahliye endikasyonu değildir.** Bazı gen

mutasyonlarında bilişsel gerilik ve kardiyomyopatiye sekonder mortalite riski yüksek olduğundan tahliye önerilebilir. **Aileye bu olasılıklardan bahsedilmeli ve tahliye kararı bu bilgilere rağmen aile istiyorsa sağlık kurulunda tartışmaya alınmalıdır. NT artışında Klinik Genetik Konsültasyonu gereklidir.**

10. USG'de saptanan anomalilerde danışmanlık: Yarık damak olgularında; Orta hat yarıklarının prognozu kötüdür. Diğerlerinde kromozom normale ve ek bulgu yoksa prognoz iyidir. **İskelet displazileri olgularında;** 16 hafta öncesi tespit edilenlerin prognozu genel olarak kötüdür. 24 haftaya kadar bulgu vermeyen iskelet displazilerinin % 90'ından fazlası Akondroplazidir. 400'den fazla çeşit iskelet displazisi vardır. 250 tipi antenatal dönemde bulgu verir ve letal seyredir. Bu olguları olgu bazında tartışmak gerekir. **Polidaktili olgularında;** mezoaksiyel polidaktiller sıklıkla sendromiktir ve prognozu kötüdür. Preaksiyel polidaktillerde prognoz nispeten iyidir ama sendromik olma olasılığı fazladır. Postaksiyel olanlarda ek bulgu yoksa ve kromozom normale prognoz iyidir. Çoğu aileseldir. **Ekstremitte yokluğu olgularında;** Radius yokluğu veya başparmak anomalilerinde Fankoni aplastik anemisi araştırılmalıdır. Ulnar anomalilerin sendromik olma olasılığı radiallyerden fazladır. Genelde prognoz daha iyidir. Ekstremitte yokluklarının sıklıkla mental prognozu iyidir. **Genital anomaliler ve seks kromozom bozukluklarında;** Tamama yakınında prognoz oldukça iyidir ve gebelikte müdahale gerekmez. Hipospadias'a eşlik eden E₃ düşüklüğünde Smith-Lemli-Opitz Sendromu düşünülmelidir. İskelet bulguları olan ve karyotip analizi 46,XY olan fetüste ambigü genitalia yada dişi fenotip varsa Kampomelik Displazi akla gelmelidir. **Renal ve üriner sistem anomalilerinde;** izole olanlarda tek böbrek tutuluyorsa prognoz iyi, çift böbrek tutulumunda prognoz kötüdür. Anne babada renal anomali sıklığı fazladır. Anne babadan birinde renal-üriner anomali olması prognozun iyi olduğunu düşündürür. **Ultrasonda herhangi bir anomali bulunduğu Klinik Genetik Konsültasyonu gereklidir. Hatta ilgili uzmanlık alanlarından da konsültasyon istenmelidir. Böylece anne ve baba adayı daha doğru bir şekilde bilgilendirilmiş olur.**