

11-14 Haftada Saptayabileğimiz Yapısal Anomaliler

Dr. Gülcengül Köken
Afyon Kocatepe Üniversitesi



11-14 Hafta Tarama Testi- Amaç

- İlk trimester tarama testi Trizomi 21 ve Trizomi 18 adı verilen **kromozomal anomalilere** sahip bebekleri ve **bazı yapısal anomalileri** gebeliğin **çok erken** dönemlerinde saptamaya yönelik bir tarama testidir
- Bu teste **ense kalınlığına** ek olarak fetusun ayrıntılı incelemesi yapılarak **çeşitli anomalilerin erken tanısı** sağlanır.



- İlk trim'de taramanın avantajı daha erken tanı koymak ve eğer çift gebeliği sonlandırmak isterse daha az travmatik süreç yaşamayı sağlamaktır
- Gebe kadınların büyük bir kısmı tarama ve prenatal tanı uygulamalarının 2.trim.den çok 1.trim.de yapılmasını ister
- Son yıllardaki gelişmeler ve bilgi birikimi göz önüne alındığında, özellikle 1.trimesterde yapılacak kromozomal ve yapısal anomali taramaları rutinin bir parçası olacağı benzemektedir!!!



11-14 Hafta Ultrasonu



- **Santral sinir sistemi** (Anensefali, Ensefalosel, Hidrosefali, Holoprozensefali, Meckel-Gruber Sendromu, İniensefali, Spina Bifida)
- **Major kalp anomalileri,**
- **Gastrointestinal sistem** (Omfalysel, Gastroşisiz, Diafragmatik Herni)
- **Üriner sistem** (İnfantil polikistik böbrek, Hidronefroz, Megacistis)
- **İskelet sistemi anomalileri,** Kaudal regresyon send. ve diğer bazı anomali sendromlarının tanısı konulabilmektedir.



Patient: ID number:

Date of birth (DD/MM/YYYY):

Referring physician:

Date of exam (DD/MM/YYYY):

Sonographer / Supervisor:

Indication for scan and relevant clinical information:

LMP

Technical conditions: *Good / Limited by:*

Singleton / Multiple (use 1 sheet/fetus)

=> Chorionicity:

ADNEXA:

Appearance ☐ Normal ☐ Abnormal*

Anomaly:

MEASUREMENTS	mm	Centile (Reference range)
Crown-rump length		
Nuchal translucency (optional)		
Biparietal diameter		
Head circumference		
Abdominal circumference		
Femoral diaphysis length		

*Abnormal findings (please detail):

Ultrasound-based estimate of GA:

.....weeks +days

CONCLUSION:

- ☐ Normal and complete examination.
☐ Normal but incomplete examination.
☐ Abnormal examination*
☐ Plans: ☐ No further ultrasound scans required
☐ Follow up planned in weeks.
☐ Referred to
☐ Other:

SONOGRAPHIC APPEARANCE OF FETAL ANATOMY: (N = Normal; Ab = Abnormal*; NV = Not visualized) Gray = optional	N	Ab*	NV
Head			
Shape			
Cranial ossification			
Midline falx			
Choroid plexus			
Face			
Orbits			
Profile			
Neck			
Thorax			
Pulm. area			
Diaphragm			
Heart			
Heart activity			
Size			
Cardiac axis			
Four-chamber view			
Abdomen			
Stomach			
Bowel			
Kidneys			
Urinary bladder			
Cord insertion / abdominal wall			
Cord vessels			
Spine			
Limbs			
Right arm (incl. hand)			
Right leg (incl. foot)			
Left arm (incl. hand)			
Left leg (incl. foot)			
Gender (optional): ☐ M ☐ F			
Other:			

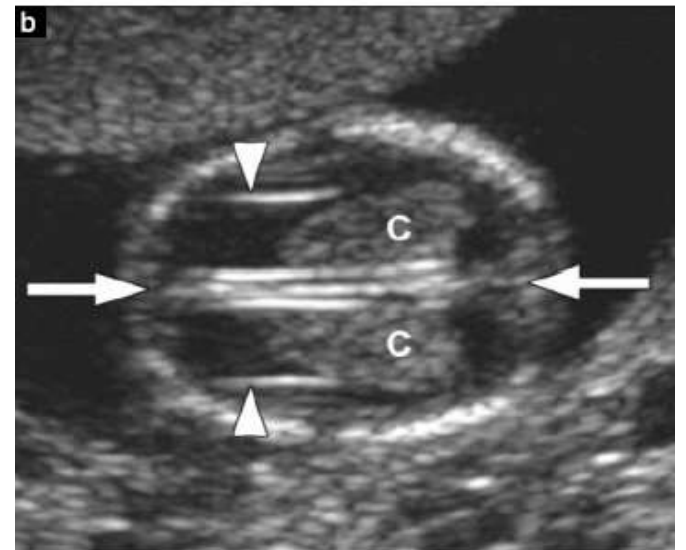
	Produced	Printed	Stored
No. of images			

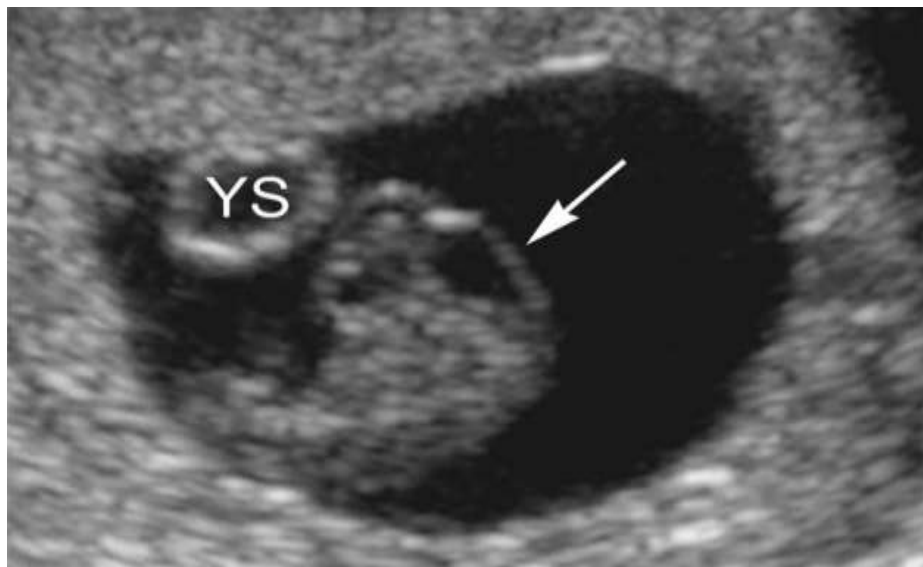
Table 1
Protocol for Fetal Anatomic Survey with US at 11-14 Weeks Gestation

Anatomic Region	Anatomic Structures to Be Evaluated
Head	Cranial ossification, lateral ventricles, choroid plexuses, thalamus, posterior fossa
Neck	NT thickness, cystic hygroma
Face	Presence or absence of nasal bones, correct position of mandible and orbits
Chest	Lungs, diaphragm
Heart	Position, four-chamber view, outflow tracts, heart rate
Abdomen	Stomach (upper left quadrant), kidneys and bladder
Abdominal wall	Normal insertion of umbilical cord, normal abdominal wall
Spine	Vertebrae seen in both axial and longitudinal planes with normal overlying skin
Extremities	All four limbs, correct posture of hands and feet
Multiple pregnancies	Membranes (chorionicity and amnionicity)

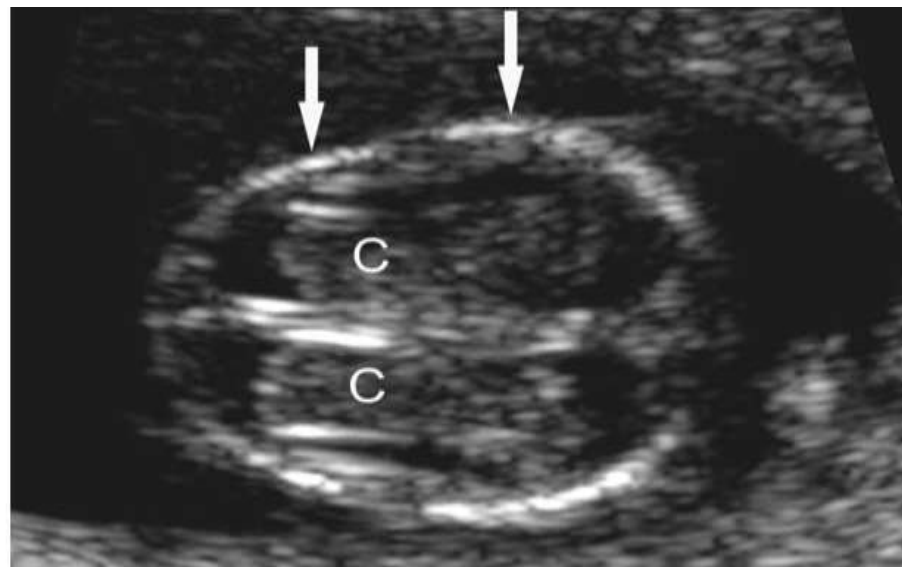
Merkezi Sinir Sistemi

- Gebeliğin 10 - 11. haftalarında ekojenik koroid pleksuslar lateral ventrikül içinde en bariz görülen yapılardır
- Beyin parankimi bu haftalarda çok incedir, relatif olarak hipoekojenidir ve en iyi frontal bölgede görülür
- 12.haftada serebellum ve talamus görülür, daha çok beynin kaudalinde
- Frontal ve parietal kemiklerin ossifikasyonu 11. haftada görülür

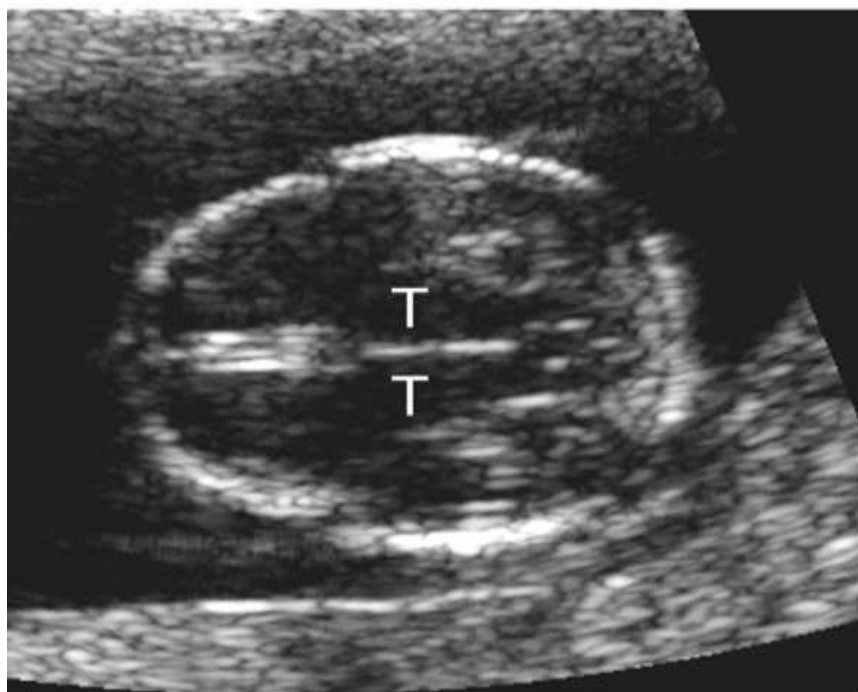




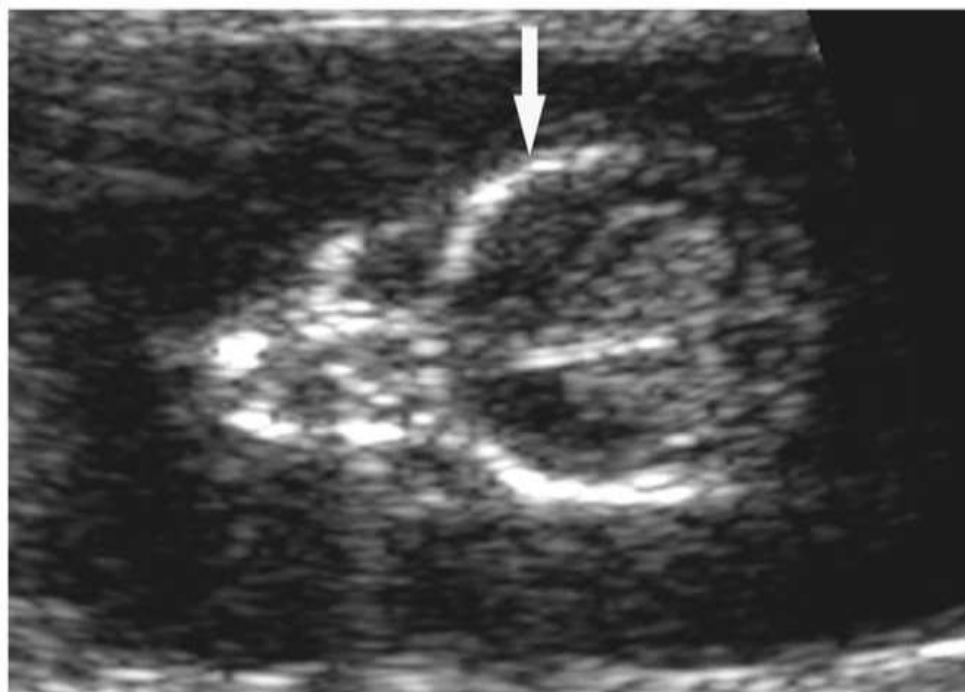
1.



2a.



2b.



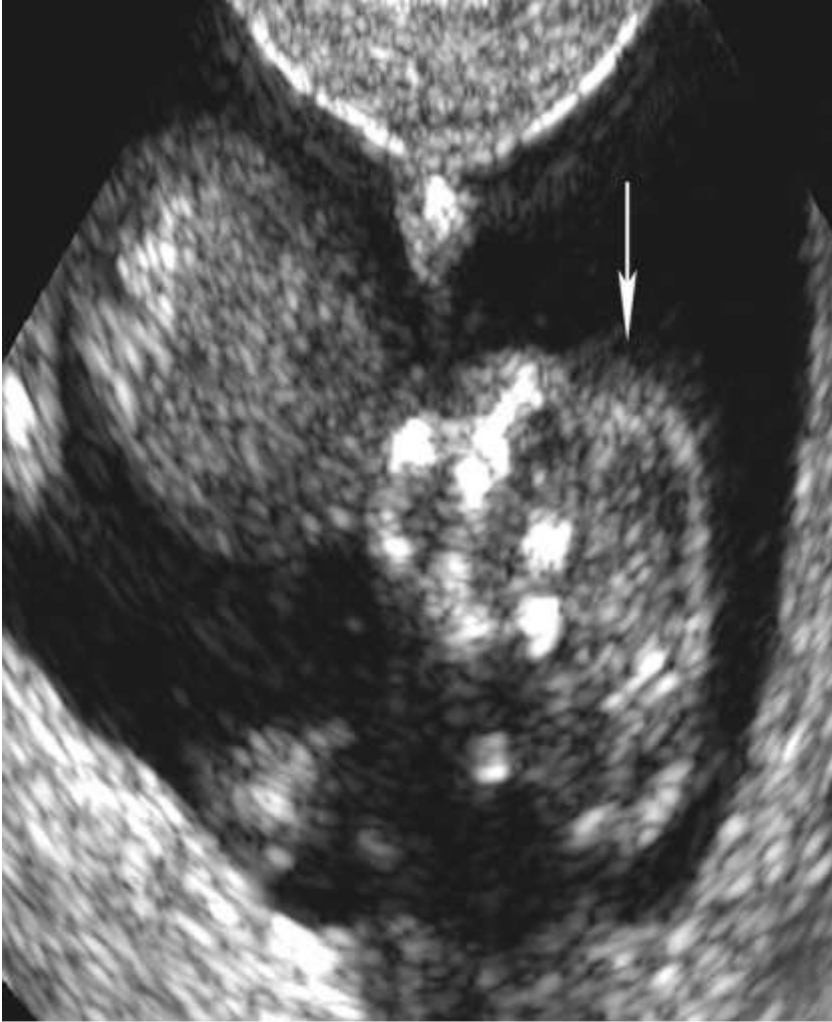
2c.

MERKEZİ SINIR SİSTEMİ ANOMALİLERİ

Akrani, Exensefali, Anensefali

- **Anensefali** en sık görülen santral sinir sistemi anomalisidir, nöral tübün baş kısmının yetersiz kapanması sonucu oluşur.
- **Akraninin** bir sonucu olan **eksensefalide** ilk trimesterde etkilenen beyin tipik olarak normalden çeşitli derecelerde distorsiyona doğru ilerler ve ilerleyen haftalarda genellikle anensefali görüntüsü ortaya çıkar
- Bu bulgulara dikkat edilirse gebeliğin 12-14. haftalarında anensefali tanısı rahatlıkla konulabilir.
- Kalvaryum ve serebral hemisferlerin yokluğu, gebeliğin **2. ya da 3.** trimesterinde anensefali tanısının esasını teşkil etmektedir.

Akrani ve Ekzensefali, 12. Gebelik Haftası



a.



b.



A

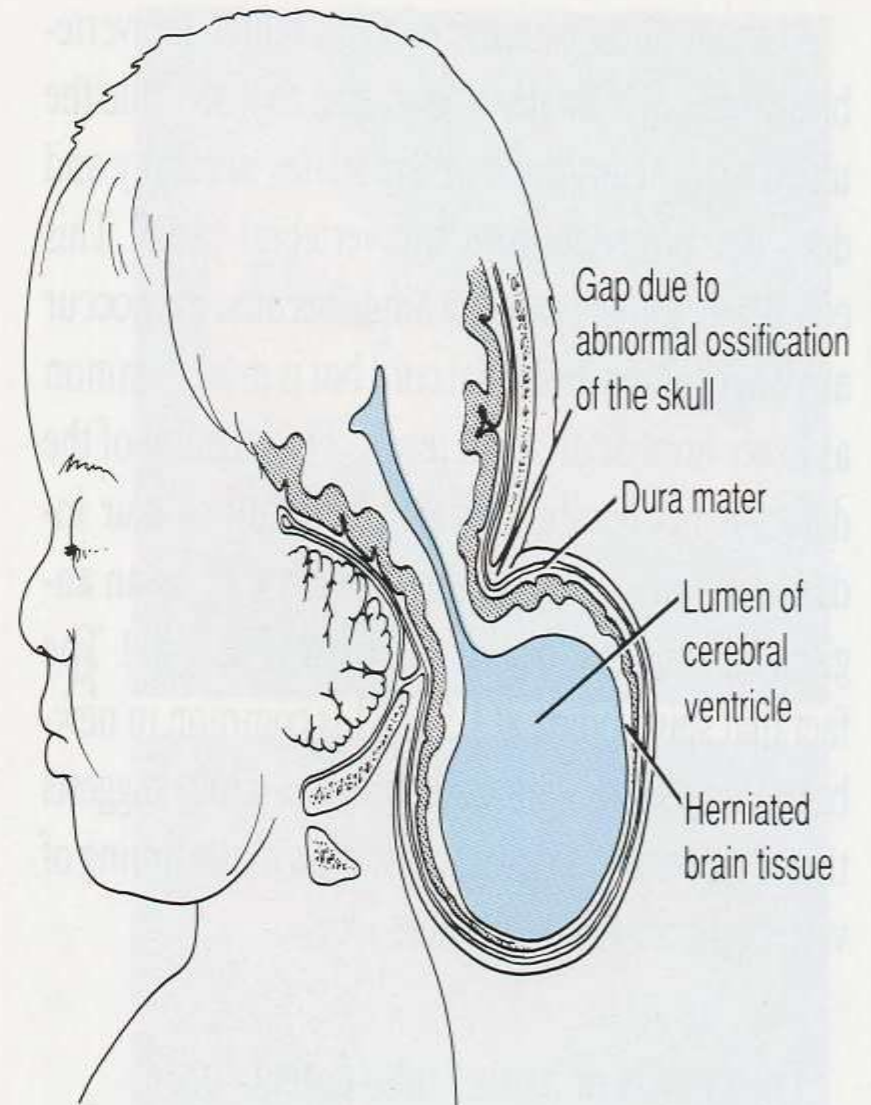


B

MERKEZİ SINIR SİSTEMİ ANOMALİLERİ

Ensefalosel

- Genellikle (%75) oksipital bölgeden çıkan ensefalosel (beyin) veya meningosel (meninksler) kranyal kemikleşmenin başladığı 10. haftadan sonra tanınabilir. Kese yapısının yanı sıra kemikte defekt de gösterilebilir.
- Gebeliğin 11.haftasında, düzensiz sınırlı kafa yapısı, kistik oluşumlar ve birlikte mikrosefali ile ensefalosel tanısı konabilir



Meningoencephalocele

Meckel- Gruber sendromu

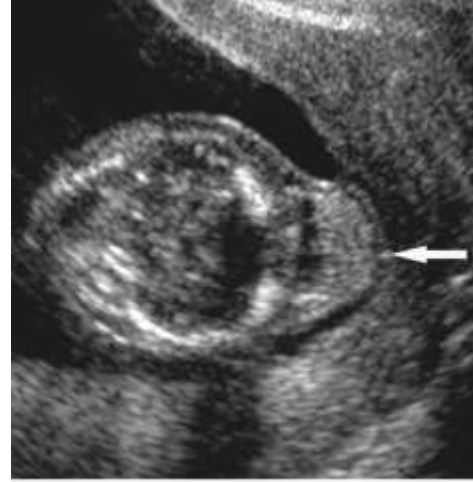
OR bir hastalıktır

Renal kistik displazi

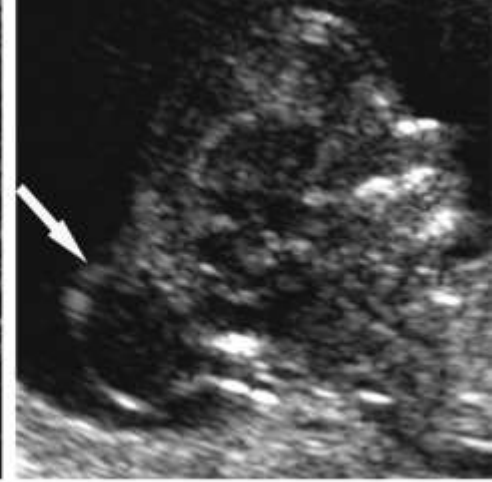
Ensefalosel

Polidaktili

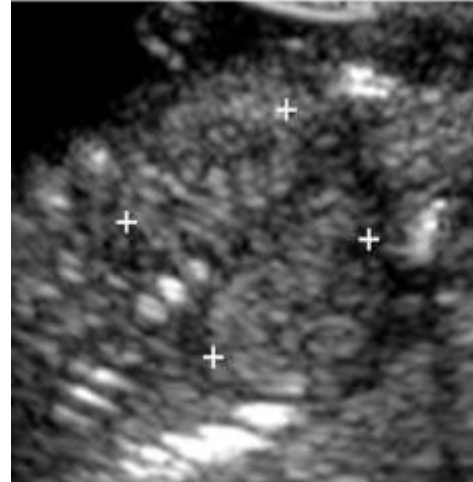
12. hafta görünümü



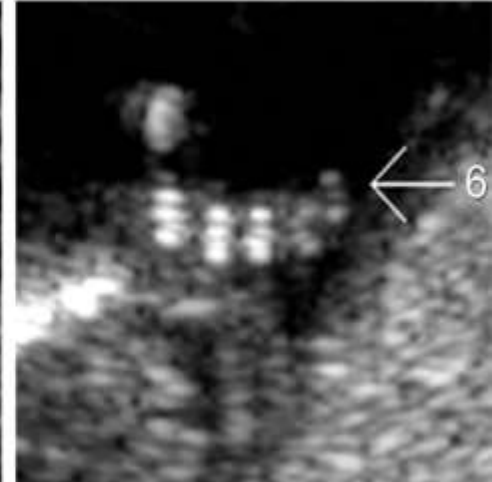
4.



5a.



5b.

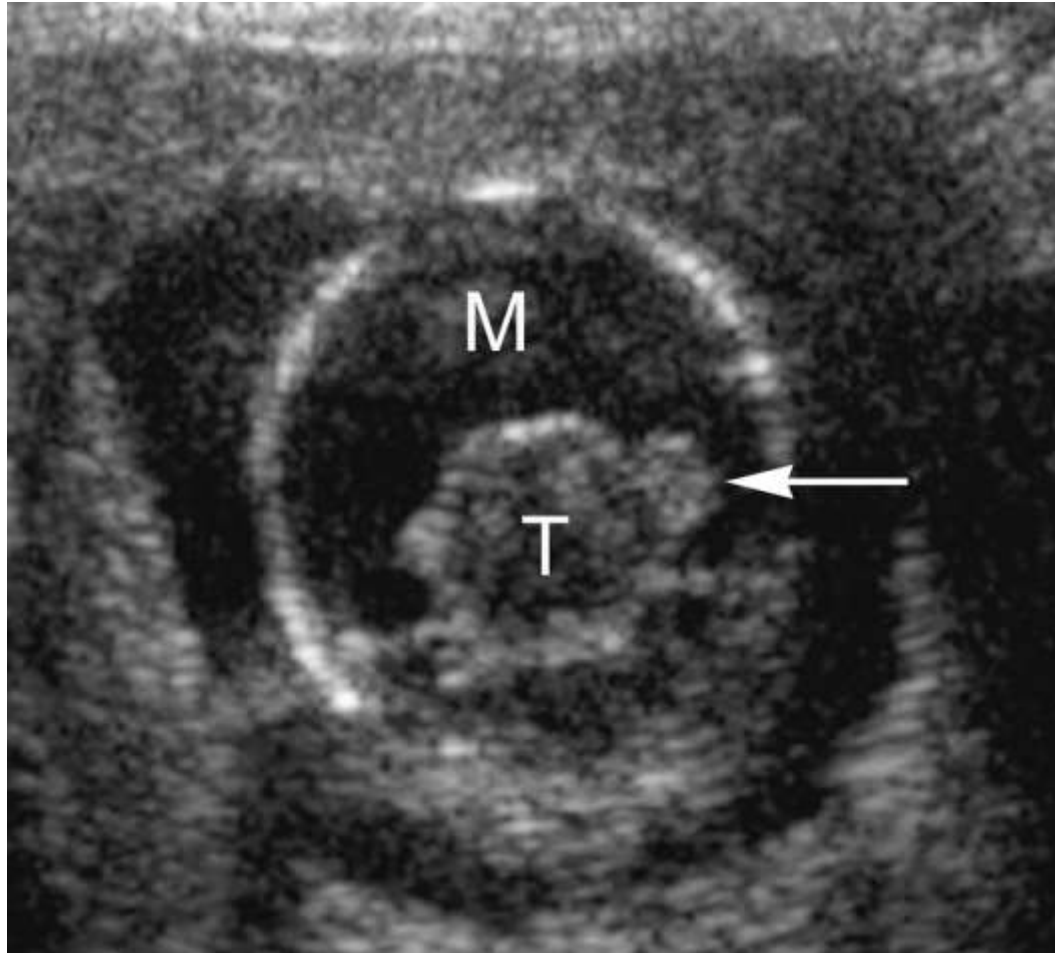


5c.

Holoprozensefali

- İki serebral hemisferin birleşme defektidir
- En ciddi form **alobar tiptir**, tek ventrikül ve talamik füzyon vardır
- Semilobar ve lobar tipi de bulunur
- Fasial anomaliler eşlik edebilir(tek orbita, damak yarığı)
- Trizomi 13 birlikteliği sık görülür

Holoprozensefali, 14. gebelik haftası, talamik füzyon, tek ventrikül, interhemisferik fissür ve falks yok, beyin dokusu görülmüyor



Dandy-Walker Malformasyonu

- Dördüncü ventrikül ve serebellar vermisin tam veya kısmi defekti
- Bu tip defekt en erken 11. gebelik haftasında gösterilmiştir.
- Kromozom anomalileri veya fetal infeksiyon ile birlikteliği söz konusudur.

**Dandy-Walker malformasyonu , 12. gebelik haftası, bilateral
dudak yarığı eşlik etmekte , trizomi 13 vakası**



a.

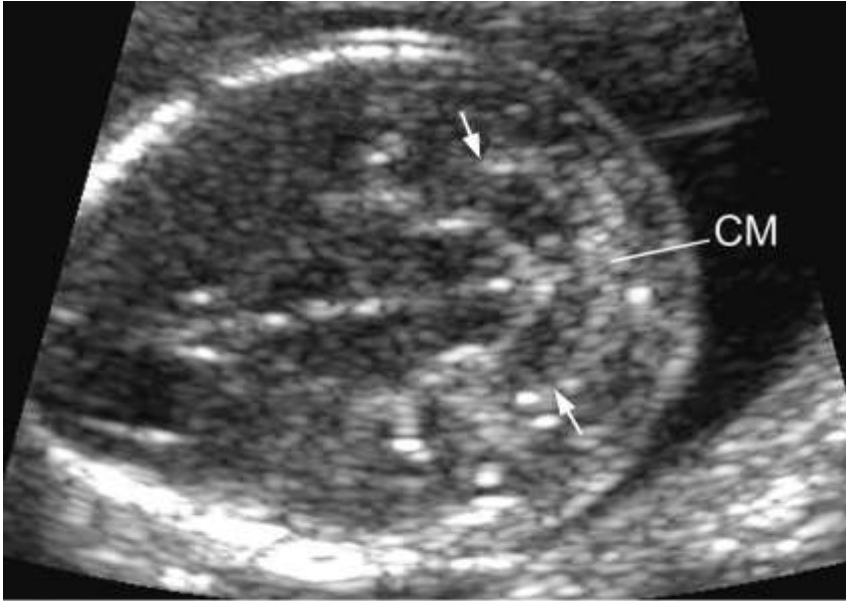


b.

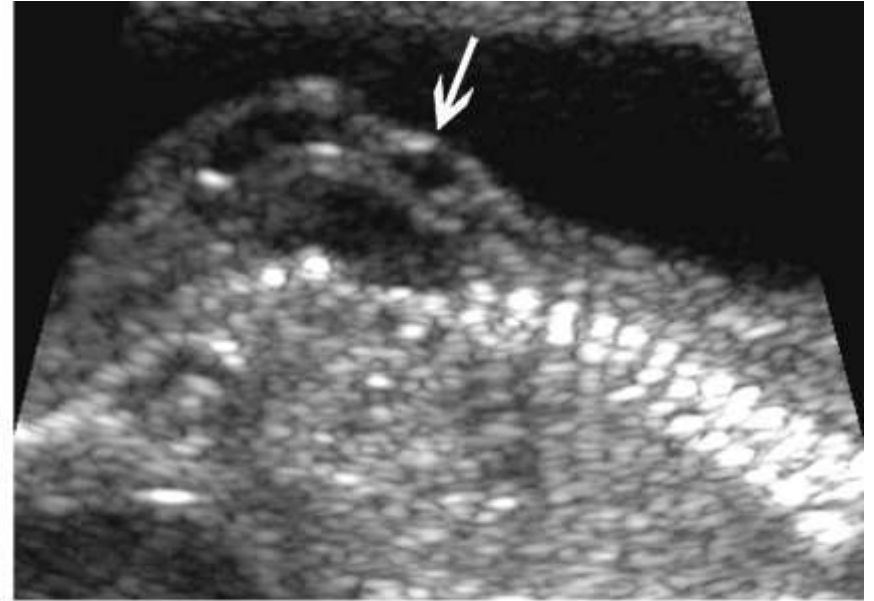
Spina Bifida

- 6. gh normalde nöral tüp kapanır ve gebeliğin 10. h. itibaren vertebralar ultrasonografi ile normal olarak izlenirken üçlü ossifikasyon görüntüsü elde edilir
- Hem transvers hem de koronal planda vertebranın üzerinin cilt ile örtülü olduğu gözlenebilir
- 12-14 gebelik haftalarında spina bifida olgularının bazılarında "Muz" ve daha sonra "Limon" görüntüleri tesbit edilebilir
- Genellikle muz ve limon bulgusu 2. trm. bulgusudur

**Arnold-Chiari malformasyonu, banana sign ve
meningomyelosele, 14 hafta**

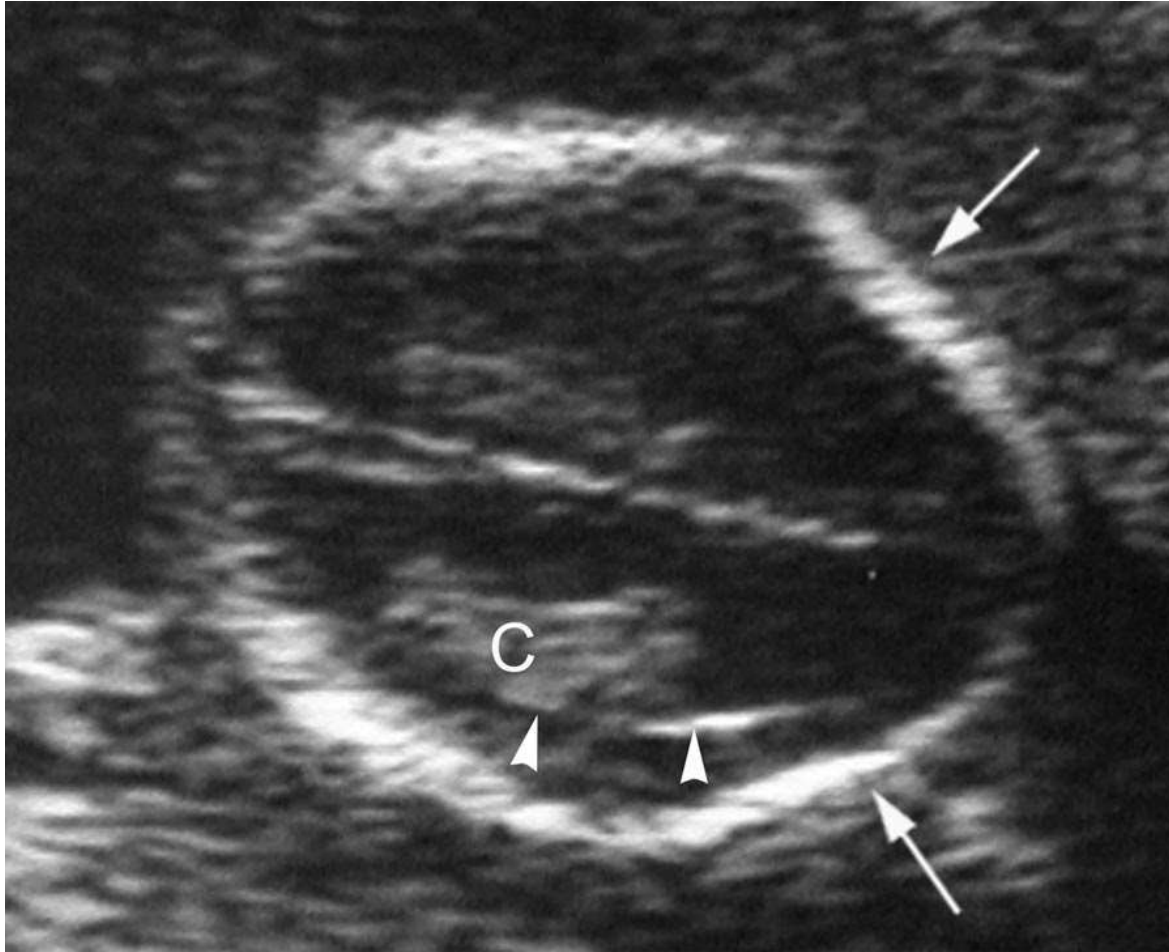


a.



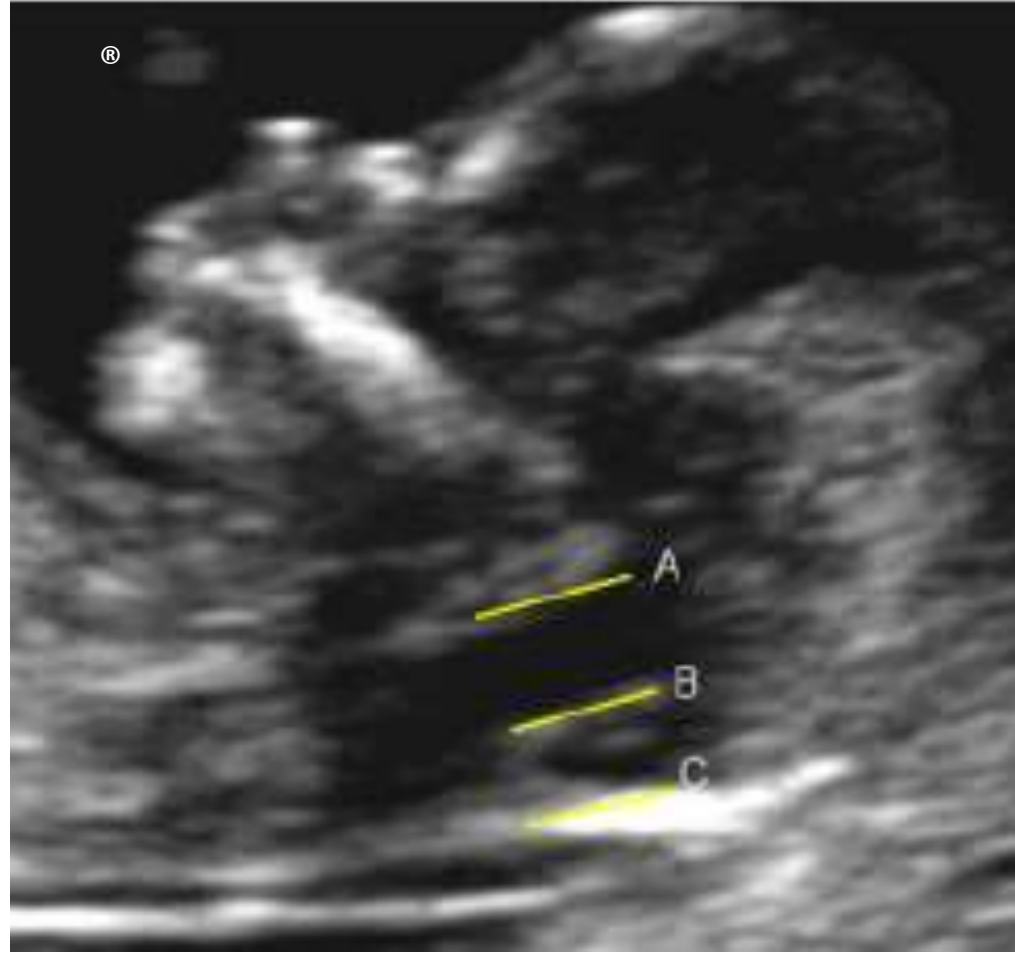
b.

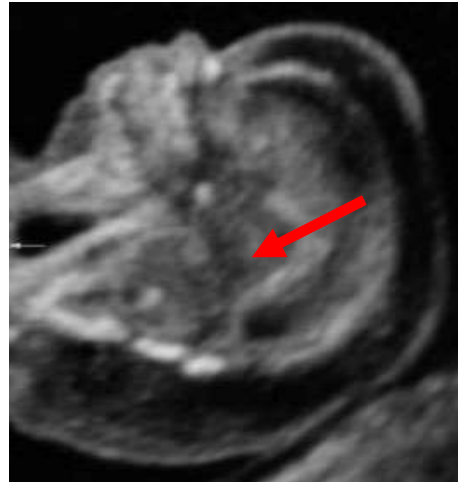
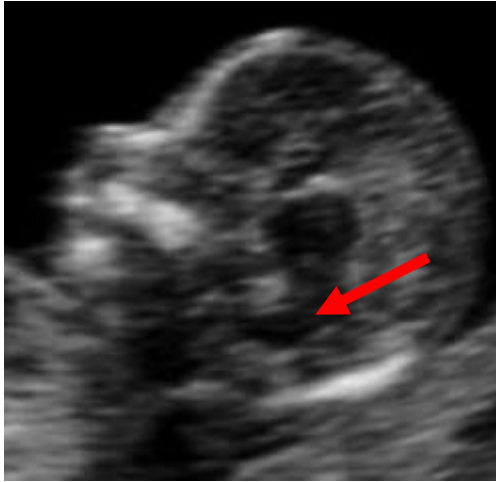
Limon bulgusu ve ventrikülomegali 13 haftalık gebelik



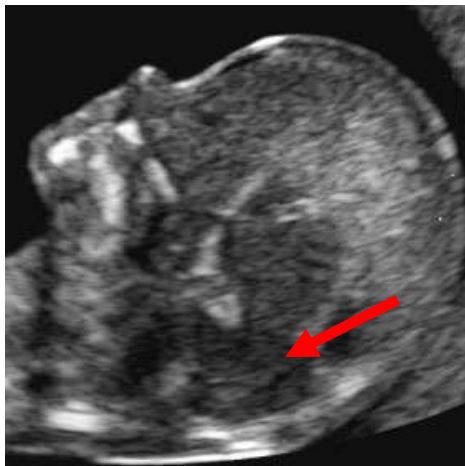
Gelişen USG görüntüleme teknolojisiyle ilk üç ayda da arka kafa boşluğunun değerlendirilmesi mümkün olmaya başlamıştır.

- 30 açık spina bifidalı, 1000 normal olgu.
- Geriye dönük çalışma:
 - ✓ Beyin sapı genişliği artar (29/30).
 - ✓ Beyin sapı-okspital kemik aralığı azalır (26/30).
 - ✓ Beyin sapı/beyin sapı-okspital kemik oranı artar (30/30).





Chaoui R UOG 2009
Chaoui R UOG 2010
Lachmann R UOG 2010

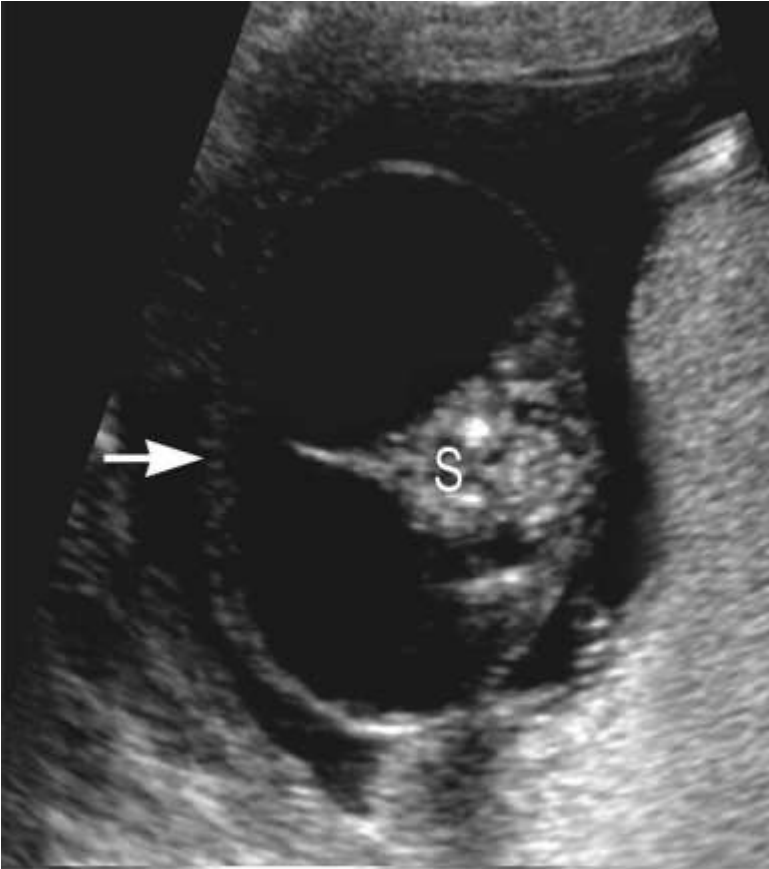


Spina bifida ve yüz açısı

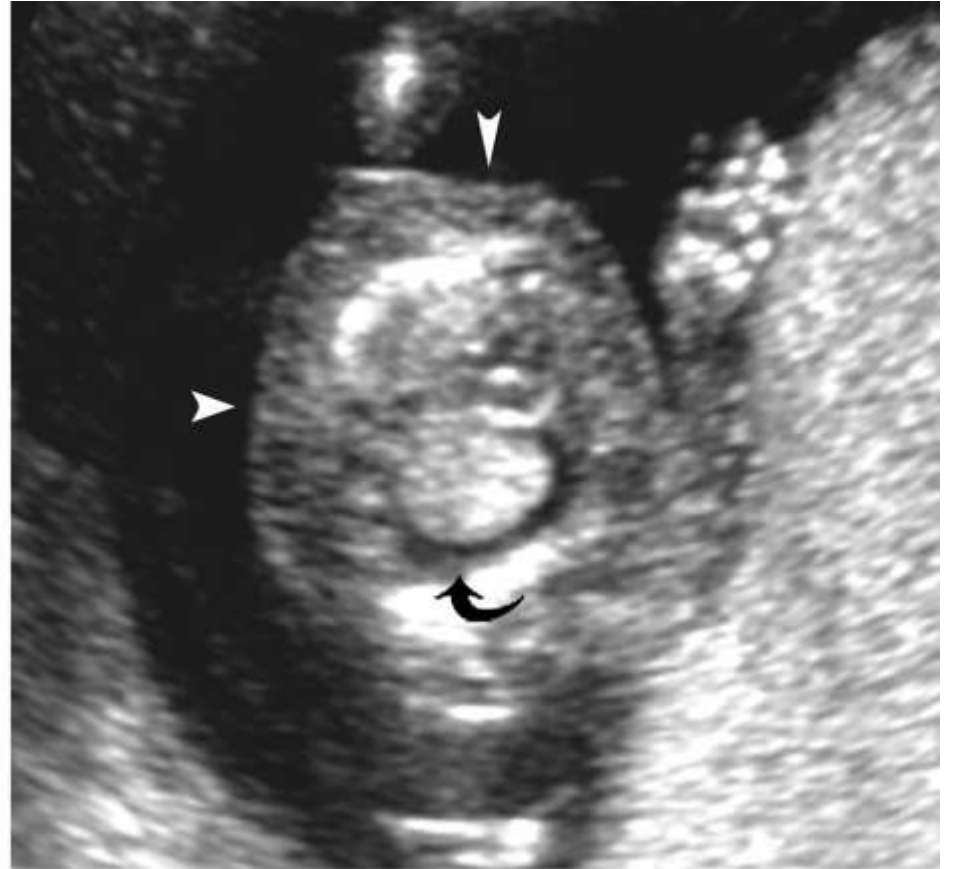
- Frontomaksiller açı sağıtal düzlemde damağın üstü ile frontal kemik arasındaki açıdır
- Baş-popo mesafesi 45→84 mm, açı 85° → 75°
- 20 spina bifida, 100 kontrol
- Geriye dönük çalışma
- **Açı trizomi 21'de artarken, spina bifidada azalır**
- Tüm olgularda 4. ventrikül ve/veya sisterna magna anormallığı vardı



Kistik higroma ve Hidrops fetalis, 13 haftalık gebelik, Turner sendromu, fetal boyunda tipik septalı orta hatta kese görüntüsü, servikal vertebra normal, meningesel ile ayırımıda önemli



a.



b.



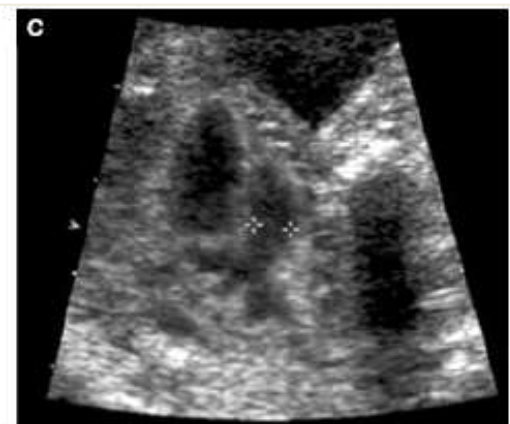
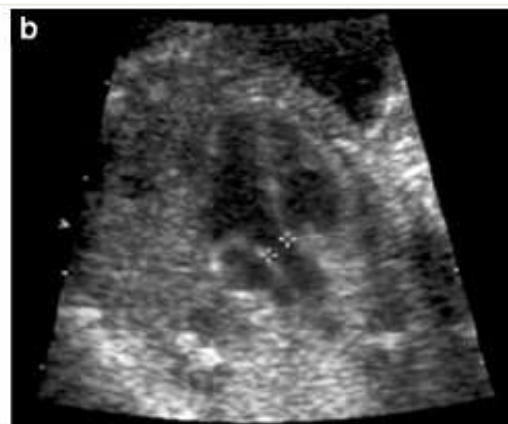
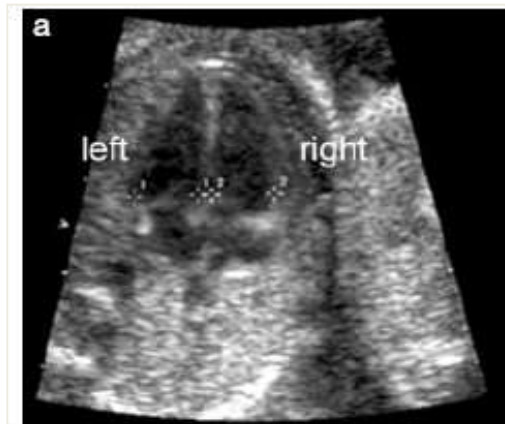
YÜZ ANOMALİLERİ

- Embriyonel dönemin sonunda gözler, maksilla ve mandibula ayırt edilebilir.
- Holoprosensefali ile birlikte görülebilen **probosis, siklopi ve ileri derece hipotelorizm** bu haftalarda kolaylıkla belirlenebilir.

KALP ANOMALİLERİ

- En sık rastlanan konjenital anomali olup doğumdaki sıklık binde **yaklaşık 4-13'dir**
- Kardiyak muayene 11.h da %20, 13.h da %92 oranında yapılabilir
- İlk trim. Kardiyak muayene için en iyi hafta **13-13+6 hafta arasındır**
- Konjenital kalp hastalıklarının taranmasında 1 trim. ultrasonografi, aynı 2. trim. sonografi gibi sınırlı sonuçlar vermektedir

SONOGRAPHIC APPEARANCE OF FETAL ANATOMY: (N=Normal; Ab=Abnormal*; NV=Not visualized) Gray=optional	N	Ab*	NV
Thorax			
Shape			
No masses			
Heart			
Heart activity			
Size			
Cardiac axis			
Four-chamber view			
Left ventricular outflow			
Right ventricular outflow			

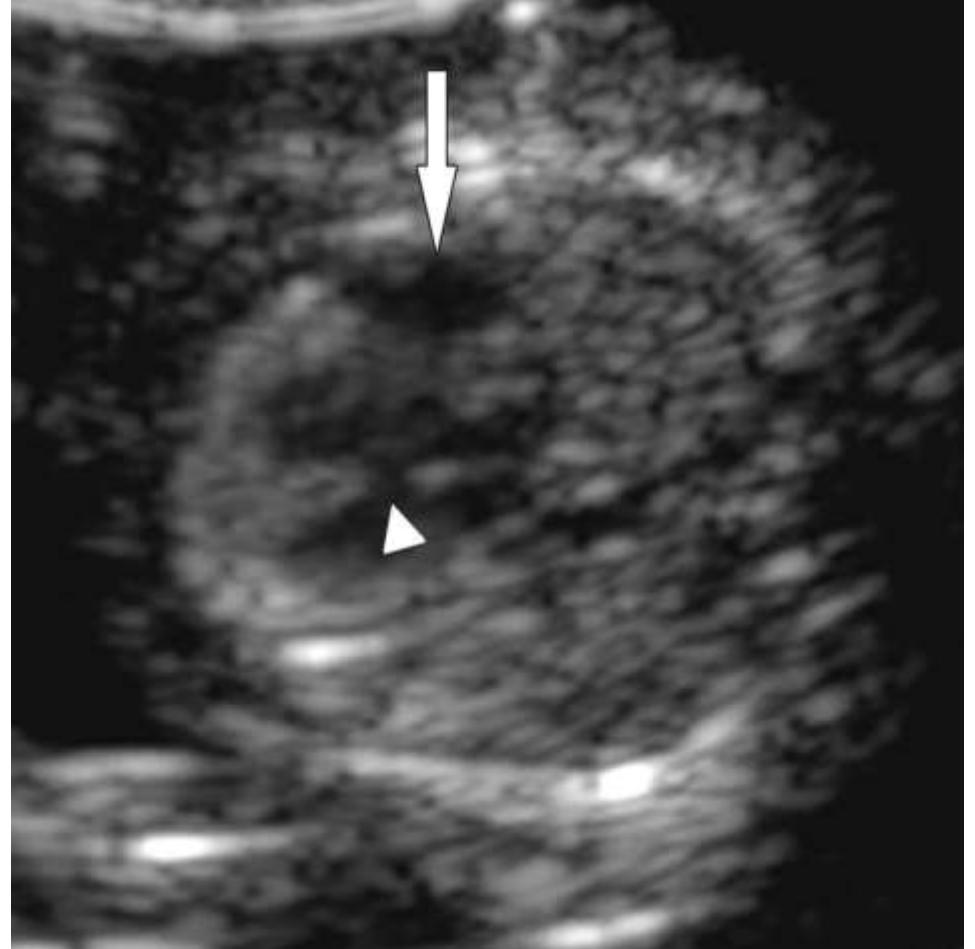


Ventriküler septal defekt, 12. gebelik haftası

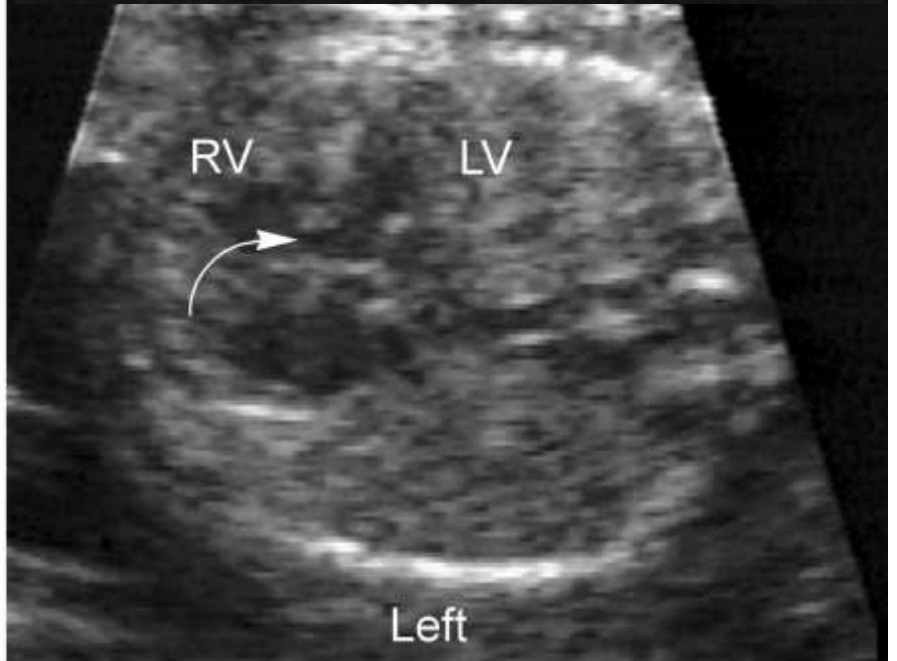
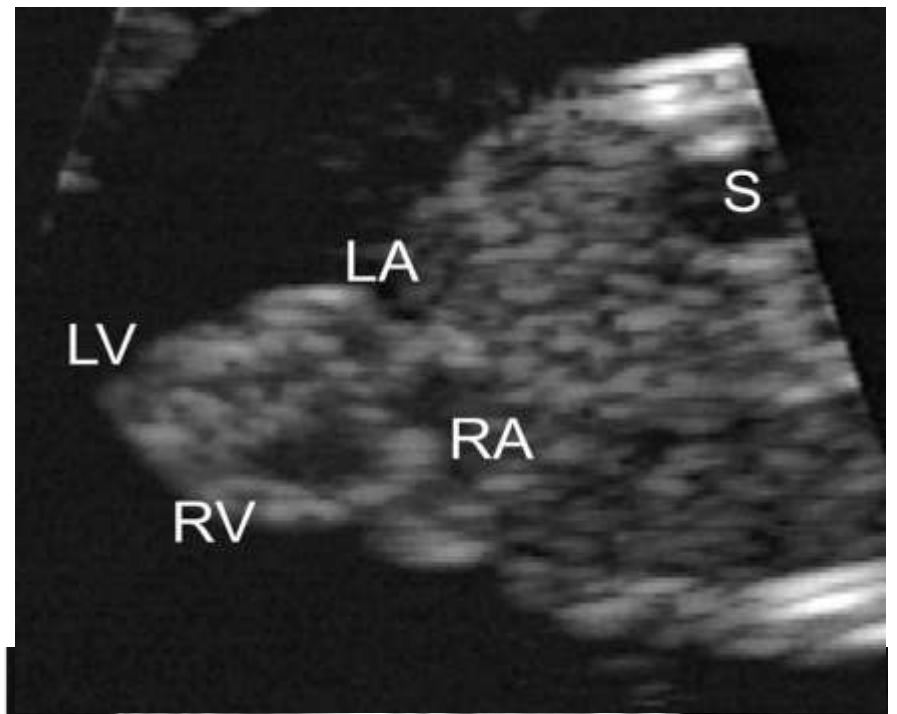
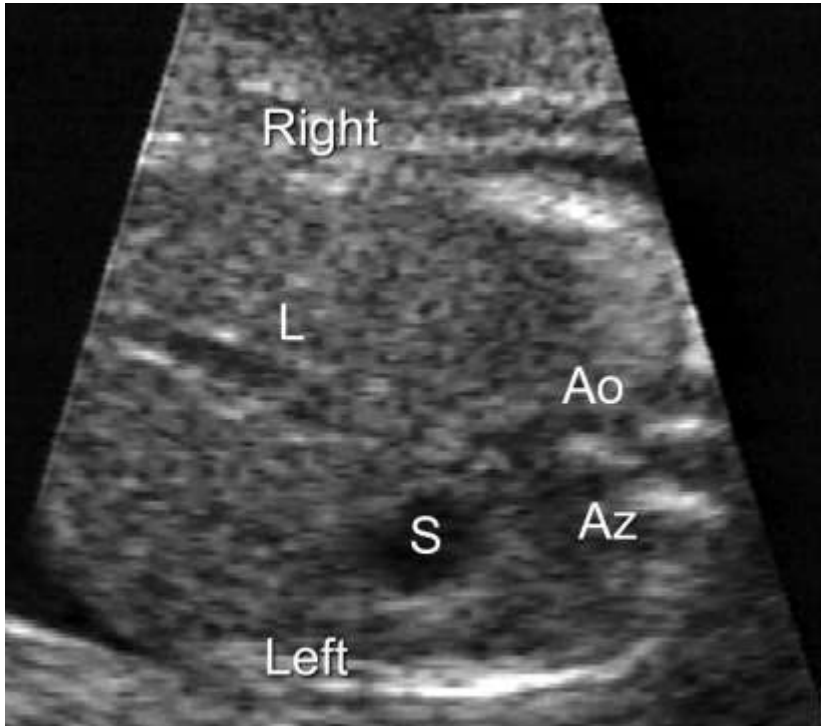
TV US'da fetal
thoraks da kalbin
dört odacık
görüntüsünde VSD ve
perikardiyal efüzyon

Artmış NT ve
omfalosel mevcut

Fetüs trizomi 18

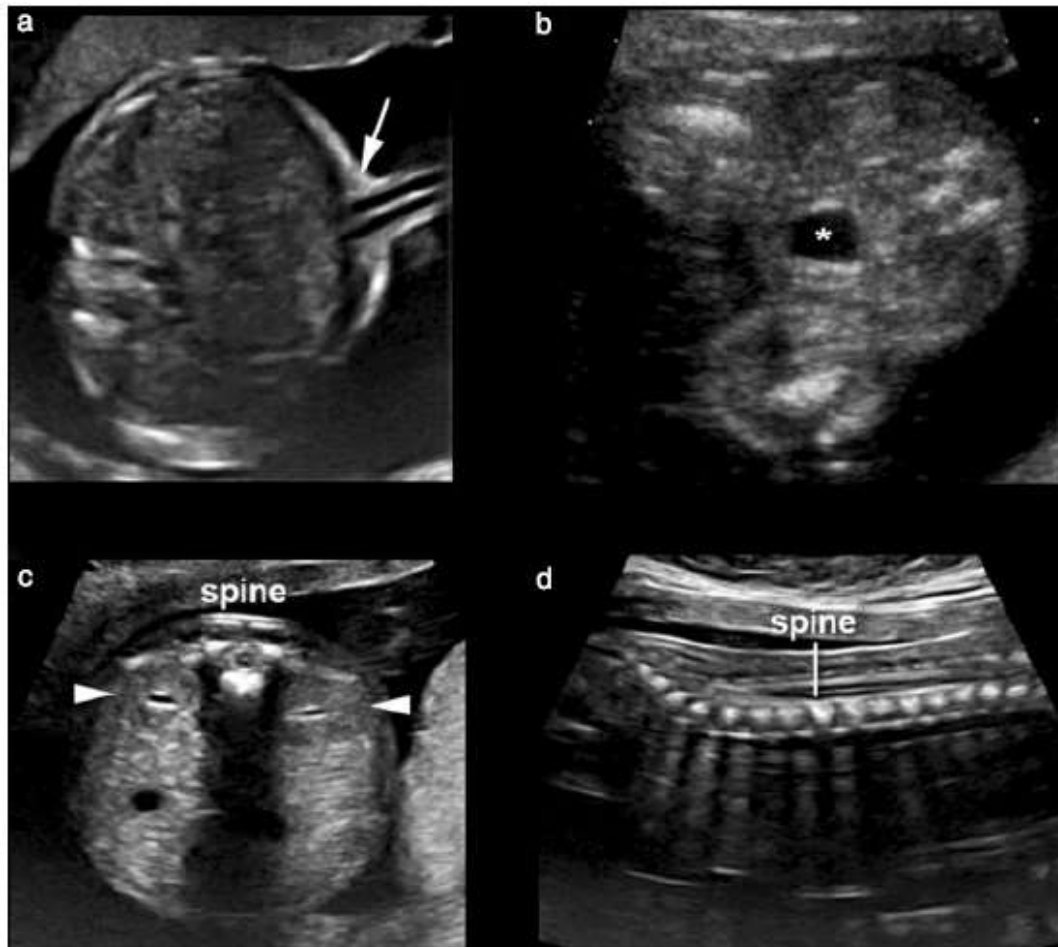


*Gebelik haftası
arttıkça anomali
yakalama oranı
artar*



a.

b.



SONOGRAPHIC APPEARANCE OF FETAL ANATOMY: (N=Normal; Ab=Abnormal*; NV=Not visualized) Gray=optional	N	Ab*	NV
Abdomen			
Stomach			
Bowel			
Kidneys			
Urinary bladder			
Abdominal cord insertion			
Cord vessels (optional)			
Spine			

Basic Fetal Anatomic Survey

Abdomen



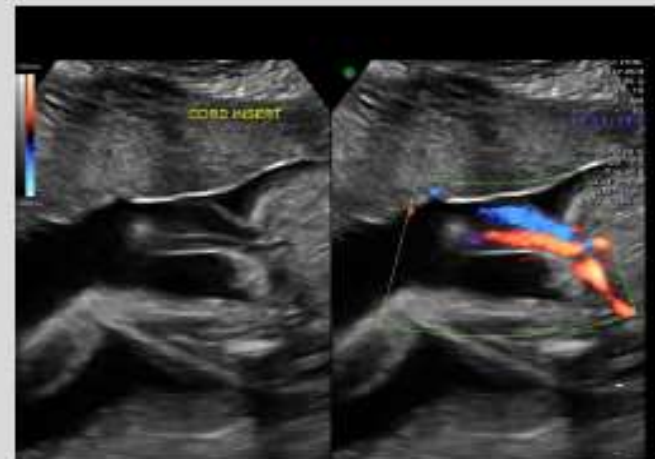
Stomach present size & situs



Kidneys/renal pelvises



Bladder & umbilical cord vessels



Anterior abdominal wall w/ cord insertion

ABDOMİNAL DUVAR DEFİKTLERİ

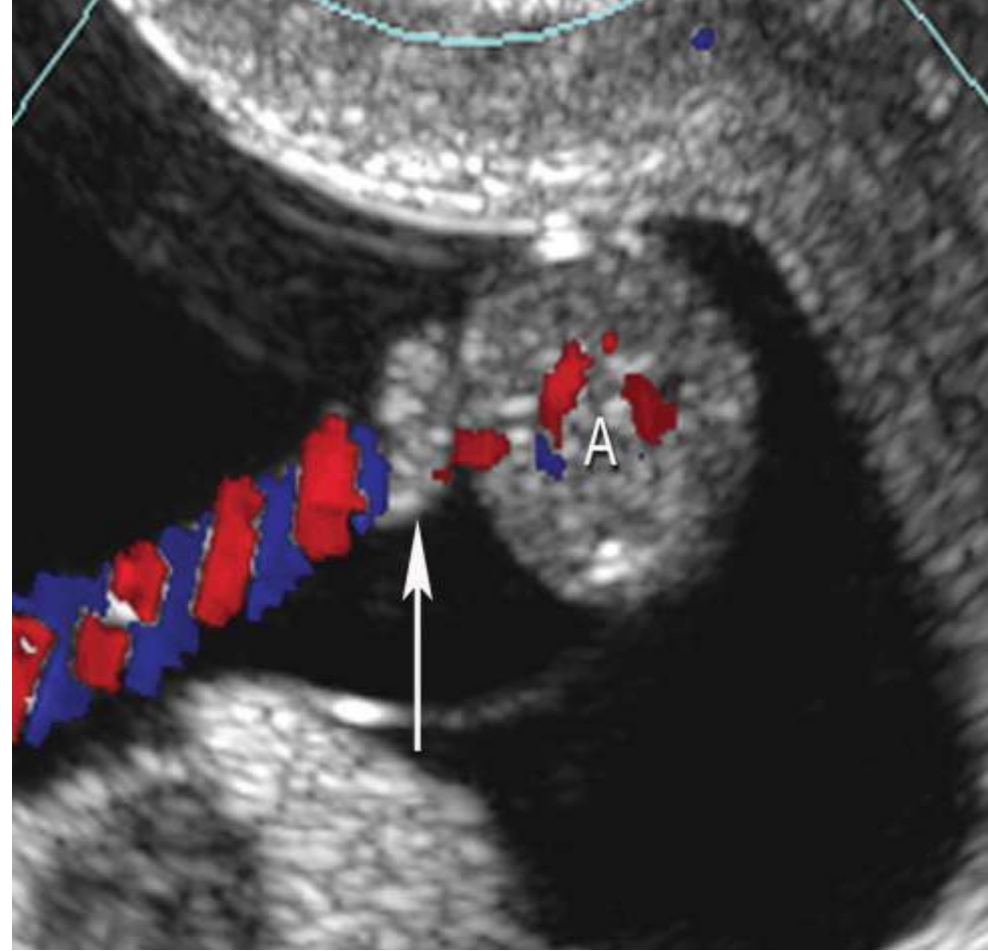
- *Omfalosele*
- 12.haftadan önce omfalosele tanısı konulamaz
- Tanının yapıldığı hafta 12 ise kromozom anomali ihtimali % 50, gebelik haftası 20 ise % 30, doğumda ise % 15'tir.
- Gebeliğin 12. haftasında sıklık 1/1000, 20. haftasında 1/3000 ve doğumda 1/3500 dir.
- İçinde sadece barsak bulunan küçük omfaloselde Kromozom anomalisi riski yüksektir
- Birinci trimesterde saptanmış omfalosele olgularının % 57'sinde artmış nukal kalınlık saptanmış ve içinde karaciğer bulunan hiçbir olguda kromozom anomalisi görülmemiştir.
- Epigastrik omfalosele, diyafragma, perikard, sternum ve kalp defektlerinin birlikte bulunduğu Cantrell Pentalojisi 1. trimesterde tanımlanmıştır. Bu gibi durumlar gebeliğin 9. haftasından itibaren tanınabilirler.

Omfalosele

Fizyolojik omfalosele,
10 hafta,

TV US, umbilikal kord
içinde ekojenik kitle

Fizyolojik omfalosele
11+5 günde sona erer



Omfalosele

12. hafta
TA US
Defekt mide ve
karaciğeri içermekte
Fetüste multipl
anomali mevcut

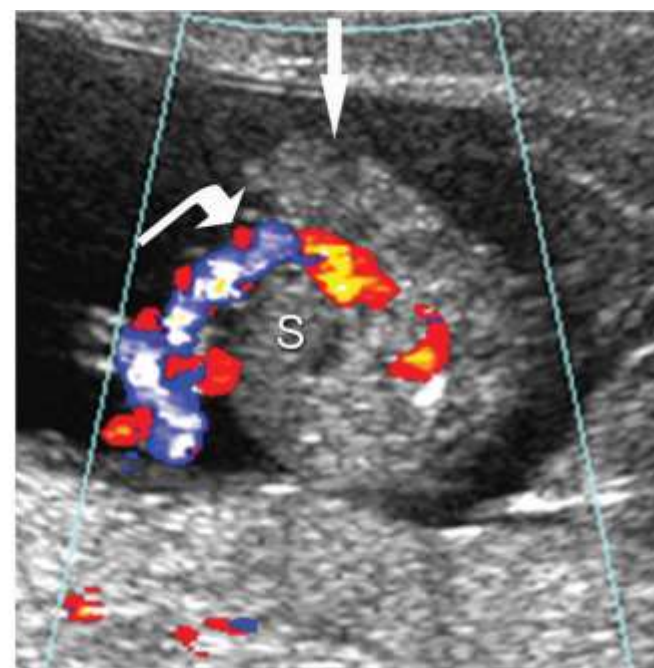


Gastroşizis

- 1/5000
- Umbilikusun hemen sağından (paraumbilikal), tüm batın katlarını ilgilendiren küçük bir duvar defektinden barsakların amniyon içine serbestçe çıkması ve umbilikal kordonun normal yerinde saptanması ile karakterize bir anomalidir
- Ek olarak bazı gastrointestinal anomaliler bulunabilir
- Kromozom anomalisi olasılığı çok azdır



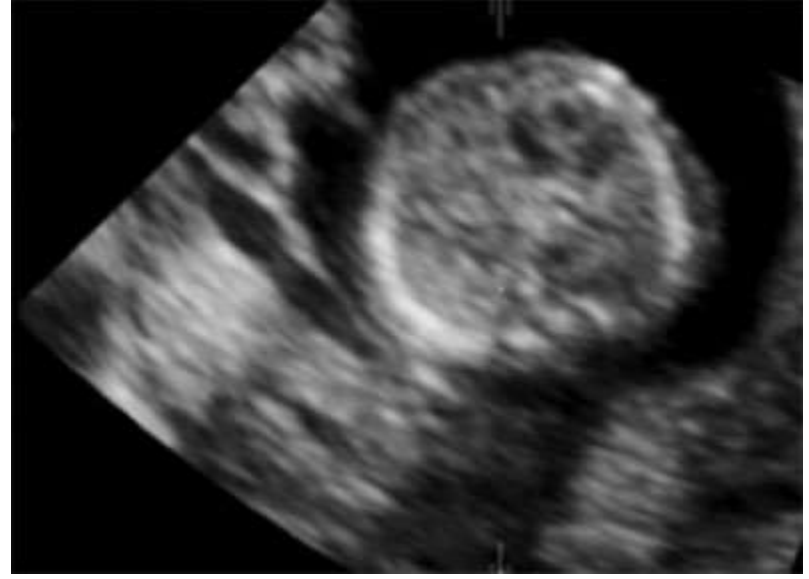
a.



b.

DIYAFRAGMA HERNİSİ

- Diyafragmanın gelişimi **9.** haftada tamamlanır.
- Gelişim kusuru olduğunda, barsakların umbilikal kordondan batın içine geri döndüğü **10-12. haftada** batın organları, defekt olan yerden toraks boşluğuna fıtıklaşır.
- Diyafram hernilerinin **yaklaşık yarısında kromozom anomalisi** ya da diğer anomaliler eşlik eder.
- **Erken** gebelikte DH prognozu **kötüyken**, **geç** gebelik dönemlerinde oluşan diyafragma hernilerinin prognozlarının **iyi** olduğu bilinmektedir.
- Erken gebelik ultrasonografisi ile saptanan artmış nukal testte diyafragma hernisi akılda tutulmalıdır.



13 hafta Diyafragma hernisi
horizontal yerleşimli mide
Kalp sağa itilmiş

Benzer tanının başka hastada
24. hafta görünüsü



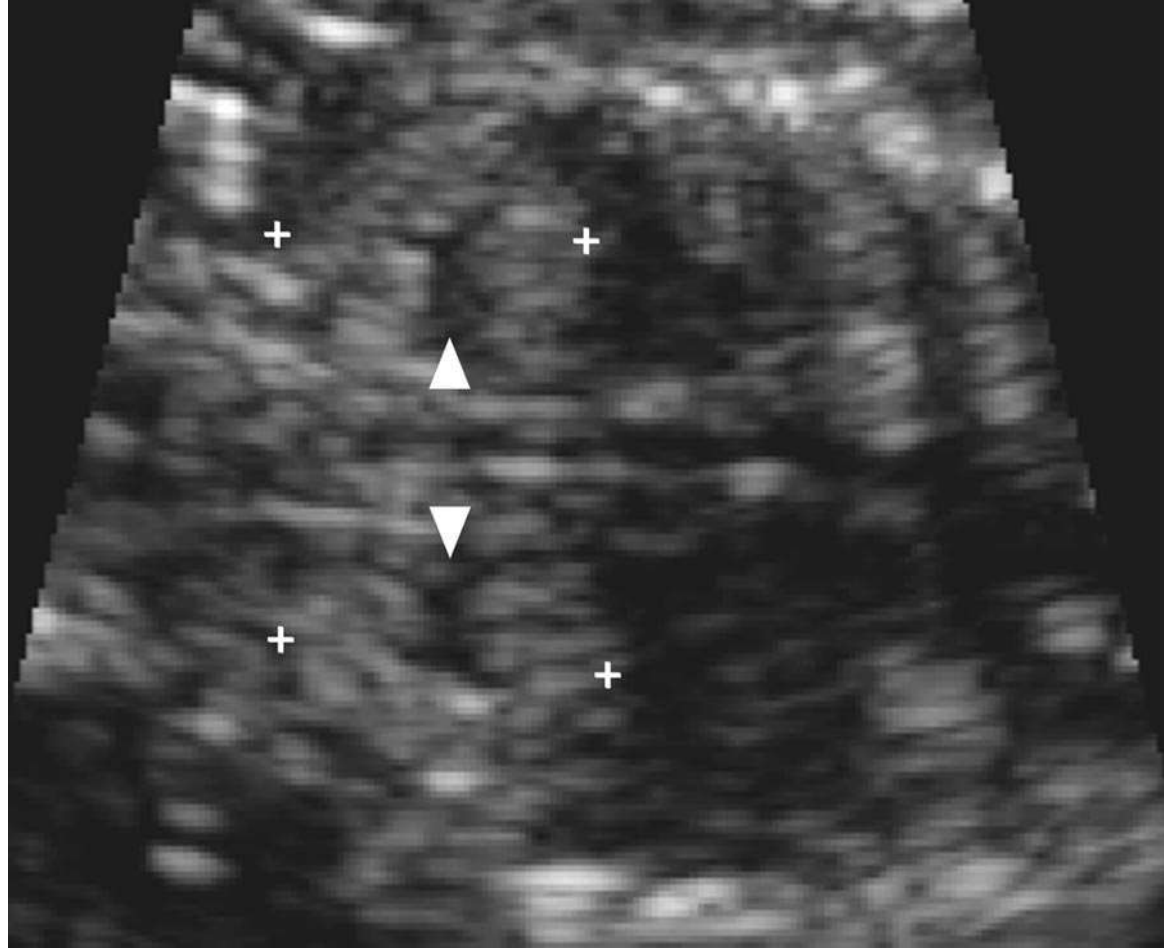
Üriner Sistem

Gebeliğin 12-13. h da TA ve TV US ile mesane %98, böbrekler ise %99 görülebilir

- İlk trim de renal patolojilere rağmen oligohidroamnis görülmez
- İlk trim sıvı yolk sak ve amnion zarından yapılır
- Fetal idrar ancak 10. haftadan sonra bu sisteme katılır
- **Hidronefroz, piyelektazi ve renal agenezi** de bu haftalarda tanınabilir
- Dikkatli incelemelerde **infantil polikistik böbrek ve multikistik böbrek tanısı** konulabilir
- Gebeliğin 10-14 haftalarında tanının mümkün olabileceği bilinmelidir. Ancak negatif bulgu ileride bu anomalilerin görülmeyeceği anlamına gelmez.

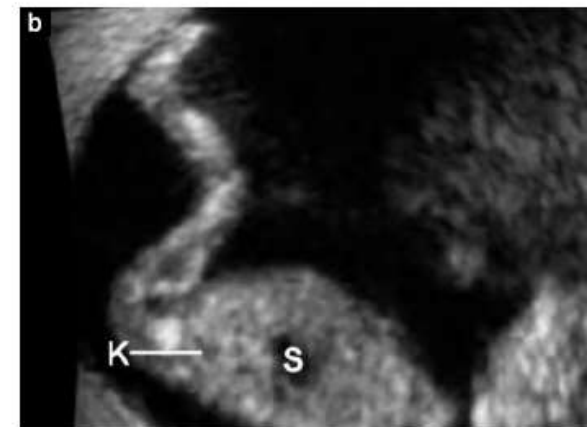
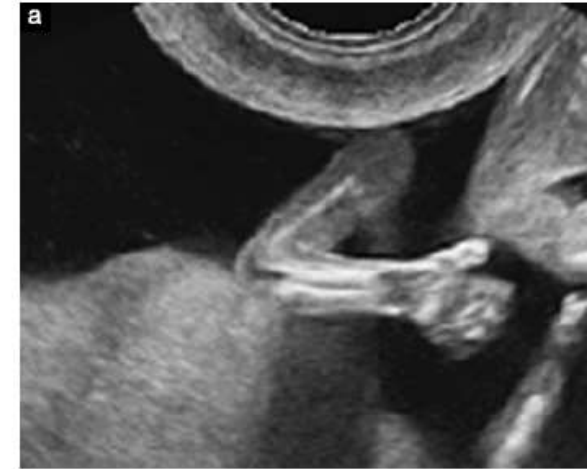
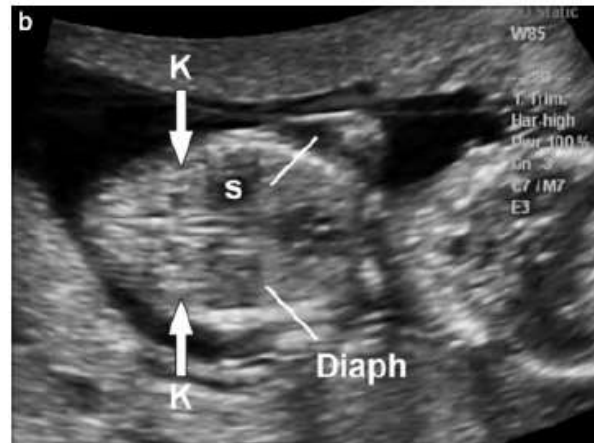
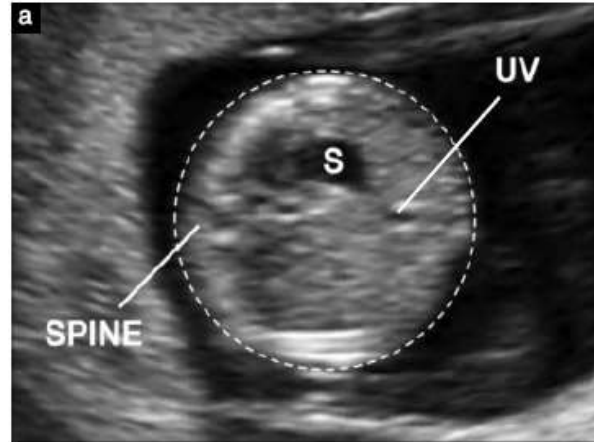
Fetal Böbrekler

Normal böbreklerin 13. h
da TV US ile görünümü,
Renal pelvisler izlenmekte

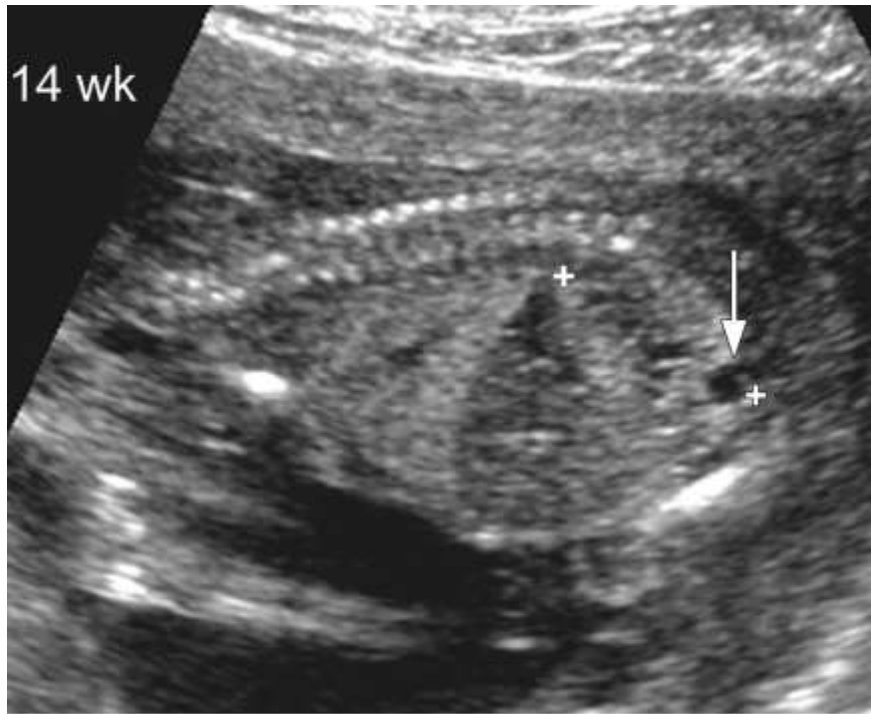


Fetal Böbrekler

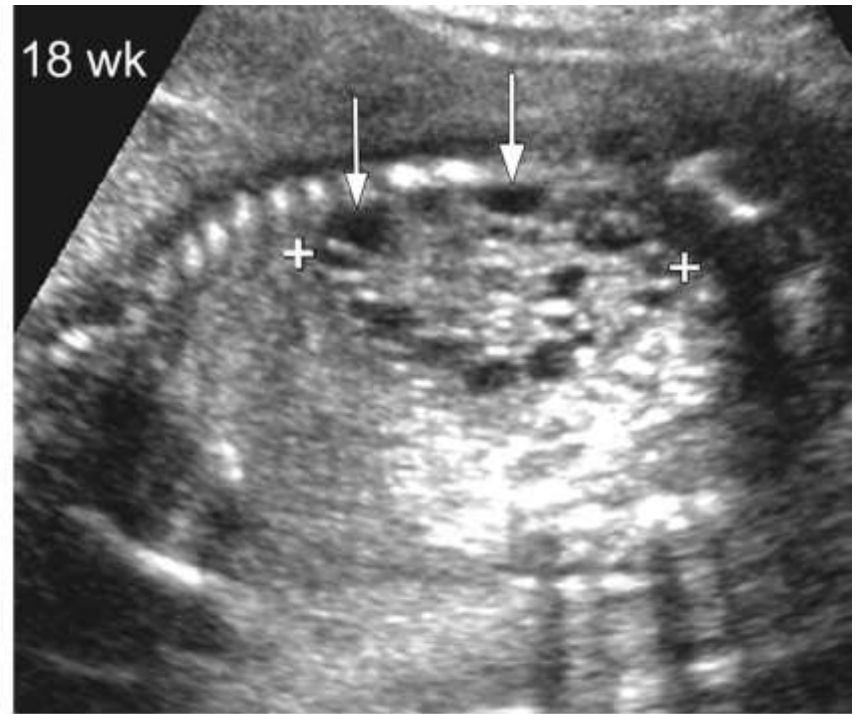
**Fetal böbrekler ve
mide görülmekte
12-13. haftada mide
mutlaka izlenir
Her iki ekstremit
izlenmekte**



Multikistik displastik böbrek, 14 h ve 18 h



a.



b.

Megasistis

11. H da %80, 13 h da tüm fetuslarda mesane görülür

Bu haftalarda mesane 6mm küçüktür

7mm ve üstü megavezika,
1/1500

7-15 mm kromozom anomali
riski %20

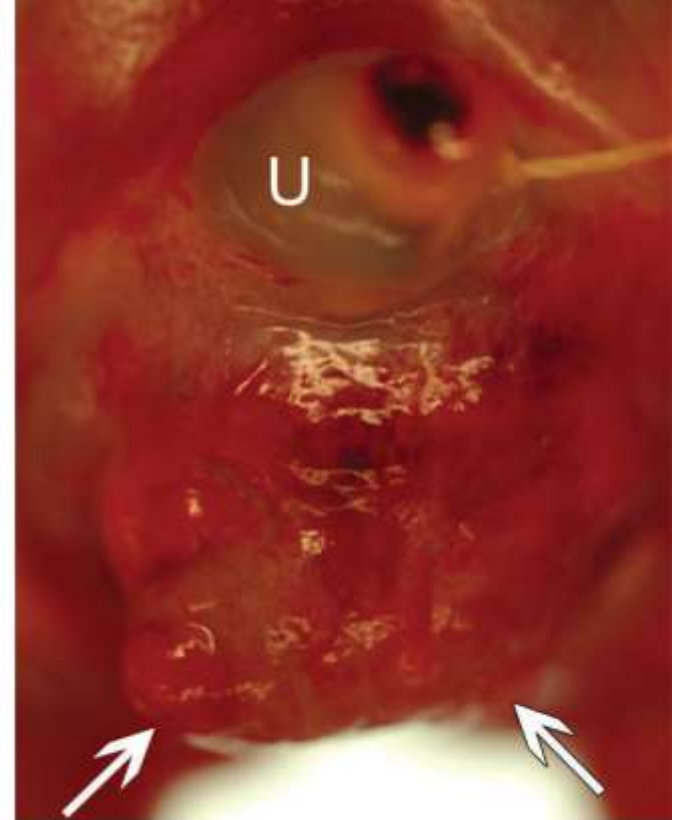
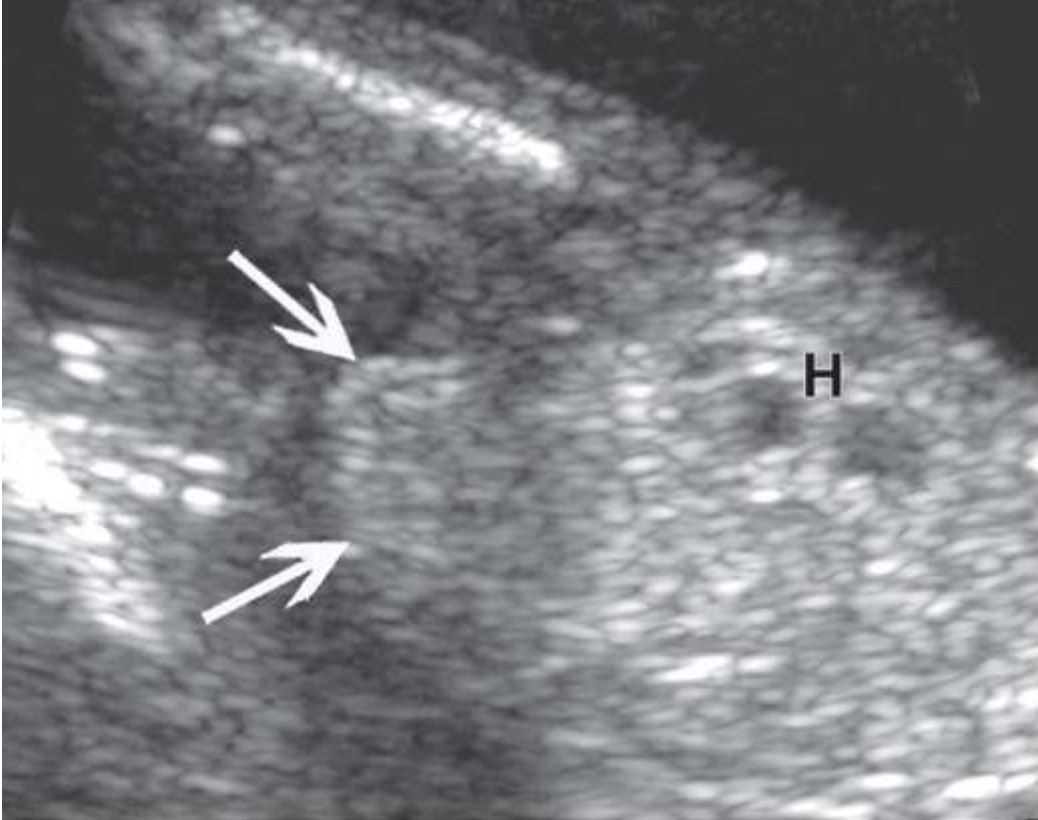
Kromozom normallerin %90
da rezolusyon şansı fazla



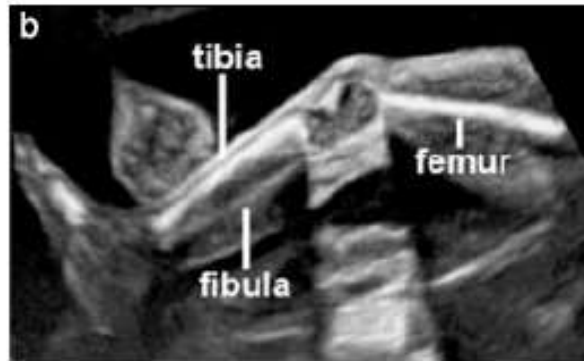
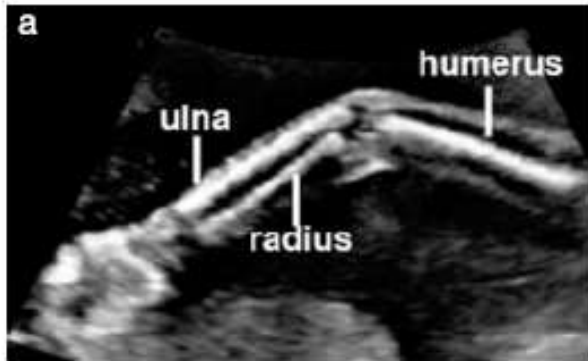
Liao ve ark 2003

Mesane Ekstrofisi

Birinci trimesterde tanısı bildirilmemekle birlikte, mesanenin 12. haftadan sonra görülmemesi şüphe uyandırabilir.



SONOGRAPHIC APPEARANCE OF FETAL ANATOMY: (N=Normal; Ab=Abnormal*; NV=Not visualized) Gray=optional	N	Ab*	NV
Limbs			
Right arm (incl. hand)			
Right leg (incl. foot)			
Left arm (incl. hand)			
Left leg (incl. foot)			
Gender (optional): ☐ M ☐ F			
Other :			



İSKELET SİSTEMİ ANOMALİLERİ

- 11. h dan itibaren parmaklar ve tüm kemikler görülebilir
- Letal iskelet sistemi anomalilerin tanısı 2. trimesterde daha rahat yapılabilir,
- 1. trimesterde tanısı bildirilen iskelet sistemi anomalileri de vardır. Bunlarda artmış nukal kalınlık ve ödem erken tanıda yol göstericidir. **Tip 2 Akondrojenesis, Tanatoforik küçüklük, Osteogenesis Imperfekt, Jeune's sendromu, Roberts ve Jarcho-Levin sendromu, FADS (Fetal Akinesia Deformation Sequence), Artrogripozis** gibi anomalilerin erken gebelikte tanısının mümkün olabildiği bildirilmiştir. Ancak bazı defektlerin geç dönemlerde belirti vereceği de unutulmamalıdır.
- **Smith-Lemli-Opitz, Kaudal Regresyon, Hidrosefalus ve Amniyotik Band Sendromu** gibi anomalilerin 10-14 gebelik haftalarında tanısının mümkün olabileceği çeşitli çalışmacılar tarafından bildirilmektedir.

Clubfoot and polidaktili,

14. h da görünüm

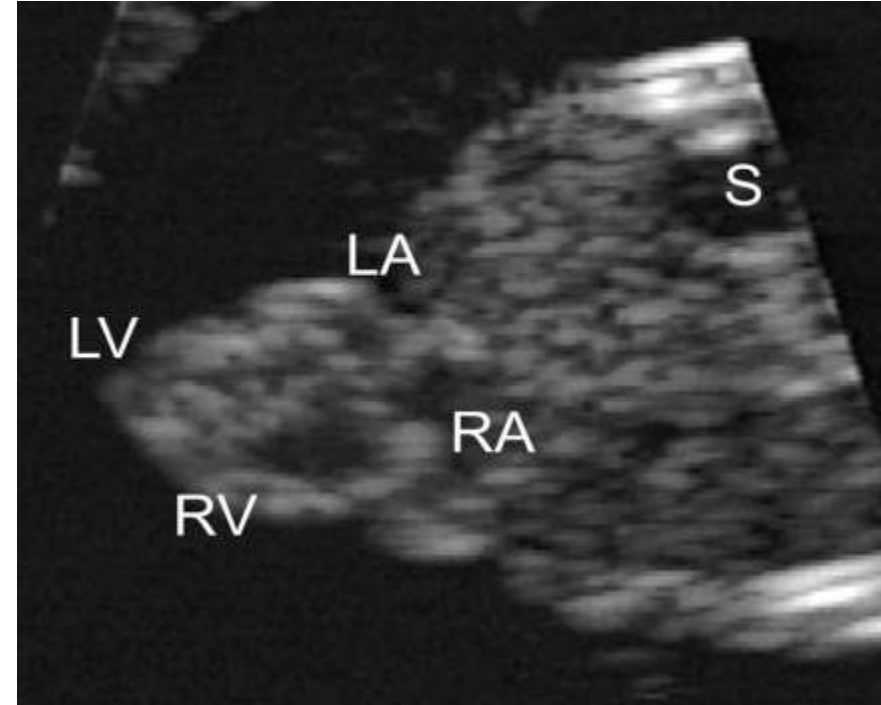
Özellikle kemiklerde bariz
kısalık veya

ekstremitede eksiklik bu
haftalarda görülebilir



Kompleks Duvar Defektleri

- (Ekstremit -g vde-duvar kompleksi, Amniyon r pt r sekansı)
- Kısa kordon ve duvar defekti ile birlikte, ekstremit , vertebra, y z ve kranyum defektlerinin birarada bulunduėu, amniyona yapışıklık ve ekstraembriyoner s lomun persistansı ile karakterize geniř bir yelpazedir.
- Anormal amniyon bořluėu, kalbin toraks dıřında, g vdenin alt b l m n n s lom i inde g r nmesi ile 8-12 haftalarda tanınabilir.
- Bu fetusların % 71'inde nukal kalınlık artmıř ancak kromozom analizi normal bulunmuřtur.



LÜTFEN
SÜRÜCÜ HATALARINI
YÜZYÜZE GÖRÜŞELİM

38 DK 346

Düşük riskli popülasyonda beklenen
konjenital anomali sıklığı yaklaşık **3.0-3.5**

M. Chen, UOG, 2008



- 11-14 haftada kromozomu normal fetuslerde major yapısal anomalileri saptama oranı **%49**
- En yüksek saptanan anomaliler **akrani, holoprozensefali, omfalosel, Gastroşizis ve megasistisdir**
- 11-14 haftada major anomalilerin **yaklaşık yarısı** saptanabilir

Grande M, UOG, 2012

Earliest gestational age at which diagnosis of selective anomalies can be reasonably made

System	11-14 wks	18-22 wks
CNS		
Anencephaly	✓	
Holoprosencephaly	✓	
ACC		✓
Microcephaly		✓
Hydrocephalus	✓	
Spina bifida	✓	
Chest		
CDH		✓
CCAM		✓
GI		
Gastroschisis	✓	
Omphalocele	✓	

System	11-14 wks	18-22 wks
Renal		
Hydronephrosis		✓
Bilateral Renal Agenesis	✓	
Severe MCDKD/PCKD	✓	
Megacystis	✓	
Neck/Face		
Cleft lip/palate		✓
Cystic hygroma	✓	
Skeletal		
Arthrogryposis	✓	
Osteogenesis Imperfecta	✓	
Achondroplasia		✓
Extremities		✓
Talipes equinovarus		

FIRST TRIMESTER*

Detection Rate of Fetal Abnormalities

System	%
Central Nervous System	75%
Neck Anomalies	100%
Neural Tube Defects	100%
Heart anomalies	25%
Limb defects	50%
Overall	70%

*11-13 weeks

ISUOG 11-14 Hafta US Yönergesi (2013)

- **Ne zaman?** 11-13+6 hafta
- **Kim?** Rutin Obs US yapan veya 11-14 US eğitimi alan Obs
- **Hangi ekipman ?** Real Time gray scala 2D US
TA ve TV prob
Akustik power ayarlanabilir
Dondurma, zum yapabilme
Ölçü alabilme,
Görüntü basma, saklama
- **Nasıl belgeleme?** Rapor yazmalı ve mutlaka kayıt olmalı
- **Güvenilirlik** En kısa süre ve en düşük güç
Doppler endikasyon varsa
- **Yetersiz görüntüleme** Tekrar et
Refere et





Eve gidecek mesajlar

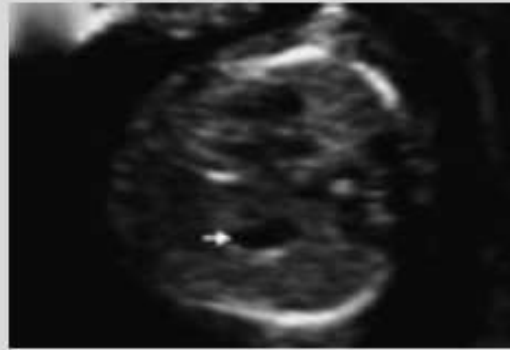
- 11-14 haftada NT ölçümü sırasında ultrasonunda yapılan **anomali taraması** major anomalilerin yaklaşık **yarısını** yakalamamızı sağlamaktadır
- Bu yakalama **duyarlılığı; obezite, TV-TA US, eğitim, US cihazı** ile değişebilir
- Temel obstetrik ultrasonografi **yaparken fetal anatominin minimumları** çalışılmalıdır, fetusun normal gelişimi bilinmelidir
- Anomalileri erken yakalama gebelik seyri ile ilgili **erken karar vermede** önemlidir

First trimester ~ Anatomic Survey

Fetal Malformations



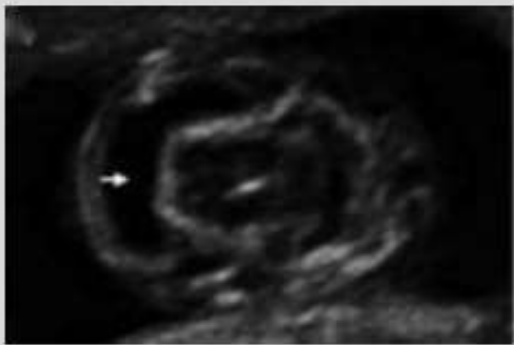
Acrania



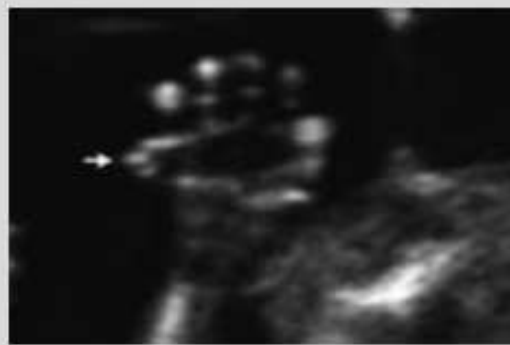
Diaphragm Hernia



Megacystis



Holoprosencephaly



Polydactyly



Omphalocele

Aklın düşünmediğini gözler görmez



Teşekkür Ederim