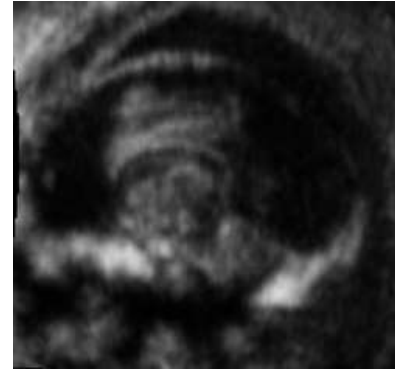
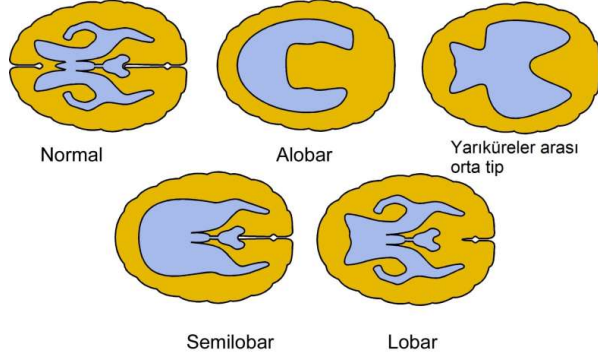
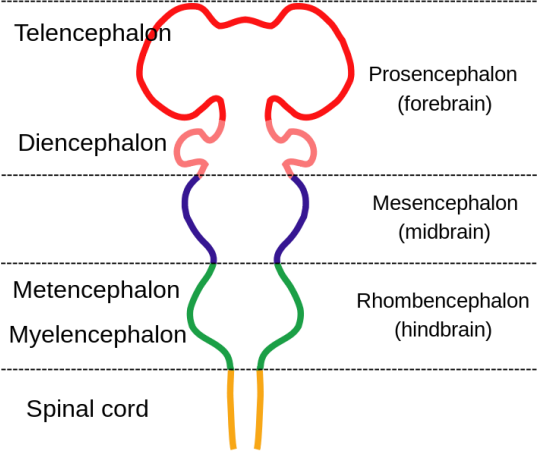


VENTRAL İNDÜKSİYON ANOMALİLERİ



Dr. Selim BÜYÜKKURT

selimbuyukkurt@gmail.com

Konular



Prozensefalik yarıklanma
bozuklukları

Holoprozensefali



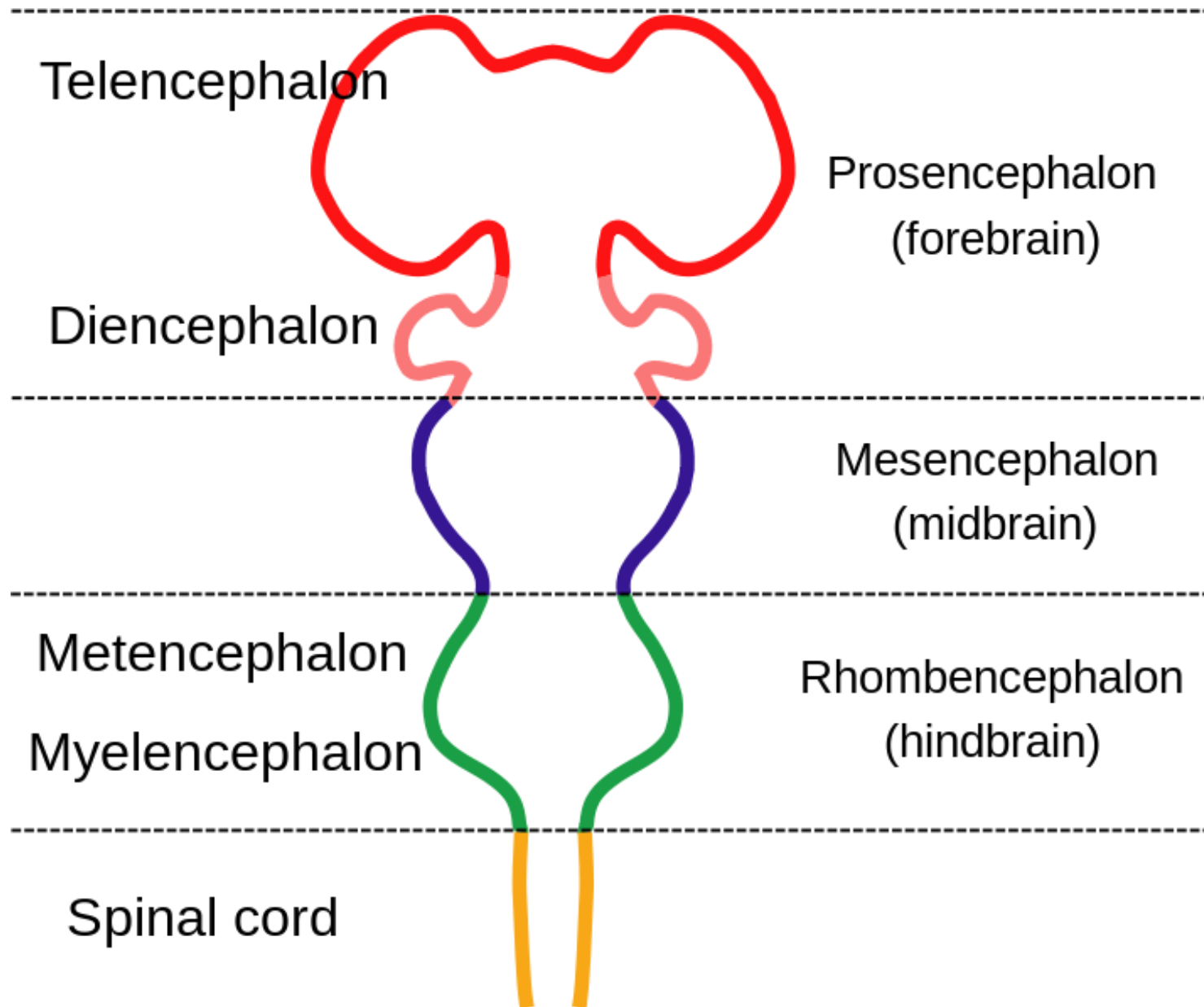
Prozensefalik orta hat gelişim
bozuklukları
Korpus kallozum agenezisi



Septum pellucidum yokluğu ve
septo-optik displazi (de
Morsier sendromu) [SOD]

©

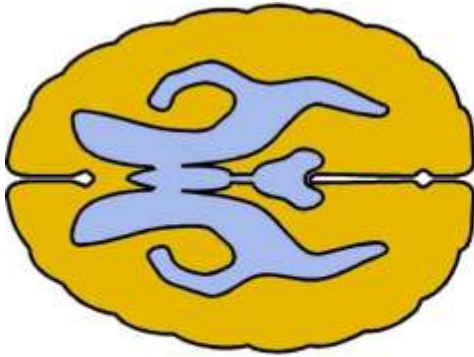
Egzersiz



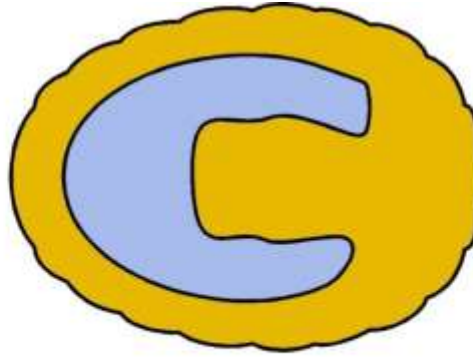
Holoprozensefali

- Beyin yarıküreleri yarıklanma kusurudur.
- En sık ilişkili olduğu durum trizomi 13, trizomi 18 ve triploididir.
- Otozomal çekinik ve X'e bağlı aktarılan türleri de vardır.
- Çeşitli teratojenlerle de ilişkilendirilse de çoğunda neden belli değildir.

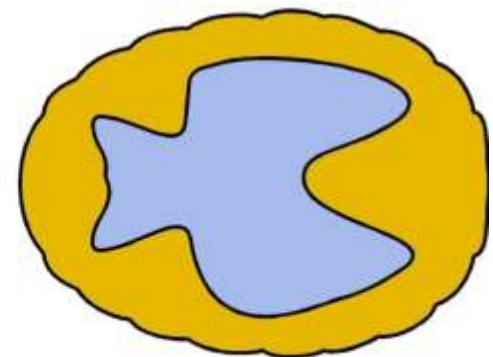
Türleri



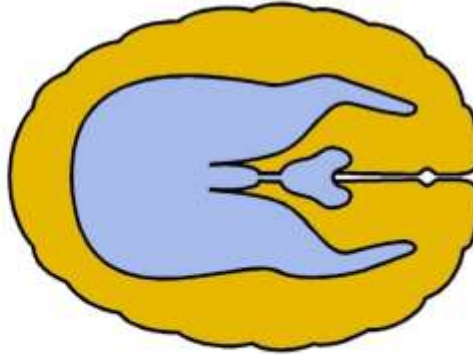
Normal



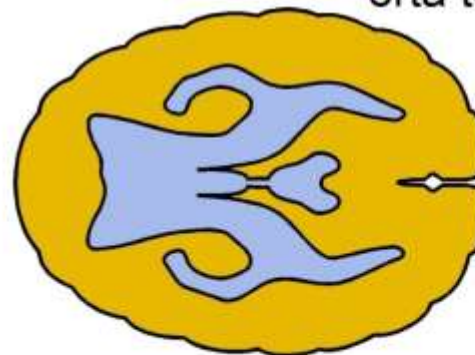
Alobar



Yarıküreler arası
orta tip



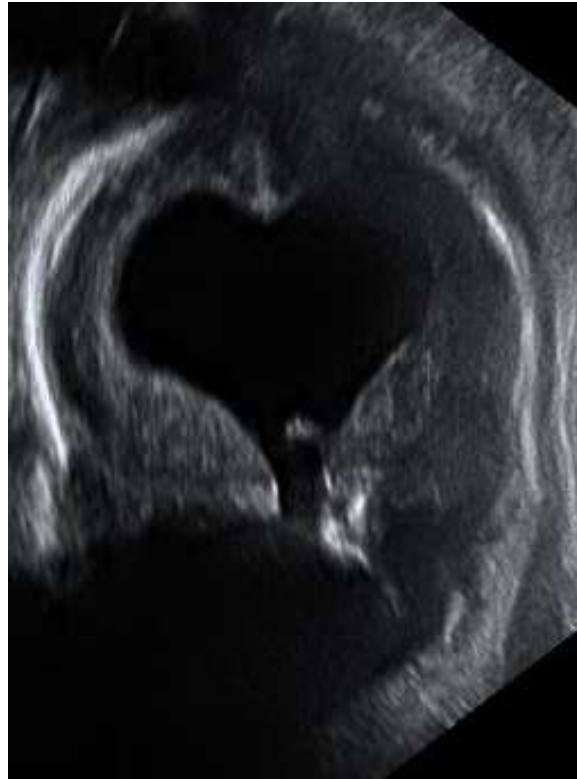
Semilobar



Lobar



Alobar



Semilobar



Lobar



Siklopi ve probosis

Otosefali

Yarık damak - dudak

Ayırıcı tanı

- Abolar tip ile hidranensefali karışabilir.
- Lobar tip ile septum pellucidum yokluğu ile giden anomalilerin ayrımı önemlidir.
- MRI ve transvajinal USG yardımıyla daha hafif türlerin ayırıcı tanısına gidilmeye çalışılır.

Prognoz

- Eşlik eden yüz anomalisi varsa hem tanı kolaydır, hem de ileri derecede ölümcüldür.
- Yüz anomalisi ne kadar ağırsa, beklenen ömür de o kadar kısadır.
 - Siklopi, etmosefali ve sebosefalide 1-2 gün; yarık damak-dudakta 4-5 ay. Kromozomu ve yüzü normalse 12-18 ay.
- Semilobar çoğu kez ölümcül değildir. İleri derecede ağır nörolojik kısıtlılık vardır.
- Tipi ne olursa olsun, doğum öncesinde saptananların tümünde prognoz kötüdür.

Yönetim

- Kromozom analizi
- Ek anomali aranması
 - Vajinal USG ve MRI
- Özellikle alobar ve semilobarda gebelik sonlandırması mutlaka önerilmelidir.

Konular



Prozensefalik yarıklanma
bozuklukları

Holoprozensefali



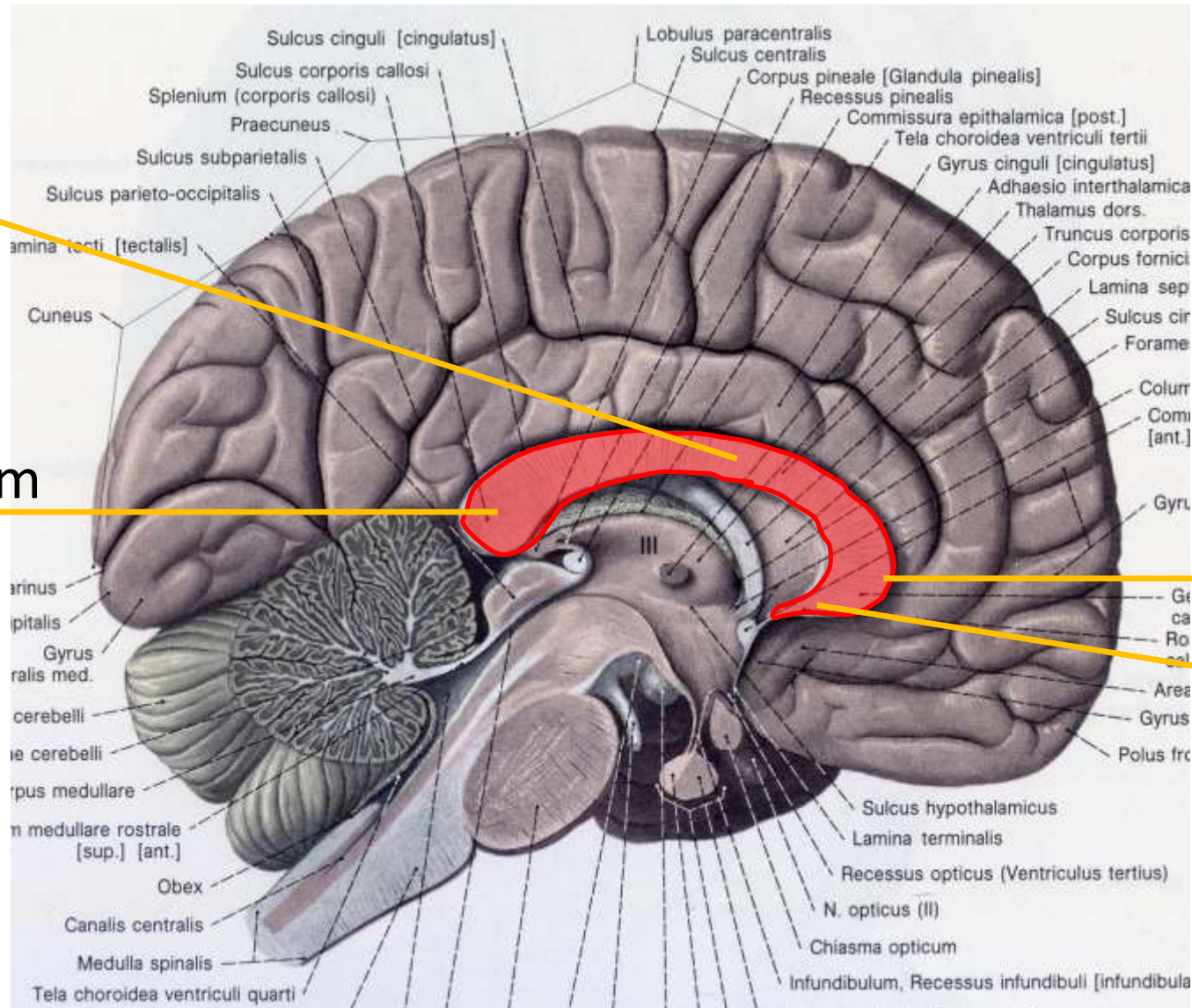
Prozensefalik orta hat gelişim
bozuklukları
Korpus kallozum agenezisi



Septum pellucidum yokluğu ve
septo-optik displazi (de
Morsier sendromu) [SOD]

Egzersiz

Korpus kallozum agenezisi



Korpus

Splenium

Genu

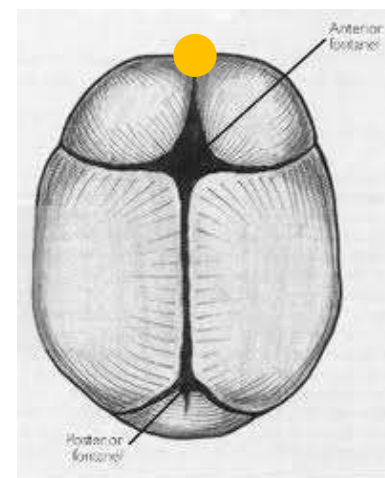
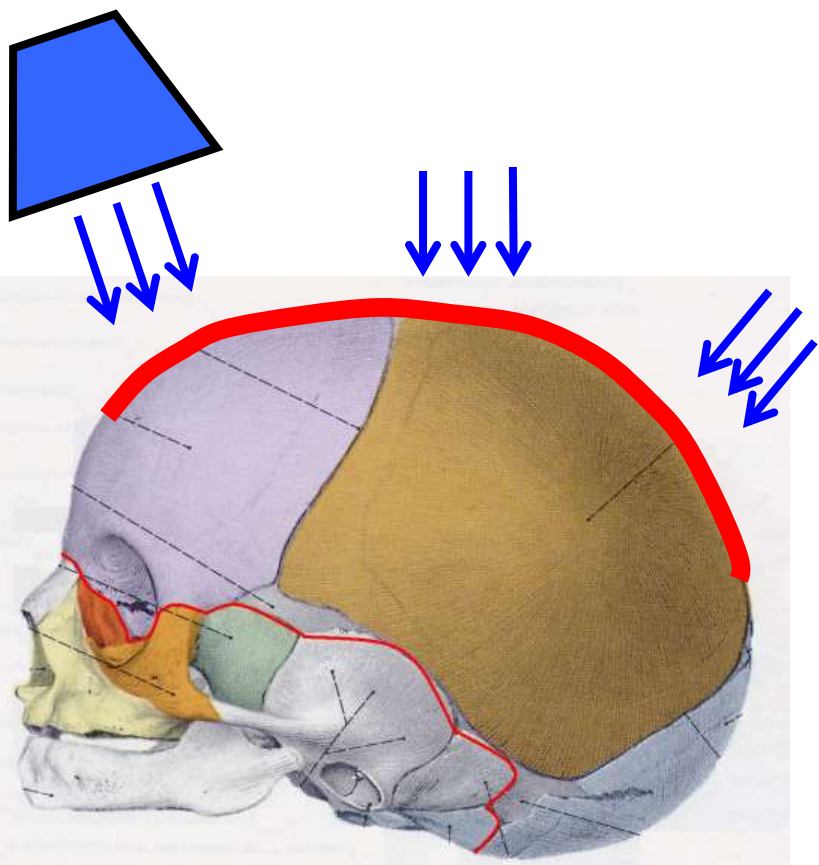
Rostrum

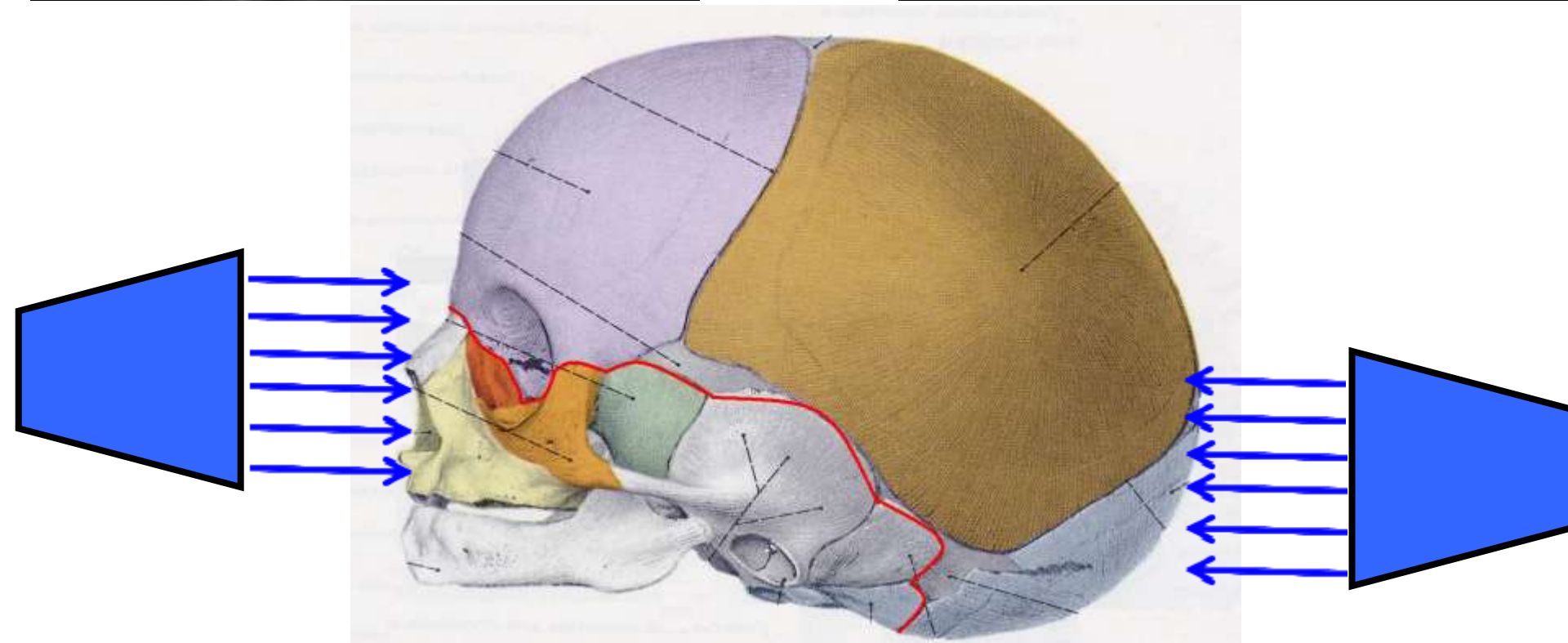
Tanı



Korpus
kallozum

Perikallozal
arter

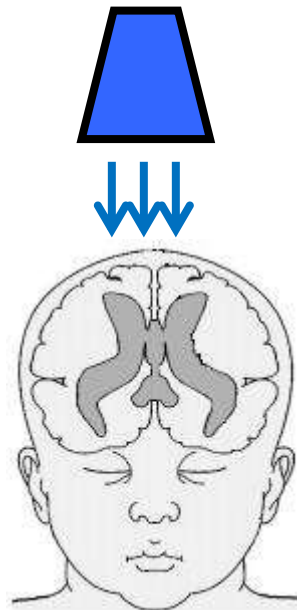
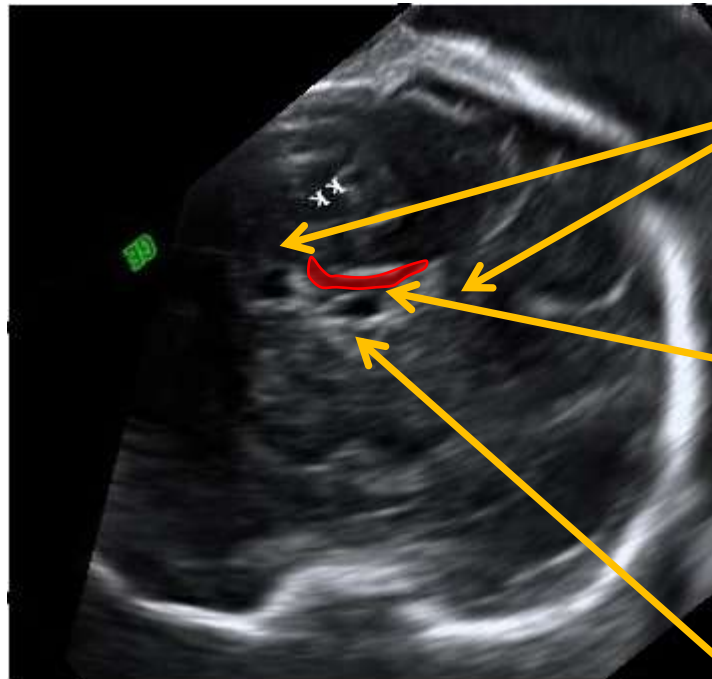


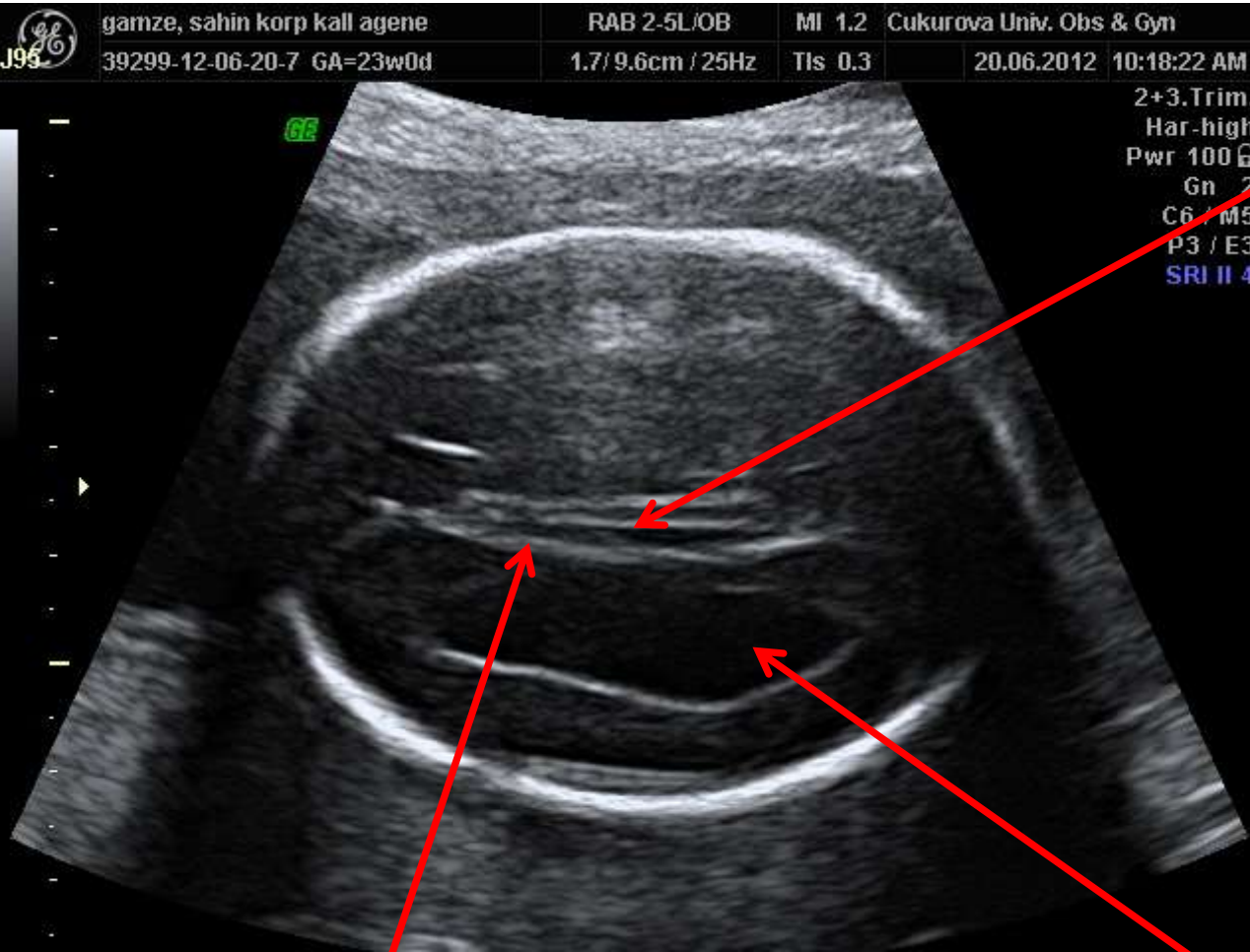


Frontal boynuzlar

Korpus kallozum

Kavum septum pellucidum





3 çizgi

CSP yok

Göz yaşı damlası
şeklinde
ventrikülomegali



Korpus
kallozum

Falks serebri

Eşlik eden anomaliler

- MSS'de % 85, MSS dışında % 62 oranında anomali izlenir.
 - MSS anomalileri içinde en sık ilişkili olduğu haller Dandy-Walker, korteks anomalileri ve yarıküreler arası kisttir.
 - MSS dışı anomalilerin başında kalp anomalileri gelir.
- Birçok kromozom anomalisi ve Mendel geçişli sendromla ilişkisi gösterilmiştir.

Ayırıcı tanı

- Ventrikülomegali yapan nedenler
- Orta hatta kistik sıvı birikimi olan nedenler

Prognoz

- Eşlik eden anomali varlığında prognoz ileri derecede kötüdür.
- Tek başına olan ve herhangi bir sendromla ilişkisi olmayanların $\frac{3}{4}$ 'ünde orta dereceli entelektüel gelişim vardır.
 - Yıllar içinde entelektüel yeteneklerde azalma ve okul başarısında kısıtlılık gelişir.

Yönetim

- Kromozom analizi
- MSS ve diğer sistemlerde ek anomali aranması
 - Vajinal USG ve MRI
- Ek anomali varlığında ya da tam agenezide gebelik sonlandırması önerilmelidir.
- Kısmen agenezinin olduğu ve eşlik eden anomalinin olmadığı hastalarda genetik ve nörolojik danışmanlıktan sonra karar verilmelidir.
- % 5 tekrarlayabilir.

Konular



Prozensefalik yarıklanma
bozuklukları

Holoprozensefali



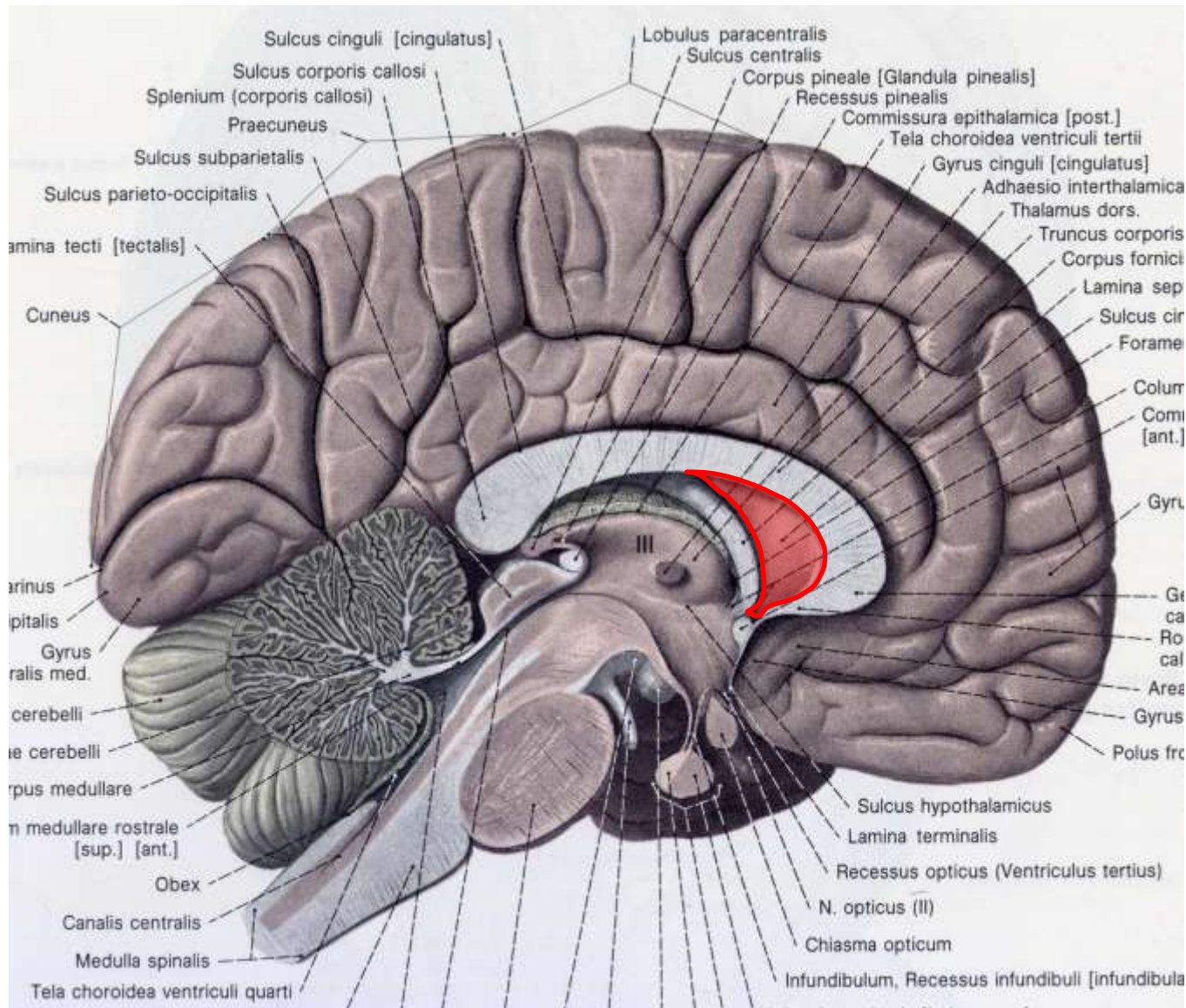
Prozensefalik orta hat gelişim
bozuklukları
Korpus kallozum agenezisi



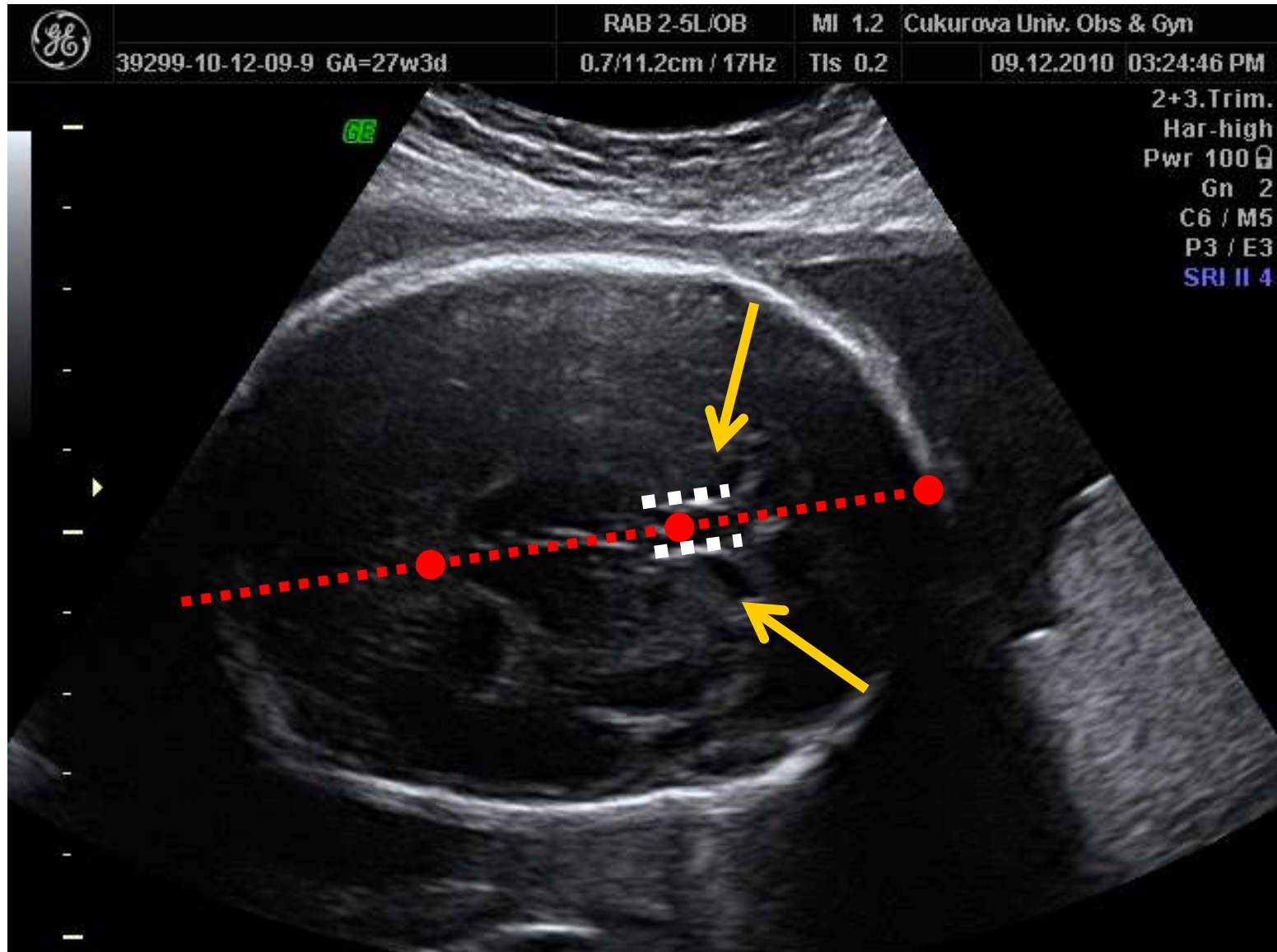
Septum pellucidum yokluğu ve
septo-optik displazi (de
Morsier sendromu) [SOD]

Egzersiz

Septum pellucidum yokluğu



Kavum septum pellucidum



İlişkili olduğu durumlar

- Holoprozensefali
 - Septo-optik displazi
 - Korteks anomalileriyle birlikte (SOD +)
 - Korpus kallozum agenezisi
- Gelişimsel septum pellusidum yokluğu
- Şizensefali, poreensefali
 - Chiari II malformasyonu
 - Hidranensefali
 - Akuaduktus stenozu
- Septum pellusidumun ikincil hasarlanması

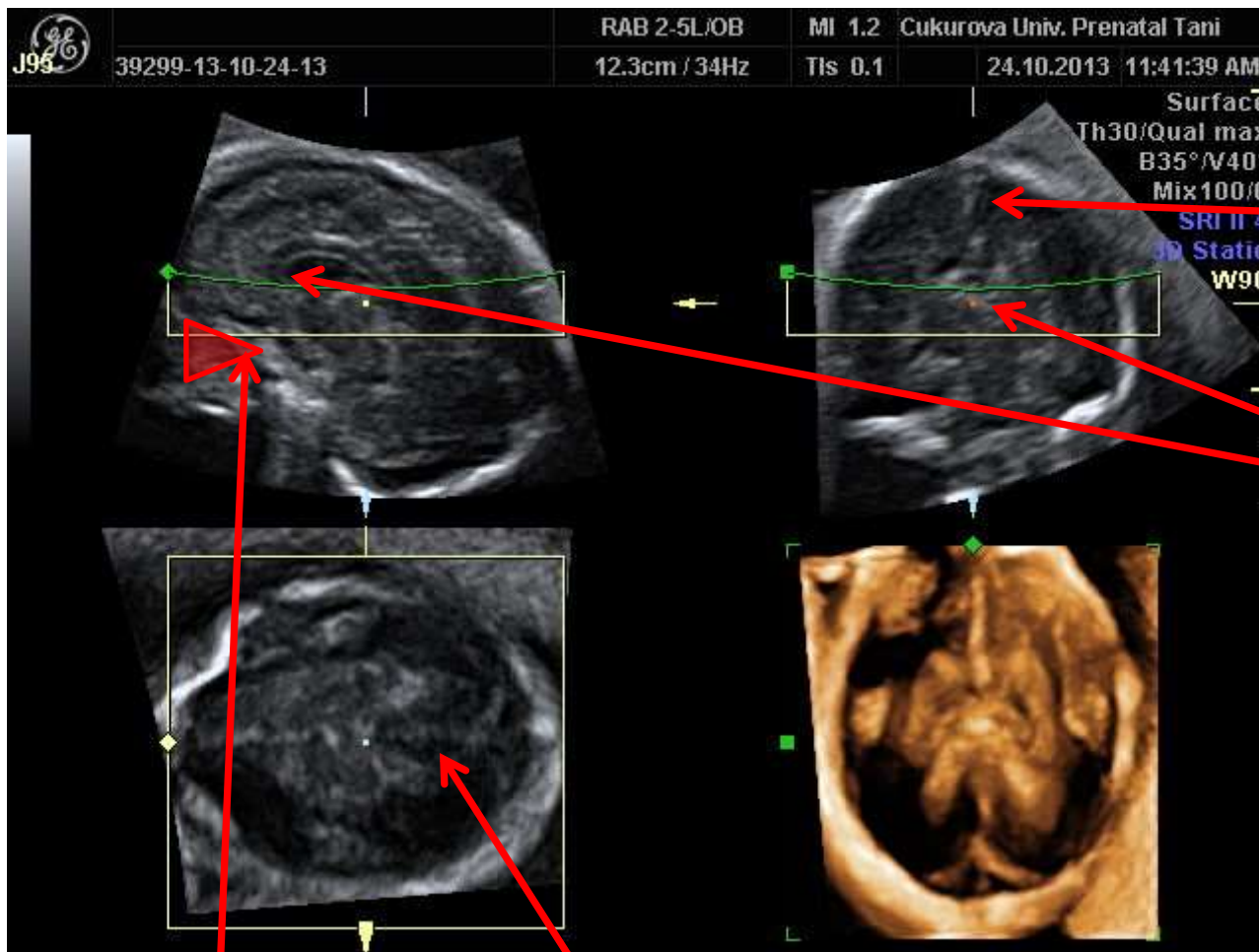
- 2-3/100.000 sıklığındadır.
- Kranio-fasiyal anomaliler (hipotelorizm ve yarık damak/dudak gibi) sıktır.
- Çoğu tekrarlamaz ve nedeni belli değildir.
- Viral infeksiyonlar, teratojenler, otozomal baskın ve çekinik aktarımla ilişkili durumlar tanımlanmıştır.

Septo-optik displazi (SOD)

- Septum pellucidum yokluğuna neden % 25 SOD'dir.
- Optik sinir hipoplaziktir ya da yoktur
- Hipotalamo-hipofizer sistemin işlevleri bozuk

Septum pellucidum yokluğunda ayırıcı tanı

- Holoprozensefali ile:
 - Korpus kallozumun var
 - Frontal boynuzlar kaynaşmamış
- SOD'den ayırırda optik sinirin gösterilmesi için fetal MRI yararlıdır. Yeterli deneyim varlığında 3D USG ile de optik sinir görüntülenebilir.
- Kordosentezle hipotalamohipofizer sistem hormonları düzeyi araştırılabilir.

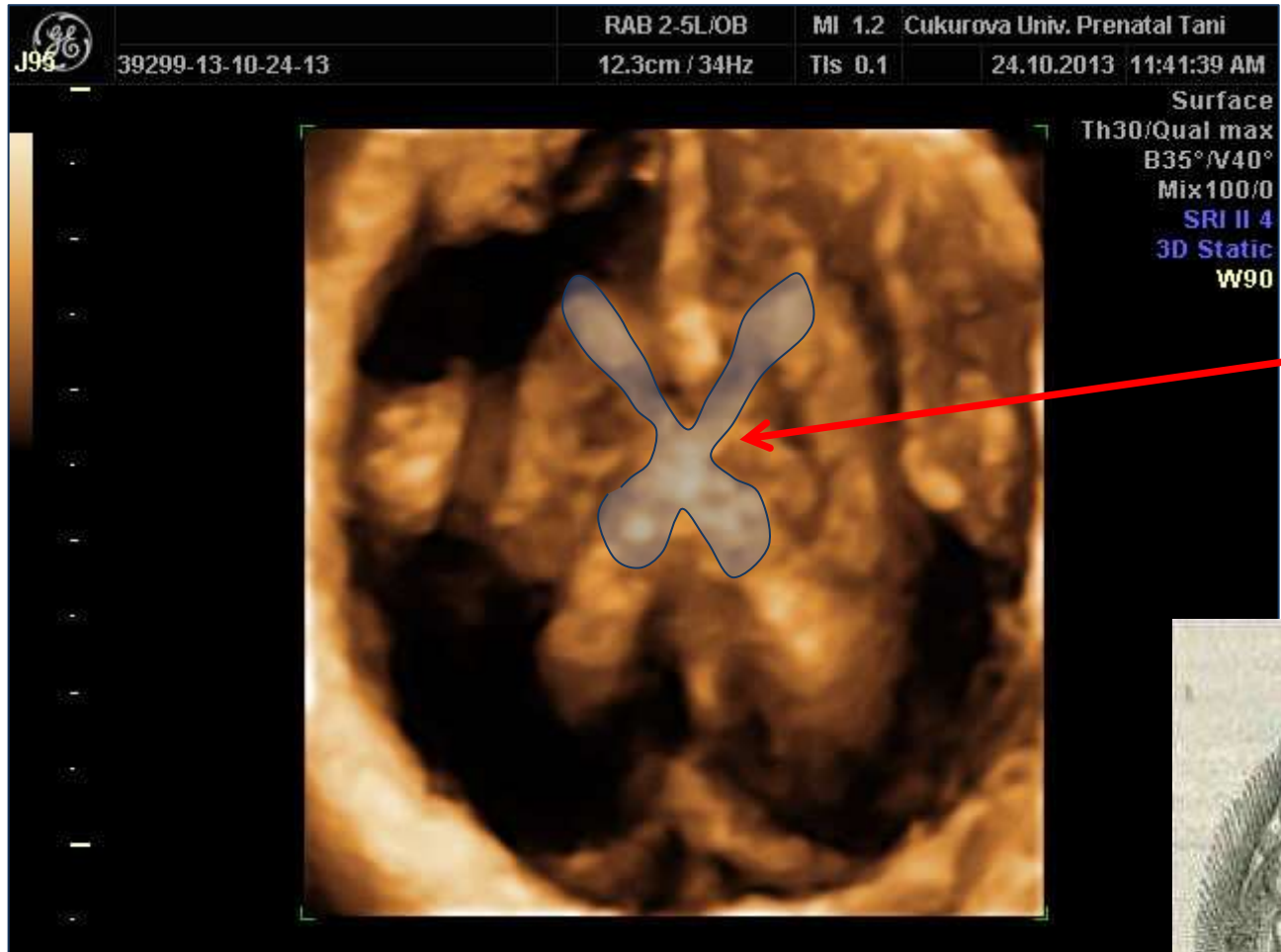


Falks
serebri

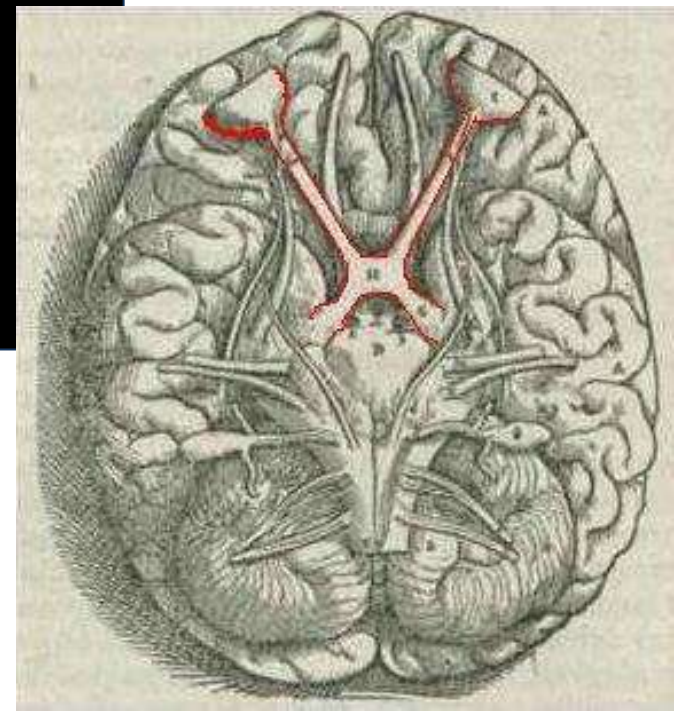
Kavum
septum
pellusidum

Etmoid
tavani

Falks
serebri



Optik
kiazma



Prognoz

- Septum pellucidum yokluğunun tek başına olduğunun gösterilmesi zordur.
- Tek başına septum pellucidum yokluğunun prognozu normal olabilir.
- Görüntülemelerde optik sinir görülse bile SOD dışlanamayabilir.
 - SOD'nin görmeyele ilgili prognozu optik hipoplazinin derecesine göre değişkendir.
 - SOD'ye beyin anomalisi eşlik etmiyorsa entelektüel kapasite normal olabilir.
 - Hipofiz yetmezliği her zaman vardır.

Yönetim

- Kromozom analizi
- MSS ve diğer sistemlerde ek anomali aranması
 - Vajinal USG, 3D USG ve MRI
- SOD özellikle aranmalıdır.
- Ek anomali varlığında gebelik sonlandırması önerilmelidir.
- Ek anomali yokken de prognozun genellikle olumsuz olacağı bilgisiyle gebeliğin sonlandırılması seçeneği sunulmalıdır.

Konular



Prozensefalik yarıklanma
bozuklukları

Holoprozensefali



Prozensefalik orta hat gelişim
bozuklukları
Korpus kallozum agenezisi

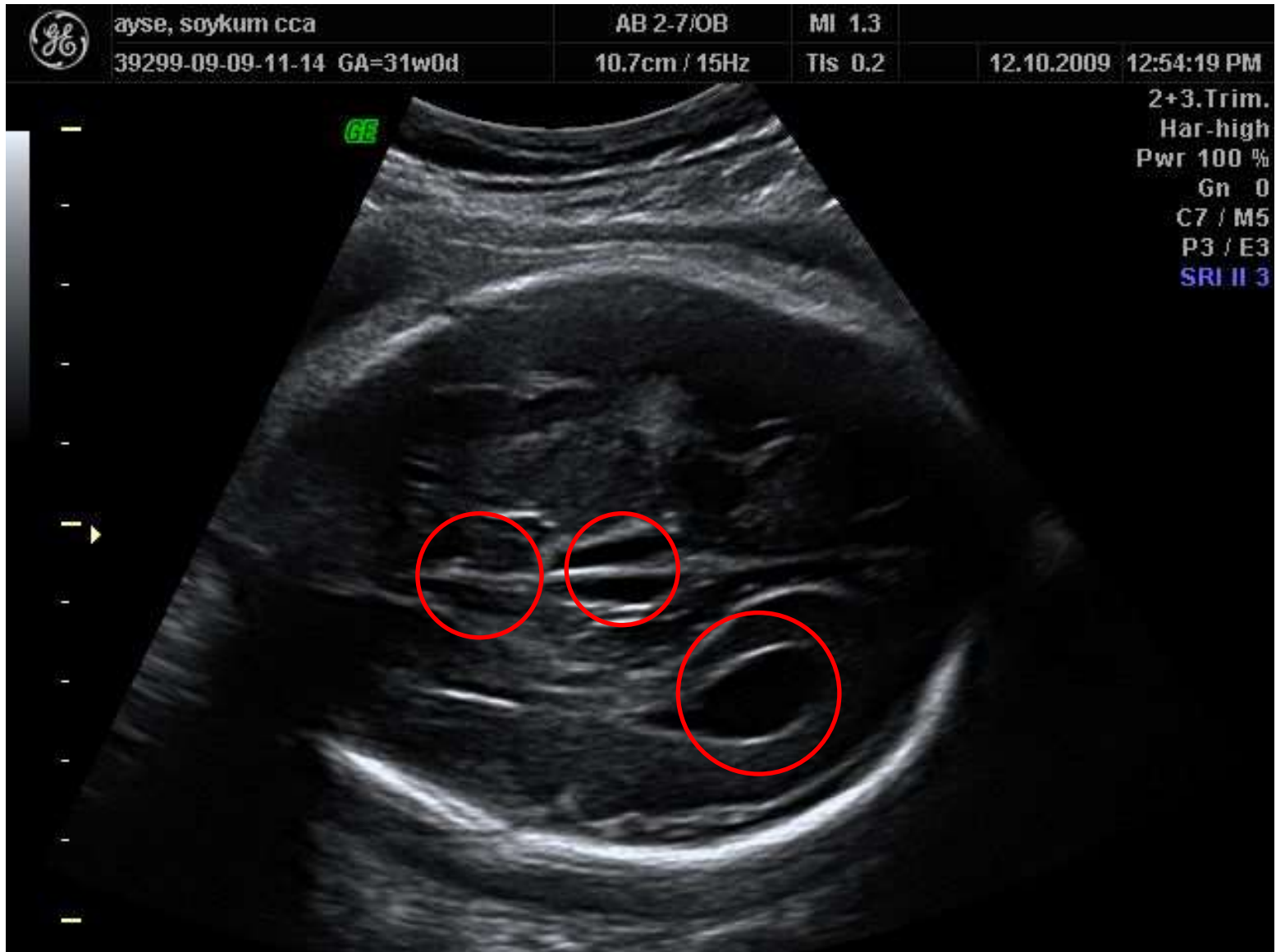


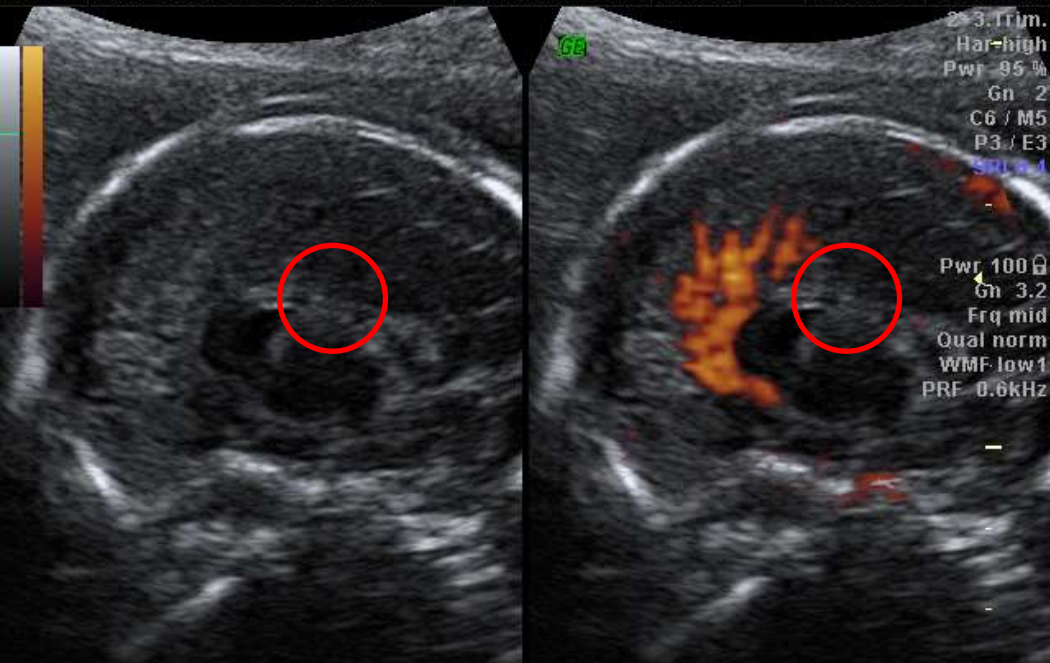
Septum pellucidum yokluğu ve
septo-optik displazi (de
Morsier sendromu) [SOD]

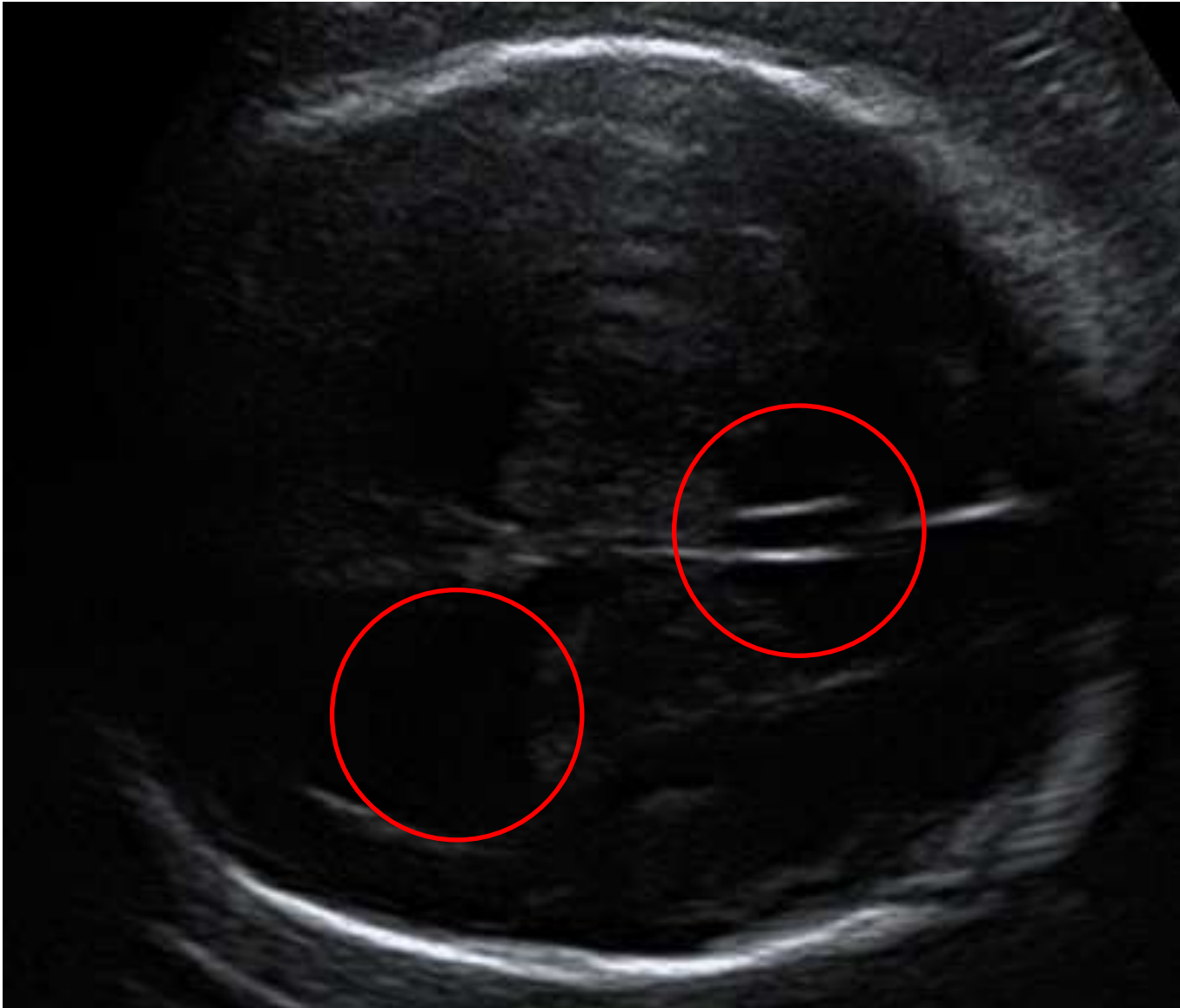
Egzersiz

Egzersiziz

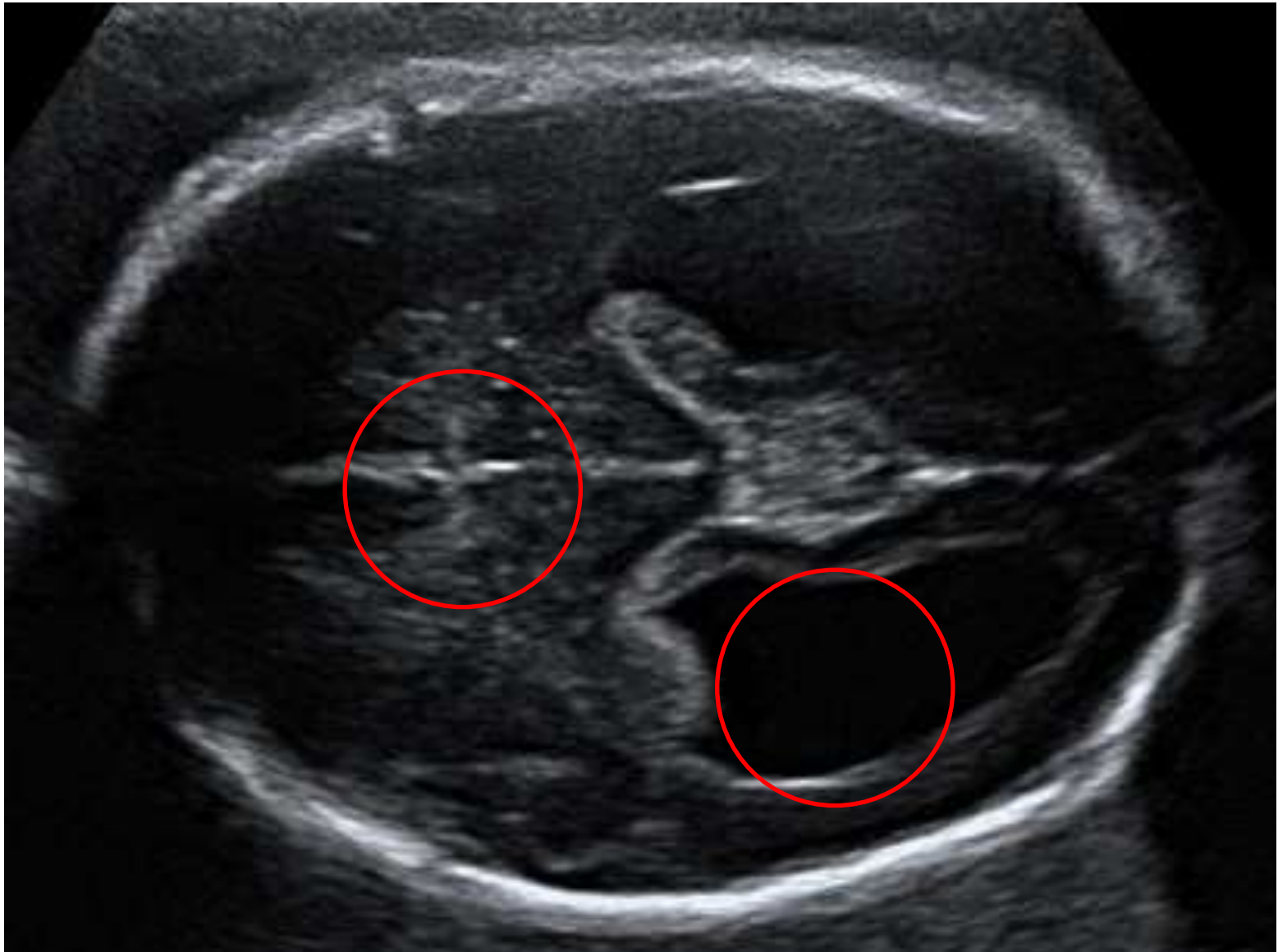


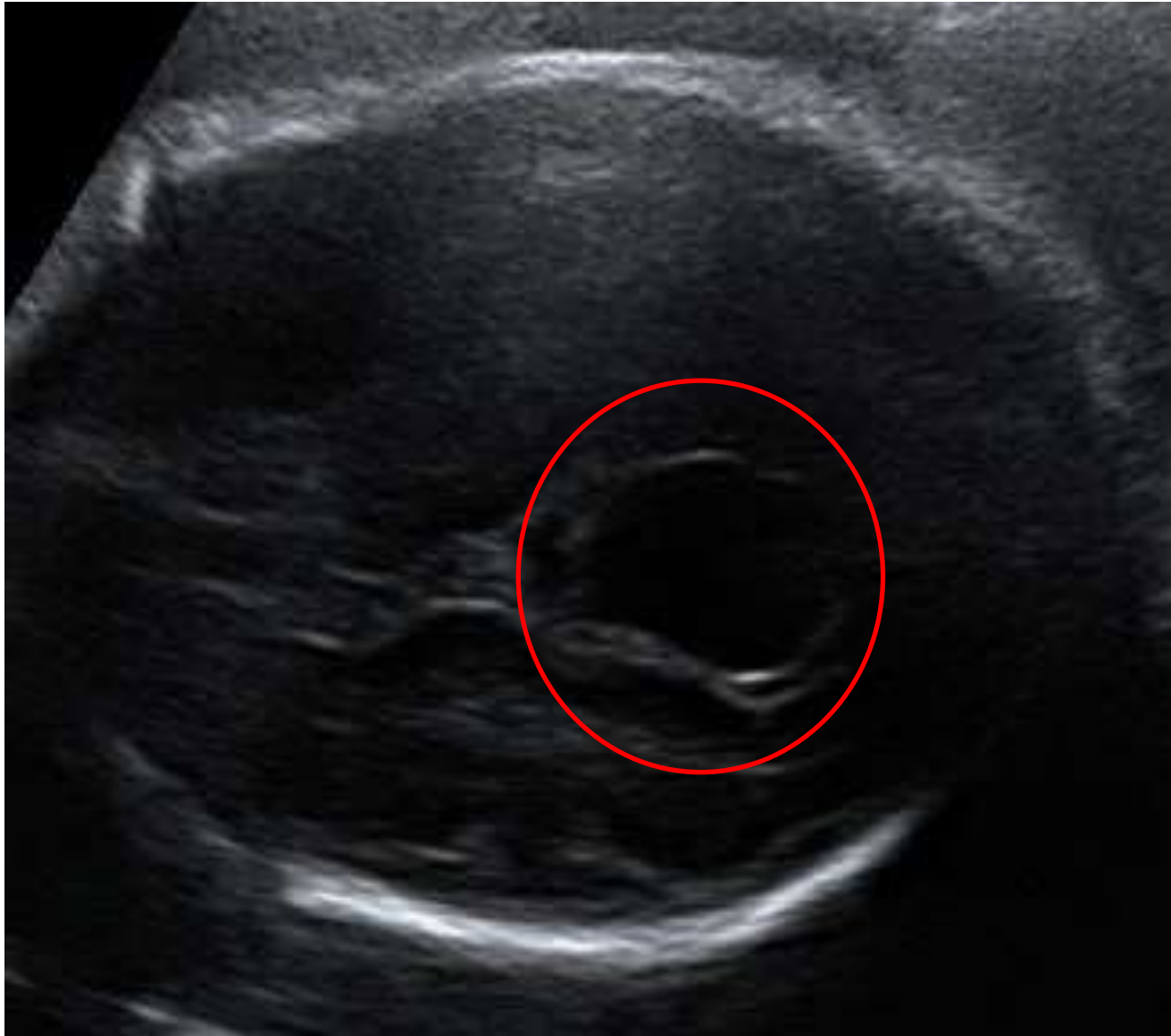














nurdane, ozaydin mss, kalp

RAB 2-5L/OB

MI 1.2

Cukurova Univ. Prenatal Tani

39299-13-09-23-11 GA=25w0d

2.0/ 8.8cm / 26Hz

TIs 0.3

23.09.2013

12:50:56 PM

2+3.Trim.

Har-high

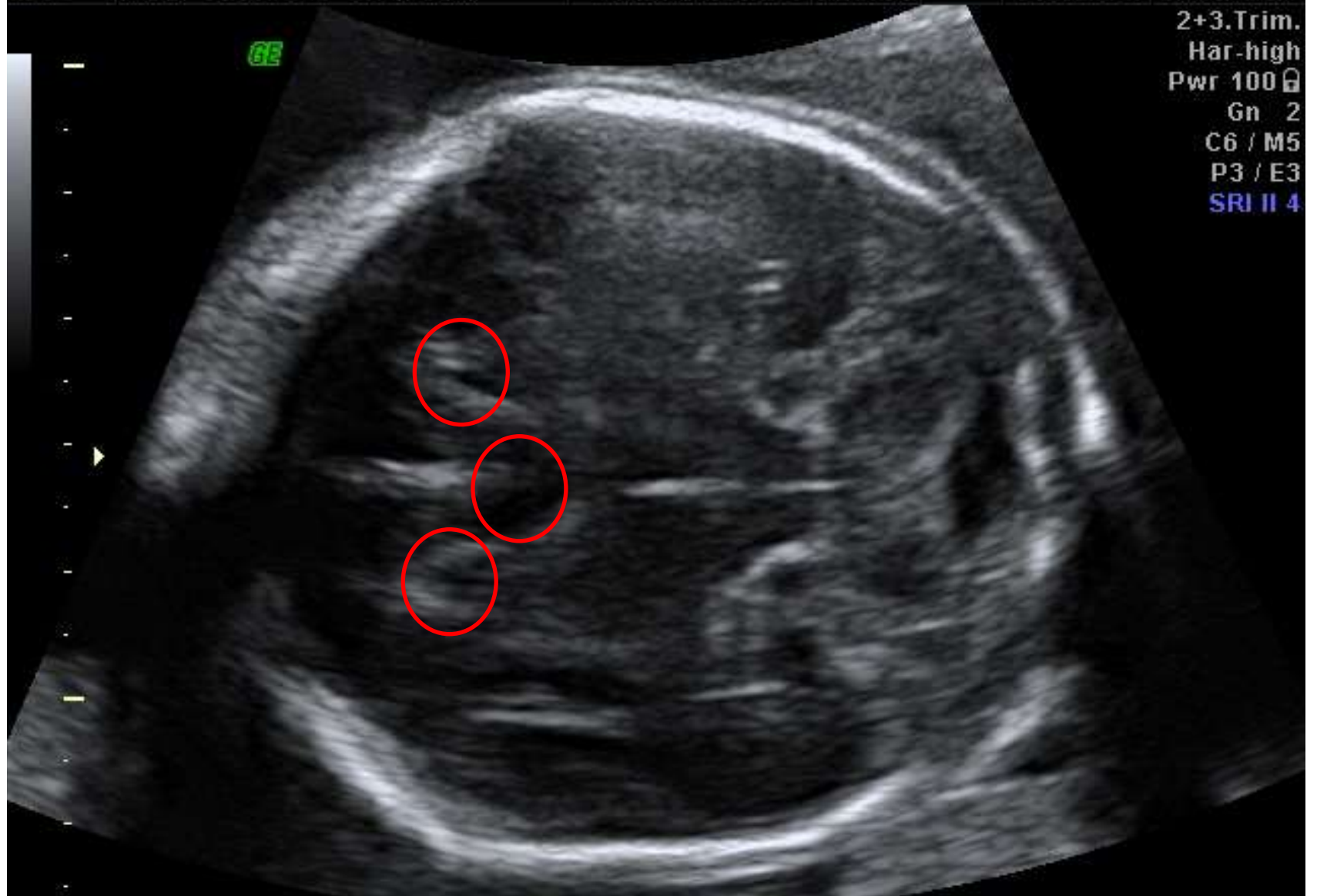
Pwr 100

Gn 2

C6 / M5

P3 / E3

SRI II 4





selimbuyukkurt@gmail.com