

Derleme

Fetal ultrasonografide down sendromu sendromu şüphesi uyandıran görüntüler

Images that raise suspicion of down syndrome in fetal ultrasonography

İ Süheyla Aydođmuş, İ Sümeyye Nur Ünsal*, İ Murat Gözüküçük

Sađlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye,

Öz

Fetal ultrasonografi doğum öncesi bakımın bir parçası olarak görülmekle birlikte sıklıkla ilk üç ayda yapılması önerilmektedir. Genel olarak fetusun ultrasonografiyle incelenmesinin amacı en uygun doğum öncesi bakımın sağlanması ve fetüsün erken dönemdeki gelişimini belirlemektir. Down sendromu canlı doğumlarda en sık rastlanan kromozomal anomalidir ve yaklaşık olarak 1/1000 oranında görülmektedir. Gebe takiplerindeki temel amaç; fetüste meydana gelebilecek olan hastalıkları takip etmek ve bu hastalıklarla ilgili aileye gereken durumlarda genetik danışmanlık vermektir.

Anahtar Kelimeler: Genetik danışmanlık, down sendromu, ense kalınlığı, nazal kemik, nukal fold, hiperekojen bağırsak.

Abstract

Although fetal ultrasonography is considered a part of prenatal care, it is often recommended to be performed in the first three months. In general, the purpose of examining the fetus with ultrasonography is to provide the most appropriate prenatal care and to determine the early development of the fetus. Down syndrome is the most common chromosomal anomaly in live births and is seen in approximately 1/1000. The main purpose of pregnancy follow-up is to monitor the diseases that may occur in the fetus and to provide genetic counseling to the family regarding these diseases when necessary.

Keywords: Genetic counselling, down syndrome, nuchal translucency, nasal bone, nuchal fold, hyperechoic bowel.

Sorumlu Yazar*: Sümeyye Nur Ünsal, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye.

E-posta: sumeyyeunsalg@gmail.com

Orcid: 0009-0008-9525-4797

Doi: 10.18663/tjcl.1474973

Geliş Tarihi: 30.04.2024 Kabul Tarihi:26.06.2024

Öz

Amaç: Kranioservikal posterolateral yaklaşım, klivusun alt üçte biri ile C2 gövdesinin üst kısmı arasındaki dentat ligamanın önünde yer alan lezyonlar için endikedir. Bu oldukça kalabalık anatomik bölgenin açığa çıkarılma seviyesini artırmak için bu yaklaşım modifiye edilmiş alt grupları da tanımlanmıştır. Bu makalede, kraniovertebral bileşkedeki lezyonlara erişim sağlayan posterolateral yaklaşımın uygulanabilirliğini gösteren anatomik ve klinik bir çalışma sunuyoruz.

Gereç ve Yöntemler: Bu çalışmada formalinle sabitlenmiş ve mumyalanmış dört yetişkin kadavra örneği kullanıldı. Cilt insizyonunu takiben çeşitli kas gruplarının dikkatli diseksiyonu suboksipital üçgeni açığa çıkardı. Vertebral arterin seyrini göstermek için C1 ve C2 arka arkusları çıkarıldı. Son olarak kraniovertebral bileşkeye ulaşmak için suboksipital kraniyektomi yapıldı ve ilişkili bölgesel anatomi açık bir şekilde ortaya kondu.

Bulgular: Geniş klinik öneme sahip çok sayıda anatomik yapı, bu bölgenin hassaslığını ve karmaşıklığını sağlamaktadır. Diseksiyon işlemi sırasında vertebral arter, hipoglossal sinir, spinal aksesuar sinir, dentat ligamanlar, birinci ve ikinci servikal nöral kökler ve beyin sapı dikkatlice açığa çıkarılıp tanımlandı.

Sonuç: Kranioservikal posterolateral yaklaşım, kraniovertebral bileşke ve üst servikal omurgada yer alan patolojilerin cerrahi hakimiyetini ve manevra kabiliyetini arttırır. Bu yaklaşımla anatomik bilgi ve teknik altyapının geliştirilmesi ile bölgenin cerrahi zorlukları aşılabılır.

Anahtar Kelimeler: kraniovertebral bileşke, mikrocerrahi, anatomi, kadavra, posterolateral yaklaşım

Giriş

Fetal ultrasonografi doğum öncesi bakımın bir parçası olarak görülmektedir. Sıklıkla ilk üç ayda yapılması önerilmektedir. Fetüsün erken gelişiminin değerlendirilmesinde önemli bir adım olarak görülmektedir. Genel olarak fetüsün ultrasonografiyle incelenmesinin amacı en uygun doğum öncesi bakımın sağlanmasıdır. İlk üç ayın sonuna doğru yapılan ultrasonografi ile fetüsteki önemli anomalilerin görülme şansı artmaktadır. Yine de birçok önemli malformasyonun gebeliğin ileri dönemlerinde ortaya çıkabileceği veya muayene uygun cihazla ve deneyimli kişiler tarafından yapılsa bile fark edilemeyebileceği unutulmamalıdır (1).

Down sendromu canlı doğumlarda en sık rastlanan anöploididir. Görülme oranı 1/1000'dir ve bu oran ilerleyen yaşla artmaktadır. Down Sendromu 21 numaralı kromozomun uzun kolunun bir segmentinin veya tümünün 3 tane olması ile karakterizedir. Bu durum ikinci mayoz bölünme sırasında gelişen non-dysjunction (olguların %95'ni oluşturmaktadır), translokasyon veya mozaizm sonucu ortaya çıkmaktadır. Down Sendromu'nun fenotipi kromozomun distal kısmındaki q21.1, q22.2 ve q22.3 bandları ile belirlenmektedir. Bu bölge etkilenmiş bireylerde yüz anomalileri, kalp defektleri ve mental retardasyondan sorumlu tutulmaktadır (2).

Gebe takibinin amaçlarından biri fetüste olması muhtemel

hastalık ve sakatlıkları tespit etmektir. Böylece, mümkünse, gebelik sırasında ve/veya hemen doğum sonrası fetüse uygun tıbbi müdahale yapılabilmektedir. Anne ve babanın fetüsün sağlık durumunu bilme hakları vardır. Bu hak güncel tıbbi bilgi, teknoloji, teşhis imkanları ile sınırlıdır (3). Fetüs gebelik boyunca büyüme ve gelişme sürecindedir. Fetüsteki hastalık ve sakatlıkların tespiti bu süreçle doğrudan bağlantılıdır, anatomik ve/veya organ fonksiyonlar bozuklukları ancak tespit edilebilecek düzeye geldiğinde anlaşılabilir (4).

Ense Kalınlığı (Nuchal Translucency-NT):

Fetüsün 11-14. gebelik haftalarında ölçülen ve fetal boynun arkasında yer alan sıvı içeriği ultrasonda translusen yani siyah olarak görülür. Bu bölge NT (Nuchal Translucency) olarak adlandırılır. Down Sendromu taramasında 1994 yılından itibaren yaygın olarak kullanılmaya başlanan ense kalınlığı (NT) gebelik haftasına paralel olarak artar. Down Sendromlu fetüslarda bu kalınlığının gebelik yaşına göre 95 persentilin üzerinde olduğu saptanmıştır (5).

Doğru NT ölçümü eğitim ve standardize edilmiş ölçüm tekniğine uyarak yapılmalıdır. Bu standartlar Kypros Nicolaides tarafından yayınlanmıştır. Bu standartlar aşağıda belirtilmiştir:

- Gebelik haftası 11-13 ve CRL 45-84 mm arasında olmalıdır.
- Fetüs sagittal planda görüntülenmelidir ve nötral pozisyonda olmalıdır.

- Ekranda sadece fetüsün başı ve üst toraksı görülmelidir.
- Mümkün olduğu kadar büyük büyütme kullanılmalıdır.
- Cilt ve yumuşak doku arasındaki subkutan sıvı birikiminin en geniş olduğu yerde, servikal vertebralar arasından ölçülmelidir.
- Fetal cilt ve amniyon membranı birbirinden ayrı görülmelidir.
- Artı şeklindeki imleçler kullanılmalı ve imleçler NT kalınlığını tanımlayan çizgilerin üzerine yerleştirilmelidir.
- İmleçler beyaz çizginin hemen üzerine çizgiden ayrıtı edilemeyecek şekilde yerleştirilmeli, sıvı görünümünün üzerine imleç temas etmemelidir.
- NT muayenesi sırasında birden fazla ölçüm yapılmalı ve en büyük olan kullanılmalıdır.

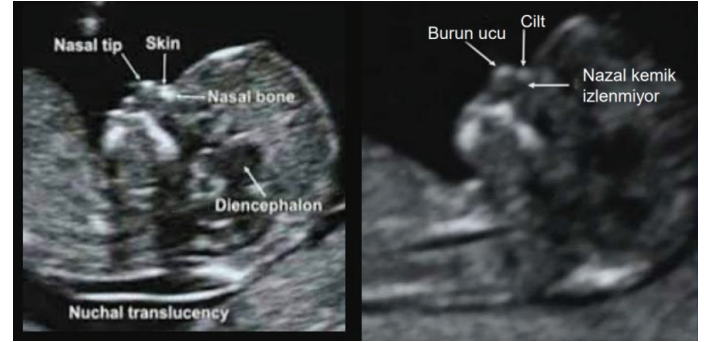


Hangi değer patolojik olarak alınacağı hakkında yaygın kabul olan görüş CRL'ye göre saptanan %95 persantil ve üstüdür. Ancak genel olarak 2,5-3 mm üstü de patolojik olarak kabul edilmelidir. Artan kalınlıkla birlikte Down Sendromu dışındaki kromozom anomalileri, konjenital kalp anomalileri, diafragma hernisi gibi kromozom dışı anomali görülme oranı da artmaktadır. Ense kalınlığı, anne yaşı ve gebelik haftası ile birlikte değerlendirilip 1/300 eşik değeri alındığı zaman Down Sendromu saptama oranı %77, testin yalancı pozitiflik oranı ise %5'tir. Ense kalınlığının anne yaşı, maternal serum serbest β HCG ve PAPP-A düzeyleri ile birlikte değerlendirilmesi Down Sendromu

saptama oranını %5 yalancı pozitiflikle %90'e yükseltmiştir. (6)

Nazal Kemik (NB)

Nazal kemiğin olmaması veya hipoplazik olması oldukça önemli bir anöploidi belirteçidir. NT ile aynı planda ve koşullarda bakılmaktadır. Nazal kemik hipoplazisi veya agenezisi trizomilerde tanımlanan minör belirteçlerden biri olarak kabul edilmektedir (7). Fetal nazal kemik ilk olarak gebeliğin 11 haftasında CRL 42 mm iken görünür hale gelmektedir. Normal fetüslerin %0,5-1.3 fetüste nazal kemik hipoplazi veya agenezisi mevcuttur (8,9,10). NB ekosu, cilt ekosuna eşit veya cilt ekosundan daha az ise nazal kemik yokluğundan bahsedilmektedir. Nazal kemiğin hipoplazi veya agenezisi ikinci trimesterde de trizomi 21 için duyarlı bir belirteçtir (11).



Duktus Venozus (DV) Doppleri

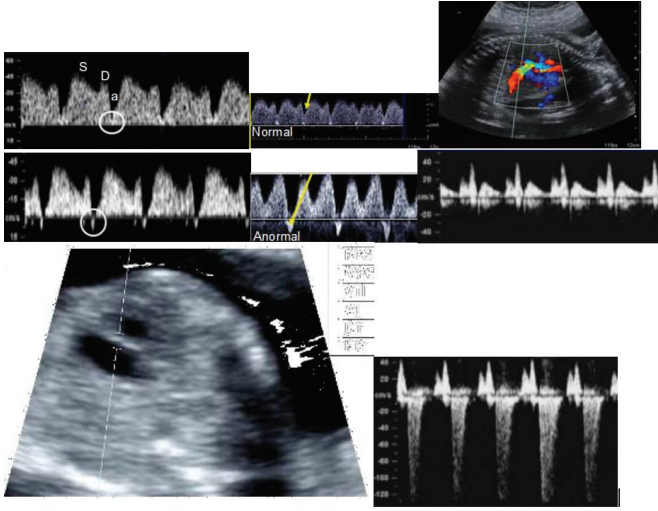
DV'ta ters akım (a dalgası) öploid fetusların %5'inde, Down sendromlu fetusların ise %80'inde gözlenmektedir (12). Ters "a" dalgası kötü bir bulgudur ve fetal kardiyak dekompanseasyona işaret etmektedir. Uteroplental yetersizlik zemininde ağır hipoksi/asidemi varlığında ve sağ kalp yükünün arttığı diğer durumlarda da görülebilmektedir. İzole DV doppler anormalliği invaziv girişim endikasyonu değildir. Kardiyak anomalilerle birlikte görüldüğü durumlarda fetal ekokardiyografi planlanmalıdır (13).

Triküspid Regürjitasyonu

İdeal ölçüm için;

- Fetus hareket etmemelidir.
- Fetal toraks tüm ekranı kaplamalıdır.
- Kalpte apical dört boşluk görüntüsü elde edilmelidir.
- Pulse Doppler tercih edilmelidir.
- İnsonasyon açısı <30 derece olmalıdır.
- Dalga hızı yüksek olmalıdır (2-3 cm/sn).

Down sendromlu fetuslarda %55 oranında görülmekte iken bu oran normal fetuslarda %1'lerde seyretmektedir.



Frontomaksiller Açık

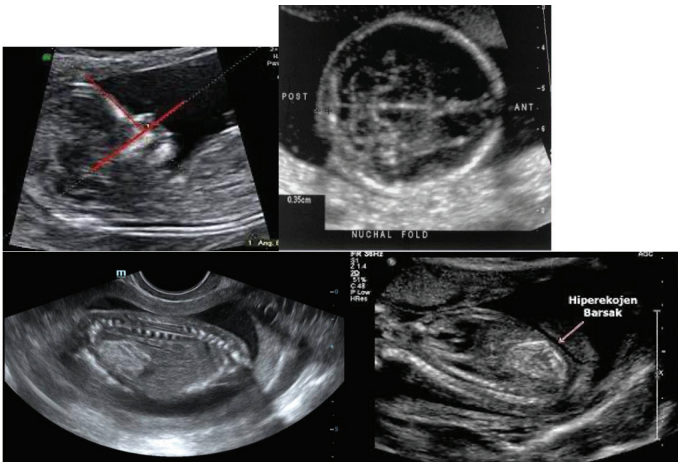
Frontomaksiller açık, sagittal düzlemde damağın üstü ile frontal kemik arasındaki açıdır. Bu açının 90 derecenin üzerinde olması patolojik olarak kabul edilmektedir. Bu açı; Down sendromlu fetuslarda %65 oranında görülmekte iken normal fetuslarda bu oran %5'tir (14).

Nokal Fold-Ödem (NF)

Gebeliğin ikinci trimesterında fetal boynun arkasında görülen normal bir deri kıvrımıdır. NF kalınlığının 6 mm üstü olmasının anöploidi riskini arttırdığı bilinmektedir. Ancak NF kalınlığının maternel karakteristiklere ve fetal ağırlığa göre değişebileceğini göz önünde bulundurmamız gerekmektedir. Bundan dolayı bu sınır bireysel farklılıklar gösterebilmektedir. Hem düşük riskli hem de yüksek riskli gebe gruplarında Down sendromu için en güçlü belirteç olduğu kabul edilmektedir. %50 sensitivite ve %99 spesifiteye sahiptir (14,15).

Hiperekojenik Bağırsak

Fetal abdomenin alt kısmında gözlenen homojen, hiperekojenik bir ultrasonografi bulgusudur. Bağırsak çeperinin kemik ekojenitesine yakın ve karaciğer ekojenitesinden daha fazla olması ile karakterizedir. Normal fetuslarda %1-2 oranında görülürken, Down sendromlu fetuslarda bu oran %13-21'lere yükselmektedir (16).



Renal Piyelektazi

Fetal renal pelvisteki dilatasyonun anteroposterior çapının artması ile karakterizedir. Anöploidinin bir belirteci olması nedeniyle dikkat edilmesi gerekmektedir. 4-10 mm olması hafif piyelektazi olarak sınıflandırılmaktadır. İkinci trimesterda %0,3-4,5 oranında rastlanılan bir durumdur (17).

Kısa Femur ve Kısa Humerus

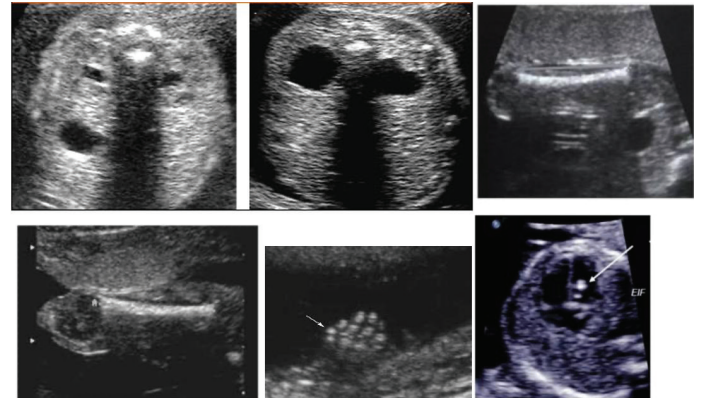
İkinci trimesterda Down sendromlu fetüslerin gestasyonel yaşa göre femur ve humerus uzunluğu karyotipi normal fetüslere oranla daha kısadır. Femur ve humerus uzunluğunun 2,5 persantil'in altında olmasına kısa femur ve kısa humerus denilmektedir (17,18). Humerus ölçümlerinin femur ölçümlerine göre bir miktar daha fazla duyarlı olduğu bildirilmiştir (17).

Klinodaktili

Hereditör olarak ortaya çıkabilmektedir (OD). Normal fetuslarda %18'e kadar görülebilmektedir. Down sendromlu fetuslarda bu oran %60'a çıkmaktadır. Down sendromu için güvenilir bir belirteç olarak kabul edilmemektedir. İzole klinodaktili prenatal tanı testi endikasyonu değildir (18).

İntrakardiyak Hiperekojenik Odak

Kalpdeki papiller kasların ve korda tendinellerinin kalsifikasyonudur. 1-6 mm boyutlarında olabilmektedir. Genellikle sol ventrikülde tek odak şeklinde görülmektedir.



%98'i son trimesterda kaybolmaktadır. Down sendromlu fetusların ise %21-28'inde görülmektedir (19).

Sonuç olarak; Down Sendromu, sayısal kromozomal anomaliler arasında en sık görülen kromozomal anomali olarak karşımıza çıkmaktadır. Görülme sıklığı 1/600- 1/800 arasındadır. Yirmi birinci kromozomdaki fazla genetik materyal konjenital kalp hastalıkları, gastrointestinal hastalıklar, epilepsi ve diğer nörolojik anormallikler, immün yetmezliklere yol açabilmektedir (20).

Gebelik takiplerinde ilk trimesterden itibaren USG kullanımının yaygınlaşması ve ikili, üçlü tarama testlerinin yaygın şekilde kullanılması fetal hayatın erken dönemlerinde kromozomal anomali taramasında önemli yer tutmaktadır. Fetal ultrasonografik taramalarda saptanan NT değeri, nazal kemik yokluğu, nukal ödem, triküspit yetmezlik, hiperekojen bağırsak, frontomaksiller açının artması, renal piyelektazi, kısa humerus ve kısa femur, klinodaktili, intrakardiyak hiperekojenik odak olması bize Down sendromunu düşündürcek bulgular olarak karşımıza çıkmaktadır. Ultrason kullanımının yaygınlaşması ile prenatal hayatta tanı imkanı artmaktadır. Risk grubundaki hastalara gerekli genetik danışmanlıkların yapılması ve ayrıntılı bilgi verilmesi önemlidir.

Kaynaklar

1. Rumi Kataguir M, Araujo Júnior E, Silva Bussamra LC, Nardoza LM, Fernandes Moron A. Influence of second trimester ultrasound markers for Down syndrome in pregnant women of advanced maternal age. *J Pregnancy*. 2014; 2014:785730.
2. M. Jenkins T, J Wapner R, Chapter 18 Prenatal Diagnosis of Congenital Disorder. *Maternal Fetal Medicine Principles and Practice Fifth Edition* 2004;235-280.
3. The Prenatal Information Research Consortium. Erişim Tarihi: 4 Aralık 2020. Available from: <https://prenatalinformation.org/2016/04/29/acog-issues-new-prenatal-testing-guidelines/>
4. A. Been Py M, kaminsky L, Ying J, F. Borgida A, F. X Egan, Combined Second- Trimester Biochemical and Ultrasound Screening For Down Syndrome. *obstet Gynecol*: 2002;100:1168-1176
5. Bahado-Singh R. O, OZ. A.U, Gómez K, Copel H. J, Baumgarten a, Mahoney M. J, Combined Ultrasound biometry, serum markers and age for down syndrome risk estimation *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;15:199-204.
6. DeVore GR. 2000. Trisomy 21: 91% detection rate using second-trimester ultrasound markers. *Ultrasound Obstet Gynecol* 13: 133-141.
7. Bethune M. Literature review and suggested protocol for managing ultrasound soft markers for Down syndrome: thickened nuchal fold, echogenic bowel, shortened femur, shortened humerus, pyelectasis and absent or hypoplastic nasal bone. *Australas Radiol*. 2007;51(3):218-25.
8. Bromley B, Lieberman E, Shipp TD, Benacerraf BR. Fetal nose bone length: a marker for Down syndrome in the second trimester. *J Ultrasound Med*. 2002 Dec;21(12):1387-94. Erratum in: *J Ultrasound Med*. 2003;22(2):162.
9. Stempfle N, Hutten Y, Fredouille C, Brisse H, Nessmann C. Skeletal abnormalities in fetuses with Down's syndrome: a radiographic post-mortem study. *Pediatr Radiol* 1999; 29:682- 688.
10. Bromley B, Lieberman E, Shipp TD, Benacerraf BR. Fetal nose bone length: a marker for Down syndrome in the second trimester. *J Ultrasound Med*. 2002; 12: 1387-94.
11. Chauhan SP, Gupta LM, Hendrix NW, Berghella V; American College of Obstetricians and Gynecologists. Intrauterine growth restriction: comparison of American College of Obstetricians and Gynecologists practice bulletin with other national guidelines. *Am J Obstet Gynecol* 2009;200:409.e1-6.
12. Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, Kosinski P, Nicolaides KH. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013;41:247-61.
13. Goynumer G, Arisoy R, Turkmen O, Yayla M. Fetal nuchal skin-fold thickness during the 2nd trimester of pregnancy. *J Obstet Gynaecol*. 2015;35:111-4.
14. Doç. Dr. Yavuz ŞİMŞEK- TJOD Toplantısı (2017).
15. ISUOG Guidelines. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 107-13.
16. Sonek J, Croom C. Second trimester ultrasound markers of fetal aneuploidy. *Clin Obstet Gynecol*. 2014 Mar;57(1):159-81.
17. Stamm ER and Drose JA. The Fetal Heart. In: Rumack CM, Wilson SR, Charboneau, Levine D. editors. *Diagnostic Ultrasound*. Elsevier; 2011:p.1294-326.
18. Levine D. Overview of Obstetric Imaging. In: Rumack CM, Wilson SR, Charboneau, Levine D. editors. *Diagnostic Ultrasound*. Elsevier; 2011:p.1040-60.
19. O. Bahado-Singh R, oz U, Kovancı E, Çermik D, Flores D, Copel J. Mahoney M, Cole L, New Triple Screen Test for Down Syndrome: Combined Urine Analytes and Serum AFP. *J. Matern.-Fetal Med.*: 1998;7:111-114.
20. 2- ACOG committee opinion. No. 296. First trimester screening for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol* 2004;104:215-217