

İKİNCİ BASKI

DIAGNOSTIC IMAGING OBSTETRİ



**Woodward
Kennedy • Sohaey**

Byrne • Oh • Puchalski • Winter • McLean

Çeviri Editörü

ÖZGÜR ÖZYÜNCÜ



GÜNEŞ TIP
KITABEVLERİ



AMIRSYS

ÖNSÖZ

İşte yine başlıyoruz!

Diagnostic Imaging: Obstetri kitabının 1. Baskısından o kadar memnunduk ki 2. Baskısında ne yapacağımızı bilmiyordum. Ama bu 5 uzun yıl önceydi ve çok şey değişti. Görüntüleme teknikleri ilerledi, yeni tedavi rejimleri uygulanmaya başladı ve birçok konjenital anomalinin patofizyolojisi ve genetiği hakkında anlayışımız değişti. Fetal görüntüleme ile uğraşmak bizler için hiç bitmeyen, heyecan verici bir yolculuktur. İşte bizim 2. Baskıda ne yapmamız gerektiğini düşünmemizi sağlayan şey bu duygudur.

Tarzı ve maddelendirilmiş kısa metinleriyle ilk baskı miktarına göre daha fazla bilgi verme açısından diğer standart kitaplara göre oldukça başarılıydı. Dolayısıyla bu tarzı bozmadan ve temel düzeni değiştirmeden bu baskıda çok daha fazla bilgi vermeyi hedefledik.

- Yeni embriyoloji bölümleri ile normal fetal gelişimi göstererek gelişimsel anomalilerin esaslarının daha rahat anlaşılmasını sağlamaya çalıştık. Her konuda çizimler ve resimler detaylı olarak etiketlendirilmiş olup normal fetal yapıların hem sonografik hem de MRG görüntüleri verilmiştir.
- Kitap genelinde ana konularda yeni düz metin şeklinde giriş bölümleri bulunmaktadır. Amacımız okuyucuya anormal fetüs'ü detaylı bir şekilde değerlendirebilmesini sağlamaktır.
- Yeni 30'dan fazla tanı ekleyerek bu baskıyı mümkün olan en detaylı referans kitabı haline getirmeye çalıştık. Eski baskıda da bulunan konular ise detaylı bir şekilde yenilenerek okuyucunun konu hakkında en yeni bilgiye sahip olmasını amaçladık.
- Yeni baskıya eklenen görüntü galerileri ile beraber yaklaşık 2400 resim içeriği olan bu kitap için ayrıca hazırlanan e-kitap ile yüzlerce resime çevrimiçi olarak ulaşmak mümkün olacaktır.
- 2. Baskı için eklenen yeni biçim ile artık sık konulan tanılarla ilgili geniş görüntü galerilerimiz oluşmuş olup bu şekilde okuyucunun sadece sık gözlenen anomalileri görmesini değil diğer tüm varyantlarda görebilmesini sağlamaya çalıştık. Her konuda bulunan grafik, fetal MRG, ultrasonografi, gri skala, 3 boyutlu ve Doppler ultrasonografi resimleri ile zengin bir içerik oluşturulmuş olup mümkün olan yerlerde klinik ve patolojik korelasyonlara da yer verilmiştir.

Bu kitap çeşitli fetal görüntüleme uzmanlarından oluşan olağanüstü bir grup tarafından yazılmıştır. Yazarlar radyoloji, perinatoloji, kardiyojoloji ve klinik genetikte söz sahibi önemli kişilerdir. Ekip üyeleri arasındaki ortak çaba ile her bölüm olabilecek en mükemmel seviyeye ulaştırılmaya çalışıldı. Hepimiz kendimizi aileler için oldukça yıkıcı olan fetal hastalıkları anlamaya ve tanısını koymaya adanmış kişileriz. Biz doğru tanı koyarak ailelerin bu en zor zamanlarında onlara mümkün olan en eksiksiz bilgiyi vermek için ortak bir tutkuyu paylaşıyoruz. Her bölüm, hayatımızı adadığımız bu işte bildiklerimizi siz okuyucularla paylaşabilmenin verdiği heyecanla hazırlanmıştır.

Bu kitabın hazırlanmasında çalışan hekimler haricinde, kitap içerisinde sıkça kullanılan materyalleri sağlayan ultrasonografi ve MR teknisyenlerine ayrıca teşekkür etmek gereklidir. Ayrıca Amirsys üretim elemanlarına—özellikle Ashley, Kellie ve Jeff'e—detaylara verdiği önemle yaptıklarının daha iyi olmasını sağladıkları için ve çizirler—Lane, Rich ve Laura'ya—bu kitabı gerçekten özel bir hale getirdikleri için teşekkür ediyorum.

Sizlere Diagnostic Imaging: Obstetri kitabının 2. baskısını sunmaktan onur duyuyorum

Paula J. Woodward, MD
Radyoloji Profesörü
David G. Bragg, MD ve Marcia R. Bragg
Onkolojik Görüntüleme Kürsüsü
Utah Üniversitesi Tıp Fakültesi
Salt Lake City, UT

ÇEVİRİ EDITÖRÜNÜN ÖNSÖZÜ

Günümüz obstetri pratiğinde ultrasonografi en sık kullanılan tetkiklerden biri olmaya başladı. Doğum hekimleri için ultrasonografi artık sadece bir görüntüleme yöntemi değil fetüsü muayene etmenin en önemli aracı haline geldi. Bu tanı ve muayene aracının doğru kullanılabilmesi için de öncelikle normal anatomiye bilmek ve sonrasında gördüklerimizin ne olduğunu anlayabilmemiz gerekiyor. Doğum hekimleri için iş burada da bitmiyor. Gördüklerimiz sonucunda koyduğumuz tanı veya olduğunu düşündüğümüz durum hakkında hastaya danışmanlık hizmetini vermekte bizlere düşen bir görev. Bunun için de yeterli bilgi sahibi olmak veya bilgiye hızlı bir şekilde ulaşabilmek gerekiyor.

İşte bu noktada kitaplar çok değerli. Genelde bu temel bilgi, tanı ve danışmanlık ile ilgili bilgiler ayrı ayrı kaynaklardan sağlanıyor. Çoğu kitap ise standart olarak düz metinden oluşan ve genelde temel bilgi, tanı ve danışmanlık ile ilgili bilgileri aynı bünyede içermeyen kaynaklardır. Diagnostic Imaging: Obstetri kitabı bu noktada farklılık gösteriyor. İçerik olarak hem genel bilgi, normal anatomi, patofizyoloji ve hem de prognoz veya tedavi gibi basamakların hepsini içeren özel bir kaynak. Aranılan bilgiler yapılandırılmış bir biçimde madde madde verilmiş olup alışılagelmişin dışında bir anlatım sağlanmış. Ayrıca konu içeriğinde bulunan birçok resim, grafik ve şekiller oldukça açıklayıcı ve aydınlatıcı. Bu kitap ile sadece tanışal yeteneklerinizi geliştirmekle kalmayıp danışmanlık verebilecek bilgiye de rahatça ulaşabiliyorsunuz. Bu nedenle de bu kitabın dilimize anlaşılabilir bir biçimde çevrilmesinin hekimlerimize oldukça büyük fayda sağlayacağını düşünüyorum. Bu kitabın zamanla en sık kullandığınız referans kitabı olacağından eminim.

Bu kitabın çeviri ekibinde bulunan sevgili meslektaşlarıma ve saygıdeğer hocalarıma çok teşekkür ederim. Kitabın çevirisinin her basamağında bana yardımcı olan yardımcı editör Dr. Mert Turğal'a ayrıca teşekkür ederim. Bu kitabın dilimize çevrilebilmesinde en önemli katkıyı sağlayan Güneş Tıp Kitabevleri'ne ve özellikle Sayın Nuran Karacan'a sabrı ve yardımları için ayrıca teşekkür etmek isterim.

Umarım biz çevirirken okumaktan keyif aldığımız bu kitabı sizlerde beğenirsiniz.

Saygılarımla

Doç. Dr. Özgür Özyüncü

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

ÇEVİRİYE KATKIDA BULUNANLAR

Yrd. Doç. Dr. Yunus Aydın

Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Derman Başaran

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Doç. Dr. Selim Büyükkurt

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Pınar Tokdemir Çalış

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Hüseyin Cengiz

S.B. Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği

Dr. Selen Doğan

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Yrd. Doç. Dr. Nasuh Utku Doğan

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Deniz Esinler

S.B. Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları
Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Dr. Sertaç Esin

S.B. Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları
Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Dr. Çağrı Gülümser

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Yrd. Doç. Dr. Servet Hacivelioglu

Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Doç. Dr. Ömer Kandemir

S.B. Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları
Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Dr. Burçin Karamastafaoglu

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Doç. Dr. Mertihan Kurdoğlu

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Yrd. Doç. Dr. Zehra Kurdoğlu

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Yrd. Doç. Dr. Tufan Öge

Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Doç. Dr. Özgür Özyüncü

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Prof. Dr. Hüseyin Mete Tanır

Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı
Perinatoloji Uzmanı

Dr. Mert Turğal

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Öğr. Gör. Dr. Melih Velipaşaoğlu

Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Prof. Dr. Filiz F. Yanık

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Aslıhan Yazıcıoğlu

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Bülent Yirci

S.B. Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları
Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Doç. Dr. Aykan Yücel

Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Dr. Özge Senem Yücel

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

İÇİNDEKİLER

BÖLÜM 1 Birinci Trimester

Çeviri: Dr. Özgür Özyüncü, Dr. Pınar Tokdemir Çalış

Giriş ve Genel Bakış

Birinci Trimesterdeki Embriyoloji ve Anatomi 1-2
Anne Kennedy, MD

Birinci Trimestere Yaklaşım 1-14
Anne Kennedy, MD

Intrauterin Gebelik

Birinci Trimester Gebelik Kayıpları 1-18
Anne Kennedy, MD

Perigestasyonal Kanama 1-22
Roya Sohaey, MD

Koryonik Çıkıntı 1-26
Anne Kennedy, MD

Ektopik Gebelik

Tubal Ektopik Gebelik 1-28
Roya Sohaey, MD

İnterstisyel Ektopik Gebelik 1-34
Paula J. Woodward, MD

Servikal Ektopik Gebelik 1-38
Karen Y. Oh, MD

Sezeryan Skarı Ektopik Gebeliği 1-42
Karen Y. Oh, MD

Abdominal Ektopik Gebelik 1-44
Karen Y. Oh, MD

Heterotopik Gebelik 1-46
Karen Y. Oh, MD

BÖLÜM 2 Beyin

Çeviri: Dr. Özgür Özyüncü, Dr. Aşlıhan Yazıcıoğlu,
Dr. Özge Senem Yücel

Giriş ve Genel Açıklama

Beynin Anatomi ve Embriyolojisi 2-2
Anne Kennedy, MD

Supratentorial Beyne Yaklaşım 2-18
Anne Kennedy, MD

Posterior Fossaya Yaklaşım 2-24
Anne Kennedy, MD

Kranial Defektler

Eksensefali, Anensefali 2-30
Thomas C. Winter III, MD

Akalvarya, Akrania 2-34
Thomas C. Winter III, MD

Oksipital, Pariyetal Sefalosel 2-38
Thomas C. Winter III, MD

Frontal Sefalosel 2-44
Thomas C. Winter III, MD

Orta Hat Gelişimsel Anomalileri

Korpus Kallozum Agenezisi 2-46
Thomas C. Winter III, MD

Atelensefali, Aprozensefali 2-50
Thomas C. Winter III, MD

Alobar Holoprozensefali 2-54
Thomas C. Winter III, MD

Semilobar Holoprozensefali 2-58
Thomas C. Winter III, MD

Lobar Holoprozensefali 2-62
Thomas C. Winter III, MD

Septo-Optik Displazi 2-66
Thomas C. Winter III, MD

Sintelensefali 2-70
Thomas C. Winter III, MD

Kortikal Gelişimsel Anomaliler

Şizensefali 2-74
Karen Y. Oh, MD

Lissensefali 2-78
Anne Kennedy, MD

Gri Madde Heterotopisi 2-82
Anne Kennedy, MD

Pakigiri, Polimikrogiri 2-84
Anne Kennedy, MD

Kistler

Koroid Pleksus Kisti 2-88
Roya Sohaey, MD

Araknoid Kist 2-92
Asha Sarma, BA & Anne Kennedy, MD

Glioependimal Kist 2-96
Asha Sarma, BA & Anne Kennedy, MD

Destruktif Lezyonlar

Intrakranial Kanama	2-100
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Ensefalomalazi, Porensesfali	2-104
<i>Thomas C. Winter III, MD</i>	
Hidranensesfali	2-108
<i>Thomas C. Winter III, MD</i>	

Posterior Fossa Malformasyonları

Akuaduktus Stenozu	2-112
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Chiari 2	2-116
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Chiari 3	2-120
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Dandy-Walker Malformasyonu	2-122
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Vermian Agenesis: Kısmi veya Tam	2-126
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Blake Poş Kisti	2-128
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Mega Sisterna Magna	2-132
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Serebellum Hipoplazisi	2-134
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Rombensefalosinapsis	2-138
<i>Anne Kennedy, MD</i>	

Damar Malformasyonları

Galen Veni Malformasyonu	2-140
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Arteriovenöz Fistül	2-144
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Dural Sinus Malformasyonu	2-146
<i>Anne Kennedy, MD</i>	

Tümörler

Parenkimal Beyin Tümörleri	2-148
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Koroid Pleksus Papillomu	2-152
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Lipom	2-154
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	

BÖLÜM 3 Vertebra

Çeviri: Dr. Mert Turğal, Dr. Özge Senem Yücel

Spinal Embriyoloji ve Anatomi	3-2
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Fetal Columna Vertebralise Yaklaşım	3-12
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Spina Bifida	3-14
<i>Logan A McLean, MD</i>	

İniensesfali	3-18
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Kaudal Regresyon Sendromu	3-22
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Kifo, Skolyoz	3-26
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Takılmış "Tethered" Kord	3-30
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Diastematomyeli	3-32
<i>Logan A McLean, MD</i>	
Sakrokoksigeal Teratom	3-34
<i>Logan A McLean, MD</i>	

BÖLÜM 4 Yüz ve Boyun

Çeviri: Dr. Çağrı Gülümser, Dr. Filiz F. Yanık

Yüz ve Boyun Embriyoloji ve Anatomi	4-2
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Fetal Yüz ve Boyuna Yaklaşım	4-14
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Yanık Dudak, Damak	4-18
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Nazal Kemik Yokluğu	4-24
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Dakrosistose	4-28
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Kolobom	4-30
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Epignathus	4-32
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Guatr	4-36
<i>Thomas C. Winter III, MD</i>	
Kistik Higroma	4-40
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Servikal Teratom	4-44
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	

BÖLÜM 5 Göğüs

Çeviri: Dr. Aykan Yücel

Göğüs Anatomi ve Embriyolojisi	5-2
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Fetal Göğüse Yaklaşım	5-12
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Konjenital Diyafragmatik Herni	5-14
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Konjenital Pulmoner Hava Yolu Malformasyonları	5-18
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	

Plevral Effüzyon	5-22
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Bronkopulmoner Sekestrasyon	5-26
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Bronkojenik Kist	5-30
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Konjenital Yüksek Havayolu Obstrüksiyonu	
Sekansı (CHAOS)	5-32
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	
Pulmoner Agenezi	5-34
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Lenfanjioma	5-36
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Mediastinal, Pulmoner Teratom	5-40
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	

BÖLÜM 6

Kalp

Çeviri: Dr. Tufan Öge, Dr. Yunus Aydın,
Dr. Melih Velipaşaoğlu, Dr. Hüseyin Mete Tanır

Giriş

Kardiovasküler Sistem Embriyolojisi ve Anatomisi	6-2
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Fetal Kalbe Yaklaşım	6-18
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	

Anormal Yerleşim

Situs İnversus	6-24
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Heterotaksi, Kardiosplenik Sendromlar	6-26
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Ektopia Kordis	6-30
<i>Anne Kennedy, MD</i>	

Septal Defektler

Ventriküler Septal Defekt	6-34
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Atrioventriküler Septal Defekt	6-36
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Foramen Ovale Anevrizması	6-40
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	

Sağ Kalp Malformasyonları

Ebstein Anomalisi	6-42
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Triküspid Displazisi	6-44
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Triküspid Atrezisi	6-46
<i>Michael D. Puchalski, MD & Nelangi Pinto, MD</i>	
Pulmoner Stenoz, Atrezi	6-48
<i>Michael D. Puchalski, MD & Nelangi Pinto, MD</i>	

Sol Kalp Malformasyonları

Hipoplastik Sol Kalp	6-52
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Koarktasyon ve Kesintili (Interrupted)	
Aortik Ark	6-56
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Aortik Stenoz	6-60
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Çift Girişli Sol Ventrikül	6-64
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	

Konotrunkal Malformasyonlar

Fallot Tetralojisi	6-66
<i>Michael D. Puchalski, MD & Nelangi Pinto, MD</i>	
Büyük Arterlerin Transpozisyonu	6-70
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Trunkus Arteriyozus	6-74
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Çift Çıkımlı Sağ Ventrikül	6-78
<i>Michael D. Puchalski, MD & Nelangi Pinto, MD</i>	

Myokardial ve Perikardial Anormallikler

Ekojenik Kardiyak Odak	6-80
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Hipertrofik Kardiyomyopati	6-82
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Dilate Kardiyomyopati	6-86
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Rabdomyom	6-90
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Perikardiyal Efüzyon	6-94
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Perikardiyal Teratom	6-96
<i>Paula J. Woodward, MD</i>	

Anormal Ritm

Ritm Bozuklukları	6-98
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Taşiaritmi	6-100
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	
Bradikaritmi	6-104
<i>Michael D. Puchalski, MD</i>	

BÖLÜM 7

Karın Ön Duvarı ve Gastrointestinal Sistem

Çeviri: Dr. Ömer Kandemir, Dr. Bülent Yirci,
Dr. Deniz Esinler, Dr. Sertaç Esin

Giriş ve Özet

Karın Ön Duvarı ve GI Sistem Embriyolojisi ve Anatomisi	7-2
<i>Janice L. B. Byrne, MD & Marcia L. Feldkamp, PhD, PA</i>	

Karın Ön Duvarı ve Gl Sisteme Yaklaşım
Janice L. B. Byrne, MD

Karın Ön Duvar Defektleri

Gastroşizis

Janice L. B. Byrne, MD

Omfalosele

Janice L. B. Byrne, MD

Cantrell Pentalojisi

Karen Y. Oh, MD

Body Stalk Anomalisi

Karen Y. Oh, MD

Mesane Ekstrofisi

Anne Kennedy, MD

Kloakal Ekstrofisi/OEİS Sendromu

Anne Kennedy, MD

Barsak Anomalileri

Özofageal Atrezi

Paula J. Woodward, MD

Duodenal Atrezi

Paula J. Woodward, MD

Jejunal, İleal Atrezi

Paula J. Woodward, MD

Anal Atrezi

Asha Sama BA & Anne Kennedy, MD

Kloakal Malformasyon

Nicole Winker, MD & Paula J. Woodward, MD

Volvulus

Paula J. Woodward, MD

Enterik Duplikasyon Kistleri

Paula J. Woodward, MD

Periton Anomalileri

Asit

Karen Y. Oh, MD

Mekonyum Peritoniti, Psödokist

Paula J. Woodward, MD

Mezenterik Kist

Paula J. Woodward, MD

Hepatobiliyer Anomaliler

Safra Taşı

Roya Sohaey, MD

Koledok Kisti

Paula J. Woodward, MD

İnfantil Hemanjiyodotelyoma

Paula J. Woodward, MD

Mezenkimal Hamartom

Paula J. Woodward, MD

Malign Karaciğer Tümörleri

Paula J. Woodward, MD

7-14

7-20

7-24

7-28

7-30

7-34

7-36

7-40

7-44

7-48

7-52

7-56

7-60

7-62

7-64

7-68

7-72

7-74

7-76

7-78

7-82

7-84

BÖLÜM 8 Genitoüriner Sistem

Çeviri: Dr. Nasuh Utku Doğan, Dr. Selen Doğan

Giriş ve Genel Bakış

Genitoüriner Sistem Embriyoloji ve Anatomisi 8-2

Paula J. Woodward, MD

Fetal Genitoüriner Sisteme Yaklaşım 8-16

Paula J. Woodward, MD

Böbreğin Gelişimsel Varyasyonları

Unilateral Renal Agenezi 8-20

Karen Y. Oh, MD & David Holznagel, MD

Çift Toplayıcı Sistem 8-22

Karen Y. Oh, MD

Pelvik Böbrek 8-26

Karen Y. Oh, MD & David Holznagel, MD

Atnalı Böbrek 8-28

Karen Y. Oh, MD & David Holznagel, MD

Çapraz Birleşik Ektopi 8-30

Karen Y. Oh, MD & David Holznagel, MD

Renal Malformasyonlar

Bilateral Renal Agenezi 8-32

Karen Y. Oh, MD

Hafif Pelviektazi 8-36

Roya Sohaey, MD

Üreteropelvik Bileşke Obstrüksiyonu 8-40

Roya Sohaey, MD

Ürinom 8-44

Roya Sohaey, MD

Obstrüktif Renal Displazi 8-46

Roya Sohaey, MD

Multistikistik Displastik Böbrek 8-50

Roya Sohaey, MD

Otozomal Resesif Polistikistik Böbrek Hastalığı 8-54

Anne Kennedy, MD

Mezoblastik Nefroma 8-58

Paula J. Woodward, MD

Adrenal Patolojiler

Adrenal Hemoraji 8-62

Anne Kennedy, MD

Nöroblastom 8-64

Paula J. Woodward, MD

Mesane Malformasyonları

Posteriyör Üretral Valv 8-68

Karen Y. Oh, MD

Prune Belly Sendromu 8-72

Karen Y. Oh, MD

Üreterosele 8-76

Karen Y. Oh, MD

Urakal Anomaliler
Paula J. Woodward, MD

Genital Patolojiler

Ambigus Genitalya
Roya Sohaey, MD

Hipospadiyas
Roya Sohaey, MD

Hidrosel
Roya Sohaey, MD

Testiküler Torsiyon
Roya Sohaey, MD

İnguinal Herni
Paula J. Woodward, MD

Over Kisti
Anne Kennedy, MD

Hidrokolpos
Nicole Winkler, MD & Paula J. Woodward, MD

8-80

Konjenital Vertikal Talus (Rockerbottom Foot) 9-56
Roya Sohaey, MD

Ayrık Ayak Baş Parmağı (Sandal Gap) 9-58
Roya Sohaey, MD

Radius Uzanım Malformasyonu 9-60
Janice L. B. Byrne, MD

Klinodaktili 9-64
Roya Sohaey, MD

Polidaktili 9-66
Janice L. B. Byrne, MD

Sindaktili 9-70
Janice L. B. Byrne, MD

Yarık El/Ayak Malformasyonu 9-74
Janice L. B. Byrne, MD

Artrogripozis, Akinezya Sekansı 9-78
Janice L. B. Byrne, MD

Proksimal Fokal Femur Displazisi 9-84
Karen Y. Oh MD

BÖLÜM 9 Kas-İskelet

Çeviri: Dr. Selim Büyükkurt, Dr. Burçin Karamustafaoğlu

Displaziler

İskelet Displazilerine Yaklaşım 9-2
Janice L. B. Byrne, MD

Akondrojenesis, Hipokondrojenesis 9-10
Janice L. B. Byrne, MD

Akondroplazi 9-16
Janice L. B. Byrne, MD

Ameli, Mikromeli 9-20
Janice L. B. Byrne, MD

Asfiksi Yapan Toraks Distrofisi 9-24
Janice L. B. Byrne, MD

Atelosteogenezis 9-28
Janice L. B. Byrne, MD

Kampomelik Displazi 9-30
Janice L. B. Byrne, MD

Kondrodisplazi Punktata 9-34
Janice L. B. Byrne, MD

Hipofosfataziya 9-38
Janice L. B. Byrne, MD

Osteogenezis Imperfekta 9-40
Janice L. B. Byrne, MD

Kısa Kaburga-Polidaktili Sendromu 9-44
Janice L. B. Byrne, MD

Tanatoforik Displazi 9-46
Janice L. B. Byrne, MD

Ekstremit Malformasyonları

Konjenital Talipes Ekuinovarus (Clubfoot) 9-52
Roya Sohaey, MD

BÖLÜM 10 Plasenta, Membranlar ve Umbilikal Kord

Çeviri: Dr. Derman Başaran

Giriş ve Genel Bakış

Plasenta ve Umbilikal Korda Yaklaşım 10-2
Roya Sohaey, MD

Plasenta ve Membran Anomalileri

Ablasyo Plasenta 10-8
Roya Sohaey, MD

Plasenta Previa 10-12
Roya Sohaey, MD

Vaza Previa 10-16
Roya Sohaey, MD

Plasenta Akkreat Spektumu 10-18
Asha Sarma, BA & Anne Kennedy, MD

Plasental Göl, İntervillöz Trombüs 10-22
Roya Sohaey, MD

Suksenturiyat Lob 10-26
Roya Sohaey, MD

Sirkümvallat Plasenta 10-28
Roya Sohaey, MD

Marjinal Kord İnseriyosu 10-30
Roya Sohaey, MD

Velamentöz Kord İnseriyosu 10-32
Roya Sohaey, MD

Koryoanjiyom 10-34
Paula J. Woodward MD

Plasental Teratom 10-38
Paula J. Woodward MD

Koryoamniyotik Ayrılma 10-40
Roya Sohaey, MD

Umbilikal Kord Anomalileri

Tek Umbilikal Arter 10-42
Roya Sohaey, MD

Umbilikal Kord Kisti 10-46
Roya Sohaey, MD

Umbilikal Ven Varisi 10-50
Anne Kennedy, MD

Umbilikal Arter Anevrizması 10-54
Anne Kennedy, MD

Persistan Sağ Umbilikal Ven 10-56
Roya Sohaey, MD

Umbilikal Damar Trombozu 10-58
Anne Kennedy, MD

BÖLÜM 11 Çoğul Gebelikler

Çeviri: Dr. Mert Turğal, Dr. Zehra Kurdoğlu

Çoğul Gebeliklere Yaklaşım 11-2
Anne Kennedy, MD

Dikoryonik Diamniyotik İkizler 11-6
Anne Kennedy, MD

Monokoryonik Diamniyotik İkizler 11-10
Anne Kennedy, MD

Monokoryonik Monoamniyotik İkizler 11-14
Anne Kennedy, MD

Uyumsuz İkiz Büyümesi 11-18
Anne Kennedy, MD

İkizden İkize Transfüzyon Sendromu 11-22
Anne Kennedy, MD

İkizde Ters Dönmüş Arteriyel Perfüzyon (TRAP) 11-26
Anne Kennedy, MD

Yapışık İkizler 11-30
Anne Kennedy, MD

Üçüzler ve Fazlası 11-34
Anne Kennedy, MD

Fetus-içinde-Fetus 11-38
Anne Kennedy, MD

BÖLÜM 12 Anöplöidi

Çeviri: Dr. Mert Turğal

Anöplöidi Taraması 12-2
Roya Sohaey, MD

Trizomi 21 12-6
Roya Sohaey, MD

Trizomi 18 12-12
Roya Sohaey, MD

Trizomi 13 12-18
Roya Sohaey, MD

Turner Sendromu 12-24
Roya Sohaey, MD

Triploidi 12-28
Roya Sohaey, MD

BÖLÜM 13 Sendromlar ve Multisistem Anomaliler

Çeviri: Dr. Mert Turğal, Dr. Aslihan Yazıcıoğlu

22q11 Delesyon Sendromu 13-2
Janice L. B. Byrne, MD

Aicardi Sendromu 13-4
Anne Kennedy, MD

Amniyotik Bant Sendromu 13-8
Anne Kennedy, MD

Apert Sendromu 13-12
Janice L. B. Byrne, MD

Beckwith-Wiedemann Sendromu 13-16
Janice L. B. Byrne, MD

Carpenter Sendromu 13-20
Janice L. B. Byrne, MD

CHARGE Sendromu 13-22
Anne Kennedy, MD

Cornelia de Lange Sendromu 13-24
Janice L. B. Byrne, MD

Kistik Fibrozis 13-26
Janice L. B. Byrne, MD

Diyabetik Embriyopati 13-28
Janice L. B. Byrne, MD

Fryns Sendromu 13-32
Janice L. B. Byrne, MD

Holt-Oram Sendromu 13-34
Janice L. B. Byrne, MD

Joubert Sendromu 13-38
Anne Kennedy, MD

Meckel-Gruber Sendromu 13-40
Paula J. Woodward, MD

Çoklu (Multipl) Pterijum Sendromu 13-44
Janice L. B. Byrne, MD

Neu-Laxova Sendromu 13-46
Anne Kennedy, MD

PHACES Sendromu 13-48
Anne Kennedy, MD

Pfeiffer Sendromu 13-50
Janice L. B. Byrne, MD

Pierre Robin Anomalisi 13-54
Janice L. B. Byrne, MD

Sirenomelia	13-56
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Smith-Lemli-Opitz Sendromu	13-60
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Tubero Skleroz	13-64
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
VACTERL Anomali Kompleksi	13-68
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Valproat Embriyopatisi	13-72
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Warfarin (Coumadin) Embriyopatisi	13-74
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Walker-Warburg Sendromu	13-76
<i>Anne Kennedy, MD</i>	

BÖLÜM 14

İnfeksiyon

Çeviri: Dr. Mert Turğal

Sitomegalovirüs	14-2
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Parvovirüs	14-6
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Toksoplazmozis	14-8
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	
Varisella	14-10
<i>Janice L. B. Byrne, MD</i>	

BÖLÜM 15

Amniyon Sıvısı, Fetal Büyüme ve İyilik Hali

Çeviri: Dr. Servet Hacivelioglu

Fetal İyilik Haline Yaklaşım	15-2
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Polihidramniyoz	15-8
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Oligohidramniyoz	15-12
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
İntrauterin Büyüme Kısıtlılığı	15-16
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Makrozomi	15-20
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Hidrops	15-22
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Fetal Anemi	15-26
<i>Karen Y. Oh, MD & Antonio E. Frias, Jr., MD</i>	

BÖLÜM 16

Gebelikte Maternal Durumlar

Çeviri: Dr. Hüseyin Cengiz

Gestasyonel Trofoblastik Hastalıklar

Komplet Hidatiform Mol	16-2
<i>Akram M. Shaaban, MBCh</i>	
İnvaziv Mol	16-6
<i>Akram M. Shaaban, MBCh</i>	
Koryokarsinoma	16-8
<i>Akram M. Shaaban, MBCh</i>	

Uterus

Yetersiz Serviks	16-12
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Gebelikte Myom	16-16
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Gebelikte Müllerian Kanal Anomalileri	16-20
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
Sineşi	16-24
<i>Roya Sohaey, MD</i>	
Uterin Rüptür	16-26
<i>Anne Kennedy, MD</i>	

Over

Korpus Luteum Kisti	16-30
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Teka Lutein Kistleri	16-32
<i>Karen Y. Oh, MD</i>	
Hiperstümlasyon Sendromu	16-36
<i>Karen Y. Oh, MD Shawn E. Gurtcheff, MD, MS</i>	

Gastrointestinal ve Genitoüriner Sistem

Gebelikte Apendisit	16-40
<i>Anne Kennedy, MD</i>	
HELLP Sendromu	16-42
<i>Paula J Woodward, MD</i>	
Maternal Hidronefroz	16-46
<i>Anne Kennedy, MD</i>	

BÖLÜM 17

Postpartum Komplikasyonlar

Çeviri: Dr. Mert Turğal

Konsepsiyon Ürünlerinin Retansiyonu	17-2
<i>Paula J Woodward, MD</i>	
Endometrit	17-4
<i>Paula J Woodward, MD</i>	
Mesane Flep Hematomu	17-6
<i>Paula J Woodward, MD</i>	
Ovaryan Ven Trombozu	17-8
<i>Paula J Woodward, MD</i>	

BÖLÜM 1

Birinci Trimester

Giriş ve Genel Bakış

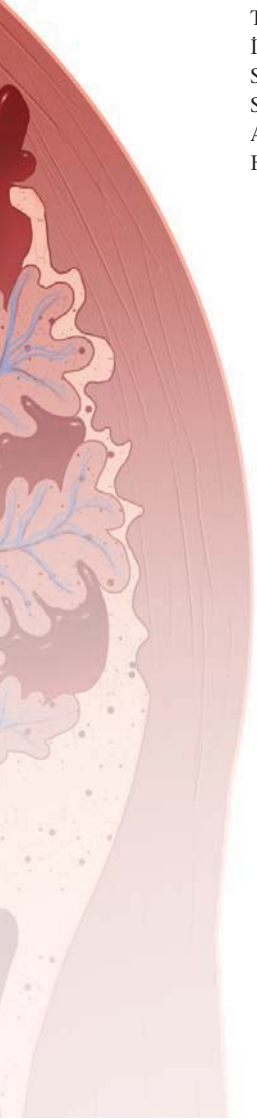
Birinci Trimesterdeki Embriyoloji ve Anatomi	1-2
Birinci Trimestere Yaklaşım	1-14

İntrauterin Gebelik

Birinci Trimester Gebelik Kayıplar	1-18
Birinci Trimester Kanama	1-22
Koryonik Çıkıntı	1-26

Ektopik Gebelik

Tubal Ektopik Gebelik	1-28
İnterstisyel Ektopik Gebelik	1-34
Servikal Ektopik Gebelik	1-38
Sezeryan Skarı Ektopik Gebeliği	1-42
Abdominal Ektopik Gebelik	1-44
Heterotopik Gebelik	1-46



BİRİNCİ TRİMESTERDEKİ EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

TERMİNOLOJİ

Tanım

- Birinci trimester, son adet tarihinin ilk gününden 13. haftanın sonuna kadar olan dönemi kapsamaktadır

EMBRİYOLOJİ

Embriyonik Olaylar

- Birinci Trimester
 - Ovulasyon
 - Fertilizasyon
 - Embriyonik yanklanma
 - İmplantasyon
 - Embriyonik gelişim
 - Organogenez
 - Plasental gelişim
 - Umbilikal kord gelişimi`ni kapsamaktadır

Ovulasyon

- Primordial follikül → siklus başına 5-12 primer follikül
- Biri hariç hepsi dejenere olur, tek dominant follikül kalır
- Pituiter gonodotropin artışı → ovulasyon → oosit over yüzeyine çıkar
- Oosit hem sert zona pellusida ile hem de kümulus hücrelerinde oluşan tabakalarla sarılır
- Fimbriyalar oositi yakalar ve fallop tüpüne alır
- Kalan "boş" follikül, östrojen ve progesteron üreten korpus luteuma dönüşür

Fertilizasyon

- Fallop tüpünde oluşur
- Oosit ~24 saat boyunca fertilize olabilir
- Sperm oositi penetre eder hücre zarları birleşir → zigot
- Spermatozoa ve oosit çekirdekleri dışı ve erkek pronukleusları oluşturur
- Çekirdek zarları kaybolur zigot oluşumu için kromozom replikasyonu oluşur

Zigot Oluşumu

- Zigot → 2 hücre → 4 hücre → 8 hücre → morula → blastokist
- Birçok hücre bölünmesi gerçekleşir, bunlara blastomer denir
- 8 hücreli aşamada, kümelenme yapan bazı hücreler → iç hücre kümesi ya da embriyoblast, bazı hücreler → periferel trofoblast
 - İç hücre kümesi/embriyoblast = blastokistin embriyonik kutbu
- 16-32 hücreli blastomer = morula
- Morula sıvı emer → blastokist içindeki merkezi boşluğa "blastosel" denir

İmplantasyon

- Blastokist zona pellusidadan ayrılır (hatching).
- "Çıplak" blastokist doğrudan maternal endometrium ile temas eder
- Trofoblast hücreleri membranlar ve plasentayı oluşturur, embriyoyu ise oluşturmaz
 - Embriyonik kutuptaki trofoblast hücreleri → endometrium içine giren sinsityotrofoblast

- Kalan trofoblast hücreleri ise sitotrofoblasta dönüşürler
- Maternal endometrial hücreler aşağıdakilere cevap olarak desidual hücrelere farklılaşırlar:
 - Korpus luteumdan salgılanan progesteron
 - Sinsityotrofoblastlardan salgılanan insan koryonik gonadotropini (HCG)

Embriyonik Gelişim

- Embriyoblastlar epiblast ve hipoblast olarak ikiye bölündüğünde bilaminar embriyonik disk oluşur.
- Hipoblast = primitif endoderm
 - Hipoblast hücreleri primer yolk kesesini oluşturmak için blastokist kavitesinin çevresine göç ederler.
 - Hipoblast + primer yolk kesesini ekstraembriyonik mezodermi oluşturur (primer yolk kesesini çevresindeki blastokist kavitesini dolduran gevşek bağlantılı hücrelerdir)
 - İkinci sefer olarak göç eden hipoblast hücreleri primer yolk kesesinin yerini alan sekonder yolk kesesini oluşturmaktadır
 - Embriyonik mezoderm iki tabakaya ayrılarak koryonik kaviteyi (ekstraembriyonik çölem) oluşturur.
 - Koryonik kavite koryondan (blastokistin dış duvarı) embriyo/amniyon/yolk kesesi olarak bölünür
- Epiblast embriyo olarak bilinir ve amniyonu oluşturur
 - Sıvı epiblast ve üzerindeki trofoblast arasında toplanır → kavite
 - Epiblast tabakası yeni kaviteyi sitotrofoblasttan ayrıran amniyotik membrana dönüşür.
- Trilaminar disk
 - İndüksiyon sonucunda hücrelerin yeni yerlerine hareketleri ile gastrulasyon süreci oluşur.
 - 3 primer germ tabakası=ektoderm, mezoderm, endoderm
 - Vücut aksı gastrulasyonla belirlenir.
- Disk uzar ve katlanır → tübüler yapılar → major organ sistemleri oluşturur.
- Ektoderm → nöral tabaka → nöral tüp+nöral krest hücreleri
 - Nöral tüp → beyin ve spinal kord
 - Nöral krest hücreleri nöral tüpten göç eder → birçok değişik yapı ve hücre tipi
- Mezoderm
 - Baş mezodermi → yüz kasları, çene ve gırtlak
 - Notokordal yapı
 - Kardiyojenik mezoderm
 - Somitler → aksiyel iskeletin çoğu
 - Ara mezoderm → genitoüriner sistem
 - Lateral mezoderm → karın ve bağırsak duvarları
- Endoderm
 - Ön bağırsak, orta bağırsak, arka bağırsak (orofaringeal membran → ağız)

Organogenez

Santral Sinir Sistemi

- Nöral katlantıdan oluşur → nöral tüp + nöral çıkıntı
 - Nöral tüpün 2/3 kraniyal kısmı → beyin gelişir.
 - Nöral tüpün 1/3 kaudal kısmı → spinal kord, sinirler gelişir
 - Nöral çıkıntı → periferel sinirler, otonom sinir sistemi gelişir

Kardiyovasküler Sistem

BİRİNCİ TRİMESTERDEKİ EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

- o Kardiak tüpten → kalp ve büyük damarlar gelişir
- o Kardiyojenik öncüller embriyonun kraniyal ucunda 1. kalp sahasını oluştururlar
- o Embriyonik katlantıların bir araya gelmesi ile lateral endokardial tüpler → primitif kardiak tüp oluşur
- o Primitif kardiak tüpün katlanması, yeniden yapılanması, septasyonu → dört gözülü kalp oluşur
- o Konotrunkus = primitif çıkım yolu ayrılarak → ventriküler çıkım yolu oluşur
- **Solunum Sistemi**
 - o Ön bağırsak → solunum divertikülü → primer bronşial tomurcuk → 3 sağ+ 2 sol sekonder bronşial tomurcuk → terminal bronşiol → respiatuar bronşiol → primitif alveol
- **Gastrointestinal Sistem**
 - o Erken embriyonik katlantı → endodermal tüp → ön bağırsak, orta bağırsak, arka bağırsak
 - o Ön bağırsak(orofaringeal zarda kör sonlanır) → özofagus, mide, proksimal duodenum
 - Karaciğer, safra kesesi, sistik kanal ve pankreas duodenal divertikülden gelişir
 - o Orta bağırsak (önceden yolk kesesine açılan) → distal duodenum ile 2/3 proksimal transvers kolon arasındaki bölümler
 - Daha sonra ileum hızla uzar → umbilikal kordun tabanından fıtıklaşarak 90° rotasyon yapan primer bağırsak kıvrımı
 - Bağırsak peritoneal kaviteye geri dönerken 180°'lik ek rotasyon yapar böylece çekum sağda duodenojejunal kıvrım solda olacak şekilde normal bağırsak oryantasyonu oluşur.
 - o Arka bağırsak (kloakal membranda kör sonlanır) → distal 1/3 transvers kolon ile çekum arasındaki bölümler
 - Primitif arka bağırsağın son kısmının genişlemesi → kloaka
 - Ürorektal septum kloakayı ürogenital sinüs ve dorsal anorektal kanal olarak ayırır.
- **Genitoüriner Sistem**
 - o Ara mezoderm → pronefroz, mezonefroz, metanefroz
 - Mezonefroz → rudimenter böbrekler kloakaya mezonefrik kanallarla bağlanır
 - Mezonefrik kanal → ureteral tomurcuk → toplayıcı sistem
 - Üreteral tomurcuk metanefrik blasteme bağlanır → nefron oluşumunu başlatması
 - o Mesane, kloaka ve allantoisten köken alır
 - o Mesane, ürogenital sinüs ile rektumdan ayrılır
- **Kas-İskelet Sistemi**
 - o Üst ve alt ekstremiteler kendilerine ait ekstremiter tomurcuğundan gelişir

Plasental Gelişim

- Koryonik kese en başta villuslar ile sarılıdır, uterusu komşu olanlarının atrofisi → koryon laeve
- İmplantasyon sahasına komşu villuslarda, sinsityotrofoblastlar oyuk oluşturarak trofoblastik lakün oluşur
 - o Komşu maternal kapillerler genişler → maternal sinuzoidler trofoblastik lakün ile anastomoz yaparlar.
 - o Sitotrofoblastlar sinsityotrofoblastlara ve maternal lakünlere doğru çoğalır → matur tersiyer villuslar
 - o Tersiyer villuslar koryon frondozumda gaz değişimi için tamamen farklılaşmış damarları içerir
- Koryon frondozum + desidua bazalis = plasenta

Umbilikal Kord Gelişimi

- Embriyonik disk amniyon ve yolk kesesi arasında uzanır.
- Embriyo en başta ekstraembriyonik mezodermden oluşan bağlayıcı sapla koryon ile bağlantı halindedir.
 - o Allantois (endodermal arka bağırsak divertikülü) yolk kesesinden dışarı çıkıntı şeklinde gelişir.
 - o Allantois ve allantoik damarlar bağlayıcı sapa doğru ilerler (umbilikal damarlar oluşur).
- Embriyonik büyüme ve katlanma sonucu kör sonlanan ön bağırsak ve arka bağırsak ile yolk keseye açılan orta bağırsak oluşur.
 - o Vücut duvarları yan katlantılardan oluşup orta bağırsak tübüler hale gelince, yolk kesesi ortaya çıkar.
 - o Yolk kesesinin uzun ve dar boynu = orta bağırsak kanalının bitişi yolk kesesine bağlayan vitellin kanal.
- Embriyo büyüyüp katlanırken, amniyotik boşluk genişler ve umbilikal halka haricinde embriyoyu çevreler.
 - o Bağlayıcı kanal, allantois, vitellin kanala bütün olarak umbilikal kord denir.
 - o Amniyon büyümeye devam eder ve kord elemanları çevresini saran tübüler yapı oluşur → yoğun epitel örtüsü
- İlerleyici kord uzaması ve kıvrılması embriyonik/fetal büyüme ve hareketle birlikte oluşur.

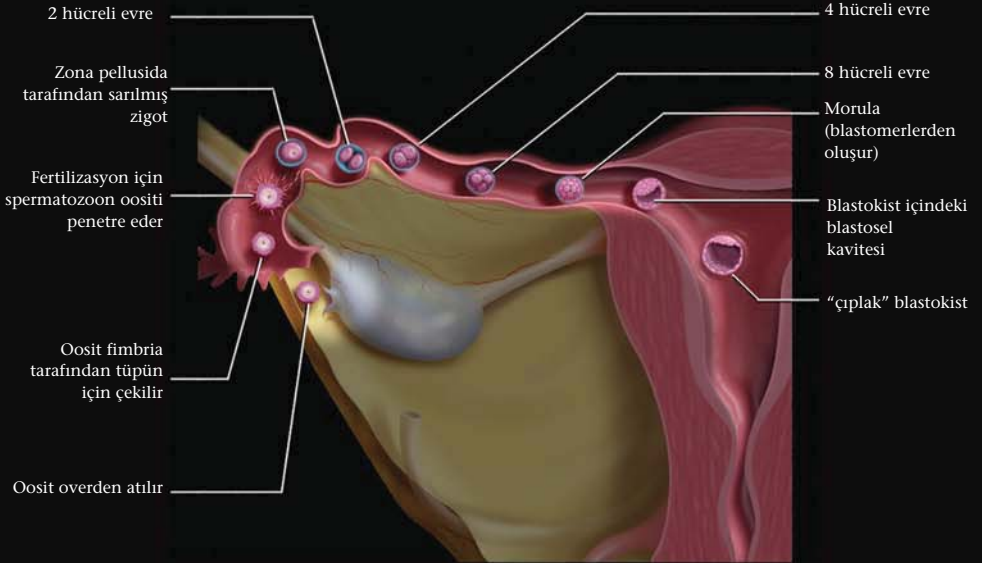
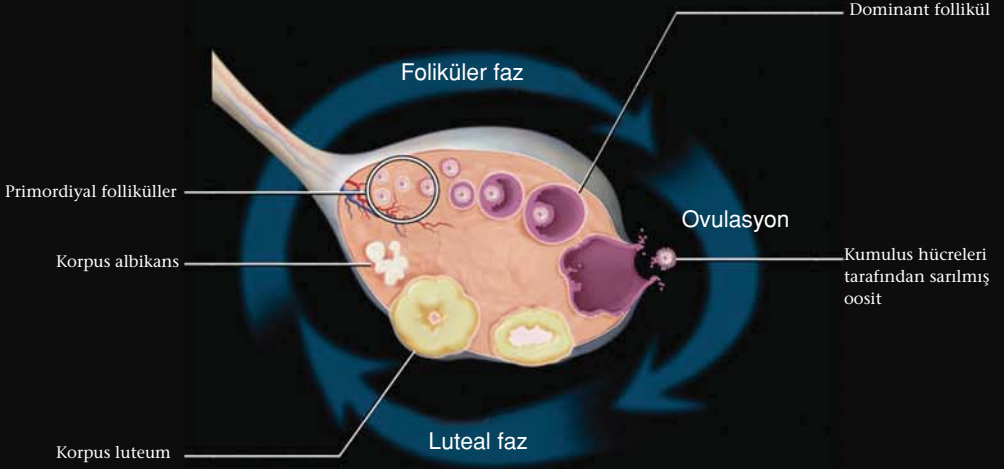
ANATOMİ TEMELLİ GÖRÜNTÜLEME

Anahtar Konular ve Sorular

- Gelişim basamakları (son adet tarihinden sonra)
 - o Gestasyonel kese (intradidial kese işareti) 4-4.5 haftada görünür.
 - o Yolk kesesi 5-5.5 haftada görünür.
 - o Kardiak aktivitenin görülmesi 6-6.5 haftada olur.
- Ortalama kese çapına (OKÇ) göre gelişim basamakları.
 - o OKÇ > 10mm ise transvajinal USG (TVUSG) de yolk kesesi görülmelidir.
 - o OKÇ > 18mm ise TVUSG de embriyo görülmelidir.
- '5 yaşam' kuralı: embriyo boyu > 5mm ise kardiak aktivite görülür.
 - o Embriyo görünen bir amniyon içerisinde ise, kardiak aktivite bulunması gerekir (genişlemiş amniyon işareti)
- Gestasyonel yaş değerlendirmesi en kesin 1. trimesterde olur.
 - o Biyolojik varyasyonlar 13. gebelik haftası sonrasında etkisini gösterir.
- Çoğul gebeliklerde koryonistenin saptanması
 - o Prognozda en önemli faktördür.
- Anoploidi riskindeki artışa bir kanıt var mıdır?
 - o 11-13 hafta taraması anoploidi riski için kullanılabilir, invaziv işlem gerekliliğini belirtir.
- Anatomi normal mi?
 - o Organogenez 13. haftanın sonuna doğru tamamlanır.
 - o En iyi çözünürlük için TVUSG kullanılabilir.
- 1. trimester kompleks hücre çoğalması ve farklılaşmasının oluştuğu bir zamandır.
 - o Normal işlevi net olarak anlaşılmaz ise hata payı yükselmektedir.

BİRİNCİ TRİMESTERDEKİ EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

OVULASYON VE FERTİLİZASYON



(Üst Şekil) Menstrual siklusun folliküler fazında birçok follikül gelişmeye başlar, bir tanesi dominant follikül haline gelir ve bu olgunlaşmış folliküldeki oosit over yüzeyinden atılır. Progesteron sentezleyerek plasenta oluşana kadar erken gebeliğin devamını sağlayan geride kalan folliküle korpus luteum denir. Döllenme oluşmazsa, korpus luteum korpus albikansa dönüşür. (Alt Şekil) Oosit fertilize olacağı fallop tüpüne geçer. Fertilize olmuş ovum tüpten geçerken hızla bölünür. Endometrial kaviteye ulaştığında blastokist halini almıştır. Blastokist zona pellusidasından kurtulur ve maternal endometriuma yapışır.

BÖLÜM 2

Beyin

Giriş ve Genel Açıklama

Beyinin Anatomi ve Embriyolojisi	2-2
Supratentorial Beyne Yaklaşım	2-18
Posterior Fossaya Yaklaşım	2-24

Kranial Defektler

Eksensefali, Anensefali	2-30
Akalvarya, Akrania	2-34
Oksipital, Pariyetal Sefalosel	2-38
Frontal Sefalosel	2-44

Orta Hat Gelişimsel Anomalileri

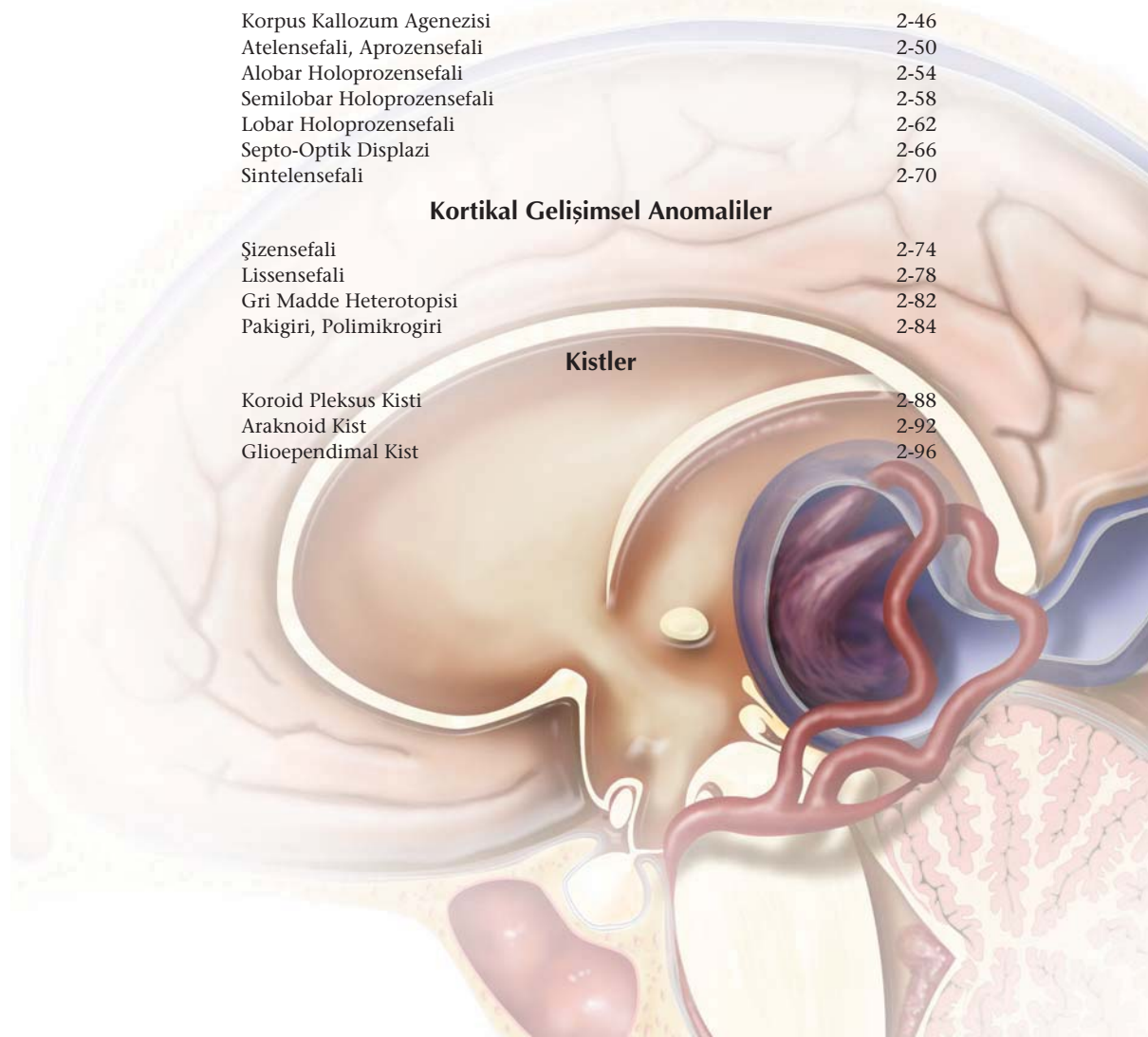
Korpus Kallozum Agenesis	2-46
Atelensefali, Aprozensefali	2-50
Alobar Holoprozensefali	2-54
Semilobar Holoprozensefali	2-58
Lobar Holoprozensefali	2-62
Septo-Optik Displazi	2-66
Sintelensefali	2-70

Kortikal Gelişimsel Anomaliler

Şizensefali	2-74
Lissensefali	2-78
Gri Madde Heterotopisi	2-82
Pakigiri, Polimikrogiri	2-84

Kistler

Koroid Pleksus Kisti	2-88
Araknoid Kist	2-92
Glioependimal Kist	2-96



Destrüktif Lezyonlar

Intrakranial Kanama	2-100
Ensefalomalazi, Porensfali	2-104
Hidranensefali	2-108

Posterior Fossa Malformasyonları

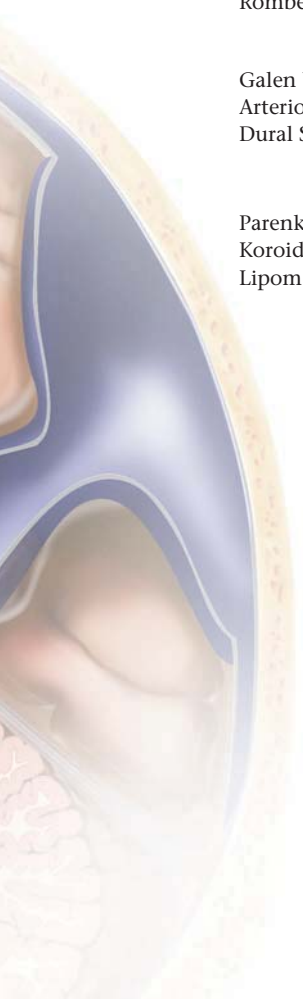
Akuaduktus Stenozi	2-112
Chiari 2	2-116
Chiari 3	2-120
Dandy-Walker Malformasyonu	2-122
Vermian Agenezisi: Kısmi veya Tam	2-126
Blake Poş Kisti	2-128
Mega Sisterna Magna	2-132
Serebellum Hipoplazisi	2-134
Rombensefalosinapsis	2-138

Damar Malformasyonları

Galen Veni Malformasyonu	2-140
Arteriovenöz Fistül	2-144
Dural Sinus Malformasyonu	2-146

Tümörler

Parenkimal Beyin Tümörleri	2-148
Koroid Pleksus Papillomu	2-152
Lipom	2-154



BEYİNİN ANATOMİ VE EMBRİYOLOJİSİ

TERMİNOLOJİ

Tanımlar

- Rostral: kranial (örn; embriyonun baş kısmına doğru)
- Kaudal: kuyruk (örn; embriyonun sakral kısmına doğru)

MAJOR EMBRİYOLOJİK OLAYLAR

Nörulasyon

- Ektodermal hücreler dorsal, orta hat nöral plağı oluşturur.
 - Nöral katlantılar gelişir, sonra birleşir → nöral tüp + nöral krest
- **Nöral tüp** → beyin, spinal kord
- **Nöral krest** → periferik sinirler, otonom sinir sistemi
- **Nörulasyondaki hatalar**
 - Anensefali
 - Sefalosel
 - Miyelomeningosel
 - Chiari II: Arka beynin anormal nörulasyonu

Nöronal Proliferasyon

- Rombensefalonda başlar; nöroepitelyal proliferasyon → nöronlar, glial hücreler, ependimal hücreler
 - Ventriküler zonda (santral lümen etrafında) 'doğan' hücreler 'genç nöronlar' olarak adlandırılır.
 - Beyin korteksini oluşturmak üzere periferik olarak göç ederler (örn; gri madde öncülü).
 - Periferik olarak beyin korteksine uzanan aksonlar marjinal bölgeyi oluşturur (örn; beyaz madde öncülleri).
 - Beyaz madde dış kısımda, gri madde iç kısımdadır.
 - Glioblast hücreleri → astrositler ve oligodentrositler
 - Nöronlara metabolik/yapısal destek sağlarlar.
 - Ependim hücreleri ventrikülleri/spinal kanalı kaplar
 - Beyin omurilik sıvısını üretir.
- **Nöronal proliferasyondaki hatalar**
 - Holoprozensefali
 - Korpus kallozum agenezisi
 - Pitüiter bezin hatalı gelişimi
 - Dandy-Walker malformasyonu
 - Rombensefalosinapsis

Histogenez

- Proliferasyon, göç, farklılaşma süreci → matür serebral korteksin gelişimi
- **Serebral hemisfer nöroepiteli** ile nöral tüpün diğer kısımlarındaki nöroepitel arasındaki tek fark
 - Çok sayıda katmandan oluşmuştur (dominant neokortekste 6 adet)
 - Gri/beyaz maddenin 'ters yüz' düzeni
 - MSS'nin diğer kısımlarından farklı olarak, serebral hemisferlerde beyaz madde iç kısımda ve gri madde dış kısımdadır
 - Mekanizma tam anlaşılamamıştır
- Serebellumdaki özelleşmiş nörogenez → serebellar korteksin gri maddesi/derin serebellar nükleuslar
- **Histogenezdeki hatalar**
 - Periaquaduktal gri maddenin anormal histogenez akvaduktus stenozunun bir sebebidir.

Nöronal Göç

- 11-15. haftalarda tepe aktivite

- 24. hafta itibarıyla nöronların büyük çoğunluğu doğru konumundadır
- Göç 35. haftaya kadar sürer
- Yeni çoğalan hücreler radyal glial liflerin önceden belirlenmiş yolları boyunca göç ederler → organize kortikal tabakalanma
 - En son gelenlerin, önceden göç edenlerin 'dış tarafında' olduğu 6 tabakanın 'ters yüz' dizilimi
 - İşlem çoklu genler ve dolaşan faktörler tarafından yönetilir.
- **Göçteki hatalar**
 - Mikrosefali
 - Megalensefali
 - Heterotopi
 - Kortikal displazi
 - Lissensefali=nöronal göçte durma
 - Fakomatozlar

Miyelinizasyon

- 20. hafta kadar erken dönemde tespit edilebilir.
- Düzenli ve tahmin edilebilir biçimde meydana gelir.
 - Kaudal → derin kranial → yüzeyel posterior → anterior
- Yetişkin döneme kadar sürer.

Operküzasyon

- İnsular korteks ve silvian fissürün kıvrımlarının oluşumudur
- 11-28. haftalar arasında oluşur.
- **Operküzasyondaki hatalar**
 - Kusurlu konuşma ve dil işlemleri

Girüs ve Sulkus Gelişimi

- Canlı ortamda, mevcut görüntüleme yöntemleri ile tespit edilebilecek zamandan daha önce gerçekleşir.
 - Yapılar görüntüleme ile görünür hale gelmeden 4-6 hafta önce
- Sulkus/fissürün her zaman izlenmesi gereken gestasyonel yaş
 - Kalkozal: USG ile 14. hafta, MR ile 22. hafta
 - Silvian: USG ile 18. hafta, MR ile 24. hafta
 - Parieto-okspital: USG ile 18. hafta, MR ile 22-23. hafta
 - Kalkarin: USG ile 18. hafta, MR ile 22-23. hafta
- 35. haftanın sonuna kadar sürer

SEREBRUM, SEREBELLUM VE VENTRİKÜLLER

Serebral Hemisferler

- **Notokord gelişimi**
 - Bilaminar germ diski; ektoderm, mezoderm, endodermi olan trilaminar germ diskine dönüşür.
 - Mezoderm orta hat, oyuk, santral tüpü oluşturur: Notokordal işlem
 - Notokordal işlem solid notokorda dönüşür.
 - Notokord + mezoderm nöral plak oluşumunu indükler.
 - Nöral plak 21. günde nörulasyon başlayıncaya kadar boyuna ve enine büyür.
- **Nöral tüp oluşumu** (primer nörulasyon)
 - Nöral plak kıvrımları yükselir, bunların arasında yarıklık (nöral oluk) oluşur.
 - Nöral kıvrımlar birleşir → nöral tüp
 - Nöral krest hücreleri (nöroektodermden köken alır) nöral tüp birleşirken nöral tüpten ayrılırlar.

BEYİNİN ANATOMİ VE EMBRİYOLOJİSİ

- o Nöral tüp her iki uçta geçici olarak açılır; bu açıklıklara nöropor adı verilir.
 - Nöral tüpün rostral 2/3'ü → beyin
 - Nöral tüpün kaudal 1/3'ü → spinal kord ve sinirler
- o Oksipitoservikal seviyede iki yönlü kapanma başlar
 - Rostral/kranial nöropor 24. günde kapanır
 - Kaudal/sakral nöropor 25. günde kapanır
- 4. haftanın ortasında **primer veziküller** oluşur
 - o Prosensefalon (ön beyin)
 - o Mezenfalon (orta beyin)
 - o Rombensefalon (arka beyin)
- 5. haftada **sekonder veziküller** oluşur
 - o Prosensefalon → anterior telensefalon + posterior diensefalon
 - Diensefalon → hipotalamus, talamus, pitüiter bezin posterioru ve gözler
 - Telensefalon → serebral hemisferler (sagittal ayırma ile) ve bazal ganglionlar
 - o Rombensefalon → anterior metensefalon + posterior miyelsefalon
 - Metensefalon → pons + serebellum
 - Miyelsefalon → medulla oblongata
- Veziküllerin oluştuğu zamanda tüp de uzar; belirli konumlarda fleksuralar oluşur
 - o Orta beyin (mezenfalik) fleksurası
 - o Servikal fleksura beyin sapı ile spinal kordun birleşme yerinde
 - o Pontin fleksura orta beyin ile servikal fleksura arasında oluşur.
- Serebral hemisferler 11. hafta itibarıyla oluşur
 - o Telensefalonun lateralde dışa keselenmesiyle ortaya çıkarlar.
 - o Diensefalon ve mezenfalonu örtmek için hızla büyürler.
- Serebral hemisferler **lamina terminalis** ile bağlanırlar (kranial nöropor kapanışının 'fermuarı').
 - o Rostal sonda lamina terminalisin kalınlaşması → lamina reuniens + massa komissüralis
 - Lamina reuniens → anterior komissür
 - Massa komissüralis → korpus kallozum ve hipokampal komissür
 - Hipokampal komissür korpus kallozumun splenium bölümü ile birleşir.
 - o **Korpus kallozum** 20. hafta itibarıyla tamamlanmıştır.
 - 4 bölümde oluşur, önden arkaya doğru rostrum, genu, gövde, splenium

Serebellum

- Rombensefalon alar plağının kalınlaşması → rombik dudaklar
- Rombik dudaklar → yoğun nöronal proliferasyon ile serebellar hemisferler
- Rombik dudaklar birleşir → 4. ventrikül çatısında serebellar komissürler
- Serebellar hemisferik birleşme kranial taraftan başlar, 9. haftada hemisferlerin flocculi ve vermisin nodulus bölümlerini oluşturur
 - o **Çoğalma ve birleşme** 15. hafta itibarıyla tamamlanana dek kaudal yönde sürer
- Flocculonodüler fissür hemisferlerin flocculi ve vermisin nodulus bölümlerini ayırır.

Ventriküller

- Beyin vezikülleri içindeki kaviteler → 4-12. haftalarda ventriküller
 - o **Lateral ventriküller** telensefalik primitif ventriküllerden divertikül şeklinde gelişir.
 - o **3. ventrikül** diensefalonun kavitesinden gelişir.
 - o **4. ventrikül** rombensefalonun kavitesinden gelişir.
- Foramen Monro lateral ventrikülü 3. ventrikül bağlar.
- **Akuaduktus Sylvii** 3. ventrikülü 4. ventriküle bağlar.
 - o Mezenfalonun kavitesinden gelişir.
- Diensefalon ve miyelsefalonun damarları ventrikül duvarlarını invaze ederler → **koroid pleksus**
- **4. ventrikül çatısı**
 - o Son derece karmaşık bir alan
 - o Gelişen koroid pleksusun sırtı çatıyı böler → anterior ve posterior membranöz alanlar
 - Anterior superior kısmı koroid pleksusa dahil olur.
 - Posterior inferior sebat eder ve orta hat kavitasyonu → Foramen Magendie

GÖRÜNTÜLEME KONULARI

Protokol Önerisi

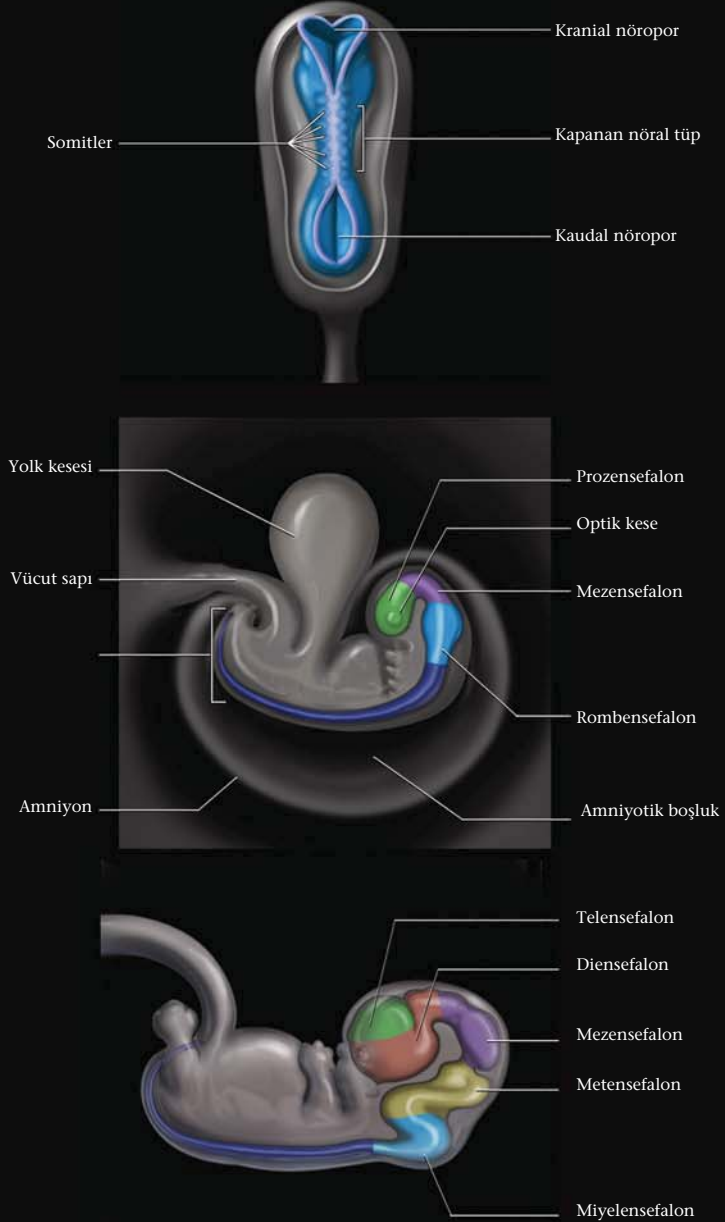
- Ultrasonografi
 - o Mümkün olan en yüksek çözünürlüğe sahip transduseri kullanın.
 - o 3D volüm akuzasyonu gerçek ortogonal görüntü planları 'yaratmak' için veri setinin manipülasyonuna izin verin.
 - o Belirteç damarların seyrini değerlendirmek için renkli Doppler kullanın.
- Manyetik rezonans görüntüleme
 - o Hacim akuzasyon yerine tek kesitli hızlı sekans kullanın.
 - o Difüzyon tensör görüntüleme traktografi için uygulanabilir.
 - o Global anatomi için T2 ağırlıklı görüntüleme
 - o Kan, yağ, miyelinizasyon için T1 ağırlıklı görüntüleme

Görüntülemede Tuzaklar

- Normal yapılar yanlışlıkla patoloji sanılabilir.
 - o Yolk kesesi sefalosel ile karışabilir.
 - o Rombensefalik vezikül posterior fossa kisti ile karışabilir.
 - o Ventriküller atrium köşesi yanlışlıkla koroid pleksus kisti sanılabilir.
 - o Forniksler yanlışlıkla kavum septum pellucidum sanılabilir.
- Normal gelişim anlaşılmadıysa incelikli lezyonlar gözden kaçabilir.
 - o Kavum septum pellucidum yokluğu
 - o Heterotopi
 - o Lissensefali
 - o Kortikal displazi
- Posterior fossa
 - o Vermis rotasyonu yanlışlıkla vermis disgenezisi sanılabilir.
 - o Rombensefalosinapsis serebellar hipoplazi ile karışabilir.

BEYİNİN ANATOMİ VE EMBRİYOLOJİSİ

İLK TRİMESTER EMBRİYO

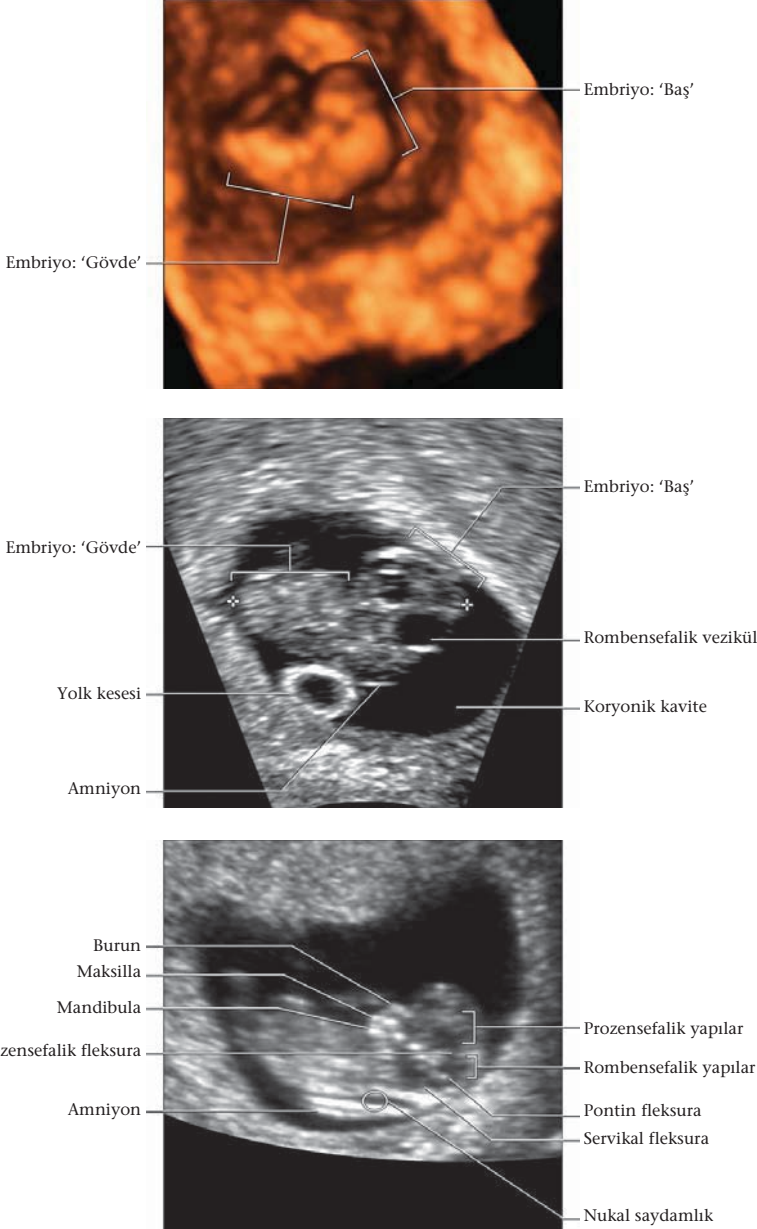


(Üst) Nöral tüp iki yönlü biçimde kapanır. Kranial nöropor 24. günde kapanırken, kaudal nöropor 25. günde kapanır. (Orta) Embriyonun baş tarafı genişlerken aynı zamanda bir seri vezikül oluşur ve yassı olan embriyonik disk profilde kıvrık ve kesitte tübüler hale gelir. Bunlar yetişkin beyninin öncülleridir. Prozenkefalon (yeşil) ön beyni, mezensefalon (mor) orta beyni ve rombenkefalon (açık mavi) arka beyni oluşturur. (Alt) Devam eden embriyonik büyüme ile prozenkefalon, telensefalon ve diensefalon olarak bilinen sekonder vezikülleri oluşturur. Rombenkefalon, metensefalon ve miyelensefalon olarak bilinen sekonder vezikülleri oluştururken, mezensefalon uzar. Bu noktada, nöral tüpte çok sayıda fleksura gelişir, böylelikle nöral tüp gelişen kraniumun kontürüne adapte olur.

BEYİNİN ANATOMİ VE EMBRİYOLOJİSİ

İLK TRİMESTER EMBRİYO

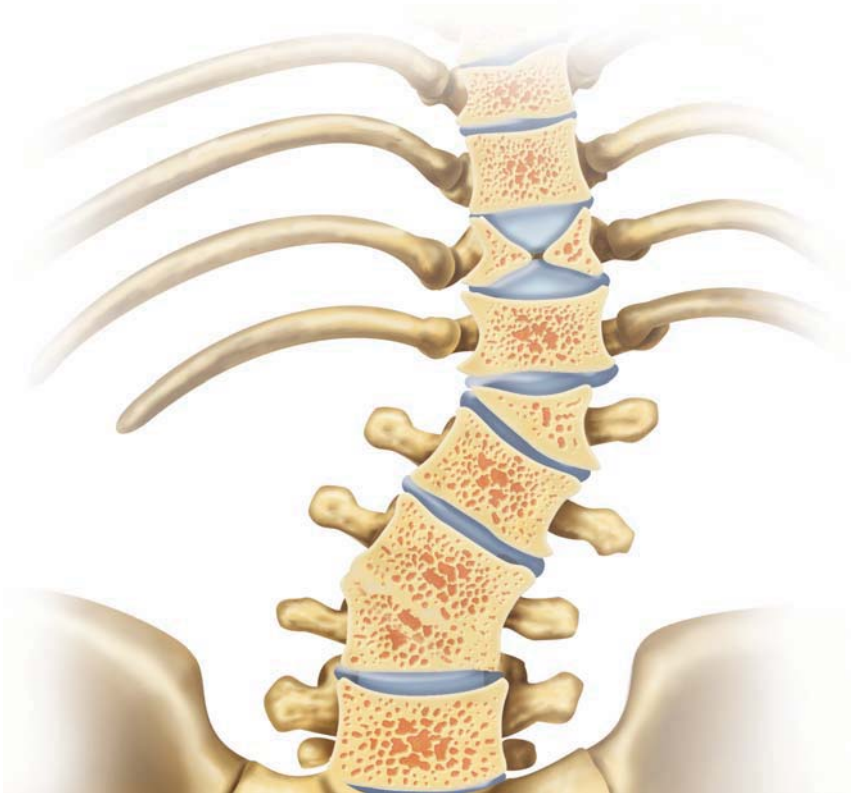
Beyin



(Üst) 7 haftalık embriyonun surface-rendered 3D ultrasonografisi tanınabilir baş kısmı ile eksternal kontürünü göstermektedir. Gövde nispeten küçüktür ve uzuv tomurcukları henüz gelişmemiştir. (Orta) 8. haftada yapılan transvajinal ultrasonografi baş ve gövde arasında daha iyi oran olduğunu göstermektedir. Tepe-popo mesafesi (kaliperler) gestasyonel yaşı değerlendirmek için kullanılabilir. Bu gestasyonel haftada rombensefalik vezikül belirgindir. Yolk kesesi anterior abdomen duvarından ayrılır ve amniyon, koryonik kaviteyi doldurmak için genişledikçe oblitere olacaktır. (Alt) Embriyo 9. gestasyonel haftada tanınabilir şekilde insana benzer. Yüz profili kurulur, kranial kontür belirgin olur ve dikkatli inspeksiyonla, uzayan nöral tüpte çeşitli fleksuralar görünür hale gelir. İnversiyon rendering 3D ultrasonografi gelişen beyin veziküllerini göstermek için kullanılabilir.

BÖLÜM 3 Vertebra

Spinal Embriyoloji ve Anatomi	3-2
Fetal Columnna Vertebralise Yaklaşım	3-12
Spina Bifida	3-14
İniensefali	3-18
Kaudal Regresyon Sendromu	3-22
Kifoz, Skolyoz	3-26
Takılmış “Tethered” Kord	3-30
Diastematomyeli	3-32
Sakrokoksigeal Teratom	3-34



SPİNAL EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

MEDULLA SPİNALİSİN GELİŞİMİ

Erken Embriyolojik Olaylar

- Üçüncü hafta: Bilaminar germ diskin trilaminar germ diskine dönüşmesi
- **Trilaminar germ diski**
 - Ektoderm: Amniotik kavitenin parçası
 - Mezoderm: Orta hatta oluk şeklindeki santral tüpü oluşturur (notokordal yapı)
 - Embriyonik diskin uzun eksen boyuncu uzanır
 - Endoderm: Yolk kesesi kavitesinin parçasıdır
- 18. gün: Notokord ve intraembriyonik mezodermin kalan kısmı nöral plağın gelişimini başlatırlar
 - Nöral plak, nöralasyonun başladığı 21. güne kadar enine ve boyuna büyür
 - Nöral plak santral sinir sisteminin büyük kısmının oluşumunu sağlar
- 21. gün: **Oluk şeklindeki tüp (notokordal yapı) so-lid korda dönüşür**

Nörülasyon

- **Primer:** Sefalik spinal kordun conus medullaris seviyesine kadar oluşumu
- **Sekonder:** Spinal kordun conus medullaris seviyesinin kaudalinde oluşumu

Primer Nörülasyon:

- 18-28. günler arasında olur
 - **Nöral tüpün oluşumu**
 - Nöral plak nöral oluğu oluşturmak üzere kıvrılır ve yükselir.
 - Oluşan nöral katlantıların birleşmesi
 - Tam birleşme öncesi nöroektoderm hücreleri nöral krest hücrelerini oluşturur
 - Nöral krest hücreleri ilerleyen dönemlerde vücudun çeşitli bölgelerine göç ederler
 - Nöral tüpün geçici olarak iki ucu da açıktır
 - Amniyotik sıvı ile ilişki içindedir.
 - Nöral tüpün kranial ve kaudal açıklıklarına nöropor adı verilir
- Eş zamanlı olarak, notokordun paramedian kısmında yer alan somitler skleretom hücrelerini oluşturmak üzere farklılaşırlar
 - Columna vertebralis öncülü
- 22-23. gün (4. hafta): Oksipitoservikal seviyede **nöral tüp kapanması** başlar
 - Kapanma iki taraflı olarak ilerler
 - **Nöral kanal:** Nöral tüpün oluk şeklindeki santral kısmı ileriki dönemde
 - Beyindeki ventrikül sistemini
 - Spinal kordun santral kanal kısmını oluşturur
- 24. gün: **Kranial nöroporun** tam kapanması gerçekleşir
 - Nöral tüpün kranial kısmı beyni oluşturur
- 25. Gün: **Kaudal nöroporun** kapanması
 - Nöral tüpün kaudal kısmı spinal kordu oluşturur
- Nöral tüpün kapanması nöral arkın normal gelişimi için gereklidir

Ayrılma

- Primer nörülasyonun son evresi
- Nöral tüp, üzerini örten ektodermden ayrılır
- **Prematür ayrılma**
 - Perinöral mezenkim, nöral oluk ve endodermal örtüye ulaşabilir → yağ dokuya farklılaşır

- Nöral tüpün tam kapanmasını engeller
- Lipomatöz malformasyon spektrumu, en sık olarak da **intradural lipom ve lipomyelomeningosel** oluşumuyla sonuçlanabilir
 - Lipomyelomeningosel, okült spinal disrafizm olgularının %20-56'sını oluşturur
- Lipomatöz malformasyon, columna vertebralisin uzamasiyla oluşan normal kord yükselişini engelleyerek **Gergin "Tethered"** kord oluşumuyla sonuçlanabilir
- **Ayrılma**
 - Ayrılmanın oluşmaması sinyc olur
 - Ektodermal-nöroektodermal trakt oluşur → mezenkimal göçü önler
 - Lokal veya genişçaplı spinal disrafizm ve açık nöral tüp defekti oluşumuyla sonuçlanır
 - **Myelomeningosel, myelosistosel ve dorsal dermal sinüs** ile sonuçlanabilir
- Primer nörülasyon sonunda, embriyonun sefalik ucundan konus seviyesine kadar spinal kord oluşmuş olur

Sekonder Nörülasyon

- Konus seviyesinin kaudalinde spinal kordun oluşumu
- 28-48. günler: Kaudal nöral tüp, sekonder nörülasyon veya kanalizasyon adı verilen süreç sonucunda oluşur
 - Posterior nöroporun aşağısında veya distalinde; diferansiye olmamış hücreler **primitif yarı veya kaudal hücre yığını** oluşturur
 - Kaudal nöroporun kapanmayla, nöral doku, nöral kord olarak uzanır
 - Rostral nöral tüp kaudal çıkıntıya doğru uzanır
 - **Kaudal hücre yığını**, daha sonra distal nöral tüpü oluşturmak üzere birleşen vaküoller oluşturur
 - 48. gün: Gelecekteki konusun içinde geçici "ventriculus terminalis" oluşur
 - Sonuçta, bu hücreler **konus medülleris, cauda equina ve filum terminale**'yi oluşturur
- Terminal kord retrogresif diferansiyasyon geçirir
 - Takip eden gestasyonel dönem ve erken postnatal dönem boyunca devam eder
- **Retrogresif diferansiyasyon ve uygun kanalizasyon başarısızlığı sonucunda**
 - **Tethered "kord"**
 - Kaudal hücre yığını displazisi spektrumunda en sık görülen lezyon
 - **Kaudal regresyon**
 - **Tip 1:** Kısalmış terminal columna vertebralis ile yüksek konus terminasyonu, ciddi anomaliler ile ilişkili
 - **Tip 2:** Düşük yerleşimli tethered kord ve daha hafif anomaliler
 - İlişkili anomaliler: Renal hipoplazi, pulmoner hipoplazi, anorektal malformasyonlar
 - İlişkili spinal anomaliler: Açık disrafizm, segmentasyon ve füzyon anomalileri, split kord malformasyonları
- **Terminal myelosistosel**
 - Çok nadir
 - Cilt ile kaplı myelosistoselde sonlanan hidromyelik kord
 - Yüksek morbidite ile sonuçlanan anorektal ve visceral anomaliler.
- **Anterior sakral meningocele**
 - Genişlemiş sakral forameniden geçen büyük meningocele presakral kistik kile oluşturur.
- **Sakrokoksigeal teratom**

SPİNAL EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

- Primitif yarı inkomplet olarak geriler ve kaudal kalıntıyı oluşturur
- Rezidü totipotent hücre gruplarına bağlı olarak değişken oranlarda matür ve immatür unsurlarlar içeren 3 hücre tabakası oluşur
- 12. gebelik haftasında, spinal kord, gelişen columna vertebralisin boyunca uzanır
- **Columna vertebralis ve dura**, spinal kordla orantısız olarak uzarlar
 - o **Conus**, vertebralara oranla 'yükselir'; filum terminale uzar
- Sinir kökleri karşılık gelen foramenlerin seviyesinde ayrılırlar
- Daha sonra sinir kökleri, spinal kordun rölatif yükselişine uyum sağlamak için uzarlar
 - o **Cauda equina**'yı oluştururlar. (Conusun aşağısında bulunan sinir köklerinin kılıfı)
- Bu süreç postnatal döneme kadar uzar
 - o Yaşamın ikinci ayında, conus erişkin seviyesi yerleşimlidir
 - Son pozisyonu L1-L2 arasındadır

KORPUS VERTEBRA GELİŞİMİ

Kartilajinöz Evre

- 4. hafta: **Notokord**, etrafını saran, primitif yarı kaynaklı paraksiyal mesodermi indükler
 - o Eşli somit bloklarını oluşturur: myotomlar ve sklerotomlar
 - o **Myotomlar** paraspinöz kasları ve üstünü örten cildi oluşturur
 - o **Sklerotomlar** medial ve lateral oluşumlara bölünür.
 - **Vertebra korpusu, intervertebral disk, meninkleri, spinal ligamentleri (medial) ve posterior spinal elemanları (lateral) oluşturur**
 - Somitlerden göç eder ve komşu nöral tüp ve notokordu çevreler
 - Sklerotomun ventral kısmı notokordu çevreler ve vertebra korpusunun rudimentini oluşturur
 - Sklerotomun dorsal kısmı nöral tüpü çevreler, nöral arkın öncüsünü oluşturur ve spinöz prosesleri oluşturmak üzere yoğunlaşır
 - Notokord dejenerer olur ve vertebra korpusu ile çevrelediği bölgede içe kıvrılır
 - Vertebra arasındaki **notokord artığı** intervertebral diskin **nucleus pulposus** kısmını oluşturmak üzere genişler
 - o **Notokord indüksiyonun başarısızlığı** nöral plağın inkomplet bölünmesine yol açar → **nöroenterik kist veya diastematomyeli**
- 6. hafta: Vertebral gelişimin kartilajinöz evresi kondrifikasyon merkezleri belirlediği zaman başlar
 - o Her bir mezenkimal vertebra korpusunda **kondrifikasyon merkezi** oluşur
 - o Her bir mezenkimal vertebra korpusunda bulunana merkez, embriyonik dönemin sonunda birleşir.
 - Kartilajinöz **sentrumu** oluşturur
 - o Eş zamanlı olarak, **vertebra arklarının** merkezleri birbirleriyle ve vertebra korpusunun sentrumuyla birleşir
 - o Spinöz ve transvers prosesler vertebral arkların kondrifikasyon merkezlerinin genişlemesiyle gelişir

Ossifikasyon Evresi

- Vertebra ossifikasyonu embriyonik dönemde başlar ve 25 yaşına kadar devam eder
- Vertebra korpus sentrumu, ventral ve dorsal primer ossifikasyon merkezlerinin birleşmesiyle oluşur
- Embriyonik dönemin sonunda, her vertebrada **3 adet ossifikasyon merkezi** bulunur. Bunlar
 - o **Sentrum**
 - o **Her vertebral arkın yarısı**
- 8. hafta: Ossifikasyon görünür hale gelir
 - o **Ossifikasyon alt torasik ve üst lomber bölgede başlar**
 - o Ossifikasyon hem kranial hem kaudal yönde ilerler
- 13. hafta: C1-L3 vertebralarında 3 adet ossifikasyon merkezi bulunur
- Doğumda, her vertebra kartilaj ile birleştirilmiş üç kemik kısımdan oluşur

Vertebra Oluşum ve Segmentasyon

Anomalileri

- Anormal vertebra normal vertebranın yerini alabilir veya sayı fazla olabilir
- **Vertebra oluşum hatası** (total veya parsiyel)
 - o Vertebra oluşum başarısızlığının derecesi ve lokalizasyonu morfolojiyi belirler
 - Ünilateral kondral merkez defekti ve ossifikasyon başarısızlığı → **hemivertebra**
- **Vertebra segmentasyon hatası**
 - o Posterior elemanların birleşmesiyle **blok vertebra**
- Daha şiddetli segmentasyon ve füzyon defekti → eşlik eden malformasyon insidansında artış
 - o Nöral aks anomalileri: Tethered kord, anormal hizalanma (kifoz, skolyoz), disrafizm
 - o Viseral organ anomalileri

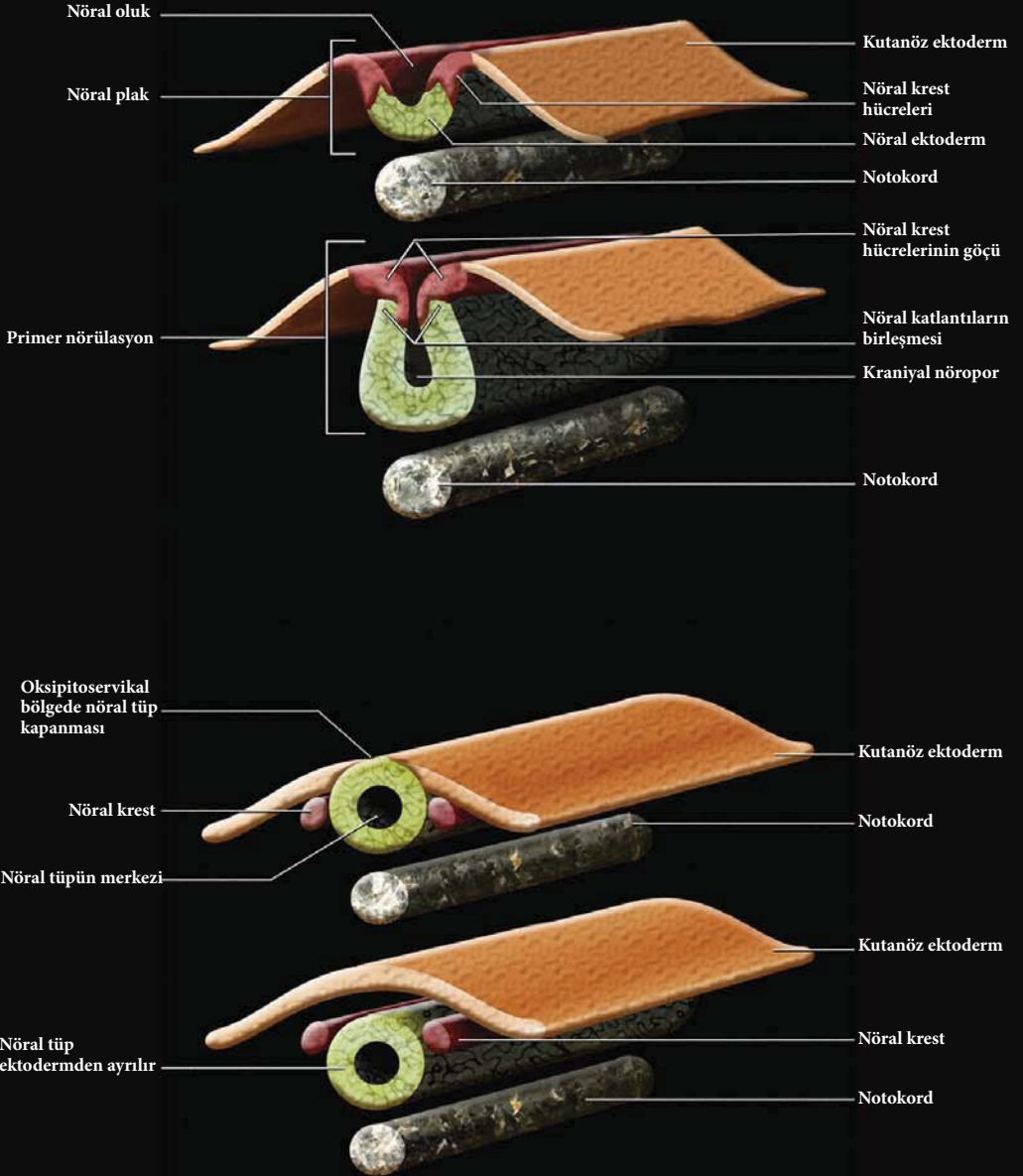
NÖRAL TÜP KAPANMA HATASI

Klinik Etkileri

- Nöral tüpün herhangi bir parçasının kapanma hatası, sinir sisteminin gelişimini ve üstündeki vertebral arkın indüksiyonunu bozar
 - o **Spina bifida**: Açık vertebral kanal
 - o **Myelosel**: Nöral katlantıların birleşme hatası
 - o **Meningosel**: Dura ve araknoid spinal kanal defektinden dışarı uzanır
 - o **Myeloşizis**: Nöral tüp oluşumu başarısız ve üstteki ektodermden ayrılmaz
 - En şiddetli nöral tüp defekti
- Olayın zamanlaması sebebiyle diğer sistemler de etkilendirilir
 - o Eşlik eden viseral ve anorektal malformasyonlar için incelenmelidir
- Anormal innervasyonun sonuçları için değerlendirilmelidir
 - o Anormal alt ekstremité pozisyonu

SPİNAL EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

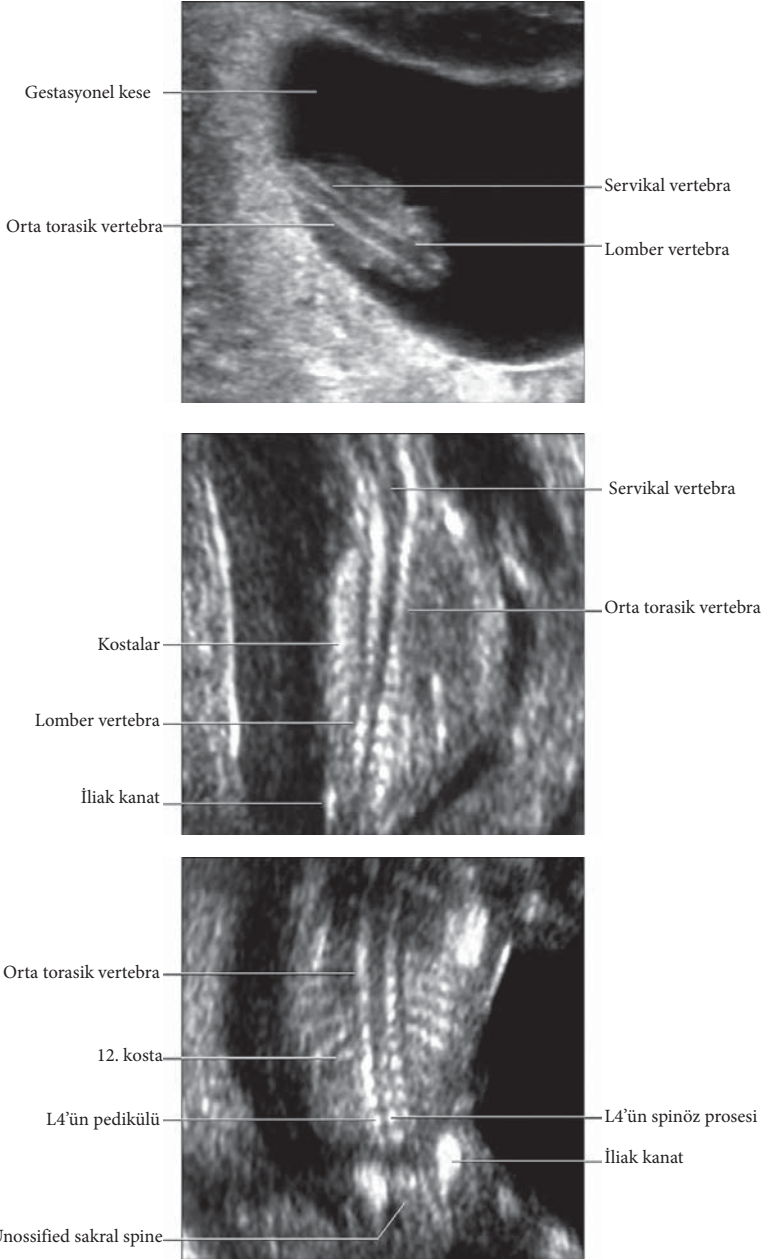
NÖRAL TÜP EMBRİYOLOJİSİ



(Üst) 18. günde, notokord ve intraembriyonik mezoderm nöral plağın gelişimini başlatır. Primer nöralasyonun başladığı 21. güne kadar nöral plak enine ve boyuna büyür. Nöral plak kıvrılır ve sonuçta oluşan nöral katlantılar birleşir. Nöral tüpün açık uçlarına nöropor denir. (Alt) Nöral tüp kapanması 4. haftada oksipito-servikal bölgede başlar. Nöral tüpün oluk şeklindeki merkezi beyindeki ventrikül sistemini ve spinal kordun santral kanalını oluşturur. Primer nöralasyon sırasında, nöral tüp ayrılma (disjunction) adı verilen bir süreçle üstteki ektodermden ayrılır. Erken ayrılma, perinöral mezenkimin nöral oluğa erişimine sebep olur bu da nöral tüpün kapanmasını engeller. Eğer ayrılma hatası olursa dorsal dermal sinüs veya spinal disrafizm ile sonuçlanabilir.

SPİNAL EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİ

COLUMNA VERTEBRALİSİN NORMAL GELİŞİMİ: 9-15. HAFTALAR

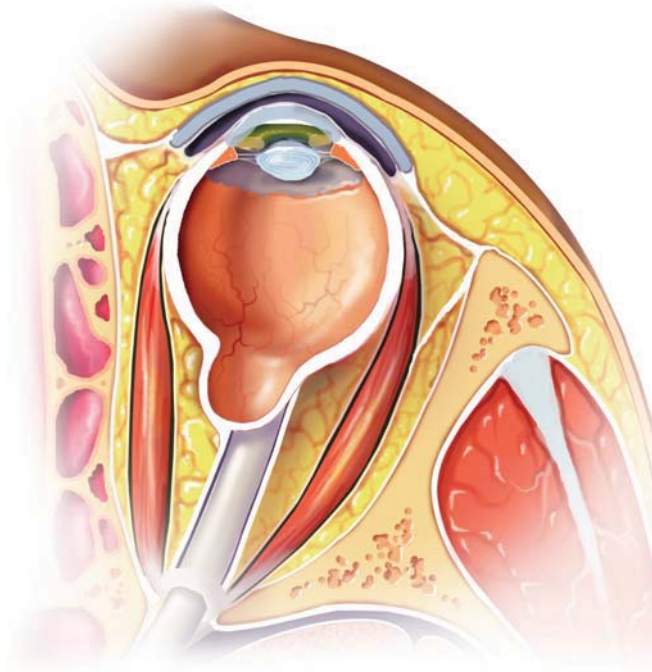


(Üst) 9 haftalık bir embriyonun normal ossifiye olmamış columna vertebralisini gösteren koronal US görüntüsü. Gebeliğin bu aşamasında columna vertebralisteki hizalanmanın ve devamlılığın değerlendirilmesi mümkündür. (Orta) 13 haftalık fetüste columna vertebralisin koronal US görüntüsü. Bu gestasyonel haftada, C1-L3 arasında 3 adet ossifikasyon merkezi görünmelidir. Bununla beraber her üç ossifikasyon merkezini ve tüm columna vertebralisi görmek için çeşitli planlarda görüntüleme gerekir. (Alt) 15 haftalık fetusun koronal US görüntüsü torasik ve lomber vertebra ların normal posterior elemanlarını gösteriyor. Bu aşamada spinöz proseler iyi görülür. Sakrum henüz ossifiye olmamıştır. AIUM prenatal kılavuzları, potansiyel spinal anomalileri değerlendirmek için tüm columna vertebralisin aksiyal ve longitudinal planlarda görüntülenmesini önerir.

BÖLÜM 4

Yüz ve Boyun

Yüz ve Boynun Embriyoloji ve Anatomisi	4-2
Fetal Yüz ve Boyuna Yaklaşım	4-14
Yarık Dudak, Damak	4-18
Nazal Kemik Yokluğu	4-24
Dakrosistozel	4-28
Kolobom	4-30
Epignathus	4-32
Guatr	4-36
Kistik Higroma	4-40
Servikal Teratom	4-44



YÜZ VE BOYNUN EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

GENEL KAVRAMLAR

Brankial Arklar (BA)

- Embriyo gelişiminin 4. ve 5. haftalarında oluşurlar
- 4 BA mezenşimal doku kolonları olarak belirir
- BA'lar yankılarla ayrılmışlardır
 - Brankial oluklar
- BA ve oluk yapısı
 - Dış ektoderm
 - İç endoderm
 - Santral mezoderm
 - Göçen nöral krest hücreleri

BA Üzerinde Oluşan kabartılar

- Prominensler (çıkıntılar)
- Plakodlar (kalınlaşmış embriyonik doku tabakaları)
 - Göç ve füzyon ile yüzü oluştururlar
- Başarısız göç ve füzyon, yüz ile ilgili bilinen anomali-
lere neden olur.

Lenfatikler

- Başlangıçta birbirinden ayrı çift lenfatikler
- Venöz sistemle birleşirler
- Baş, boyun ve üst ekstremiteleri drene ederler
- Oluşum veya füzyonda başarısızlık lenfatik bozukluk-
lar ile sonuçlanır

BURUN, DUDAKLAR VE DAMAK

Frontonazal Çıkıntı (Frontonazal Prominens - FNP)

- Anterior kranial doku çıkıntısı
- Önbeyni içerir

Burun Plakodları

- FNP üzerinde gelişirler
 - Embriyo gelişiminin 5. haftasında
- Bilateral, oval biçimde kalınlaşma
- Sonuç olarak evajinasyon gerçekleşir
 - Burun çukurları oluşumu

Medial + Lateral Burun Çıkıntıları

- FNP üzerinde gelişirler
 - Embriyo gelişiminin 6. haftasında
- Nazal marjinlerin mezenşimal proliferasyonu
 - Atnalı şeklinde kabarıklıkla
- Burun çukurlarının derinleşmesi burun keselerini oluşturur
 - Burun keseleri dorsale ve superiora doğru büyürler
 - Oral ve nazal kaviteleri ayıran başlangıçtaki bölme
 - Primitif koanalar primer damağın posteriorunda oluşurlar
 - Oronazal membranın yırtılması
- Medial burun çıkıntıları birleşir
 - Orta hattaki medial çıkıntıların füzyonu
 - İntermaksiller segmenti oluşturur
 - Dudak filtrumu oluşur

Maksiller Çıkıntılar

- Embriyonik hayatın 5. ile 8. haftası arasında
- Primitif ağızın lateralinde bir çift kabarıklık olarak belirirler
 - Hızlıca orta hatta doğru büyürler
- Lateral burun çıkıntıları ile birleşirler
 - Filtrumun lateral kenarları
 - Burun deliklerinin hemen altında

Damak (Palat)

- Embriyonik hayatın 6. ile 12. haftası arasında
- 2 primordiadan oluşur
- Primer Damak
 - İntermaksiller segmentin en iç kısmı
 - Medial burun çıkıntısından oluşur
 - Kama şeklinde parça
 - Sonuçta erişkin sert damağın küçük bir kısmını oluşturur
 - Anterior maksilladan foramen insizivuma kadar
 - Kesici dişleri kapsar
- Sekonder Damak
 - Sert damağın büyük bir kısmı ile yumuşak damağın öncü halidir
 - Maksiller çıkıntılardan gelişir
 - Lateral palatin raflar
 - Palatin raflar orta hatta ve yukarıya doğru büyürler
 - Gelişen dilin üzerinde
 - Lateral damak rafları birleşir
 - Medialde birbirleriyle
 - Anteriorda primer damak ile
 - Superiorda nazal septum ile
 - Nöral krest hücreleri eş zamanlı olarak damağı kemikleştirir
 - Posterior kısımda kemik yoktur (yumuşak damak)

MANDİBULA VE KULAKLAR

Mandibula

- Embriyonik gelişimin 4. ile 8. haftası arasında
- Çene yüzün oluşun ilk bölümüdür
- Çift mandibular çıkıntı
 - İlkel ağız kaudal sınırı
 - 4. haftanın sonunda ortada birleşirler
- Meckel kıvrığının bir kısmı göç eder
 - Orta kulağın inkus ve malleusunu oluşturur

Kulaklar

- Embriyonik gelişimin 4. ile 8. haftası arasında
- İç kulak arka beyinden gelişir
- Orta kulak 1. farengeal keseden gelişir
- Dış kulak 1. brankial oluktan gelişir
 - Mandibular çıkıntının inferior ve dorsalinde
 - İlk kulaklar ileride oluşacak boynun üst kısmındadır
- Mandibula geliştikçe lateral ve superiora doğru yer değiştirirler
 - Aurikül (kulak kepçesi) 6 kabartıdan (tepecikten) gelişir

GÖZLER

Lens Plakodu

- Üçüncü haftada FNP üzerinde oluşur
- Optik veziküller tarafından tetiklenir
 - Ön beyinden
 - Lens vezikülüne ve sonuçta göz lensine dönüşür
- Optik kapları oluşturur
 - Önce büyüktürler, daha sonra içeriye doğru girinti yaparlar

Orbitalar (Göz Çukurları)

- Optik vezikülün etrafını çevreleyen mezenşimden gelişir
 - Nöral krest hücreleri
- Orbitaların duvarları 7 kafatası kemiğinden oluşur

YÜZ VE BOYNUN EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

- o Superiorda: Frontal kemik
- o İnferiorda: Maksilla, zigomatik
- o Medialde: Frontal, lakrimal, maksilla
- o Lateralde: Zigomatik, frontal

LENFATİKLER

Lenf Keseleri

- 5. haftanın sonunda oluşmaya başlarlar
 - o Kardiyovasküler sistemden 2 hafta sonra
- Damar traseleri boyunca gelişirler
- Lenf keseleri bitişikteki mezenşimal boşlukların füzyon ve dilatasyonu ile oluşurlar
- 6 primer lenf kesesi
 - o Çift jugular lenf kesesi
 - Subklavian ve internal jugular venlerin birleşim yerinde
 - Baş, boyun, toraks ve üst ekstremiteleri drene eder
 - o Sisterna şili
 - Diyafrağın altındaki lenf kesesi
 - Posterior abdominal duvar boyunca
 - o Retroperitoneal (mezenterik) lenf kesesi
 - Mezenter kökü
 - Posterior abdominal duvarda, sisterna şilinin önünde
 - o Çift iliak lenf kesesi
 - İliak ve posterior kardinal venlerin birleşim yerinde
 - Abdominal duvar, pelvis ve alt ekstremiteleri drene eder
 - Sisterna şiliye birleşir
- Lenf keseleri sonuçta lenf bezi gruplarına dönüşürler
 - o Superior sisterna şili istisnadır
- Lenfatik damarlar lenf keselerinden çıkarak büyür ve venöz sistem ile bağlantı kurarlar.

Duktus Torasikus

- İki kanal jugular keseleri sisterna şili ile birleştirir
 - o Sağ ve sol duktus torasikus
- İki kanal arasında anastomoz ve birleşmeler oluşur
- Nihai duktus torasikus anatomisi
 - o Sol kanaldan superior kısım
 - o Anastomozlardan santral kısım
 - o Sağ kanaldan kaudal kısım
- Duktus torasikus anatomisinde varyasyonlar sıklıkla

SIK GÖRÜLEN ANOMALİLERİN EMBRİYOLOJİSİ

Yarık Dudak ve Damak

- İzole yarık dudak
 - o Dudak ve/veya primer damağı kapsar
 - İnsiziv foramen primer ve sekonder palatın sınırındır
 - Sekonder palat sağlamdır
 - o Maksiller çıkıntı ile burun çıkıntısı birleşmemiştir
 - Dudakta kalıcı oyuga sebep olur
 - o Nadir olgular
 - Median izole yarık dudak
 - Bilateral izole yarık dudak
- Yarık damak ve/veya yarık dudak
 - o Lateral palatın süreçler birleşmemiştir
 - Birbirleri ile birleşememe
 - Nazal septum ile birleşememe
 - Çoğunlukla dudak ile primer ve sekonder damağı içerir

- o İzole yarık damak (dudak ve primer damak sağlamdır)
 - İnsiziv foramenin posteriorunda
- Nadir yüz yarıkları
 - o Median mandibula yarığı
 - o Lateral veya transvers yüz yarığı
 - Ağızdan kulağa doğru
 - o Oblik yüz yarığı
 - Üst dudaktan orbitanın medial sınırına kadar

Göz Anomalileri

- Hipertelorizm ve hipotelorizm
 - o Optik göç önbeyin göçünü takip eder
 - Holoprozensefali: Hipotelorizm, siklopi
 - o Kraniofasial dizostozis ile birliktedir
 - Hipertelorizm
- Göz/orbita yokluğu veya küçüklüğü
 - o Optik vezikül veya lens plakodunun gelişmemesi

Hipognati

- Birinci brankial arkın yetersizliği
 - o Nöral krest hücre migrasyonunun yetersizliğinden dolayı
- Sendromlar
 - o Pierre Robin sendromu
 - Mandibula hipoplazisi
 - Yarık damak + kulak anomalileri
 - o Treacher Collins sendromu
 - Mandibulofasial dizostozis
 - Göz ve kulak anomalileri

Kulak Anomalileri

- Düşük kulak
 - o Kulak migrasyonu mandibula oluşumunu takip eder
 - Küçük çeneye eşlik eden düşük kulak
- Anormal tepecik gelişimi
 - o Auriküler çıkıntılar (katlantılar)
 - o Kulak duplikasyonu
 - o Anoti (kulak olmaması), mikroti (küçük kulak)

Burun ve Ağız Anomalileri

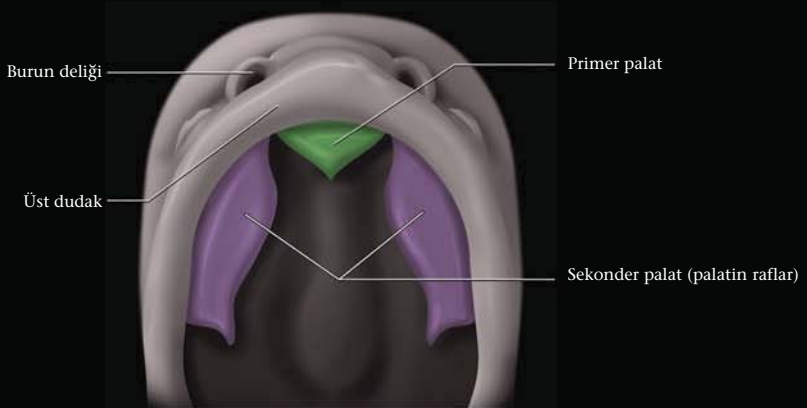
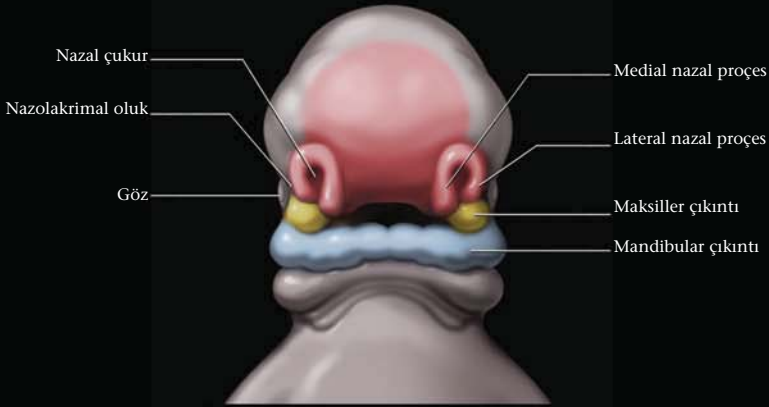
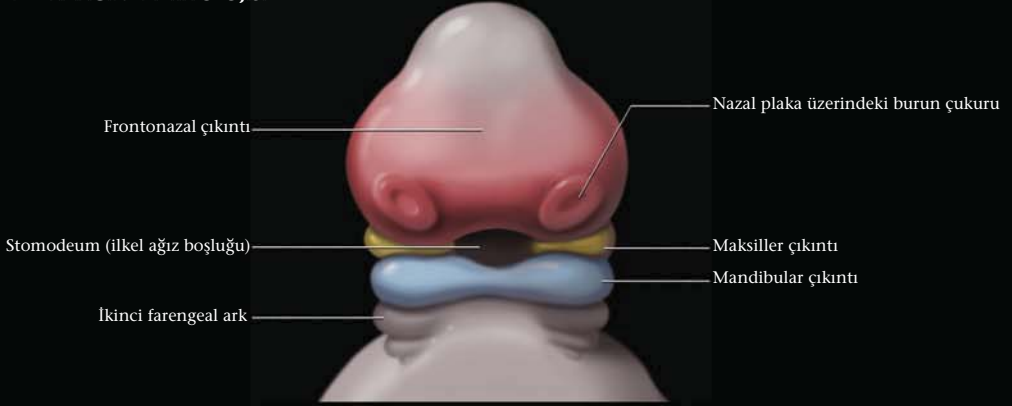
- Konjenital mikrostomi (küçük ağız)
- Mezenşimal kütlelerin aşırı birleşmesi
- Burun yokluğu
 - o Çift nazal plakod oluşmamıştır
- Tek burun deliği
 - o Sadece 1 nazal plakod oluşmuştur
- Bifid burun
 - o Medial nazal çıkıntılar tam olarak birleşmemiştir

Lenfanjiyom

- Dilate primitif lenfatik kanallar
 - o Yaygın konjenital lenfödem
 - o Fokal kistik kitle
- Kistik higroma
 - o Jugular kese → venöz bağlantının oluşmaması
 - o Dorsal ve lateral boyunda primer sıvı kolleksiyonu
 - Multiseptalı sıvı
 - o Hidrops fetalis ve anöploidi ile ilişkilidir
 - En sık Turner sendromu
 - İkinci en sık Trizomi 21
- Vücut lenfanjiyomu
 - o Bölgeler
 - Aksiller (en sık)
 - İntraperitoneal, retroperitoneal
 - Ekstremiteler
 - o Genellikle büyük, infiltratif kistik kitleler

YÜZ VE BOYNUN EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

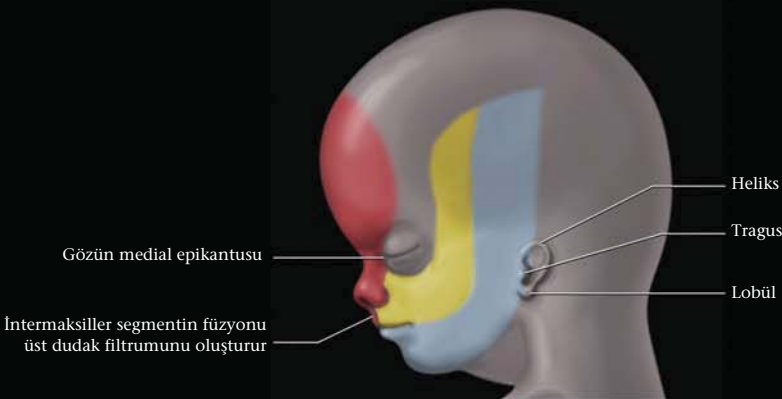
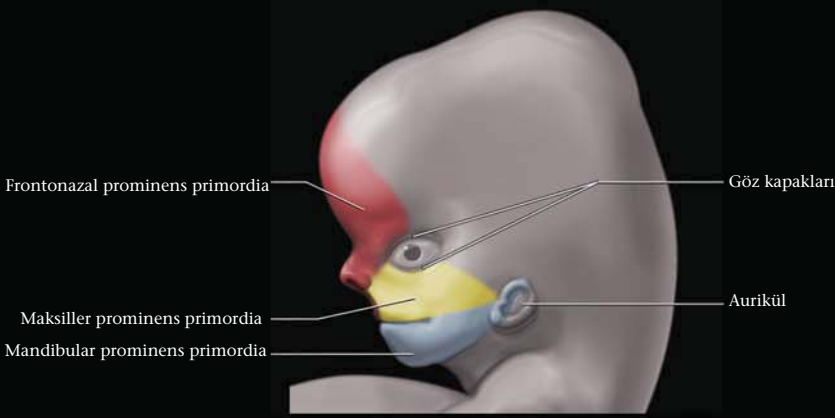
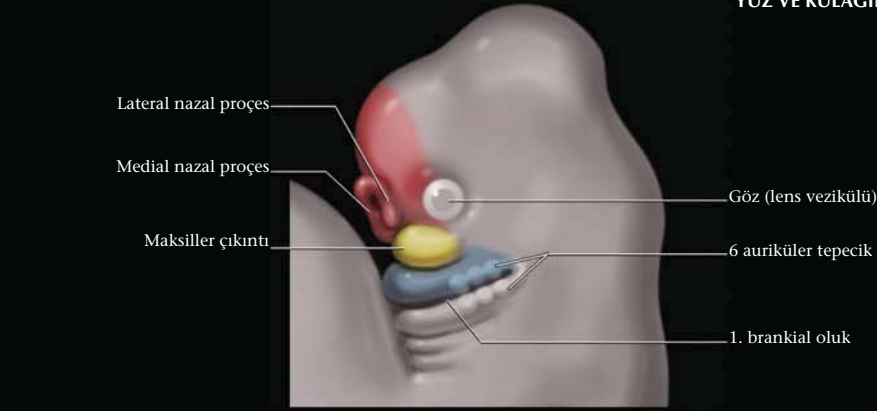
YÜZ VE DAMAĞIN EMBRİYOLOJİSİ



(Üstte) 5 haftalık embriyonun koronal görüntüsü izlenmekte. Yüz, 4. haftada beliren 5 primoridadan oluşur (frontonazal çıkıntı, 2 maksiller çıkıntı ve 2 mandibular çıkıntı). 5. hafta itibarı ile mandibular çıkıntılar birleşmiştir. Nazal çukurlar, nazal plakalar olarak bilinen çift taraflı ektodermal kalınlasmalar üzerinde oluşurlar. (Ortada) 6 haftalık embriyonun koronal görüntüsü izlenmekte. Nazal çukurların invajinasyonu gerçekleşmiştir. Medial nazal çıkıntılar intermaksiller süreci ve sonrasında da üst dudak filtrumunu oluşturmak üzere birleşecektir. Aynı zamanda sağlam bir üst dudak oluşturmak üzere maksiller çıkıntılar da intermaksiller süreç ile birleşecektir. (Altta) 7-8 haftalık damağın aksiyel görüntüsü izlenmekte. Primer palat intermaksiller süreçten dorsale doğru gelişir. Sekonder palat da maksiller çıkıntıdan gelişir. 10. haftada birleşme tam olarak gerçekleşir

YÜZ VE BOYNUN EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

YÜZ VE KULAĞIN EMBRİYOLOJİSİ



(Üstte) 5 haftalık embriyonun profilinde henüz maksiller çıkıntı ile birleşmemiş lateral ve medial nazal süreçler görülmekte, 1. ve 2. farengeal arklardan gelişen dış kulağın auriküler tepecikleri 1. brankial oluğu çevrelemekte. (Ortada) 10 haftalık embriyo profilinde göz kapağı ve dış kulağın oluşumu görülmekte. Bu aşamada kulağın pozisyonu medialde ve aşağıdadır. Mandibula büyüdüğüçe kulak yukarıya doğru kayar. (Alta) 14 haftalık fetus profilinde çift taraflı medial nazal süreçlerin füzyonu ile oluşmuş dudak filtrumunu görülmekte. Aynı zamanda filtrum ve maksiller çıkıntılar da birleşmiştir. Kulak artık son pozisyonuna gelmiştir ve heliksin üst kısmı gözün medial epikantusu ile aynı hizadadır.

BÖLÜM 5

Göğüs

Göğüs Anatomi ve Embriyolojisi	5-2
Fetal Göğüse Yaklaşım	5-12
Konjenital Diyafragmatik Herni	5-14
Konjenital Pulmoner Havayolu Malformasyonları	5-18
Plevral Effüzyon	5-22
Bronkopulmoner Sekestrasyon	5-26
Bronkojenik Kist	5-30
Konjenital Yüksek Havayolu Obstrüksiyonu Sekansı (CHAOS)	5-32
Pulmoner Agenezi	5-34
Lenfanjioma	5-36
Mediastinal, Pulmoner Teratom	5-40



GÖĞÜS ANATOMİ VE EMBRİYOLOJİSİ

GENEL KAVRAMLAR

Akciğer Gelişiminin Özeti

- Larinks ve trakea
 - Laringotrakeal oluktan primitif larinksin kökenlenmesi
 - Primitif trakeanın önbarsak ve gelişmekte olan özofagustan ayrımı
- Bronşlar
 - Trakeal tomurcuk iki primitif bronşiyal tomurcuğa dallanır
 - Bronşiyal tomurcuklar bilateral ana bronşların prekürsörleridir
- Akciğerler
 - Primitif bronşların ardısıra dallanması
 - Ayrı pulmoner lobların oluşumu
 - Ayrı pulmoner segmentlerin oluşumu
- Distal hava yolları ve akciğer parankimi
 - Endodermal ve mezodermal ögelerin etkileşimiyle normal akciğer gelişimi
 - Primitif havayollarının süren dallanması
 - Çevreleyen mezenşimin progressif vaskülarizasyonu
 - Alveolar-kapiller ara yüzün gelişimi
 - Postnatal havayolu gelişimi ve maturasyonu
- Plevral gelişim
 - Gelişmekte olan akciğerler sölemek boşluğa protrude olur
 - Plevral ve prekardiyal kaviterlerin ayrımı
 - Akciğerlerin bilateral hemitoraksta plevra ile kaplanması
- 5 gelişim evresi
 - Embriyonik evre
 - Psödoglandüler evre
 - Kanaliküler evre
 - Sakküler evre
 - Alveolar evre

EMBRİYONİK EVRE (26. GÜN-6. HAFTA)

Laringotrakeal Oluk

- Fertilizasyondan 26-28 gün sonra gelişir
- Primitif yutak ve 4. yutak cebi çiftinin kaudalinden kaynaklanır
- Longitudinal büyüme

Respiratuvar Divertikulum ya da Akciğer Tomurcuğu

- Fertilizasyondan 4 hafta sonra gelişir
- Laringotrakeal oluğun kaudal yanından cep benzeri çıkıntılar
- Kaudal büyüme
- Mezoderm kökenli splanknik mezenşimle çevrili

Trakeal Tomurcuk

- Distal akciğer tomurcuğunun yumrular halinde genişlemesi
- Primordial yutağın kaudal büyümesi

- Önbarsak ile primordial laringeal giriş aracılığı ile proksimal bağlantı

Trakeoözafageal Septum

- Gelişmekte olan trakeal tomurcuğun her iki yanında longitudinal trakeoözafageal katlantılar oluşur
- Bilateral trakeoözafageal katlantıların medial büyümesi
- Trakeoözafageal katlantıların orta hatta füzyonu ile trakeoözafageal septumun oluşması
- Primitif trakeanın gelişmekte olan özafagustan ayrılması

Primer Bronşiyal Tomurcuklar ve Dalları

- Primitif trakeanın sağ ve sol dallara ayrılması (fertilizasyondan 5 hafta sonra)
 - Sağ bronşiyal tomurcuk: Daha büyük ve vertikal yönelimli
 - Sol bronşiyal tomurcuk: Daha küçük ve yatay yönelimli
- Primer bronşiyal tomurcukların iki primitif lobar bronşa ayrılması
 - Sağ üst lobar bronkus → sağ üst lob bronkus
 - Sağ alt lobar bronkus → primitif intermedius bronkus
 - Sağ orta lob bronkusu
 - Sağ alt lob bronkusu
 - Sol üst lob bronkusu → sol üst lob bronkusu
 - Sol alt lob bronkusu → sol alt lob bronkusu
- Primitif lobar bronşların primitif segmental bronşlara dallanması

PSÖDOGLANDÜLER EVRE (6-16. HAFTA)

Önemli Noktalar

- Tüm ana havayolu elemanlarının oluşumu
 - Bronşiyal gelişim terminal bronşiyol seviyesine kadar tamamlanır
- Fertilizasyondan 7 hafta sonra tüm bronkopulmoner bölümler oluşmuştur

Mikroskopik Morfoloji

- Akciğerin beze benzeri görünümü
- Fertilizasyondan 13 hafta sonra trakeabronşiyal kırkdakların, mukus bezleri ve silyaların oluşumu
- Primitif havayolları endodermal kökenli silindirik epitelle kaplanır
- Primitif havayolları mezodermal kökenli mezodermal kökenli mezenşimal doku ile kaplanır
- Alveolar-kapiller arayüz yoktur

Fizyolojik Saptamalar

- Solunum mümkün değil
- Ekstrauterin sağkalım olası değil

KANALİKÜLER EVRE (16-28. HAFTA)

Önemli Noktalar

- Devam eden akciğer vaskülarizasyonu
- Devam eden primitif hava yolları gelişimi
 - Terminal bronşiyoller 2 ve üzerinde respiratuvar bronşiyol oluşturur
 - Respiratuvar bronşiyoller 3-6 alveolar kanal oluşturur
 - Az sayıda terminal keseciklerin gelişimi

GÖĞÜS ANATOMİ VE EMBRİYOLOJİSİ

- Terminal sakküllerde tip 2 pnömositlerin içinde sürfaktan üretim potansiyeli olan lamellar inklüzyonlar

Mikroskopik Morfoloji

- Primitif havayolları lümenlerinin süregelen genişlemesi
- Havayolu epitelinin süregelen incilmesi
- Tip 1 ve tip 2 hücrelere epitelyal diferansiyasyon
- Havayollarını azalmış ama sağlam mezenkimal doku ayırır

Fizyolojik Saptamalar

- Sınırlı sürfaktan üretimi
- Geç kanalikuler evrede solunum olasıdır
- Yoğun bakım ve uygun yaşam desteği ile neonatal sağ kalım olasıdır

SAKKÜLER EVRE (28-36 HAFTA)

Önemli Noktalar

- Artan sayıda terminal sakkül gelişimi
- Primitif alveolar-kapiller arayüzün gelişimi oluşumu
- Sürfaktan üretimi için artan potansiyel

Mikroskopik Morfoloji

- Süregelen havayolu diferansiyasyonu
- Havayolu epitelinin süregelen incilmesi
- Bazı kapillerler gelişmekte olan alveollere yaslanır ve içine girinti yapar
- Terminal keseler erişkin alveollerin morfolojisine yaklaşmaya başlar

Fizyolojik Saptamalar

- Yeterli gaz değişimi olan solunum olasıdır
- Uygun yaşam desteği ile prematür neonatların sağ kalımı

ALVEOLER EVRE (36. HAFTA-8. YIL)

Önemli Noktalar

- Respiratuvar bronşiyoller ve terminal sakküller boyunca oluşan primordiyal alveollerin bulunduğu distal havayollarının süregelen gelişimi
- İnce alveoler-kapiller membranın gelişimi
- Postnatal akciğer gelişimi
 - o Erişkin akciğerdeki 300 milyona kıyasla doğumda 24 milyon terminal sak ve alveol mevcuttur
 - o Hayatın birinci yılında alveolar sayı 5 kat artar
 - o Erişkin alveollerin %95'i 8 yaşında oluşmuştur

Mikroskopik Morfoloji

- Terminal sakları kaplayan epiteli süregelen incilmesi
- Primordiyal alveollerin oluşumu
- Komşu kapillerler terminal sakküllere girinti yapar

Fizyolojik Saptamalar

- Yaklaşık olarak matür alveolar-kapiller ara yüzün varlığı
- Yeterli sürfaktan üretimi
- Dış destek olmaksızın solunum olası

Diğer Gelişimsel Esaslar

Hacimle İlgili Esaslar

- Normal pulmoner gelişim için yeterli intratorasik hacim gereklidir.
- Intratorasik kitleler (özellikle diyafragmatik herni) ve göğüs duvarı anomalileri (örneğin iskelet displazileri) akciğer gelişimi için gerekli alanı kısıtlar

Amniyotik Sıvı ile İlgili Esaslar

- Normal akciğer gelişimi için amniyotik sıvıya ve fetal solunuma gereksinim vardır
- Oligohidramniyozun akciğer gelişimi üzerine ciddi olumsuz etkileri vardır
 - o Fetal kompresyon akciğer gelişimi için gerekli alanı kısıtlar
 - o Akciğer sıvısının amniyotik boşuğa çıkması ile solunum hareketlerinin kısıtlanması

Kan Dolaşımıyla İlgili Esaslar

- Kan dolaşımı akciğer gelişimini etkiler
 - o Gelişmekte olan havayolları boyunca pulmoner arteriyel gelişim
 - o Kapiller ağ oluşması için primitif mezenşim içinde vaskülogenez
 - o Segment sınırları boyunca pulmoner ven ve lenfatik gelişir
- Sağ taraftaki obstruktif lezyonlar pulmoner kan akımını azaltır ve sonuç olarak kötü akciğer gelişimine yolaçar

Diyaframın Gelişimi

- Dört embriyolojik yapıya kompleks embriyonik köken
 - o Septum transversum: Santral tendonun büyük kısmını oluşturur
 - o Plöroperitoneal membranlar: Frenik sinirce innerve edilen diyafram kası kitleleri
 - o Vücut duvarının paraaksiyel mezodermi: Diyafragmatik kasanın dış kenarı
 - o Özağgeal mezenşim: Diyafragmatik kruraları oluşturmak için yoğunlaşır

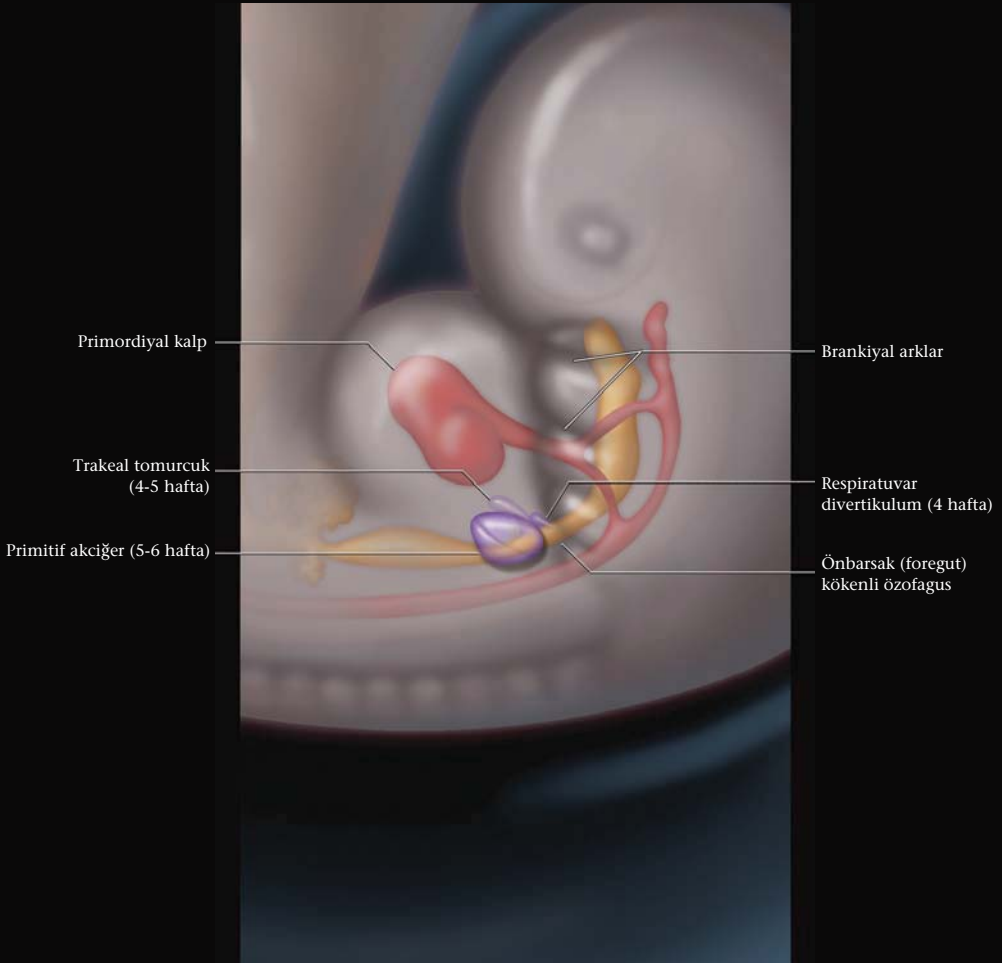
NEONATAL AKCİĞER

İlk Soluk

- Diyafragmatik kontraksiyon
- Pulmoner vasküler değişiklikler
 - o Sıvı dolu akciğerler, yüksek rezistanslı pulmoner kan dolaşımına yol açar
 - Doğumdan önce kardiyak debinin küçük bir kısmı akciğerlere gider
 - o İlk solunumla pulmoner ekspansiyon
 - Vazodilatasyon
 - Artmış pulmoner kan akımı
 - Fetal akciğer sıvısının lenfatikler ve kapillerler aracılığı ile temizlenmesi
- Sürfaktanın rolü
 - o Alveolar ekspansiyon sonucunda tip 2 pnömositlerden sürfaktan salgınır
 - o Kalan intraalveolar sıvının yüzey gerilimi azalır
 - o Yüzey alanının azalması ile sürfaktan aktivitesi azalır
 - o Ekspirasyon sırasında alveolar kollaps önlenir

GÖĞÜS ANATOMİSİ VE EMBRİYOLOJİSİ

ERKEN AKCİĞER GELİŞİMİ

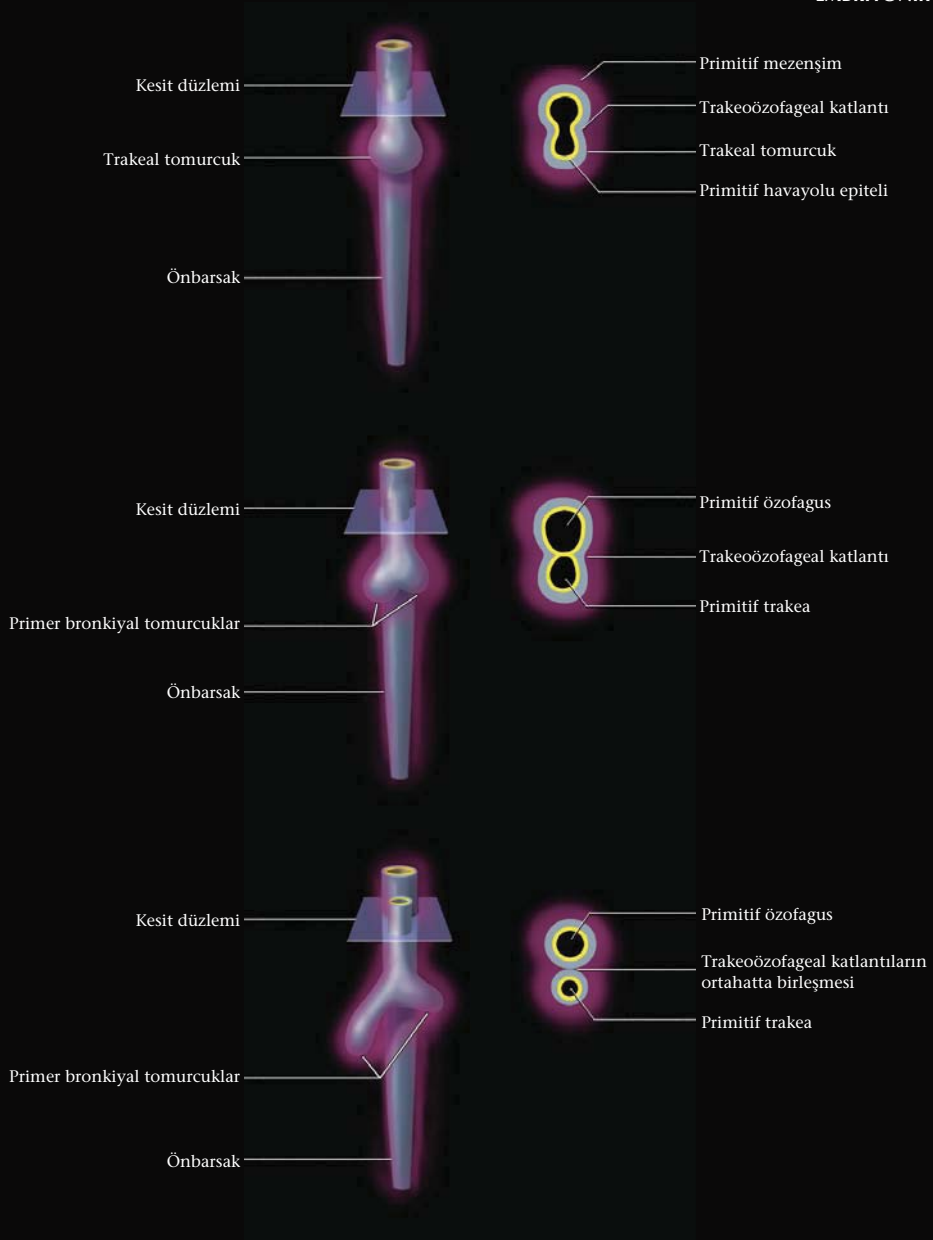


Grafikte primitif akciğerin gelişimi gösterilmektedir. Respiratuvar divertikulum 4. yutak ceplerinin kaudalindeki primordiyal özofagusun yanındaki laringotrakeal oluktan kaynaklanır. Respiratuvar divertikulumun trakeal tomurcuğu ve primitif akciğere ardısıra gelişimi gösterilmiştir. Gelişmekte olan trakeobronşiyal ağaç ve akciğerlerin primitif özofagusu yakın komşuluğuna dikkat edin.

GÖĞÜS ANATOMİSİ VE EMBRİYOLOJİSİ

EMBRİYONİK EVRE

Göğüs



(Üst) Grafik trakeal tomurcuğu ve mezodermal kökenli mezenşimle çevrilmiş ve endodermal kökenli epitelle kaplanmış önbarsağın ventral bir dış keseleşmesini göstermektedir. Kesitin aksiyel düzleminde (sağda) trakeal tomurcukla önbarsak arasındaki iletişim görülmektedir. Her iki tarafta longitudinal trakeoözofageal katlantıların oluşumu görülmektedir. (Orta) Grafikte trakeal tomurcuğun sağ ve sol ana bronşları oluşturacak olan primer bronşiyal tomurcuklara erken dallanması görülmektedir. (Alt) Grafikte primer bronşiyal tomurcukların daha ileri vertikal gelişimi görülmektedir. Trakeoözofageal katlantılar orta hatta birleşerek trakeayı özofagustan ayırırlar.

BÖLÜM 6

Kalp

Giriş

Kardiovasküler Sistem Embriyolojisi ve Anatomisi	6-2
Fetal Kalbe Yaklaşım	6-18

Anormal Yerleşim

Situs İnversus	6-24
Heterotaksi, Kardiosplenik Sendromlar	6-26
Ektopia Kordis	6-30

Septal Defektler

Ventriküler Septal Defekt	6-34
Atrioventriküler Septal Defekt	6-36
Foramen Ovale Anevrizması	6-40

Sağ Kalp Malformasyonları

Ebstein Anomalisi	6-42
Triküspid Displazisi	6-44
Triküspid Atrezisi	6-46
Pulmoner Stenoz, Atrezi	6-48

Sol Kalp Malformasyonları

Hipoplastik Sol Kalp	6-52
Koarktasyon ve Kesintili (Interrupted) Aortik Ark	6-56
Aortik Stenoz	6-60
Çift Girişli Sol Ventrikül	6-64

Konotrunkal Malformasyonlar

Fallot Tetralojisi	6-66
Büyük Arterlerin Transpozisyonu	6-70
Trunkus Arteriyozus	6-74
Çift Çıkımlı Sağ Ventrikül	6-78

Myokardial ve Perikardial Anormallikler

Ekojenik Kardiyak Odak	6-80
Hipertrofik Kardiyomyopati	6-82
Dilate Kardiyomyopati	6-86
Rabdomyom	6-90
Perikardiyal Efüzyon	6-94
Perikardiyal Teratom	6-96

Anormal Ritm

Ritm Bozuklukları	6-98
Taşiaritmi	6-100
Bradiaritmi	6-104

KARDİYOYASKÜLER SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

GENEL BİLGİ

Modüler Gelişim

- Yeni çalışmalar ile basit bir tüpün büzülmesi şeklindeki geleneksel gelişim açıklaması çürütülmüştür.
- Yeni görüşe göre Kalp **modüler bir sıra ile gelişmektedir**
 - Primer kardiak hilal yapısı → sol ventrikül
 - Sekonder (daha önde) kalp alanı → sağ ventrikül, çıkımlar
 - Üçüncül alan → atria'yı oluşturan hücreler, ventrikül gelişiminde yardımcı olur
 - Kardiak nöral tepeden katılım, proepikardial organ aortik ark ve koroner damar oluşumuna katkıda bulunur
- Tüm komponentler başlangıç primer yapının üzerine ardışık olarak eklenir
- Modüler kalbin dört odacıklı yapıya dönüşümü balonlaşma modeliyle açıklanmıştır
- Kalpteki sol/sağ şekillenme erken gastrülasyon'da oluşmaktadır
 - Gastrülasyon bilaminar embriyonun 'tüp içerisinde tüp' yapısı halini almasıdır
 - Mesoderm endoderm ve ektoderm tabakaları arasında yer alır
- Sol taraf dokuları daha pürüzsüz/daha teferruatlıdır
- Sağ taraf dokuları daha pürüzlüdür (trabeküler yapıdadır)

Primitif Kalp Tüpü

- Primer kardiak hilal (Primary Cardiac Crescent - PCC) kranial lateral mezoderm tabakasının splanknik tabakasının içinde gelişir
 - PCC hücreleri sol ventrikülün geliştiği primer kalp alanını oluşturur
- Embriyonik katlanma ile PCC'nin en kranial noktası önbarsak (foregut) endodermine önüne gelir
- Yan vücut kıvrımları mediale yaklaştıkça, PCC dalları orta hatta birleşir → primitif kalp tüpünü oluşturur
- Vaskülogenez → endokardial tüplerin PCC dalları içinde gelişmesi
 - Tüplerde aynı zamanda birleşerek → primitif kalp tüpünün endokardial iç kısmı
- **Primitif kalp tüpü** = kontraktıl myometrial tüpü saran endotel
- Primitif kalp tüpü embriyo büyüdükçe ve katlandıkça uzar ve katlanır

Balonlaşma Modeli

- Atrial ve ventriküler odacıkların gelişimini açıklar
 - İşaretleme teknikleri embriyodaki hücrelerin yerlerini izlemeye artık yeterince gelişmiştir
 - Akan kanın yırtma gücü ile kalp tüpünün belli noktalarını genişletir
 - Düzenleyici faktörlerin oluşturduğu kompleks işlemler süreci yönetmektedir
- **Atrial odacıklar** primitif atriumdan balonlaşır
 - Atrial septum sistemik ve pulmoner venler arasında gelişirken atrial ekler başlangıç ortak atriumdan balonlaşır
- Sistemik venöz ekler (sinüs boynuzları) gelişmekte olan atrium bölgesinden tübüler kalbe simetrik olarak bağlanır

- Tekrar oryantasyon sonucu superior ve inferior vena kava sağ atriuma dökülür
- **Pulmoner venler** primitif ortak pulmoner ven ile sol atriuma boşalır
 - Toplumun %70'inde üst ve alt pulmoner ven olmak üzere 2 çifttir
 - Sayı ve boşalma yapısında varyasyonlar sıklıkla
- **Ventriküller** ortak ventrikülden balonlaşır
 - İç balon sol ventrikül (LV)
 - Dış balon sağ ventrikül (RV)
 - Ortak ventrikülün apikal kısmının balonlaşması → ventriküler septum primordium oluşur
- **Atrioventriküler Kanal (AVK)**
 - Primitif kalp tüpünde daralma meydana gelir ve bu noktadan AV kapak gelişir
 - Başlangıçta AVK gelişmekte olan septumun soluna dökülür
 - Sağ ventrikül septumun sağına doğru gelişir ve çıkış kısmını oluşumunda yardımcıdır
 - Ventrikül genişlemeye ve kıvrılmaya devam eder (kıvrılma oluşur)
 - AV kanal gelişir ve RA ile RV'yi birleştirir
- **Çıkımlar** RV'den uzanır ve aortik kese ile birleşir
 - **Aortik kese** primitif kalp tüpünün çıkış kısmında son noktadır

ARTERLER

Konotrunkus

- **Konotrunkus** primitif kalp tüpünün çıkış kısmını oluşturur (konus arteriosus ve trunkus arteriosus)
 - **Konus arteriosus** → sağ ve sol ventrikül çıkış kısımları
 - **Trunkus arteriosus** → asendan aorta+pulmoner trunkus
- Tübün proksimal ve distal kısımları kıvrım noktasından bölünür
 - Proksimal kısım → pulmoner ve aortik kapaklar
 - Distal kısım → pulmoner arter ve aorta'nın intraperikardial kısımları
- Çıkış kısmının en üst bölümündeki tampon noktaları birleşir
 - Birleşme subpulmoner infundibulum'u aort kökünden ayırır
 - Aort kökünün musküler interventriküler septum ile birleşmesiyle aort ve sol ventrikül tam olarak bağlanır
 - Birleşme sonucu mitral ve aortik kapaklar arası fibröz bütünlük gösterir
 - Subpulmoner infundibulum serbest olarak kalır

Aorta

- Çift dorsal aorta notokord'un her iki tarafında mezenkim içinde gelişir
- Embriyonun kranial ucu kıvrıldıkça kalp tüpü göğüs içinde döner
- Dorsal aorta spiral halini alır → 1. aortik ark
 - 4 tane daha ark serisi gelişir
- Çift dorsal aorta 4. torasik vertebra ile 4. lumbal vertebra arasında birleşir → tek orta hat aorta oluşur

Pulmoner Arter

- Aort kökünün sol önünde yer alır
- Erişkinlerde ana pulmoner arter (PA) perikardium'u terk ettikten sonra sol ve sağ dallara ayrılır

KARDİYOVASKÜLER SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

- Fetüste ana pulmoner arter üç kola ayrılır; **duktus arteriosus(DA), sağ PA, sol PA**
- DA inen aorta ile duktal ark'ı birleştirir
 - Fetal akciğerler, oksijenizasyon plasentada olduğu için atlanmaktadır
- Erişkinlerde DA atrofiye uğrar → **ligamentum arteriosum**

VENLER

Vitellin Venler

- Çift vitellin venler (VV) kanı yolak kesesinden embriyoya taşır
- Gelişmekte olan karaciğerde venöz pleksusu oluşturur
 - **Sinuzoid ve hepatik/portal venlerin öncülüdür**
- Gelişmekte olan karaciğerdeki hepatik sinüsoidler, gelişen karaciğer ve kalp arasında UV en üst kısmı ile VV'leri ayırmaktadır
- Ancak karaciğer sinuzoidleri ile hem UV hemde VVler arasında anastomozlar gelişir
 - LVV'nin en üst kısmı atrofiye uğrar
 - Proksimal RVV kalıntısı → IVC'nin intrahepatik kısmını oluşturur
 - Proksimal VV ler hepatik venlerin öncüsüdür
 - Kanı karaciğerden IVC'ya taşır
 - Distal sol ve sağ VVlerin bazı kısımları atrofiye uğrarken bazı kısımları birleşir → portal ven oluşur
 - Portal ven besinleri barsaktan karaciğere taşır

Kardinal Venler

- Kardinal venler embriyonik diski temizler
- Tüm sistemik kan → sinus venosus'un sağ kısmına dökülür

Sinus Venosus

- Primitif kalp tüpünün sinus venozus'u sinus boynuzları aracılığıyla common kardinal venlerden kanı alır
- **Sağ sinus boynuzu** gelişmekte olan superior/inferior vena kava aracılığı ile tüm sistemik venöz dönüşten kanı alır
 - Sağ atrium duvarına katılır
- **Sol sinus boynuzu** daha az kan aldığı için daha küçüktür → koroner sinüs ve sol atriumun oblik veni oluşur

Umbilikal Venler

- Çift sağ ve sol umbilikal venler koryonu temizler
- **Sağ umbilikal ven ve sol umbilikal venin üst segmenti atrofiye uğrar**
- Kalan sol umbilikal ven basitçe 'umbilikal ven'(UV) olarak isimlendirilir
- UV plasentadan embriyoya gelen temiz kan kanalıdır
 - İntrahepatik UV ile sol vitelline ven arasında bağlantı gelişir (portal ven öncülü)
 - Oksijenden zengin plasental kan, sol portal ven → duktus venosus → inferior vena kava (IVC)
- UV aynı zamanda portal sinüs aracılığı ile karaciğeri besleyen ana kaynaktır
- UV karaciğere ön mezenterden girer
 - Ön mezenter → yetişkinde **falsiform ligament**
 - Tıkanmış umbilikal ven → **ligamentum teres**

Duktus Venozus

- Sağ umbilikal venin atrofiye uğramasını takiben sol umbilikal venden gelişir
- Umbilikal ven kanını karaciğeri atlayarak IVC ve kalp'e taşır
- Yetişkinde atrofiye uğrayarak **ligamentum venosum** halini alır

DOLAŞIM

Fetoplasental

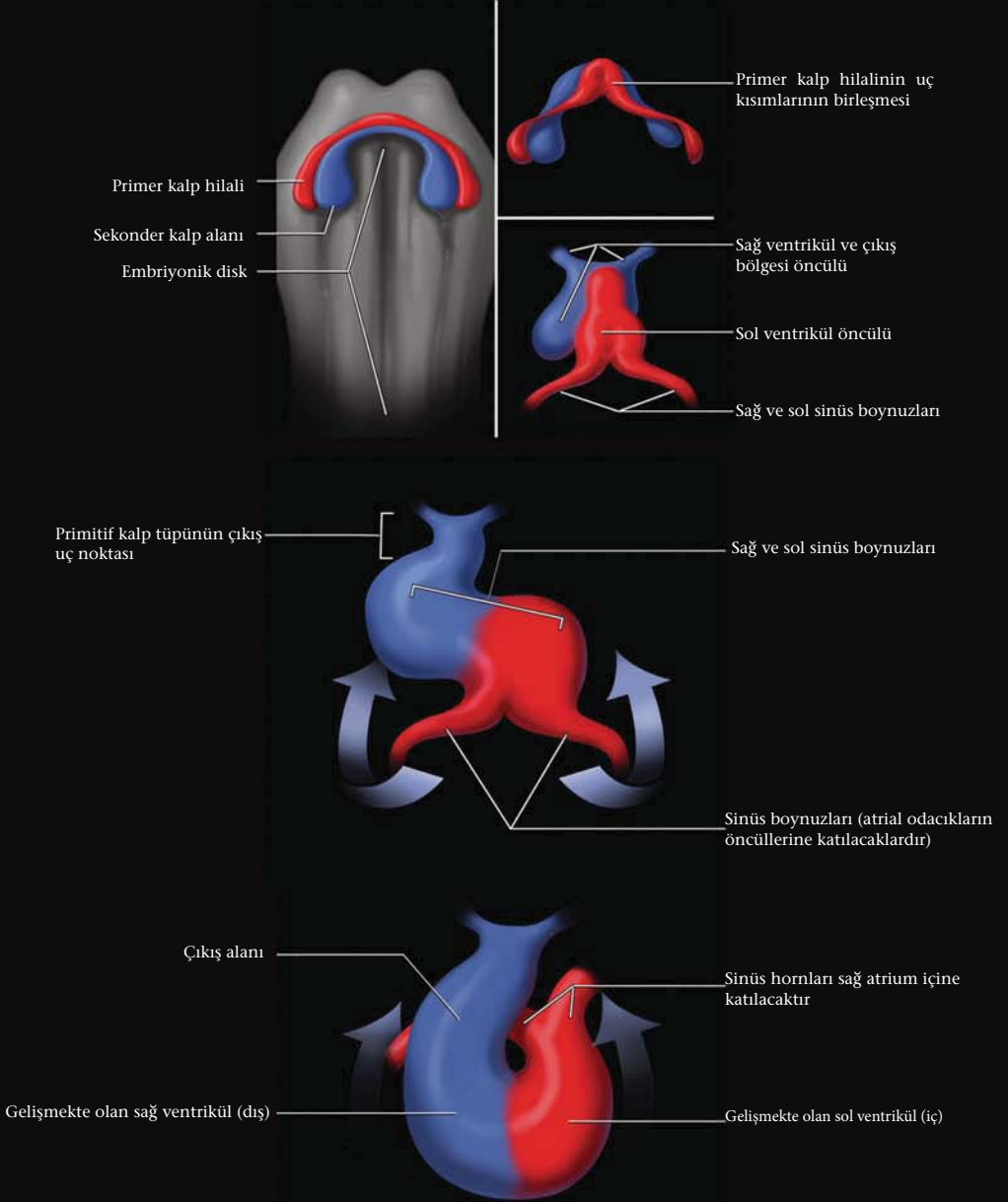
- Umbilikal arter ve venin diğer damarlardan farkı kan oksijenlenmesidir
 - **Umbilikal arterler oksijenden fakir kanı kalpten plasentaya doğru taşır**
 - **Umbilikal ven oksijenden zengin kanı plasentadan tekrar kalbe doğru taşır**
 - Arterler getiren venler götüren olmakla birlikte, erişkin hayatta sistemik arterler oksijenli kanı taşır, sistemik venler oksijensiz kanı taşır
- **Gaz değişimi** plasental kotiledonlarda olmaktadır
 - Sistemik venöz kan, superior ve inferior vena kava sayesinde, RA'a dökülür
 - UV kanı duktus venozus ve IVC sayesinde RA'ya gelir
 - **Jet akım öncelikli olarak foramen ovale → LA → LV yolunu takip eder**
 - RA, RV ve PA'ya dökülür
 - Fetal ekokardiografide PA bifürkasyonu olarak görülen nokta temel olarak sağ PA ve DA'tur.
 - **RV kanının çoğu**, istmus bölgesinde aortik ark ile birleşerek inen aortayı oluşturan DA'ya gider
 - Alt ekstremiteler ve gövdenin çoğu karışık kan ile kanlanır
 - Oksijen yönünden zengin plasental kan sol ventrikülden çıkan aortaya yönlendirilir
 - Beyin ve myokardium yüksek oksijen seviyeli kan ile kanlanır
 - **Oksijensiz fetal kan** → çift umbilikal arter ile plasentaya yönelir
 - İnternal iliak arterin dalları olarak çıkar
 - Erişkin hayatta medial **umbilikal ligament** halini alır
- **Oksijenli kan** fetüse tek umbilikal ven ile döner
 - Umbilikal ven sol portal ven ile birleşir
 - Oksijenli kan, duktus venosus → inferior vena kava yolunu takip eder
 - Oksijenli kan akımı tercihen foramen ovaleden geçerek LA → LV → asendan aorta yolunu takip eder

Yenidoğan

- Akciğerler ilk solunumla birlikte genişler, fetal akciğer sıvısı temizlenir
- Vazodilatasyonla birlikte PA kan akımı artar, DA kan akımı azalır ve DA kapanarak **ligamentum arteriosum** halini alır
- Kord klemplemesini takiben UV akımı durur
- Duktus venosus tıkanır ve foramen ovale kapanır
- Sağ ve sol taraf sirkülasyonları tamamen ayrılır

KARDİYOVASKÜLER SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

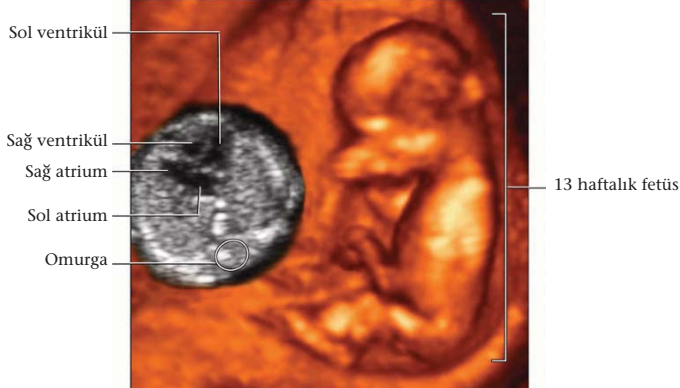
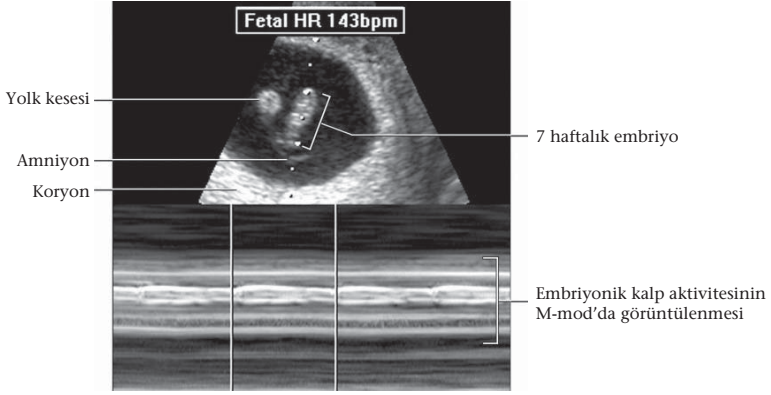
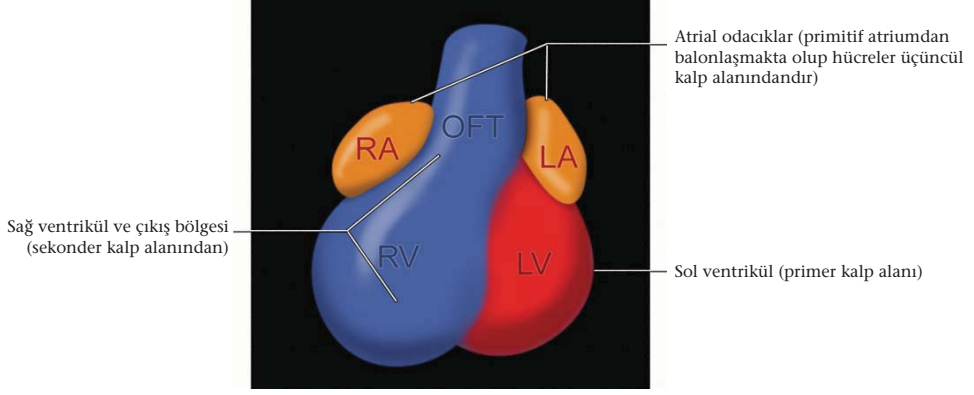
PRİMİTİF KALP TÜPÜ



(Üst) Kalbi meydana getirmek üzere bir araya gelen hücreler mezoderm kaynaklı olup, ilk olarak embriyonun üst kısmında primer kalp hilalini oluştururlar. Kalbin çıkış bölgesi ve sağ ventrikülü oluşturan sekonder kalp alanı ise primer kardiyak hilal ile devamlılık göstermekle birlikte, ön tarafına doğru yerleşim göstermektedir. Embriyo uzayıp kıvrılmaya başalayınca primer kardiyak hilalin uç kısımları orta hatta bir araya gelerek birleşir ve kalp tüpü oluşur (toraksa doğru hareket eder). Primer alan yapısı Y şeklindedir; kolcuklar (sinüs boynuzları) atrial öncül olacaktır, ana kısım ise sol ventrikül olacaktır. (Orta) Düz olan kalp tüpü uzadıkça kendi etrafında döner ve kendi üzerine katlanır. Atrial öncül ve sinüs boynuzları ventriküler kıvrımın arka üstüne doğru katlanır. (Alt) Bu dönüş esnasında balonlaşma ile birlikte gerçek kalp odacıkları gelişir.

KARDİYOVASKÜLER SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

DÖRT ODACIK GÖRÜNÜMÜ



(Üst) Grafik erken dönem dört odacık kalp şemasını göstermektedir. LV primer kalp alanından (kırmızı), RV ve çıkış alanı kısmı ise sekonder kalp alanından gelişmektedir (mavi). Üçüncül alan (turuncu) atrium oluşumunu sağlarken ventrikül oluşumunu desteklemektedir. (Orta) Primitif kalp tüpü kontraktıl myokardium yapısında olup, oluşur oluşmaz atım başlamakta ve dört odacık gelişimine kadar devam etmektedir. Yedi haftalık embriyoda M-mod'da normal kalp aktivitesi görünümü. (Alt) İlk trimesterin bitmesiyle organogenez tamamlanır ve kalp odacıkları aksiyel 2D görünümde izlenebilir. Bazı konjenital kalp defekti 13 hafta kadar erken dönemde gözlemlenebilir; nokal kalınlık ölçümü esnasında yapılan triküspid regürjitasyon, ilk trimester tarama testinin parçası haline gelmiştir.

BÖLÜM 7

Karın Ön Duvarı ve Gastrointestinal Sistem

Giriş ve Özet

Karın Ön Duvarı ve Gİ Sistem Embriyolojisi ve Anatomisi	7-2
Karın Ön Duvarı ve Gİ Sisteme Yaklaşım	7-14

Karın Ön Duvar Defektleri

Gastroşizis	7-20
Omfalosel	7-24
Cantrell Pentalojisi	7-28
Body Stalk Anomalisi	7-30
Mesane Ekstrofisi	7-34
Kloakal Ekstrofisi/OEİS Sendromu	7-36

Barsak Anomalileri

Özofageal Atrezi	7-40
Duodenal Atrezi	7-44
Jejunal, İleal Atrezi	7-48
Anal Atrezi	7-52
Kloakal Malformasyon	7-56
Volvulus	7-60
Enterik Duplikasyon Kistleri	7-62

Periton Anomalileri

Asit	7-64
Mekonyum Peritoniti, Psödokist	7-68
Mezenterik Kist	7-72

Hepatobiliyer Anomaliler

Safra Taşı	7-74
Koledok Kisti	7-76
İnfanıl Hemanjiyoendotelyoma	7-78
Mezenkimal Hamartom	7-82
Malign Karaciğer Tümörleri	7-84

KARIN ÖN DUVARI VE Gİ SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

ERKEN EMBRİYOLOJİK OLAYLAR

2. Hafta: Konsepsiyon Sonrası 8-14. Günler

- **İkiler Kuralı**
 - o Embriyo 2 tabakaya ayrılır: Epiblast ve Hipoblast
 - o Trofoblasttan 2 doku oluşur: Sitotrofoblast ve Sin-sityotrofoblast
 - o Blastokist kavitesi 2 kez modellenir: Primer ve sekonder **yolk kesesi**
 - o 2 yeni kavite ortaya çıkar: Amniyon ve koryon
 - o Ekstraembriyonik mezoderm koryonik kaviteyi döşeyen 2 tabakaya ayrılır: **Somatik ve Splanchnik mezoderm**

3. Hafta: Konsepsiyon Sonrası 15-21. Günler

- Bilaminar disk → trilaminar disk (gastrulasyon başlar)
- **Gastrulasyon:** 3 primer germ tabakasının oluşma süreci
 - o **Ektoderm** → epidermis, retina, santral ve periferik sinir sistemi ve diğerleri
 - o **Mezoderm** → düz kas, bağ dokusu, damarlar, kardiyovasküler sistemin çoğu, kan hücreleri, kemik iliği, iskelet, çizgili kaslar, üreme ve boşaltım sistemi
 - o **Endoderm** → solunum yolları ve gastrointestinal (GI) sistemin epitelyal döşemesi ve GI sisteme açılan bezler ve karaciğer ile pankreasın glandüler hücreleri
- Endoderm ve ektoderm, tüm barsak bölgelerinde mezoderm tarafından ayrılırlar ve bunun 2 istisnası vardır
 - o Mezodermal eksiklik alanları: orofaringeal membran (geleceğin orofaringeal kavitesi) ve kloakal membran (geleceğin üretra ve anüs bölgeleri)
- **Allantoyis** 16. günde kaudal yolk saktı divertikulum şeklinde ortaya çıkar ve birleştirici sap içine uzanır
 - o İnsanlarda mesane gelişimi ve erken kan oluşumu ile ilgilidir.
 - o Mesane genişledikçe urakus haline gelir
 - o Allantoyisin kan damarları umbilikal arter ve ven haline gelirler

4. Hafta: Konsepsiyon Sonrası 22-28. Günler

- Hızlı büyüme embriyonun katlanmasına neden olur
 - o 4 katlantı: Kraniyel, kaudal, 2 lateral
- Katlanma, yolk sapının daralmasına ve vücut sapının yakınına gelmesine neden olur
- **Umbilikal halka** hem yolk hem de vücut sapını çevreler.
- Allantoyis, vücut sapı içindedir
- Trilaminar diskin lateral kenarları yolk sapı ve vücut sapına doğru hareket ederek öne doğru katlanır ve **vücut duvarını** oluşturur.

5. Hafta: Konsepsiyon Sonrası 29-35. Günler

- Organlar ön barsağın kaudal parçasının mezenterinde gelişir.
- Fetal mide 2 mezogastria tarafından asılmıştır ve midenin rotasyonu başlar
 - o **Dorsal mezogastrium:** Dalak, pankreasın gövde ve kuyruğunun geliştiği yer
 - o **Ventral mezogastrium:** Karaciğer, safra kanalları, pankreas başının geliştiği yer
 - Ventral mazoastriumun dorsal bölümü küçük omentum olur

- Küçük omentum gastrohepatik ve hepatoduodenal ligamenti içerir.

- **Ön barsak:** Karaciğerin kaudalindeki tomurcuk özefagus, mide ve proksimal duodenumu oluşturur.
- **Orta Barsak:** Karaciğer tomurcuğundan transevers kolonun 2/3'ü; yolk saka açılır
 - o Barsak uzamaya başlar → primer intestinal ilmek (yolk saka yolk/vitellin kanal ile bağlıdır)
 - o İlmeğin eksenini superior mezenterik arterdir (SMA)
 - o Yolk kanalı ve birleştirici sap birleşmeye başlarlar
- **Son Barsak:** Distal 1/3 transvers kolon, inen kolon, sigmoid, rektum ve üst anal kanalı oluşturur
 - o Son barsağın endodermi mesane ve üretranın döşemesini de oluşturur.
 - o Son barsağın kaudal ucu endoderm tafamından döşenmiş olan **kloakada** sonlanır
 - Kloaka allantoyisin tabanını içerir
 - o Bir mezodermal doku tabakası olan ürorektal septum son barsak ve allantoyisin tabanı arasında yer alır

6-7. Haftalar: Konsepsiyon Sonrası 36-49. Günler

- **Umbilikal kordu** oluşturacak yolk sapı ve vücut sapı birleşmesi tamamlanmıştır
 - o Yolk sapı atrofiye olur: Regresyon tam olmazsa → Distal ileumdan köken alan kör **Meckel divertikülü**
- **Fizyolojik herniasyon**
 - o Orta barsağın uzunluğu artar, barsak hacmi vücudun kaldırabileceğinden fazladır → umbilikal kord tabanına herniasyon
 - o SMA ekseninde saat yönünün tersine 900 döner (embriyonun önünden bakıldığı gibi)
 - o Ürorektal septumdan kloakal membrana kıvrımlar oluşur ve kloakayı rektum ve ürogenital sinüse ayırır.
 - Kloakal membran, anal membran ve ürogenital membrana dönüşür

8. Hafta: Konsepsiyon Sonrası 50-58. Günler

- Ürorektal septum, lateral mezoderm katlantıları ve kloakal membranın perineal yapıyı oluşturmak üzere füzyonları, GI ve ürogenital sistemlerin ayrışması
- 8. Haftada kloakal membranın yırtılması başlar ve bu son barsakta anal açıklık, ürogenital sinüste ön açıklığı oluşturur

9. Hafta

- Karın boşluğu barsaklara yetecek şekilde büyümüştür ve barsaklar karın boşluğuna geri dönmeye başlarlar

10. Hafta

- Barsakların karın boşluğuna dönmesi ile rotasyon 2700 olacak şekilde 1800 daha olur.

ABDOMİNAL DAMARLAR

Arterler

- Majör fetal arterler aortadan öne doğru barsağı ve intramezenterik organları beslemek için dorsal mezenterilerde seyredir
- Omfalomezenterik arterler yolk kesesini beslerler daha sonra barsağın dorsal mezenterindeki arterleri oluşturmak üzere kademeli olarak füzyona uğrarlar

KARIN ÖN DUVARI VE Gİ SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

- Çölyak arterler ön barsağı, superior mezenterik arter orta barsağı inferior mezenterik arter ise son barsağı besler

Venler

- **Umbilikal Ven**
 - Plasentadan fetüse oksijenize kanı taşır (karaciğere olan kan akımının ana kaynağı)
 - Karaciğere ventral mezenterin ön parçasından girer (erişkinlerde **falsiform ligament**)
 - Oblitere umbilikal ven → **ligamentum teres**
- Vitellin venler
 - Gebeliğin ilk birkaç haftasında, yolk saktan fetüse kan taşıyan çift damarlardır.
 - Karaciğer içinde venöz pleksus oluşturur
 - Hepatik ve portal venler ile sinuzoidlerin öncülüdür
 - Proksimal ekstrahepatik venler → **portal venöz sistem**
- Kanı (ve besinler) barsaktan karaciğere taşır
 - Proksimal vitellin venler → **hepatik ven öncülleri**dir
 - Inferior vena kava (IVC) yolu ile karaciğerden kalbe kan taşır
- **Duktus Venozus**
 - Sol umbilikal venden köken alır (sağ ven atrofiye olduktan sonra)
 - Umbilikal ven kanını IVC ve kalbe karaciğeri bypass ederek götürür.
 - Yenidoğanda atrofiye olarak **ligamentum venozum** oluşturur.
- **Portal sinüs**
 - Fetüste, oksijenize kanın bir kısmını umbilikal venden karaciğer parankimine yönlendirir

ABDOMİNAL ORGANLAR

Abdominal Organlar

- Beslenme Borusu
 - Ön barsak (özefagus, mide, duodenum)
 - Orta barsak (ince barsak, splenik kıvrıma kadarki kolon)
 - Son barsak (inen ve sigmoid kolon, rektum)
- İntramezenterik organlar ventral veya dorsal ön barsağın divertikülünden oluşur
- Destekleyici mezenter

İnce ve Kalın Barsaklar

- **Duodenum**
 - Fetüste "intrapertitonealdır", mezoduodenumu vardır
 - Ventral pankreas da mezoduodenumda yer alır
 - Çıkan kolon arka karın duvarı ile duodenum ve pankreas retroperitonda hapsedecek şekilde birleştiğinde retroperitoneal organ haline gelir
- **İnce barsaklar**
 - Erişkin dönemde uzayarak kısa barsak mezenterine gelen dorsal mezenterden gelişir
- **Kalın barsaklar (kolon)**
 - Dorsal mezenter içinde düz bir tüp şeklinde gelişir
- **Çıkan ve inen kolon** genellikle mezenterlerini kaybeder ve erişkin dönemde retroperitoneal yapılar haline gelirler

- Sık varyasyon: Persistan mezokolona bağlı mobil çıkan kolon (kıvrılma ve tıkanmaya "çekal volvulus" meyil yaratır)

Karaciğer

- Ön barsağın ventral tomurcuğundan köken alır
- Peritoneal boşluk ve mezenterin değişmesinde hızlı büyümesi ana faktördür
- Saat yönünün tersine döner ve diyaframın sağ tarafına açık tarafından bağlanır
- Karaciğerin rotasyonu, **sağ peritoneal boşluğun** sola doğru midenin arkasına uzanmasına yol açar
 - **Küçük sak** haline gelir (**omental bursa**)

Dalak

- Uzayarak **gastrosplenik ligamenti** oluşturan dorsal mezogastrium içinde gelişir
 - **Kısa gastrik damarları** taşır ve **küçük sakın (omental bursa)** sol ön duvarını oluşturur
 - Gastrosplenik ligamentin uzamış kaudal parçaları mideden aşağıya doğru sarkar (üzüm gibi)
 - **Büyük omentum ve gastrokolik ligamenti** oluşturur
 - Büyük omentum ve gastrokolik ligament **gastro-omental damarları** taşır

Pankreas

- **Dorsal mezenterin** arka parçasında gelişir
 - Sadece kısa **splenorenal ligamenti** oluşturur
 - **Splenik damarlar** ve pankreas kuyruğunu taşır
 - **Küçük sakın** sol posterior duvarını oluşturur
- Pankreas retroperitoneal bir organ haline gelir

Peritoneal Boşluklar

- **Ventral mezenter**, erişkinlerde sağ ve sol peritoneal kaviteler arası geçişe izin vermek için rezorbe olur
- Mezenterik organların kompleks rotasyonunda, füzyonunda ve gelişmesindeki varyasyonlar peritoneal ve retroperitoneal boşlukların erişkinlerde sık varyasyonlarına neden olur

GELİŞİMDE SEÇİLMEŞ DEFEKTLER

Omfalose

- Sürekli katlanmanın olmaması umbilikal halkanın kapanmamasına ve barsağın fizyolojik herniasyonunun geçmemesine neden olur
- Hangi organların sarktığına bağlı olarak patogenetik mekanizmalar değişebilir

Gastrozisiz

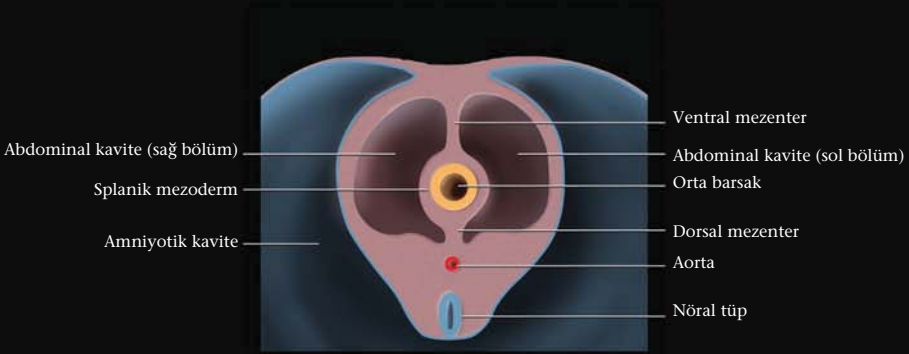
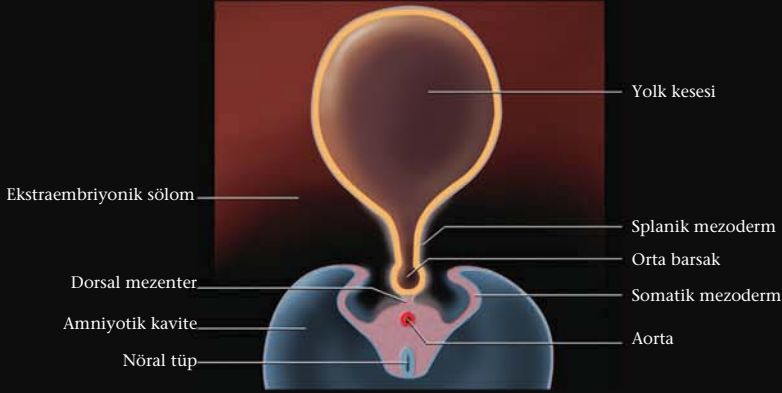
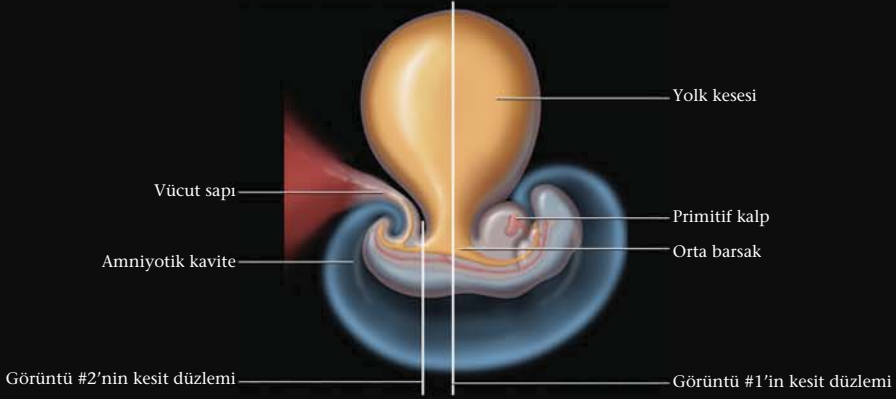
- Muhtemelen birden fazla patogenetik mekanizmayı ilgilendirir
- Sağ lateral karın kıvrımındaki yetmezlik nedeniyle vücut sapı ve yolk sapının birleşmemesi sonucunda umbilikal kordun oluşamaması yada sağ lateral kıvrım ve umbilikal kordun birleşimindeki fokal zayıflığa bağlı barsakların dışarı çıkmasıdır

Cantrell Pentalojisi

- Yaklaşık olarak konsepsiyon sonrası 14-18. günlerde sefalik kıvrımın mezodermal gelişme anomalisidir

KARIN ÖN DUVARI VE Gİ SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

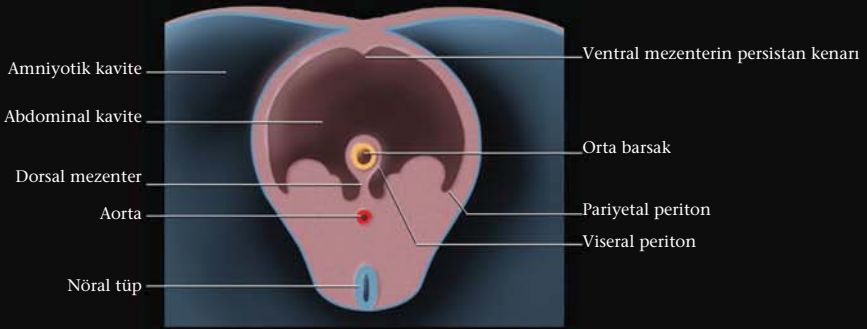
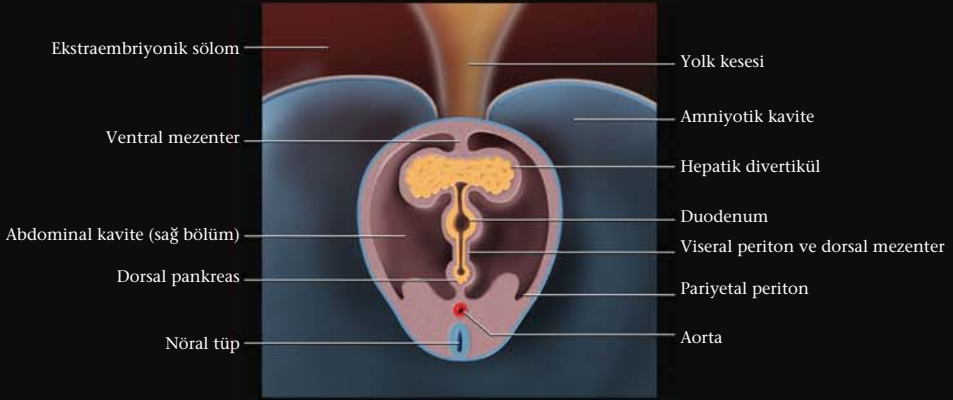
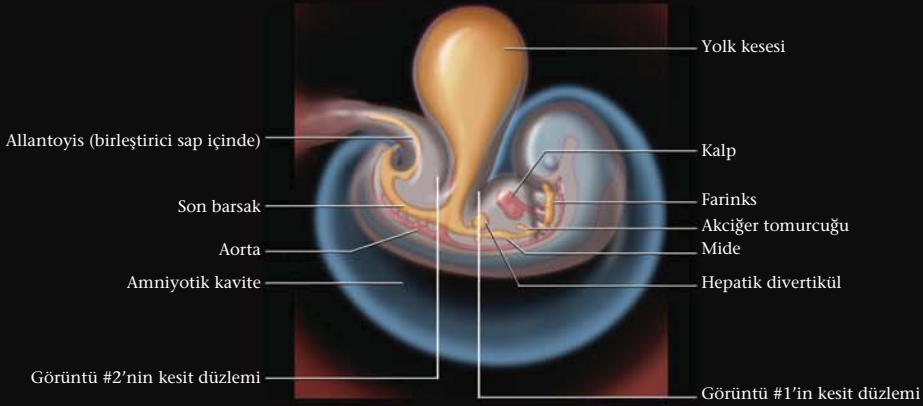
18. GÜN EMBRİYO



(Üst) Yatay çizim 18 günlük embriyoyu göstermektedir. Yolk kesesinin çatısı, primitif barsağın bir parçası olarak bir tüp şeklinde birleşir. Tüpün kranial ucu ön barsak, kaudal ucu ise son barsağı oluşturur. (Orta) #1 düzleminden kesitsel çizim (yatay görüntüde belirtilmiş), bu safhada orta barsağın yolk kesesi ile geniş bağlantıda olduğunu gösteriyor. (Alt) #2 düzleminden kesitsel çizim (yatay görüntüde belirtilmiş) barsağın ventral ve dorsal mezenterler tarafından asıldığını gösteriyor

KARIN ÖN DUVARI VE Gİ SİSTEM EMBRİYOLOJİSİ VE ANATOMİSİ

4 HAFTALIK EMBRİYO



(Üst) Yatay şekil 4 haftalık embriyoyu gösteriyor. Farinks ve akciğer tomurcuğu mide ile birlikte ön barsaktan köken alır. Allantoyis vücut sapını son barsağa birleştirir. Yolk kesesi primitif barsak ile geniş şekilde bağlantılıdır. Gelişim esnasındaki hatalar, trakeözöfagal fistül gibi ön barsak dalları arasında geçiş içerir. (Orta) #1 düzlem kesitsel çizim (yatay görüntüde belirtilmiş) karaciğerin ön barsağın ventral tomurcuğundan geliştiğini gösteriyor, halbuki pankreas dorsal mezenterden gelişir (Alt) #2 düzlem kesitsel çizim (yatay görüntüde belirtilmiş) ventral mezenterin, abdominal kavitenin sağ ve sol tarafları arasında geçişe izin verecek şekilde bozulmaya başladığını gösteriyor.

BÖLÜM 8

Genitoüriner Sistem

Giriş ve Genel Bakış

Genitoüriner Sistem Embriyoloji ve Anatomisi	8-2
Fetal Genitoüriner Sisteme Yaklaşım	8-16

Böbreğin Gelişimsel Varyasyonları

Unilateral Renal Agenezi	8-20
Çift Toplayıcı Sistem	8-22
Pelvik Böbrek	8-26
Atnalı Böbrek	8-28
Çapraz Birleşik Ektopi	8-30

Renal Malformasyonlar

Bilateral Renal Agenezi	8-32
Hafif Pelviektazi	8-36
Üreteropelvik Bileşke Obstrüksiyonu	8-40
Ürinom	8-44
Obstrüktif Renal Displazi	8-46
Multistik Displastik Böbrek	8-50
Otozomal Resesif Polistik Böbrek Hastalığı	8-54
Mezoblastik Nefroma	8-58

Adrenal Patolojiler

Adrenal Hemoraji	8-62
Nöroblastom	8-64

Mesane Malformasyonları

Posteriyör Üretral Valv	8-68
Prune Belly Sendromu	8-72
Üreterosel	8-76
Urakal Anomaliler	8-80

Genital Patolojiler

Ambigus Genitalya	8-84
Hipospadiyas	8-90
Hidroset	8-92
Testiküler Torsiyon	8-94
İnguinal Herni	8-96
Over Kisti	8-98
Hidrokolpos	8-102

GENİTOÜRİNER SİSTEM EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

ADRENAL GLANDIN GELİŞİMİ

Korteks ve Medulla

- Korteks ve medulla 2 farklı orijinden kaynaklanmaktadır.
 - **Korteks**
 - Mezodermden gelişir
 - 3 zon: **Glomerüloza, fasikülata ve retikülaris**
 - Doğumda sadece glomerüloza ve fasikülata mevcuttur
 - 3 yaşa kadar retikülaris izlenmiyor.
 - **Medulla**
 - Sempatik gangliyonlardan kaynaklanan nöral kalıntı hücrelerinden gelişir.
- Vücut boyutuna göre fetal adrenal gland **erişkin adrenal glandından 10-20 kat daha büyüktür.**
 - Özellikle erken gebelikte fetal böbreklerle karışabilir.
 - Oligohidramniyoz gelişmeden önce renal agenezi tanısının gözden kaçmasına sebep olabilir
- Büyük boyutta olmasının sebebi daha çok adrenal korteks nedeniyle.
 - Doğumdan sonra ilk yıl içinde korteks küçüldükçe adrenal boyutları da küçülmektedir

ÜRİNER SİSTEM GELİŞİMİ

Böbrek Oluşumu

- Gelişim aşamaları daha ilkel canlılardaki gibidir (vertebratsızlar, amfibiler)
 - Evrimsel geçmiş yansıtır.
- Artan gelişim derecesine göre sırayla: **Pronefroz, mezonefroz, metanefroz**
 - Bu yapılar kraniokaudal sekansda gelişip regrese olurlar
- Servikal bölgede fonksiyonel olmayan primitif **nefrotomlar** gelişir.
 - **Pronefroz** kalıntıları, alt vertebralarda primitif böbreği oluşturur.
 - 4. haftada regrese olur ve yerini mezonefroz alır.
- **Mezonefroz** üst toraksik ve lumbal 3.vertebra arasından kaynaklanabilen uzamış fonksiyonel ilkel böbrektir
- **Mezonefrik (Wolf) kanallar** ilk olarak 24. günde torasik bölgede mezonefroz dorsolateralinde gelişir
 - Kaudal büyür, mesanenin ventrolateral duvarı ile birleşir
 - Mezonefrik kanallar mezonefrik tübüllerle birleşir ve idrar buradan drene olur.
- Mezonefrik tübüllerin fonksiyonu 10.haftadan sonra durur ve regrese olur.
 - Mezonefrik kanallar erkeklerde genital sistemin yapısına katılmak üzere persiste olurken dişilerde regrese olur.
- **Üreterik Tomurcuk** (metanefrik divertikül) distal mezonefrik kanallardan tomurcuklanır
 - Kalıcı böbrek olan metanefroza gelişmek üzere sakral mezodermi (metanefrik blastem) indükle
 - Üreterik tomurcuk ve metanefrik blastem karşılıklı olarak birbirin indükle.
 - Üreterik tomurcuk nefronları oluşturmak üzere metanefrik blastemi indükle.

- Metanefrik blastem de kalıksleri geliştirmek üzere üreterik budı indükle.
- Metanefrik blastem ile üreterik tomurcuk etkileşiminin yetersiz olmasından kaynaklanan anomaliler
 - **Renal agenezi:** Üreterik bud- metanefrik blastem teması gerçekleşmiyor.
 - **Multistikistik displastik böbrek: (düşünülen mekanizmalar)**
 - Üreterik tomurcuk, metanefroz ve nefron kaybı stromal genişleme ve kist formasyonu ile sonuçlanan anormal toplayıcı sistem gelişimi
 - Displaziye sebep olan çok erken üreter obstrüksiyonu (metanefrik doku nefronları oluşturamıyor.)

Renal Yükselme

- Başlangıçta böbrekler pelviste, birbirine yakın, hilusu ön tarafa dönük ve aşağı yerleşimlidir.
- Retroperitoneal flank yerleşimi ile sonuçlanan yukarı çıkış için mekanizma tam anlaşılamamıştır ancak majör faktörün embriyonik kaudal büyüme olduğu düşünülmektedir.
- Arteriyel kan desteği iliyak arter ve aortadan olacak şekilde yeniden yapılırlar.
 - Alt bölgedeki dallar gerilerken, daha üst seviyeden yeni arteriyel dallar gelişir.
- Böbrekteki bu yükselme ile renal pelvis 90 derece içe rotasyon yapar
- Böbrekler adrenaller ile buluşunca 9. hafta civarı yükselme tamamlanıyor.
- Anormal yükselme ile ilgili anomaliler
 - **Renal ektopi:** Anormal rotasyon ile birlikte böbrekler aşağı yerleşimli
 - **Çapraz birleşik ektopi ve diğer birleşme anomalileri:** Yükselişten önce metanefroz füzyonu değişik görünümlere neden olabilir
 - **Atılnal böbrek:** 2 metanefrozun alt polleri birleşir
 - İnferior mezenterik arterin altında "mahsur" kalır
 - **Aksesuar renal arter:** normal yükselme sırasında geçici arterlerin persiste olması

Mesane

- **Kloaka** üriner, gastrointestinal ve üreme sistemi arasındaki erken bağlantıyı sağlayan ortak bir boşluktur
 - **Ürorektal septum** tarafından anteriorda **ürogenital sinüs** posteriorda **anorektum** olarak ayrılır.
 - Kloakal membran rüptüre olduğu takdirde her iki yapı perineye açılır.
- **Ürogenital sinüsün 3 major komponenti mevcuttur**
 - **Allantois** sefalad kısım
 - Mesane ile yolk kesesi arasında uzanır
 - Erişkinde intraabdominal kısmı **urachus** olarak involusyona uğrar, bu **medyan umbilikal ligamenttir.**
 - Ortadaki veziküler kısım **mesaneyi** oluşturur.
 - Kaudal kısım dişide **vajen vestibülünü**, erkekte **penil üretrayı** oluşturur
- Mezonefrik kanalın distal kısmı ve birleşmiş üreterik kanallar posterior mesaneye katılıyor, bu extrofi süreci olarak bilinmektedir.
 - Bu süreçte **üreterler üst kısımdan mesane trigonu ile birleşir.**

GENİTOÜRİNER SİSTEM EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

- o Mezonefrik kanalların açıklıkları **alt iç kısma doğru ilerler** ve ejakulatuar kanalı oluşturmak üzere prostatik üretraya girer

ERKEK GENİTAL SİSTEMİN GELİŞİMİ

Mezonefrik (Wolf) Kanallar

- Erkekde genital sistemin yapısına katılmak üzere peristide eder.
 - o Epididim
 - o Vas deferens
 - o Seminal vezikül
 - o Ejakulatuar kanal

Testisler

- T6-S2 arasında gelişen genital kabartıdan oluşmaktadır.
- İlk sex kordu oluşturan 3 hücre tipinden oluşur
 - o Germ hücreler
 - o Sertoli hücreleri
 - o Leydig hücreleri
- **Germ hücreleri**
 - o Yolk kesesi duvarında gelişir ve hindgut boyunca genital kabartıya geç ederler.
 - o Matür testiste spermatojenik hücreleri oluşturur.
- **Sertoli hücreleri**
 - o **Mülleryen inhibitör faktör** sentezlerler
 - Paramzonefrik (mülleryen) kanalların regresyonunu sağlar
 - o Erişkinde gelişen spermatozoalar için destek ağı oluşturur.
 - Sıkı bağlantıları oluşturur (kan- testis bariyeri)
- **Leydig hücreleri**
 - o **Testesteron üretiminin ana kaynağıdır.**
 - o İnteristisyumda yerleşir.
 - o Mezonefrik kanalların(Wolf) erkek genital sistemine farklılaşmasını sağlar

Skrotum

- **Labioskrotal katlantıdan** gelişir
 - o Katlantılar testesteron etkisi altında skrotal keseleri oluşturmak üzere şişerler.
 - Perine boyunca anüsten ventral penise uzanan **medyan raphe** füzyon noktasıdır.
 - o **Prosesus vajinalis**, abdominal duvar boyunca skrotal kese içine peritonun invajinasyonudur
 - Gelişen testislerin ön kısmında oluşur
 - **Gubernakulum** (testisten labioskrotal katlantıya uzanan ligamentöz kord) boyunca testislerin inişine yardım eder.

Testikiller İniş

- Gebeliğin 7 ve 12. Haftaları arasında testisler pelvise iner
 - o Skrotal keseye inmeye başlamadan önce, 7. aya kadar internal inguinal halkaya yakın yerleşir
 - o İniş boyunca retroperitoneal ve prosesus vajinalisin posterior duvarı ile yakından ilişkilidir
- **Spermatik kord ve skrotum komponentleri** abdominal duvar boyunca iniş sürecinde gelişir
 - o Fasya transversalis → internal spermatik fasya
 - o Internal oblik kas → kremasterik kas ve fasya

- o Eksternal oblik kas → eksternal spermatik fasya
- o Dartos kası ve fasyası cilt altında zayıf areolar dokuda gömülü
- o Prosesus vajinalis kapanır ve tunika vajinalisi oluşturur.

- Testiküler iniş inkomplet olduğunda **kriptorşidizm** gelişir.

Prostat

- 10. haftada üretranın prostatik kısmından endodermal vajinasyon tomurcuklanır ve prostatik kordlara farklılaşır
- Artan testesteron seviyeleri ile bu kordlar glandüler asinilere dönüşür.
- Glandların kalan kısmı stroma ve düz kas hücrelerine farklılaşan çevre mezenşim doku
- Glandların kalan kısmı stroma ve düz kas hücrelerine farklılaşan çevre mezenşim doku

DİŞİ GENİTAL SİSTEMİN GELİŞİMİ

Overler

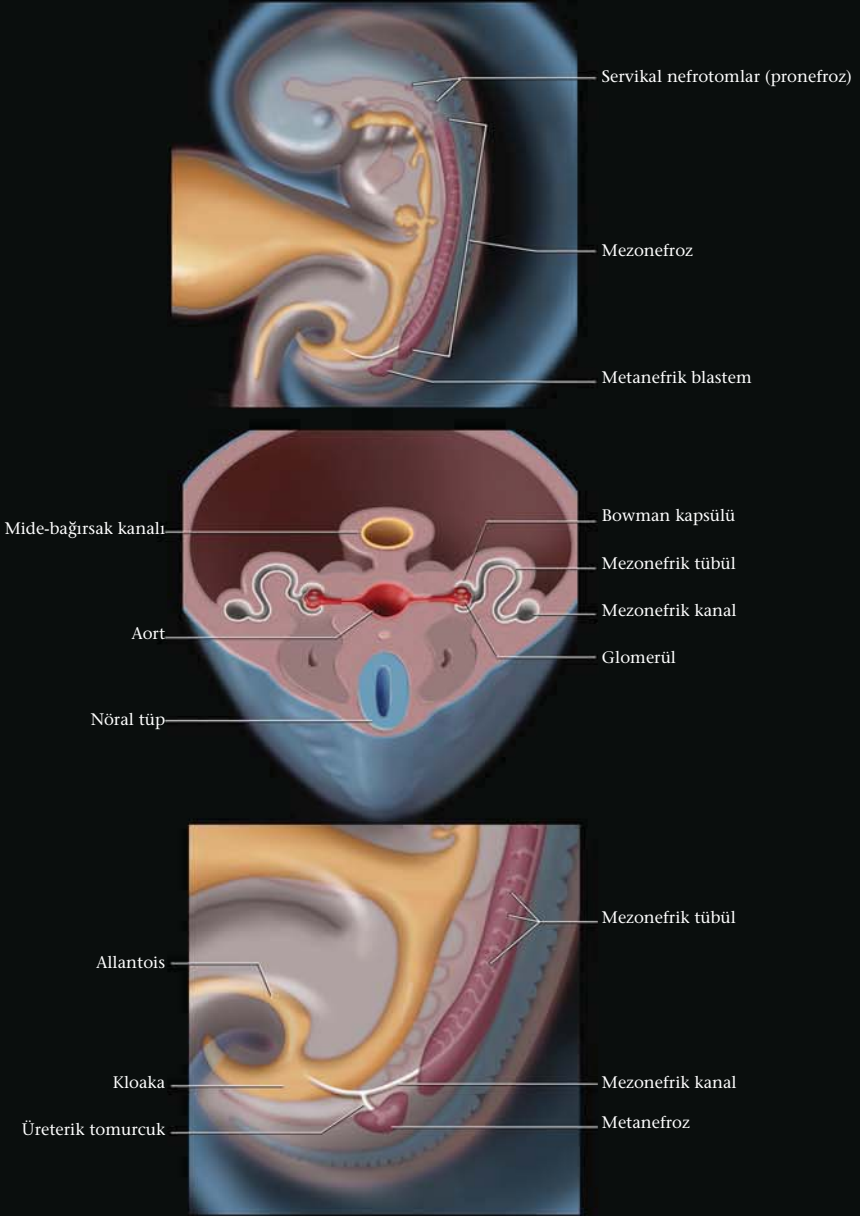
- Erkek ve dişi gonadal gelişim 7.haftaya kadar birbirinden ayırd edilemez
- Y kromozomundan **Testis belirleyici faktör yokluğunda** overler gelişir.
- İlk sex kordlar dejenerer olur ve genital kabartının mezoteli sekonder sex kordlarını oluşturur.
- **Sekonder sex kordları** folikül hücrelerini oluşturmak üzere primordiyal germ hücrelerini çevreler.
 - o **Germ hücrelerinde ilk miyotik bölünme** gerçekleşiyor ancak daha ileri gelişim basamaklarına ilerleme puberteye kadar duruyor.
 - o Testisler gibi overlerde de gubernakulum yardımıyla iniş gerçekleşiyor.

Uterus

- İkili paramzonefrik (mülleryen) kanallar tarafından oluşturulur.
- Paramzonefrik kanallar mezonefrik kanalların laterallerinde gelişir.
 - o Mezonefrik kanalın mediyalinde ürogenital sinüs ile birleşir.
 - o Y kromozomunun yokluğunda paramzonefrik kanallar gelişmeye devam eder ve uterusu oluşturur.
- Çift paramzonefrik kanal orta hatta birleşir.
 - o Füzyon uterovajinal kanalı oluşturur (uterus ve üst vajen)
 - o Birleşmenin gerçekleşmediği kısımlar **fallop tüpleri** olarak kalır.
- Vajen alt kısmı ürogenital sinüsdan gelişir.
- Mülleryen kanal gelişiminde ya da birleşme aşamasında bir defekt **konjenital uterin anomaliler** e neden olur
 - o Klas 1: Agenezi veya hipoplazi
 - o Klas 2: Unikornuat uterus
 - Tek uterin horn, aksesuar rudimenter horn
 - o Klas 3: Uterus didelfis
 - İki ayrı bağlantısız horn
 - o Klas 4: Bikornuat uterus
 - Konkav ya da kalp şekilli dış uterin kontur
 - o Klas 5: Septat uterus
 - Normal dış kontur

GENİTOÜRİNER SİSTEM EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

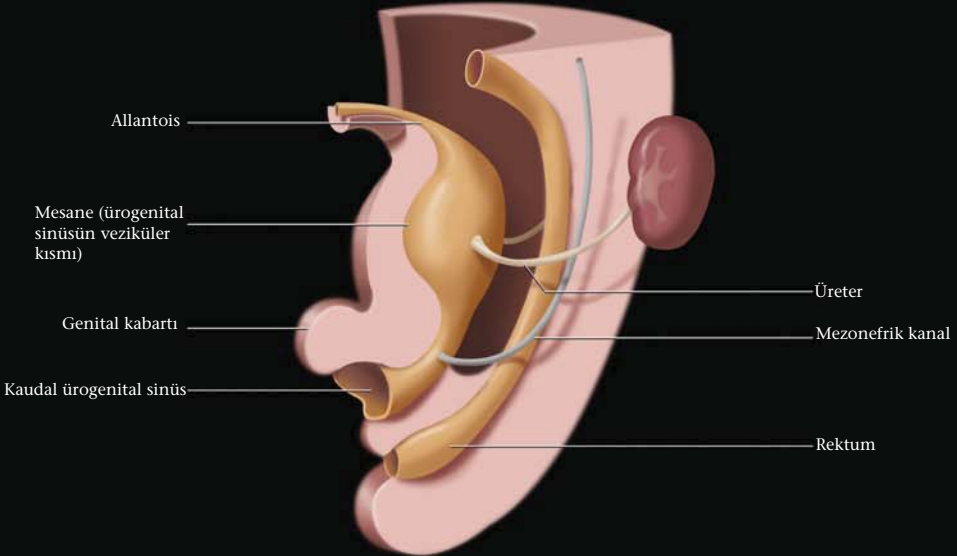
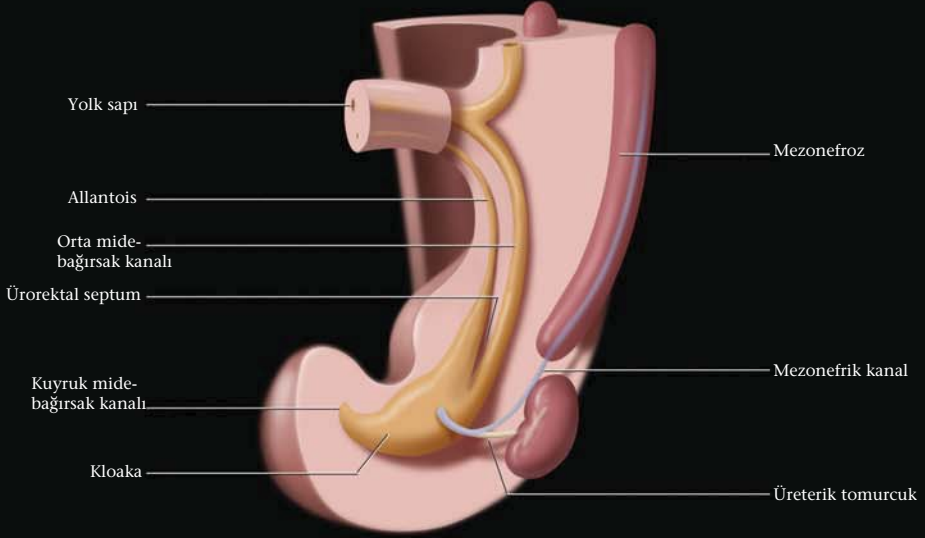
BÖBREK GELİŞİMİ



(Üst) İnsan embriyosunda 3 farklı nefrik yapı gelişir. Bunlar kraniyokaudal olarak oluşup regrese olurlar. Pronefroz gecici ve nonfonksiyonel böbrektir. Mezonefroz da gerilemekte ancak distal kısmı erkeklerde persiste olarak genital sistemin yapısına katılır. (Orta) Embriyonun transvers kesiti mezonefrozu göstermektedir. 4. haftada mezonefrik tübül ve kanallar oluşur. Aortadan çıkan damarlar glomerülleri oluşturmak üzere tübüllerin kör kısmına ulaşır. (Alt) Üreterik bud metanefrozu oluşturmak üzere metanefrik blastemi indükler böylece üçüncü ve kalıcı böbrek oluşur.

GENİTOÜRİNER SİSTEM EMBRİYOLOJİ VE ANATOMİSİ

MESANE GELİŞİMİ



(Üst) Kloaka erken ürener, gastrointestinal ve ürener sistem ile ilişkide olan ortak bir boşluktur. 4-6. hafta arasında ürorektal septum anteriorda ürogenital sinüsü posteriordaki rektumdan ayırmaktadır. (Alt) Ürogenital sinüsün en büyük veziküler kısmı mesaneyi oluşturur. Allantois urakusu oluşturmak üzere geriler. Ürogenital sinüsün kaudal kısmı dişilerde vajenin alt kısmını erkeklerde penil üretrayı oluşturur. Üreterik budlar trigonun üst kısmını oluşturmak üzere mesanenin arka kısmına katılır. Mezonefrik kanallar da alt iç kısma doğru ilerleyerek ejakulator kanalları oluşturmak üzere prostatik üretraya katılır.

BÖLÜM 9

Kas-İskelet

Displaziler

İskelet Displazilerine Yaklaşım	9-2
Akondrojenesis, Hipokondrojenesis	9-10
Akondroplazi	9-16
Ameli, Mikromeli	9-20
Asfiksi Yapan Toraks Distrofisi	9-24
Atelosteogenezis	9-28
Kampomelik Displazi	9-30
Kondrodisplazia Punktata	9-34
Hipofosfatazia	9-38
Osteogenezis İmperfekta	9-40
Kısa Kaburga-Polidaktili Sendromu	9-44
Tanatoforik Displazi	9-46

Ekstremitte Malformasyonları

Konjenital Talipes Ekuinovarus (Clubfoot)	9-52
Konjenital Vertikal Talus (Rockerbottom Foot)	9-56
Ayrık Ayak Baş Parmağı (Sandal Gap)	9-58
Radius Uzunluk Malformasyonu	9-60
Klinodaktili	9-64
Polidaktili	9-66
Sindaktili	9-70
Yarık El/Ayak Malformasyonu	9-74
Artrogripozis, Akinezya Sekansı	9-78
Proksimal Fokal Femur Displazisi	9-84

İSKELET DİSPLAZİLERİNE YAKLAŞIM

Giriş

İskelet sistemi üzerinde ciddi etkileri bilinen yüzlerce farklı hastalık biliniyor olsa da, bunların sadece çok azına güvenilir şekilde prenatal tanı uygulanabilmektedir. İskelet displazisi tanımı çok çeşitli hastalığı bir arada barındırır. Bu nadir grubun ortak özelliği ise kemik büyümesinin genel olarak etkilenmiş olmasıdır. İskelet displazilerinin prevalansı ortalama 2,4/10.000 doğum olarak tahmin edilmektedir. Perinatal ölüm oranlarının yüksek olması nedeniyle tüm perinatal ölümler içindeki oranı 9/1.000 olacak kadar daha fazladır. Tüm prenatal tanı işlemlerinde olduğu gibi, anormal iskelet gelişiminin fark edilmesi esas değerindedir. Ancak ultrasonografi taramalarının çoğunun yapıldığı gebelik dönemlerinde, bu hastalıkların tümü fark edilebilir oranda bozukluğa neden olmayabilir. Özellikle ölümcül durumlarla birlikteliği olmayan hafif bulgular, son üçayda bile belirgin olmayabilir.

Anormal gelişimden kuşulanıldığında bir sonraki aşama sorunun ciddiyetinin belirlenmesidir. Daha açık bir ifade ile “**mevcut durum ölümcül mü, değil mi?**” sorusu yanıtlanmalıdır. Bu sorunun yanıtı gebeliğin kalınının akıbetini de belirleyecektir. Doğumun zamanı, yeri ve şekli bu önemli bilgiye göre belirlenecektir. Çift için gebeliğin sonlandırılması bir seçenek midir? Doğumda canlandırma basamaklarını uygulamanın yeri var mıdır? Her koşulda aileye verilecek yanıtın uygunluğu, koyulan tanının doğruluğuna bağlıdır. İskelet displazileri ve diğer iskelet bozukluklarında kesin prenatal tanı çoğu kez mümkün değildir. Ancak anomalinin ölümcül olup olmadığının anlaşılması tanısal yaklaşıma bir temel oluşturur. İskelet displazilerini de içeren karmaşık fetal anomalilerin tanısı için farklı disiplinleri bir araya getiren bakışa sahip olmak özellikle önerilmektedir.

Uluslararası İskelet Displazileri Derneği'nin hastalıkları sınıflama grubu birbirlerinden farklı yüzlerce iskelet bozukluğunun sınıflamasını değiştirmiştir. 1970'deki ilk sınıflamanın üzerine, klinik, radyografik ve patolojik özellikler de dikkate alınarak pek çok düzeltme yapıldı. Moleküler genetikteki hızlı gelişimle **bilinen 400 kadar hastalığa** neden olan gen bilinmektedir. Bu sayede sınıflama artık daha da karmaşık bir hal almıştır. 2006 yılında ise iskelet sistemi üzerine ciddi etkileri olan 372 farklı durum, **moleküler, biyokimyasal ve/veya radyografik özellikleri nedeniyle 37 grup** altında incelenmiştir. Bu başlıkların iskelet displazisi dışı örnekleri metabolik kemik bozuklukları, disostozlar, iskelet malformasyonları ve reduksiyon anomalileridir. Metinde sunulan bozukluklar, elden geldiğince bu sınıflama içinde verilmiştir. Sınıflamanın yeni bir sürümünün yapılması, yakın bir gelecekte planlanmaktadır.

İskelet Displazilerine Yaklaşım

Fetusun incelenen her yapısı için öncelikle normalin türevlerinin ve anormalin ne olduğunun bilinmesi esastır. Yayınlanmış kılavuzlar ışığında fetusun bütün olarak ele alındığı, sistematik bir inceleme yapılmalıdır. Kılavuzların çok az bilgi verdikleri göz önüne alınacak olursa, iskelet displazisi gibi karmaşık malformasyonlarda bir adım daha ileri gitmek gerekir. Uzun kemiklerin kısalığından kuşulanılıyorsa, vücudun sağ ve solundaki tüm uzun kemikler ölçülmelidir. Elde edilen değerler yayınlanmış cetvellerle karşılaştırılmalıdır (tabloya bakınız).

Ölçüm diyafizler arasında alınmalıdır. Ancak kemikte eğrilik varsa, bu şekilde alınan ölçüm sorunlu olabilir. Yapılması gereken diğer ölçümler kalvarium (parietal kemikler arası çap ve kafa çevresi), göğüs kafesi ve karın çevresini içermelidir. Ayak, kürek kemiği ve köprücük kemiği ölçümü de ihmal edilmemelidir. Elde edilen ölçümlerden üretilecek bazı oranlar hem iskelet displazisinin tanısını, hem de ölümcüllük tehlikesini anlamaya yarar. Akciğer hipoplazisi özellikle ölümcül iskelet displazilerinde belirgindir.

Kemikler kısa mı?

Olası bir iskelet displazisinin tanısı uzun kemiklerin değerlendirilmesiyle başlar. Kimi zaman kısa gibi görünen kemikler aslında kısa değildir ve yapılacak dikkatli bir değerlendirmeye iskelet displazisi şüphesi ortadan kaldırılır. Önemli bir oran femur/ayak uzunluğudur; oran 1:1'dir. Oranın 1: 1 olması iskelet displazisi şüphesi yaratır. Saptanan kısalığın yapısal ya da patolojik olup olmadığının ayırımında ailenin de göz önüne alınması önemlidir. Başın büyüklüğünü değerlendiren de benzer bir yaklaşım yararlı olacaktır. 5. yüzdelik dilimin (persentil) altında olmasına rağmen -2/-3 standart sapmada yer alan uzun kemik ölçümleri genelde ölümcül olmayan iskelet displazilerini ya da normalin türevlerini düşündürür. Diğer taraftan uzun kemiklerin ölçümleri -4 standart sapmanın altındaysa mevcut durum iskelet displazileriyle ilişkilidir. Ciddi kısalık genellikle ölümcül durumlarda görülür.

Eğer kısaysa, hangi segment etkilenmiştir?

Gövdeden çıkan humerus veya femurun kısalığı **rizomelia**, radius/ulna veya tibia/fibula gibi ortadaki uzun kemiklerin kısalığı **mezomelia** adını alır. El veya ayakların kısa olması **akromelia**, ekstremitedeki tüm kemiklerin kısa olması ise **mikromelia** olarak tanımlanır. Ekstremitede etkilenen farklı kısımlarının doğru tanımlanması sınıflama için de gereklidir. Ölümcül ve ağır iskelet displazilerinde mikromelia daha sık görülür.

Kemiğin morfolojisi normal mi?

Uzun kemikler şekilleri (açılı ya da eğik; şekilsiz ya da kırık), metafizlerin yapısı (genişlemiş ya da düzensiz) ve kemikleşmenin durumu (normal ya da yetersiz) açısından da değerlendirilmelidirler. Yetersiz kemikleşmeye eşlik eden kırıkların varlığı en sık osteogenezis imperfecta ile ilişkilidir ve tanı için önemli bir bulgudur. Yetersiz kemikleşmenin görülebileceği diğer iki önemli durum ise hipofosfatemia ve akondrogezeştir.

İskelet anomali ne kadar erken tanınabilir?

Gebeliğin ilk veya ikinci üç ayında saptanan ekstremitelerde kısalığı büyük olasılıkla ölümcül bir iskelet displazisinden kaynaklanmaktadır. Diğer taraftan son üç ayda saptanan uzun kemiklerdeki hafif dereceli kısalıklar ailesel bir özellik, normalin türevi ya da büyüme geriliğiyle ilişkili olabilir. Gebeliğin son dönemlerinde uzun kemiklerde hafif bir kısalık saptandığında, akondroplazi gibi ölümcül olmayan iskelet displazilerinden de kuşulanılabilir.

Omurga normal mi?

Omur cisimlerinde düzleşme ve omurlar arası mesafede artmanın görüldüğü **platispondili**, en iyi omurganın sağıt kesitinde görüntülenir. Ancak gebeliğin başlarında bu durumun ultrasonografide saptanması güç

İSKELET DİSPLAZİLERİNE YAKLAŞIM

olabilir. Omurganın anormal bir eğime sahip olması (kifoza veya skolyoz gibi) pek çok iskelet displazisinde karşımıza çıkar. Omurganın alt ucunun olmaması ya da hipoplazik olması **kaudal displazi** adını alır ve ayrıca tanısı diabetik embriyopatiye de içerir. Omurganın normal şekilde kemikleşmesi de önemli bir konudur. Akondrojenozis sıklıkla, çoğu kez de ciddi boyutta, omurgada yetersiz kalsifikasyonu rastlanır.

Kalvarium şeklinde tuhaflık var mı?

İskelet displazilerinde kafatasında şekil bozukluğu sık görülen bir durumdur. Pek çok iskelet displazisinde çeşitli saturalarda **kraniosinostozis** görülebilir ve kafatasının anormal şeklini açıklamaktadır. Diğer taraftan her kraniosinostozis olgusunda iskelet displazisi yoktur. Bu durumda olgu ya diğer genetik sendromlar ile ilişkilidir ya da basitçe tek başına bir bulgudur. Karmaşık kraniosinostozis yonca yaprağı şeklinde kafatasına neden olabilir. Yonca yaprağı şekilli kafatasına tip II tanatoforik displazi ya da Pfeiffer sendromu gibi iskelet sistemiyle ilişkisi olmayan durumlarda sıkça rastlanır. Ciddi iskelet displazilerinde kalvarium büyük ya da gövdenin geri kalanına göre oransal olarak büyüktür. Kalvariumun kemikleşmesinin geri kalması osteogenezis imperfekta, hipofosfatazi ve akondrojenozisde görülür. Sajital bir kesitte incelenen **yüzün profil görüntüsü**, iskelet displazilerinde çoğu kez anormaldir. Bunlar arasında yüzün orta kısmının hipoplazisi, burun kemerinin basıklaşması, alının belirginleşmesi, küçük burun ya da mikrognati gibi göreceli olarak özgün olmayan birçok bulgu vardır.

Göğüs kafesi küçük mü?

Göğüs kafesi ve karın çevresiyle ilgili anormalliklere iskelet displazilerinde sıkça rastlanır. Bu durumun tanısı için en iyi görüntüler ise gövdenin sajital ve koronal planlarından elde edilir. Küçük göğüs kafesinin, geniş ve belirgin karın boşluğuna bağlanması "ince bir tüp" görünümüne neden olur. Bu görüntü özellikle ölümcül iskelet displazilerinde oldukça dikkat çekicidir ve ciddi akciğer hipoplazisi riskini haber verir. Göğüs kafesine bakarken kaburgalarla özellikle incelenmelidir. Kaburgaların kısa olması göğüs kafesinin de küçük kalmasına neden olacaktır. Bu durumda da sıklıkla ölümcül iskelet displazilerinde rastlanır. Kaburgada kırıklarnın olması halinde yeri değişmiş bir kemik ya da kalus oluşumuna bağlı olarak "topaklaşma" izlenebilir. Kaburga kırıklarına ölümcül tip II osteogenezis imperfekta ve tip IA akondrojenozis karşılabilir. Kalp/akciğer oranı, kalp normal boyutta olsa bile kalbin lehine değişmiştir. Göğüs kafesinin şekli de değerlendirilmeye dahil edilmelidir. Çan şekilli göğüs kafesine çoğu iskelet displazisinde rastlanır ve bu durum sıklıkla küçük göğüs kafesiyle birliktir. Uzun ve dar göğüs kafesine eşlik eden düz kaburgaların görülmesi de akciğer hipoplazisiyle ilişkilidir. Göğüs kafesinde bu tür şekil bozuklukları yapabilecek bir hastalık örneği ise Jeune'un asfiksi yapan toraks distrofisidir.

El ve ayaklar normal mi?

Parmakların kısıklığını ifade eden **brakidaktili**, iskelet displazilerinde siktir. El ya da ayağın baş parmağı geniş ya da bir tarafa dönük olabilir. Fazla parmak (**polidaktili**) ve yapışık parmak (**sindaktili**) daha nadirdir, ancak olası tanıları hakkında ipuçları verebilir. Konjenital talipes ekuinovarus ilk üveyda bile görülebilir. Eklem kontraktürleri, radius uzanım kusuruna bağlı gelişen radial tarafa dönük el izlenebilecek diğer duruş anormallikleridir. Ulna tarafına dönük baş parmak, "otostopçu

baş parmağı" olarak da anılır. Bu durum diastrofik displazi ve tip II atelosteogenezisle ilişkilidir.

Diğer iskelet anomalileri var mı?

Bu değerlendirme sırasında çoğu kez ihmal edilen **kürek kemiğidir**. Kampomelik displaziden kuşkulanılsa kürek kemiği hipoplazik ya da hiç gelişmemiştir. Benzer şekilde kleidokranial displazide **köprücük kemiği** hipoplastik ya da hiç gelişmemiştir.

Diğer sistemlere ait anormali izleniyor mu?

Her ne kadar çoğu iskelet displazisinde sorun anormal kemik gelişimi olsa da, dudak-damak yarıkları, kalp anomalileri veya ürogenital anormallikler tanı için önemli ipuçları verebilir. Çoğu iskelet displazili fetusun ilk üç aydaki incelenmesinde görülen artmış ense şeffaflığı özgün olmayan bir bulgudur. Akondrojenozis gibi halterde kistik higroma ya da hidrops izlenebilir.

Diğer görüntüleme yöntemleri ne zaman işe yarar?

3 boyutlu ultrasonografinin yüzey işlevi ile fetusun fenotipik özellikleri ortaya çıkarılarak bazı sendromların tanısı koyulabilir ya da aileye bilgi verme konusunda işler kolaylaştırılabilir. Birçok iskelet displazisinde fetusun pelvisinde de anormallik vardır ve pelvisin 2 boyutlu ultrasonografiyle değerlendirilmesi o kadar da kolay değildir. Bu durumda 3 boyutlu ultrasonografiden yararlanılabilir. 3 boyutlu ultrasonografi omurga ve ekstremiteleri de incelerken yararlı bilgiler verebilir. Kalp anomalisinden şüphelenildiğinde ekokardiyografi incelenmesi de gerekmektedir. Fetal MR ise kemik anomalileri için çok da gerekli değildir. Ancak eşlik eden bir organ anomali varsa kullanılması düşünülebilir.

Klinik Etkiler

Ölümcül mü, değil mi?

Tanının en önemli amaçlarından biri iskelet displazisinin ciddiyetini ortaya koymaktır. Tanısı koyulan durumun ölümcül olup olmadığının belirlenmesi hem ailenin bilgilendirilmesinde, hem de olası testlerin gerekliliği hakkında yön verecektir. Ölümcül bir iskelet displazisinin saptanması halinde olası öneriler gebeliğin sonlandırılması ya da operatif doğum uygulanmamasıdır. **Ölümcüllük hakkında kuşkuyu arttıran bulgular** erken gebelik haftasında başlayan ekstremit kısıklığı, kısa kaburga kemikleri ve dar göğüs kafesi, kemiklerde belirgin eğiklik ya da kırık, hidrops ve yonca yaprağı şeklinde kafatasıdır. Femur uzunluğu/karın çevresi oranının <0,16 bulunması da ölümcül bir iskelet displazisiyle karşı karşıya olunduğunun önemli bir bulgusudur.

Prenatal tanı

İskelet displazilerinin prenatal tanısı oldukça zorlayıcı bir durumdur, zira bulunan pek çok özellik birbirine iç içe geçer. Bazı hastalıklar için prenatal moleküler test imkanı vardır. Hangi testin uygun olacağı hakkında elde edilen ultrasonografi bulguları yol gösterici olacaktır. Test seçenekleri hakkında daha detaylı bilgi Washington Üniversitesi'nin desteklediği bir internet sitesi olan Gen Testleri'nin internet sitesinde bulunabilir (<http://www.genetests.org>). Hem tanının doğrulanması, hem de tekrar etme konusundaki riskin belirlenmesi için doğumdan sonra değerlendirme yapılmalıdır. Bu değerlendirme en azında radyografik inceleme, fotoğraf çekilmesi ve klinik genetik uzmanı tarafından muayeneyi içerir. Eğer ölüm meydana gelirse fetus, uzman bir perinataloji patoloğu tarafından incelenmelidir.

İSKELET DİSPLAZİLERİNE YAKLAŞIM

Alt Ekstremitedeki Uzun Kemikler

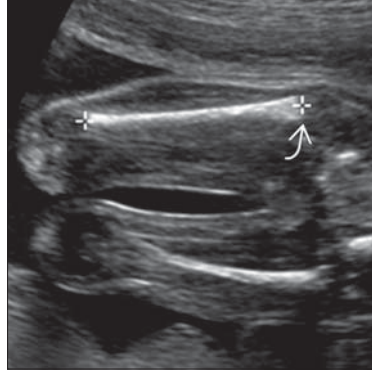
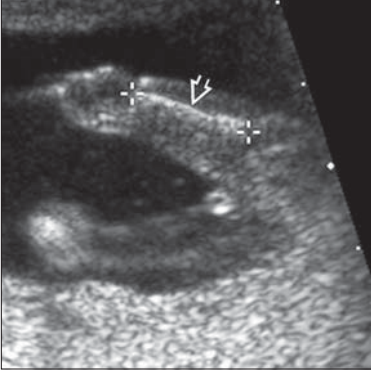
Gebelik Haftası	Femur				Tibia				Fibula			
	%5	%50	%95	SD	%5	%50	%95	SD	%5	%50	%95	SD
15	12.6	16.8	21.0	2.6	10.6	14.6	18.6	2.4	10.6	14.6	18.6	2.4
16	15.4	19.7	23.9	2.6	13.1	17.1	21.2	2.5	13.3	17.4	21.4	2.5
17	18.3	22.5	26.8	2.6	15.6	19.7	23.8	2.5	16.1	20.1	24.2	2.5
18	21.1	25.4	29.7	2.6	18.2	22.3	26.4	2.5	18.7	22.8	26.9	2.5
19	23.9	28.2	32.6	2.6	20.8	24.9	29.0	2.5	21.3	25.4	29.5	2.5
20	26.7	31.0	35.4	2.7	23.3	27.5	31.6	2.5	23.8	27.9	32.0	2.5
21	29.4	33.8	38.2	2.7	25.8	30.0	34.2	2.5	26.2	30.3	34.5	2.5
22	32.1	36.5	40.9	2.7	28.3	32.5	36.7	2.5	28.5	32.7	36.9	2.5
23	34.7	39.2	43.6	2.7	30.7	34.9	39.1	2.6	30.8	35.0	39.2	2.6
24	37.4	41.8	46.3	2.7	33.1	37.3	41.6	2.6	33.0	37.2	41.5	2.6
25	39.9	44.4	48.9	2.7	35.4	39.7	43.9	2.6	35.1	39.4	43.6	2.6
26	42.4	46.9	51.4	2.7	37.6	41.9	46.2	2.6	37.2	41.5	45.7	2.6
27	44.9	49.4	53.9	2.8	39.8	44.1	48.4	2.6	39.2	43.5	47.8	2.6
28	47.3	51.8	56.4	2.8	41.9	46.2	50.5	2.6	41.1	45.4	49.7	2.6
29	49.6	54.2	58.7	2.8	43.9	48.2	52.6	2.6	42.9	47.2	51.6	2.6
30	51.8	56.4	61.0	2.8	45.8	50.1	54.5	2.7	44.7	49.0	53.4	2.7
31	54.0	58.6	63.2	2.8	47.6	52.0	56.4	2.7	46.3	50.7	55.1	2.7
32	56.1	60.7	65.4	2.8	49.4	53.8	58.2	2.7	47.9	52.4	56.8	2.7
33	58.1	62.7	67.4	2.8	51.1	55.5	60.0	2.7	49.5	53.9	58.4	2.7
34	60.0	64.7	69.4	2.9	52.7	57.2	61.6	2.7	50.9	55.4	59.9	2.7
35	61.8	66.5	71.2	2.9	54.2	58.7	63.2	2.7	52.3	56.8	61.3	2.7
36	63.5	68.3	73.0	2.9	55.8	60.3	64.8	2.8	53.6	58.2	62.7	2.8
37	65.1	69.9	74.7	2.9	57.2	61.8	66.3	2.8	54.9	59.4	64.0	2.8
38	66.6	71.4	76.2	2.9	58.7	63.2	67.8	2.8	56.0	60.6	65.2	2.8

Üst Ekstremitedeki Uzun Kemikler

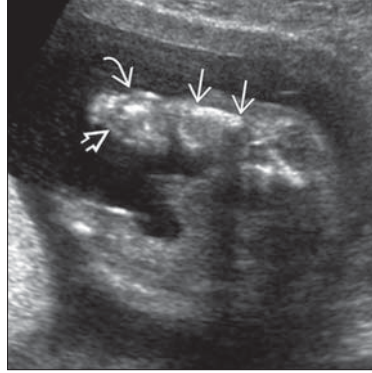
Gebelik Haftası	Humerus				Radius				Ulna			
	%5	%50	%95	SD	%5	%50	%95	SD	%5	%50	%95	SD
15	13.1	16.9	20.7	2.3	10.5	14.5	18.5	2.4	11.4	15.4	19.4	2.4
16	15.8	19.7	23.5	2.3	12.9	16.9	20.9	2.4	14.1	18.1	22.1	2.4
17	18.5	22.4	26.3	2.4	15.2	19.3	23.3	2.5	16.7	20.8	24.8	2.5
18	21.2	25.1	29.0	2.4	17.5	21.5	25.6	2.5	19.3	23.3	27.4	2.5
19	23.8	27.7	31.6	2.4	19.7	23.8	27.9	2.5	21.8	25.8	29.9	2.5
20	26.3	30.3	34.2	2.4	21.8	25.9	30.0	2.5	24.2	28.3	32.4	2.5
21	28.8	32.8	36.7	2.4	23.9	28.0	32.2	2.5	26.5	30.6	34.8	2.5
22	31.2	35.2	39.2	2.4	25.9	30.1	34.2	2.5	28.7	32.9	37.1	2.5
23	33.5	37.5	41.6	2.4	27.9	32.0	36.2	2.5	30.9	35.1	39.3	2.5
24	35.7	39.8	43.8	2.5	29.7	34.0	38.2	2.6	33.0	37.2	41.5	2.6
25	37.9	41.9	46.0	2.5	31.6	35.8	40.0	2.6	35.1	39.3	43.5	2.6
26	39.9	44.0	48.1	2.5	33.3	37.6	41.9	2.6	37.0	41.3	45.6	2.6
27	41.9	46.0	50.1	2.5	35.0	39.3	43.6	2.6	38.9	43.2	47.5	2.6
28	43.7	47.9	52.0	2.5	36.7	41.0	45.3	2.6	40.7	45.0	49.3	2.6
29	45.5	49.7	53.9	2.5	38.3	42.6	46.9	2.6	42.5	46.8	51.1	2.6
30	47.2	51.4	55.6	2.6	39.8	44.1	48.5	2.7	44.1	48.5	52.8	2.7
31	48.9	53.1	57.3	2.6	41.2	45.6	50.0	2.7	45.7	50.1	54.5	2.7
32	50.4	54.7	58.9	2.6	42.6	47.0	51.4	2.7	47.2	51.6	56.1	2.7
33	52.0	56.2	60.5	2.6	44.0	48.4	52.8	2.7	48.7	53.1	57.5	2.7
34	53.4	57.7	62.0	2.6	45.2	49.7	54.1	2.7	50.0	54.5	59.0	2.7
35	54.8	59.2	63.5	2.6	46.4	50.9	55.4	2.7	51.3	55.8	60.3	2.7
36	56.2	60.6	64.9	2.6	47.6	52.1	56.6	2.7	52.6	57.1	61.6	2.7
37	57.6	62.0	66.4	2.7	48.7	53.2	57.7	2.8	53.7	58.2	62.8	2.8
38	59.0	63.4	67.8	2.7	49.7	54.2	58.8	2.8	54.8	59.3	63.9	2.8

Tüm ölçümle mm olarak verilmiştir. Exacoustos C et al. Ultrasound measurements of fetal limb bones. Ultrasound Obstet Gynecol 1(5): 325-30, 1991; Merz E et al. Mathematical modeling of fetal limb growth. J Clin Ultrasound 17 (3): 179-85, 1989; Jeanty P et al. A longitudinal study of fetal limb growth. Am J Perinatol 1 (2): 136-44, 1984'den derlenerek hazırlanmıştır.

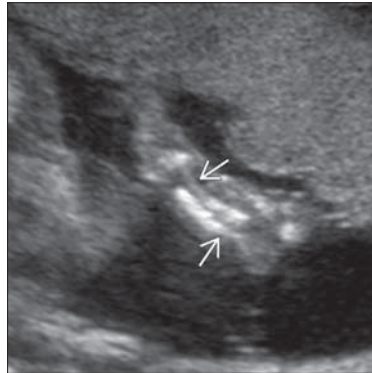
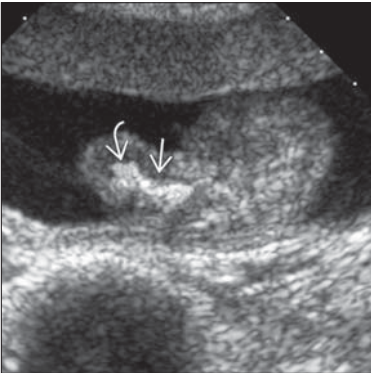
İSKELET DİSPLAZİLERİNE YAKLAŞIM



(Sol) İskelet displazisinin değerlendirilmesi genellikle uzun kemiklerden başlar. Çeşitli gebelik haftalarındaki normal görünümü bilmek önemlidir. Bu 14 haftalık fetusun normal görünümü, düz bir femuru vardır. (Sağ) 20 haftalık normal fetusun ultrasonografisi diáfizlerin sonuna koyulan ölçüm işaretleyicilerinin doğru yerleştirilmesini gösteriyor. Metafazda belirginleşme ya da düzensizlik görülmemektedir. Femurun distal epifizinde kalsifikasyon yaklaşık 32. haftadan sonra belirmeye başlar (bu resimde görülmemektedir).



(Sol) Kampomelik displazisi olan bir fetusun 3 boyutlu ultrasonografisi tipik olarak tibianın öne doğru eğikliğini göstermektedir. Tibia üzerindeki kemik çıkıntısı nedeniyle ciltte çukurlaşma izlenir. (Sağ) Akondrojenizmi fetusa ait alt ekstremité ultrasonografisinde ölümcül iskelet displazisinin pek çok özelliği bir arada izlenmektedir. Bunlar arasında ciddi mikromelia ve anormal ayak duruşu bulunmaktadır. Ekstremitédeki ödem bu durumda sıkça belirgindir.



(Sol) Tip I tanatoforik displazisi olan fetusun son üçaydaki ultrasonografisinde eğik ve çok kısa ("telefon ahizesi" şekilli) femur izlenmektedir. Metafazın düzensiz ve kalın olması dikkat çekicidir. (Sağ) İkinci üçaydaki bir fetusun ultrasonografisinde distal ekstremitelerde kısalık ve düzensizlik; uzun kemiklerde ise kemikleme eksikliği gözlenmektedir. Bunlar ölümcül osteogenezis imperfektanın tipik bulgularıdır.

BÖLÜM 10

Plasenta, Membranlar ve Umbilikal Kord

Giriş ve Genel Bakış

Plasenta ve Umbilikal Korda Yaklaşım	10-2
--------------------------------------	------

Plasenta ve Membran Anomalileri

Ablasyo Plasenta	10-8
Plasenta Previa	10-12
Vaza Previa	10-16
Plasenta Akkreat Spektrumu	10-18
Plasental Göl, Intervillöz Trombüs	10-22
Suksenturiyat Lob	10-26
Sirkümvallat Plasenta	10-28
Marjinal Kord İnsersiyosu	10-30
Velamentöz Kord İnsersiyosu	10-32
Koryoanjyom	10-34
Plasental Teratom	10-38
Koryoamniyotik Ayrılma	10-40

Umbilikal Kord Anomalileri

Tek Umbilikal Arter	10-42
Umbilikal Kord Kisti	10-46
Umbilikal Ven Varisi	10-50
Umbilikal Arter Anevrizması	10-54
Persistan Sağ Umbilikal Ven	10-56
Umbilikal Damar Trombozu	10-58

PLASENTA VE UMBİLİKAL KORDA YAKLAŞIM

Plesentanın Embriyolojisi

Son Adet Tarihinden (SAT) itibaren 14-28 gün

- Gelişimin 16-hücreli aşamasında trofoblast embriyonik iç hücre kitlesinden ayrıt edilmeye başlar
- Nidasyon, blastokistin endometrial epitele bağlanması, SAT'ın 20-28. günlerinde meydana gelir
- Trofoblast plağı uterus içinde spiral arterin bitişiğinde yerleşir
- Primitif sinsityum hızla çoğalır ve intervillöz mesafeyi oluşturmak üzere komşu kapiller ve venülleri erode eder
- Primitif sinsityum, sitotrofoblastik hücrelerin kordları tarafından 1° villusu oluşturmak üzere invaze edilir

SAT'tan itibaren 5-10 Hafta

- Mezodermin, primitif yolk kesesinden, 1° villusun merkezine doğru büyümesiyle 1° villus → 2° villus
- Kapillerler in situ olarak gelişirler ve 2° villusları 3° villusa dönüştürürler.
- 3° villuslar, yoğun şekilde kolajenlenmiş bağ dokusu ve kalın duvarlı fetal damarların büyümekte olan plasentaya daha geniş bir yapısal destek sağlamasıyla dallanma göstererek morfogeneze uğrarlar

SAT'tan itibaren 10-12 Hafta

- Intervillöz mesafeye doğrudan arteriyel dolaşım başlar

SAT'tan itibaren 12-20 Hafta (2° implantasyon)

- Trofoblast, myometriyumun iç 1/3'lük kısmını istila eder ve spiral arterleri yeniden biçimlendirir
- Muskül duvarın invaze edilmesi ve musküler ortamın çözülmeye uğraması, sabit ve düşük basınçlı arteriyel vasküler dilatasyon ile sonuçlanır

SAT'tan itibaren 22-30 hafta (Terminal Villus Oluşumu)

- Kapiller büyüme, sarmallaşan ve dallanan anjiyogenez terminal villus ile sonuçlanır; bu süreç fetal kapillerleri intervillöz mesafedeki oksijenli maternal kana daha yakın hale getirir

Umbilikal Kordon Embriyolojisi

Blastokist içerisinde, ekstraembriyonik mezodermin gevşek bir ağ örgüsü embriyonik diski çevreler. Endodermin yolk kesesini oluşturması ve ektodermin amniyonu oluşturmasıyla ekstraembriyonik mezoderm merkeze doğru kaviteleşme gösterir ve ekzoçölomu oluşturur. Koryonik mezoderm embriyonik yapıya birleştirici bir sap vasıtası ile katılır. Allantoin, embriyodan kaudale doğru gelişen küçük yapı, birleştirici sapa doğru çıkıntı yapar. Embriyo, birleştirici sapı giderek artan biçimde uzatarak dönüş yapar ve amniyotik kavitenin içine kayar.

Allantoik damarlar, plasental villusta gelişen damarlarla devamlılığı sağlarlar. İki umbilikal arter, internal iliyak arterlerden köken alır ve iki umbilikal ven, allantoik venlerden doğar. Sağ umbilikal ven 8.haftada atrofiye uğrar ve sol umbilikal ven sol portal ven'e ve duktus venozus'a dökülür. İki umbilikal arter plasentaya giriş noktalarından 15 mm içeride kaynaşır veya bir anostomoz ile birleşirler.

Kordon, ekstraembriyonik mezenkimden gelişen ve myoşbroblast ve zemin maddeden oluşan Wharton jölesiyle örtülüdür. Wharton jölesi turgoru devam ettirmeye yardım eder ve sıkışmaya karşı korur. Kordonun kendisi oksijen ve besinlerin umbilikal damarlardan difüzyonu ile beslenir. Normal kord genellikle saat yönünün aksine doğru helezonludur. Normal fetal hareketler kordon sarmallığını sağlarlar.

Görüntüleme Teknikleri ve Normal Anatomi

Birinci Trimester Gestasyonel Kesesi (5-7 haftalar)

Trofoblastik doku ve koryonik villuslar gestasyonel kesenin (GS) çevresinde difüz bir ekojenik halka oluştururlar. Yolk kesesi ve erken amniyon, erken embriyo ile ilişkili, bu safhada görülebilirler. Bir "çift desidual kesesi işareti" endometriumdaki desidual reaksiyon içerisinde eksentrik şekilde yerleşmiş ekojenik GS biçiminde izlenebilir.

Birinci Trimester Plasenta (8-14 haftalar)

Gestasyonel kesenin endometrial kaviteye tutunduğu bölgedeki fokal kalınlaşma koryon frondozumdur. Umbilikal kord en sık olarak koryon frondozumun ortasına girer ve bu safhada izlenebilir.

Bu aşamada amniyonun embriyo ve fetusu sardığı net bir şekilde izlenir ve henüz koryon ile birleşmemiştir. Yolk kesesi ekstra-amniyotiktir, amniyon ve koryon arasında yerleşmiştir. Normal amniyon birleşmesi 14-16. haftalarda gerçekleşir.

İkinci Trimester Plasenta

Plasenta, homojen ve eşit oranda ekojenik bir yapıdır. Plasenta ve myometriyum arasında hipoekoik bir subplasental kompleks bulunur. İkinci trimester plasentasında ara sıra sonolusen alanlar görülebilir.

Plasentanın kesin yerleşim bölgesi ikinci trimesterde belirlenmeli ve rapor edilmelidir. Çoğu plasentalar fundustan uterusun ortasına doğru yerleşirler ve anterior, posterior, sağ lateral veya sol lateral olarak tanımlanırlar.

Plasenta ile internal servikal os ilişkisi her incelemede değerlendirilmelidir. Plasental kenar ile servikal os arasındaki nasofrin transabdominal yol ile net değerlendirilmelidir. Olgularda transvajinal ultrason kullanılmalıdır.

Transvajinal teknikte, alt sınırın internal servikal osun 2 cm yakınındaysa plasenta aşağı yerleşimli olarak nitelendirilir. İkinci trimesterde tanı koyulan çoğu aşağı yerleşimli veya marjinal plasenta previalar üçüncü trimesterde çözülürler.

Üçüncü Trimester Plasenta

Üçüncü trimester plasentası ekojenik yapı olarak heterojendir ve sıklıkla sonolusen alanlar ve kalsifikasyonlar içerir. 30.haftadan sonra bazal kalsifikasyonlar (plasenta/myometrial bileşkede) ve kotiledon kalsifikasyonları normal bulgular olarak nitelendirilir.

İkinci trimesterde olduğu gibi, plasentanın yerleşim yeri ve internal servikal os ile ilişkisi değerlendirilmeli ve rapor edilmelidir. Eğer ikinci trimesterde yapılmıyorsa; plasentanın alt sınırının görülememesi, previanın ekarte edilmesi için endovajinal inceleme yöneldirilmelidir.

Umbilikal Kord

2 umbilikal arterin ve 1 umbilikal venin varlığı gösterilmeli ve rapor edilmelidir. Kordonun serbest bir halkasının ortogonal görüntüleri çoğunlukla yeterlidir. Eğer 3 damar kesin olarak izlenemezse, mesaneden alınan

PLASENTA VE UMBİLİKAL KORDA YAKLAŞIM

bir transvers görüntü, giriş yapmak üzere iliak arterler üzerinden mesanenin etrafında uzanan 2 arteri gösterecektir.

Plasental kordon giriş bölgesi rutin olarak incelenmez fakat çoğul gebeliği veya anormal plasentasyon olan hastalarda görülmelidir. Velamentöz insersiyolar, büyüme kısıtlılığı, kordon kazaları ve vaza previa ile ilişkilidirler.

Tuzaklara Dikkat Edin

Dolu Maternal Mesane

Dolu bir maternal mesane ile uterus ön duvarı uterus arka duvarına yaklaşabilir ve hatalı olarak alt uterin segmenti uzatabilir. Normal implante olmuş bir plasenta aşağı yerleşimli gibi gözükabilir. Plasenta previa'yı ekarte etmek için mesane boşaltıldıktan sonra transabdominal veya transvajinal ultrason ile yeniden görüntüleme gereklidir.

Fokal Myometrial Kasılma(FMK)

Uterus duvarının plasenta arkasındaki fokal kalınlaşması bir Şbroidi taklit edebilir. Ek olarak, alt uterin segmenti içerisinde ki bir FMK ön ve arka uterin duvarları yaklaştırabilir ve normal implante olmuş bir plasenta aşağı yerleşimli gibi gözükabilir. Transvajinal inceleme ile internal osa bitişik az miktarda bir amniyotik sıvı görülebilir ve serviks-plasenta ilişkisi daha iyi değerlendirilebilir. Alternatif olarak, FMK bittikten sonra değerlendirme de yardımcı olabilir.

Suksenturiyat Lob

Bir veya daha fazla aksesuar plasenta mevcut olabilir ve bu loblar fetal damarlar vasıtası ile bağlantılıdır. Eğer loblardan herhangi biri alt uterin segmenti içerisinde ise vaza previa'yı ekarte etmek için transvajinal ultrason yapılabilir.

Akut Plasental Kanama

Akut kan, plasenta ile izoekoik olabilir ve retroplasental bir kanama plasental kalınlaşma gibi gözükabilir. Vasküler myometrium ve plasenta ile avasküler hematoma arasında ayırım yapmakta renkli Doppler yardımcıdır.

Umbilikal Kord Yalancı Düğümü

Umbilikal kord içerisinde birbirine çok yakın halkalar kordon düğümünü taklit edebilir. Dikkatli bir inceleme ve gerçek bir düğüm olduğunu anlamak için fetüs hareket ettiğinde pulse Doppler kullanarak tekrar bir inceleme yapılmaz.

Yaklaşım

Plasental Kalınlık Ne Kadar Olmalıdır?

İlerleyen gebelikle beraber plasentanın kalınlığı artar. Genel bir kural olarak, plasental kalınlık (mm olarak) gestasyonel yaşı takip eder (hafta olarak). Örneğin, 20 haftalık bir plasenta 20 mm ölçülür ve 30 haftalık bir plasenta 30 mm ölçülür. Genel olarak; plasenta 40 mm'den daha fazla ölçülmemelidir. Plasentomegali; fetal hidrops, makrozomi, Beckwith-Wiedemann sendromu ve diyabet ile beraber görülebilir. İnce ve küçük bir plasenta büyüme kısıtlılığı ve anöploidi ile birlikte görülebilir.

Ne Zaman "Aşağı Yerleşimli" Bir Plasentayı Takip Etmeliyim?

Eğer ikinci trimesterde plasentanın alt ucu internal servikal os'tan ≤ 2 cm'deyse, takip gereklidir. Bu ölçüm

endovajinal inceleme ile yapılır (transabdominal yol uygun değildir). 3. trimesterdeki takip, 32-36 haftalarda, asemptomatik aşağı yerleşimli plasentaların çok büyük bir kısmının düzeldiğini gösterecektir. Çok sayıda asimetrik tam previa da ilerleyen gebelikle beraber düzelecektir.

Plasental Sonolusen Alanlar Klinik Olarak Önemli mi?

Çoğu plasental sonolusen alanlar geçici bulgulardır ve normal venöz gölleri temsil ederler. Erken, fazla sayıda ve geniş sonolusen alanlar önemli olabilir. Eğer, 20-25 hafta öncesi çok sayıda sonolusen alan görülüyorsa veya >3 cm ve üçten fazla sonolusen alan görülüyorsa plasental yetmezlik için endişelenmek ve gebeliği büyüme ve sıvı miktarı için takip etmek mantıklı olacaktır. Plasenta akreata spektrumunda geniş, düzensiz ve hortum şeklinde sonulusen alanlar olabilir. Aynı zamanda, çok sayıda lusen bölgeler aslında plasental kistleri gösteriyor da olabilir ve gestasyonel trofoblastik neoplazi tanısı düşünülebilir.

Plasental Kordon Giriş Yerine Ne Zaman Bakalım?

Şu an için, plasental kordon giriş(PKG) yerinin belirlenmesi rutin antenatal ultrason değerlendirmesinin bir parçası değildir. Ancak, plasenta ile ilgili herhangi bir morfolojik atipi olduğu zaman PKG yerine bakılması önerilmektedir. Örneğin eğer bir bilobüle plasenta veya suksenturiyat lob veya düzelmiş bir plasenta previa varsa, velamentöz insersiyoy veya vaza previa'yı ekarte etmek için PKG yeri aranmalıdır. Ek olarak, çoğul gebelikler anormal plasentasyon ve kordon giriş yerleri için yüksek risklidir; bu yüzden her çoğul gebelik vakasında PKG yerine bakmak ihtiyatlıdır. PKG yeri 11-14. hafta incelemesi sırasında kolaylıkla görülür ve bazı merkezler o haftada rutin olarak görüntüsünü alırlar.

Nukal Kord Görürsem Ne Olur?

Doğum sırasında tek tur yapmış nukal kord insidansı yaklaşık olarak %21'dir ve doğum esnasında tek halkalı nukal kord artmış neonatal morbidite ve mortalite riski ile ilişkili değildir. Bu sebepten dolayı ultrason ile tek tur nukal kord saptanması rastlantısal bir bulgu olarak kabul edilir. Ek olarak, çoğu vaka çoklu kesitlerle görüntülenmediğinden ultrason ile nukal kord tanısı için yanlış pozitif oran %20'dir. Çok sayıda halkası olan nukal kordların yönetimi tartışmalıdır. Üç veya daha fazla halka, elektif sezaryen ile doğumu tartışmaya yatacak kadar yüksek derecede morbidite ile ilişkili olabilir. Çoklu halka veya sıkı bir halkadan şüpheleniliyorsa fetal monitorizasyon ve kordonun Doppler incelemesi gereklidir.

Plasental MR Ne Zaman Faydalıdır?

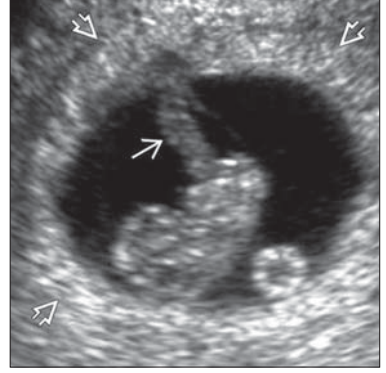
Plasentayı değerlendirmek için MR nadiren gerekir fakat maternal boyut veya plasentanın posteriyor yerleşimi nedeniyle görüntüleme kısıtlı olduğunda faydalı olabilmektedir. Plasenta akreata şüphesinde veya gestasyonel trofoblastik hastalık gibi vakalarda MR yardım edebilir. Plasenta, MR ile iyi görülür ve MR'ın daha geniş bir görüş alanına sahip olması ve maternal pelvisteki derin yapıları gösterebilmesi gibi avantajları vardır.

Kordon Az Sarmallı İse Ne Olur?

Düz umbilikal kord, en sık olarak idiyopatik bir bulgudur fakat aynı zamanda tek umbilikal arter ve fetal hareket bozukluklarıyla ilişkilidir. Fetüsün eşlik eden anomaliler açısından, özellikle de ekstremiteleri içerenler açısından, dikkatlice incelenmesi gereklidir.

PLASENTA VE UMBİLİKAL KORDA YAKLAŞIM

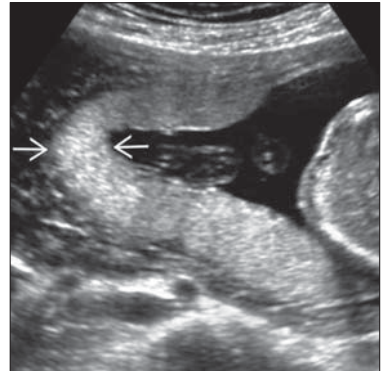
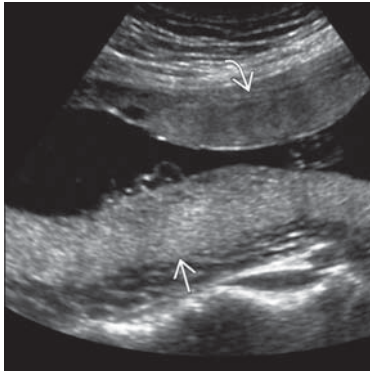
(Sol) Grafik, erken gestasyonel kesenin etrafında eşit olarak dağılmış koryonik villusları gösteriyor. 10.haftada, koryon frondozum (erken plasenta) geriye kalırken, diğer villuslar atrofiye uğrar. (Sağ) 8 haftalık bu gebelikte, düzenli olarak dağılmış koryonik villuslar homojen bir ekojenik halka oluşturmuşlardır. Umbilikal kord iyi şekilde seçilebiliyor ve umbilikal kordun uzunluğu kafa – sağrı mesafesi ile aynı uzunluktadır.



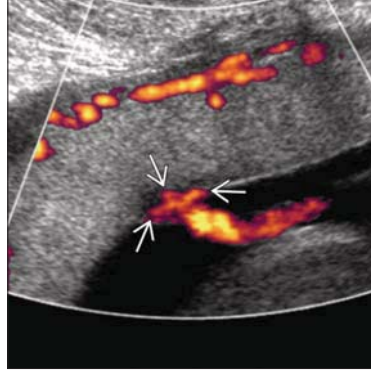
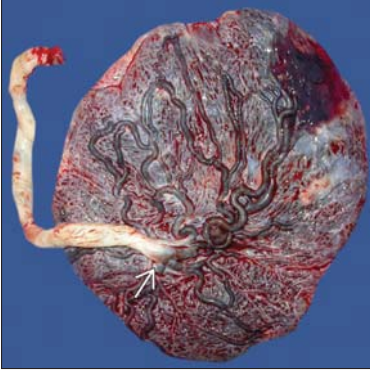
(Sol) Geç 1.trimester plasenta'nın grafiği villusların daha fazla proliferate olduğunu ve erken intervillöz mesafenin gelişmesini gösteriyor. Bu aşamada, erken plasentaya düşük akımlı basınç sağlanmıştır. (Sağ) Erken plasenta'nın 3D ultrasonu plasental kordon giriş sahasında koryon frondozumun fokal kalınlaşmasını gösteriyor. Zıt bir şekilde, endometrial kavitenin bitişindeki gestasyonel kese daha incedir.



(Sol) Uterusun sagittal ultrasonu anterior ve posterior plasentayı gösteriyor. İlk izlenim, büyük bir posterior plasenta ve bir anterior suksenturiyat lob açısından kuşkuludur. (Sağ) Aynı vakanın aksiyel ultrasonu anterior ve posterior plasenta arasında bir bağlantı göstermektedir. Bu nedenle, bu plasenta, suksenturiyat lob olmadan sağ lateral yerleşimlidir. Plasenta yerleşimini tam olarak belirlemek için ortogonal görüntüler ve tüm uterusun incelenmesi gereklidir.

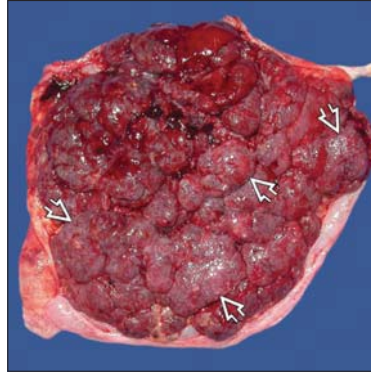
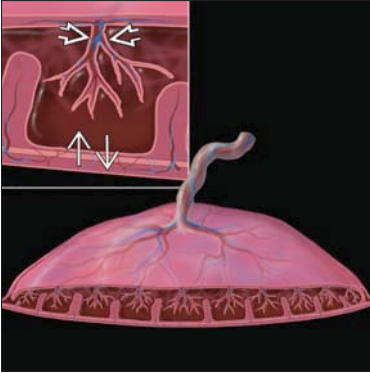


PLASENTA VE UMBİLİKAL KORDA YAKLAŞIM



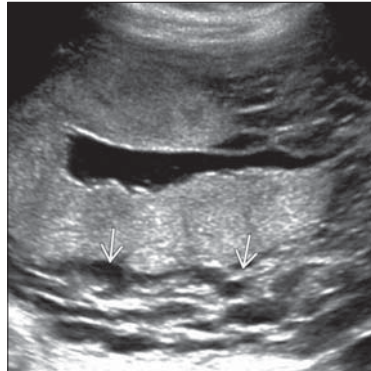
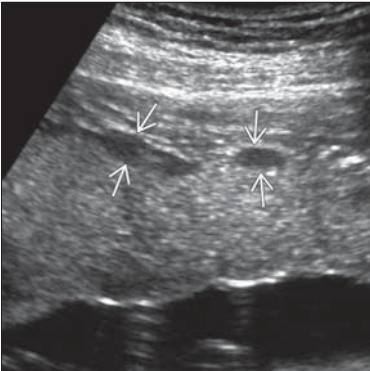
(Sol) Term bir plasentanin gross patolojisi, fetal yüzey, normal bir plasental giriş sahası gösteriyor. Dallanan damarlar kordondan çıkarlar. Plasentanın bu yüzeyi ve kordon amnion ile kaplıdır.

(Sağ) 2. trimesterde bir gebeliğin sagittal power Doppler ultrasonu normal homojen bir plasenta ve plasental kordon giriş yeri gösteriyor. Giriş yerini, plasentanın yakınındaki serbest bir kordon halkasından ayırmaya yardım eden dallanan santral damarlara dikkat ediniz.



(Sol) Grafik, plasental dolaşımı gösteriyor. Maternal kan intervillöz mesafeye girer, çıkar ve fetal kan taşıyan esas gövde villusunu besler. Esas gövde villusu umbilikal arter ve venin son dallanma noktasıdır.

(Sağ) Term bir plasentanın maternal yüzeyinin gross patolojisi birçok plasental lob gösteriyor. Bu loblar maternal-fetal besin ve gaz değişimi için intervillöz mesafe olarak görev yaparlar.

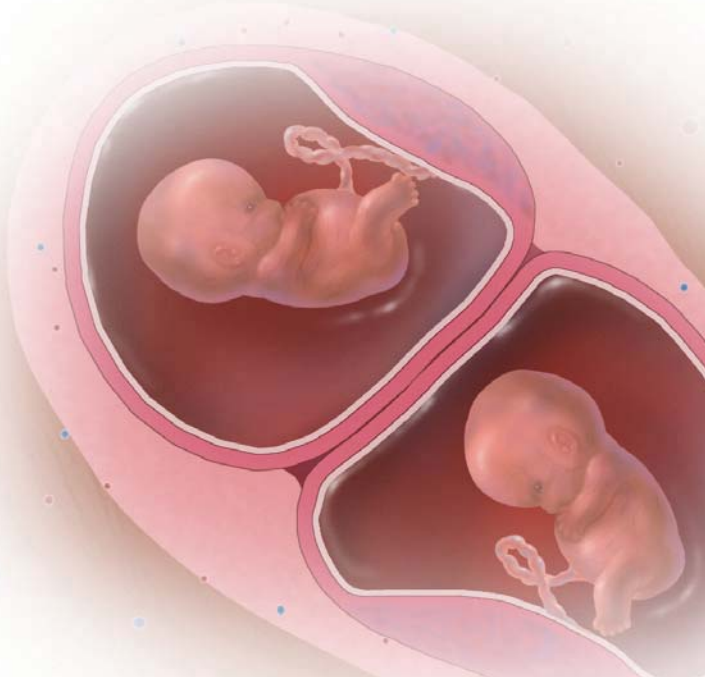


(Sol) Aksiyel ultrason, hipoekoik subplasental venöz yapıları gösteriyor. Power Doppler bu bölgede sıklıkla akım gösterecektir. Plasental kalınlık ve invaziv vasıta özellikler, bu plasental-miyometrial sınırı gözeterek daha rahatlıkla değerlendirilebilirler. (Sağ) Başka bir vakanın aksiyel ultrasonu plasentanın arkasında geniş miyometrial venler gösteriyor. Belirgin venler, posterior plasentalarla birlikte daha sık görülürler ve normal bir bulgu olarak kabul edilirler, perkreat ile karıştırılmamalıdır.

BÖLÜM 11

Çoğul Gebelikler

Çoğul Gebeliklere Yaklaşım	11-2
Dikoryonik Diamniyotik İkizler	11-6
Monokoryonik Diamniyotik İkizler	11-10
Monokoryonik Monoamniyotik İkizler	11-14
Uyumsuz İkiz Büyümesi	11-18
İkizden İkize Transfüzyon Sendromu	11-22
İkizde Ters Dönmüş Arteriyel Perfüzyon (TRAP)	11-26
Yapışık İkizler	11-30
Üçüzler ve Fazlası	11-34
Fetus-içinde-Fetus	11-38



ÇOĞUL GEBELİKLERE YAKLAŞIM

Ön Bilgi

1980'lerin başları ile 1990'ların sonları arasında, çoğunluğu 30 yaş üzeri kadınlarda görülmek üzere ikiz doğum oranında %52'lik bir artış olmuştur. Bu, ileri anne yaşı yanında yardımcı üreme tekniklerinin (ART) artmış kullanımına bağlanmaktadır. Gerçekten de, 44-49 yaş kadınların sayısı aynı zaman aralığında %10 artmıştır.

Embriyoloji

Dizigotik ikizlik, iki yumurta ayrı spermatozoalar tarafından döllendiği zaman oluşmaktadır. Bu, kendiliğinden veya ART teknikleri sonucu olabilir. Herbir fertilize ovum bağımsız şekilde gelişmektedir; bu yüzden, iki koryon, amniyon, yolk kesesi ve embriyo mevcuttur. Bu işlem daha yüksek sayılı çoğullar için de aynıdır.

Dikoryonik ikizlik, dizigotik gebeliğin bir sonucu olabilir fakat tek bir ovumun (monozigotik ikizlik) döllenmesi ile de oluşabilir. Eğer fertilizasyon sonucu oluşan zigot, konsepsiyonun ilk üç günü içerisinde bölünürse koryon, amniyon, yolk kesesi ve embriyoların oluşumuyla birlikte tüm hücre serilerinin tam duplikasyonu gerçekleşir. Bu, iki canlı doğum olasılığının en fazla olması bakımından monozigotik ikizliğin "en iyi" tipidir.

Monokoryonik ikizlik, gelişen yapılar konsepsiyonu takiben üçüncü günden daha sonra bölünürse oluşmaktadır. Birkaç adet varyantı mevcuttur.

- **Monokoryonik diamnionotik ikizler.** Eğer blastokist içi hücre kitlesi konsepsiyon sonrası 4. ve 8. günler arası bölünürse, koryon çoktan oluşmuş olacaktır. Gebelik, bu yüzden monokoryoniktir, ancak herbirinin kendine ait amniyon ve koryonunun olduğu iki embriyo oluşacaktır.
- **Monoamnionotik ikizler.** Eğer bölünme konsepsiyon sonrası sekizinci günden daha sonra oluşursa, yolk kesesi gibi koryon ve amniyon da çoktan oluşmuş olacaktır. Bu yüzden, yegane duplikasyon embriyonundur. Tek bir yolk kesesi ve koryon ile ilişkili olan tek bir amniyotik kese içerisinde iki embriyo gelişmektedir.
- **Yapışık ikizler.** Gelişen embriyonun bölünmesi konsepsiyon sonrası onüçüncü günden daha sonra gerçekleşirse bölünme tam olmaz; bazı yapılar duplike olurken bazıları da paylaşılar. Paylaşımın derecesi yaşam için prognozu ve ayrılabilirliği belirlemektedir.

Görüntüleme Teknikleri ve Normal Anatomi

Bir çoğul gebelikte ilk trimester, koryonisiteyi değerlendirmek için en iyi zamandır. Transvajinal sonografi (TVUS), transabdominal görüntülemeye göre daha yüksek çözünürlükte görüntüler elde etmemizi sağlamaktadır ve tercih edilen modalitedir. Koryonite, prognozu belirlemektedir; bu yüzden, ne kadar erken ortaya konursa bir yönetim planı da o kadar erken oluşturulabilir.

Daha yüksek sayılı çoğullar için de aynı prensipler geçerlidir: Koryonik keseleri, ardından amniyotik keseleri ve daha sonra da embriyoları say. Örneğin, üçüzler trikoryonik triamnionotik, dikoryonik triamnionotik (monokoryonik diamnionotik çift ile beraber bir tekiz), dikoryonik diamnionotik (monoamnionotik çift ile birlikte bir tekiz) veya nadiren monokoryonik triamnionotik olabilirler.

Çoğul gebelikler, anomaliler ve aneuploidi açısından artmış risk altındadırlar. Erken değerlendirme, anormal

fetusların selektif redüksiyonuna imkan tanıyacak şekilde erken tanıyı mümkün kılacaktır.

Doppler, çoğul gebelik izleminin önemli bir bileşenidir. Renkli Doppler, plaseental kord insersiyon bölgelerini haritalamada yararlıdır. Marjinal veya velamentöz insersiyonlu çoğullar, büyüme kısıtlılığı için artmış risk altındadırlar. Renkli Doppler, vaza previa'yı tespit etmek için de en iyi metottür. Birinci trimesterde aneuploidi taraması, duktus venozus dalga formunun değerlendirilmesini içermektedir; anormal duktal akım, aynı zamanda yapısal anomaliler (örneğin, konjenital kalp hastalığı) veya monokoryonik diamnionotik ikizlerde ikizden-ikize transfüzyon sendromu (TTTS) için artmış riski de gösterebilir. İkinci ve üçüncü trimesterde, umbilikal arterlerin, orta serebral arterlerin, ve duktus venozusun Doppler sorgulaması ikiz anemi - polisitemi sekansı ve TTTS tanısının konması ve evrelemesi yanında büyüme uyumsuzluğu olan ikizleri monitörize etmede kullanılmaktadır. Pek çok çalışma, ekokardiyografi sırasında elde edilen Doppler parametrelerinin kullanımıyla birlikte TTTS'nin değerlendirilmesini iyileştirmeye doğru yönelmiştir.

Yaklaşım

Orada kaç embriyo var?

Özellikle ART popülasyonunda, çoğul gebeliklerin tanısında potansiyel gizli tuzaklar olabilir. Müllerian kanal anomalileri ART popülasyonunda daha sık görülmektedir ve bunlarda bikornuat uterusun herbir hornunda bir gebeliğin oluşması veya ikizler için tek bir hornla bulunma ve diğerinde sadece desidualize endometriyumun bulunma olasılığı mevcuttur. ART hastaları, ektopik gebelik için artmış riske sahip olup bu popülasyonda intrauterin bir gebeliğin (IUP) varlığı heterotopik bir gebeliği ekarte ettirmez.

Kim kimdir?

Geleneksel olarak, prezente olan fetus A olarak tanımlanır. Embriyoların/fetusların pozisyonu büyüme oldukça değişir, ama her bir fetusun büyümesini doğru ve devamlı bir şekilde takip etmek önemlidir. Eğer selektif redüksiyon düşünülüyorsa, doğru embriyonun tanımlanması daha da fazla önem arz etmektedir. Eğer bariz bir malformasyon mevcutsa, takibi sürdürmek kolaydır. Bununla birlikte, eğer koryonik villus örnekleme (CVS) anöploidi ortaya koymuşsa, daha sonra redüksiyona yol gösterecek yapısal bir farklılık bulunmayabilir. Her bir koryonun doğru bir şekilde örneklendiğinden emin olmak ve anormali saptandığında doğru embriyonun redükte edildiğini garantiye almak için CVS öncesinde her bir keseyi çok dikkatli bir şekilde dokümente etmek akıllıca olacaktır. Haritalama, özellikle yüksek sayılı çoğullarda karmaşıktır ama redüksiyon düşünülüyorsa bilhassa önemlidir.

Koryonite/amniyonite nedir?

Eğer, her bir gestasyonel kese kalın koryonik bir halka ihtiva ediyorsa, ikizler dikoryoniktir, üçüzler trikoryoniktir vs. Görünecek bir sonraki yapı yolk kesesidir; yolk keselerinin sayısı amniyonların sayısı ile paralellik göstermektedir. İki yolk kesesi ile birlikte bir koryonik kese içerisinde iki embriyo görülüyorsa, gebelik büyük olasılıkla monokoryonik diamnionotiktir. İnce amniyotik zar daha sonra görünür hale gelmektedir ve en iyi şekilde TVUS ile görüntülenir. Eğer tek bir amniyotik zar görülüyorsa, ayrıca tüm monokoryonik monoam-

ÇOĞUL GEBELİKLERE YAKLAŞIM

Koryonisitenin Etkisi

	Dikoryonik	Monokoryonik
Anöploid riski (yaşla ilişkili)	Monozigotik = tekiz oranı Dizigotik = 2x tekiz fetus Dizigotik = her iki fetus için (tekiz)2	Monokoryonik = tekiz risk
Anomalilerin riski	Monozigotik 50%> dizigotik	3-5x dikoryonik
2./3. trimester ölüm riski		3-4x dikoryonik
Perinatal morbidite ve mortalite		3-5x dikoryonik
2 canlı doğum olasılığı	12. haftada ultrasonu normale %95.8	12. haftada ultrasonu normale %74.4

niyotik ikizler ve yapışık ikizler arasındadır. Embriyolar küçük olduklarından ve aralarında köprüleşen dokuları daha az bükülgen olduğundan ilk trimesterde yapışık ikizlerin birbirleriyle fiks bir ilişki içinde olmaları muhtemeldir. Yapışık ikizlerle ilgili anahar gözlem, bağlantı bölgesinde aralarındaki deri bütünlüğüdür.

Koryoniste, çoğullarda sonucun önemli bir belirleyici etkenidir. Perinatal morbidite ve mortalitenin çoğu sonuçta koryonisteyle ilişkili preterm doğuma bağlıdır. Erken doğum, dikoryonik ikiz gebeliğe kıyasla komplike monokoryonik bir gebelikte daha olasıdır. İki canlı bebek doğurma olasılığı sırasıyla dikoryonikten monokoryonik ya da monoamniyotik gebeliklere doğru tedricen azalmaktadır.

Eğer monokoryonikse, spesifik komplikasyonlar mevcut mu?

Monokoryonik ikizliğin spesifik komplikasyonları TTTS, ikiz anemi polisitemi sekansı, ikiz ters arteriyel perfüzyon sekansı ve söylendiği şekliyle ikiz embolizasyon sendromunu içermektedir. Eğer ikizler aynı zamanda monoamniyotikse, kord dolanması önemli bir ek risktir.

Fetuslerden herhangi biri yapışık mı?

Yapışık ikizler için bildirilen sonuçlar kötü olup çoğunluğu in utero veya doğumdan hemen sonraki dönemde kaybedilmektedir. Eğer ebeveynler ayrılmalarnı talep ederse, doğum öncesi anatomiyi olabildiğince doğru bir şekilde haritalandırmak önemlidir. Yapışık ikizlerin ekokardiyografisi, akustik giriş için daha fazla opsiyon mevcut olduğundan in utero daha kolaydır. Fetal MR, fetusların plasental destekte stabil olması ve sedasyon ihtiyaçlarının olmaması avantajıyla, anatomiyi ortaya koymada oldukça yararlı olabilir.

Çoğul gebelikler için diğer spesifik riskler nelerdir?

Aneuploidi değerlendirmesi

Maternal serum tarama gebelik başına bir risk ortaya koymaktadır; tekizlerde, risk fetus başıdır. Çoğullarda, genetik sonogram spesifik riski olan fetusu belirleyebildiğinden daha değerlidir. Birinci trimester taramanın rolü, özellikle çoğul gebeliklerde en riskli fetusları tespit edebilmek yanında yüksek riskli monokoryonik gebelikleri saptama doğrultusunda oldukça yoğun bir şekilde araştırılmaktadır.

Anomaliler

Yapısal anomaliler çoğullarda tekizlerden daha sıkır ve çoğullar içinde de, monozigotiklerde dizigotik ikizlerden daha sıkır.

Plasental varyantlar

Suksentrat loblar ve vaza previa çoğullarda artmaktadır. Bir suksentrat lob, kötü sonuç için tek başına bir risk faktörü değildir, ancak plasentanın tam olarak doğurtulduğunun dikkatli bir şekilde gözlemlendiğini garantiye alma açısından doğum bakımı sağlayanın, bunun

varlığını bilmesi gereklidir. Vaza previada, fetal arterler serviksi çaprazlayarak geçer; servikal dilatasyon veya spontan membran rüptürü sırasında damarlar hasarlanırsa kanın tükenmesi ve ölüm hızlı bir şekilde gerçekleşebilir.

Çoğul gebeliği ve geçirilmiş sezaryen seksiyosu olan bir hastada, bir tekizdekenden daha fazla plasental doku vardır ve plaslenta akreata açık bir risktir. Plasental dokunun önceki histerotomi ile olan ilişkisi dikkatlice değerlendirilmelidir. ART hastaları myomektomi veya metroplasti geçirmiş olabilirler ve bu da onları cerrahi sahada anormal plaslental yapışma açısından riskli hale getirmektedir. Bu hastaların sonografik olarak değerlendirilmesi zordur ve MR bu grupta en iyi modalite olabilir.

Büyüme kısıtlılığı

Çoğul gebelikler, büyüme kısıtlılığı açısından artmış risk altındadırlar ve çoğu, her bir fetusun ara büyümesini değerlendirme yanında büyümenin uyumlu olup olmadığını saptama amacıyla tekizlerden daha sık monitorize edilmektedir. Eğer preterm doğum varsa veya ikizler monokoryonik ise uyumsuz ikizler için sonuç daha kötüdür.

Preterm doğum

İkizler için median gestasyonel yaş 36 hafta 5 gün iken bu, tekizler için 39 haftadır. İkizlerin yaklaşık %50'sinin ağırlığı doğumda <2.5 kg'dır ve ikizlerin düşük doğum ağırlıklı (<1.5 kg) olma ihtimali tekizlere göre 10 kat daha fazladır.

Preterm doğum için en iyi tarama metodunun ne olduğu veya yüksek risk ile prezente olanlarda nasıl bir tedavi başlatılacağı konusunda net bir fikirbirliği mevcut değildir. Fetal fibronektin ve servikal uzunluk, popüler testlerdir; her ikisinin de güçlü negatif prediktif değeri vardır. Yirmi altıncı hafta öncesinde servikal uzunluğun >35 mm olmasının 35. haftadan önce preterm doğum için güçlü bir negatif prediktif değeri vardır.

Preterm doğum, kötü sonuç açısından major bir faktör olsa da, aslında tıbbi açıdan endike olduğunda perinatal mortaliteyi azaltmaktadır.

Maternal komplikasyonlar

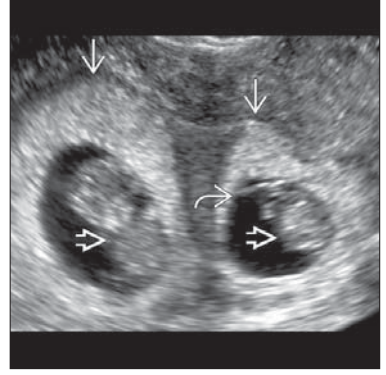
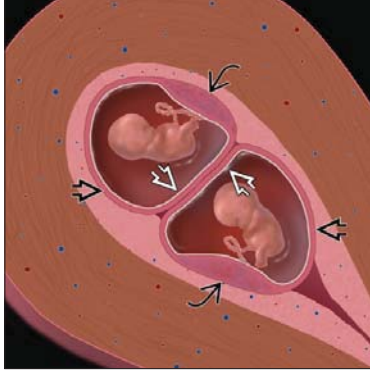
Tekiz gebeliklerle karşılaştırıldığında preeklampsi, postpartum kanama ve ölüm riskinde 2 kat ve eklampsi riskinde 3 kat artış mevcuttur.

Sonuç

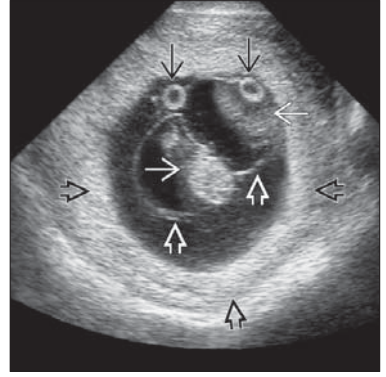
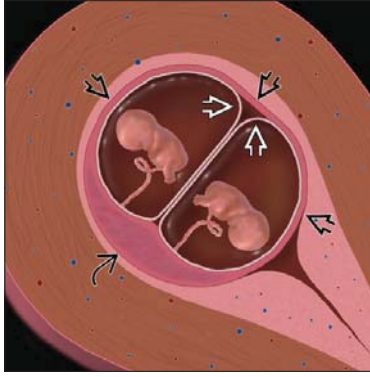
Ultrason, çoğul gebeliklerin yönetiminin tamamlayıcı bir parçasıdır. Bu gebeliklerin dikkatli bir şekilde takip edilmesi, her özgün olguda en iyi olası sonucu elde etmek üzere bireyselleştirilmiş yönetime izin vermektedir.

ÇOĞUL GEBELİKLERE YAKLAŞIM

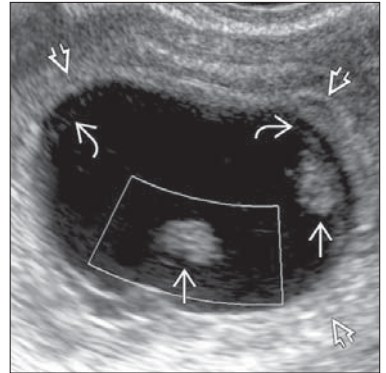
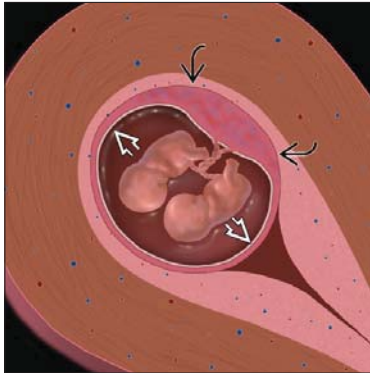
(Sol) Bu grafik, dikoryonik ikizleri göstermektedir. İki embriyo görülmektedir, her biri kendi amniyonu (ince beyaz çizgi) ve koryonu (kalın pembe çizgi) içindedir. İki koryon ve amniyon tabakası, kalın bir ikizler-arası zar meydana getirmektedir. Plasentaların geliştiği yerde koryonda kalınlaşma mevcuttur. (Sağ) Transvajinal ultrasonografi, 9. gebelik haftasında dikoryonik ikizleri göstermektedir. Her bir embriyo bir ekogenik koryonik kese ile çevrilidir. Sağ kese içindeki ince amniyona dikkat ediniz.



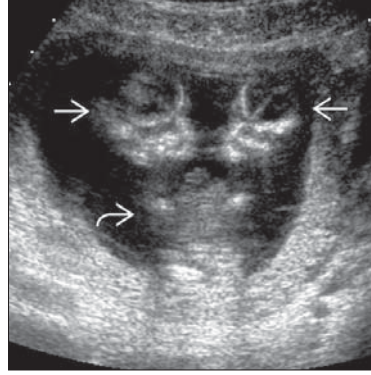
(Sol) Bu grafik, bir monokoryonik gebeliği göstermektedir. Monokoryonik ve dikoryonik gebelikler arasındaki farklılıklara dikkat ediniz. Burada, her bir embriyo, tek bir plasenta ile tek bir koryonik kese tarafından çevrilmiş ayrı amniyotik keseler (C) içindedir. İkizler arası zar, sadece iki amniyon tabakasından oluştuğu için incedir. (Sağ) TVUS, araya giren koryonik doku olmadan, 2 amniyon tabakasından oluşan ince ikizler arası zarı göstermektedir. İki embriyo ve yolk keseleri görülmektedir.



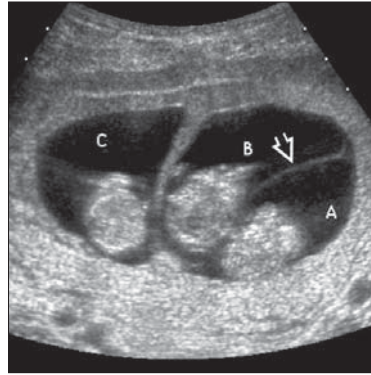
(Sol) Bu grafik, monoamniyotik ikizler arasında kord dolanmasını göstermektedir. Kordlar tek bir plasenta üzerine yakın olarak yerleşmiştir ve her iki embriyo tek bir amniyotik kese içindedir. (Sağ) Renkli Doppler'li transvajinal ultrasonografi tek koryonik kese içinde iki embriyoyu göstermektedir. Her iki embriyoyu çevreleyen amniyon görülmektedir. Renkli Doppler, bu spontan monoamniyotik ikiz gebelikte her iki embriyonun ölmüş olduğunu konfirm etmiştir.



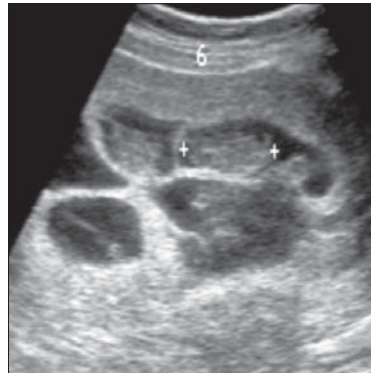
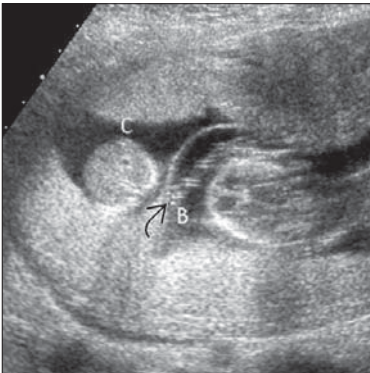
ÇOĞUL GEBELİKLERE YAKLAŞIM



(Sol) Transvajinal ultrasonografi, tek bir amniyotik kese içinde iki embriyoyu göstermektedir. Embriyolar bir uca yapışıktır; bu gebelik haftasında, iskiöfagus veya sefalofagus olup olmadıkları net değildir. 1 hafta sonra spontan ölüm gerçekleşmiştir. (Sağ) Onüçüncü haftadaki ultrasonografi iki başlı disefalus ama tek torsolu yapışık ikizleri göstermektedir. Bu tipte yapışık ikizler ayrılmaz ve çift gebeliği sonlandırmayı tercih etmiştir.



(Sol) Ultrasonografi, trikoryonik üçüzleri göstermektedir. Bu hasta bir IVF hastasıydı; inceleme sırasında şiddetli pelvik ağrısı mevcuttu ve aynı zamanda bir ektopik gebeliğinin de olduğu saptandı, cerrahi olarak başarılı bir şekilde tedavi edildi. (Sağ) Transabdominal ultrasonografi iki koryonik keseli ve A ile B arasında ince bir zarlı üçüzleri göstermektedir. Bu yüzden bu, üçüzlerden A ve B'nin monokoryonik diamiyotik çift şeklinde olduğu bir dikoryonik triamiyotik üçüz gebeliktir.

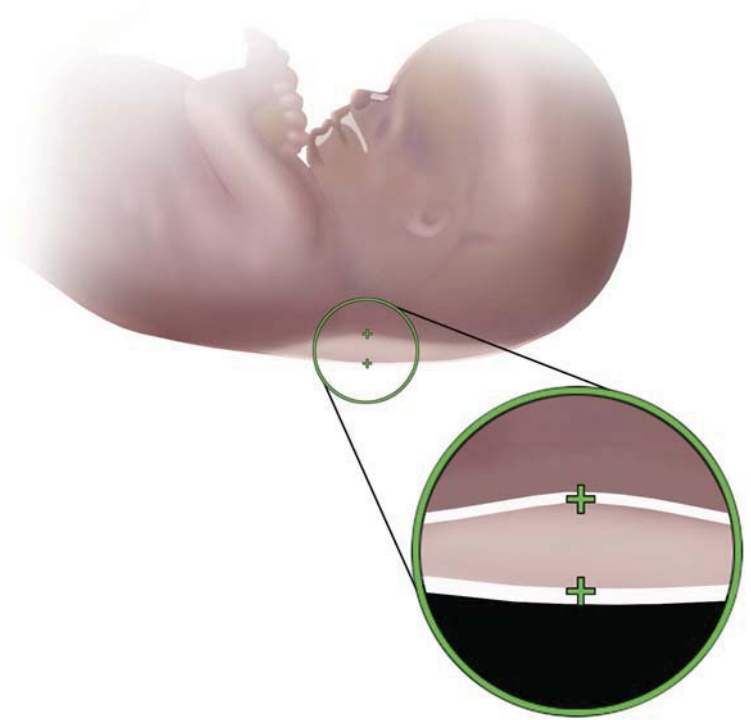


(Sol) Trikoryonik üçüzlerin ultrasonografisi, üçüz B'de bir velamentoz kord insersiyonunu göstermektedir. Bu artmış büyüme kısıtlılığı riskini ortaya koymaktadır. Trikoryonik bir gebelikte, hedef santral kord insersiyonu ile yapısal olarak normal olan A ve C üçüzleri için sonucu maksimize etmektedir. (Sağ) Bir IVF hastasında transabdominal ultrasonografi tek bir tarama planında 5 kese göstermektedir. Altı canlı embriyo mevcuttu.

BÖLÜM 12

Anöploidi

Anöploidi Taraması	12-2
Trizomi 21	12-6
Trizomi 18	12-12
Trizomi 13	12-18
Turner Sendromu	12-24
Triploidi	12-28



ANÖPLOİDİ TARAMASI

Ön Bilgi ve Güncel Prensipler

Kromozom anormallikleri canlı doğumların 1/160'ında meydana gelir ve çoğunluğundan trizomi 21 (T21), trizomi 18 (T18) ve trizomi 13 (T13) sorumludur. Canlı doğan bebeklerdeki insidansları T21, T18 ve T13 için sırasıyla 1/800, 1/6,000 ve 1/10,000'dir. Çoğu ilerleyen gebelikte kaybedildiği için anöploidi prevelansı ilk trimesterde en yüksektir. Saptanabilen erken gebelik kayıplarının yarısından fazlası kromozomal anomalidir ve anöploidi tüm ölü doğum ve neonatal ölümlerin %6-11'inden sorumludur.

Çoğu trizomi ilerleyen maternal yaş ile daha sık meydana gelen bir hata olan maternal mayoz sırasındaki ayrılmanın bir sonucudur. İleri anne yaşı (İAY), doğum zamanında ≥ 35 yaş olarak tanımlanmaktadır. Eskiden İAY invaziv genetik test için tek endikasyondur. 2007'de, Amerikan Obstetrisyen ve Jinekologlar Derneği (ACOG), yaşa bakılmaksızın tüm gebelere anöploidi için genetik tarama önerilmesini tavsiye etti. Maternal serum tarama testleri ile birlikte ultrasonografinin anöploidiler için bir risk hesaplanması için kullanılabileceği anlaşıldı. Bu hesaplanan kişisel risk, invaziv test önerilemesini belirlemede sadece yaş'a bağlı risk ile karşılaştırılabilir.

Anöploidi Taraması İçin Stratejiler

İlk Trimester Tarama (11-14 hafta Taraması)

Fetal boyunun arkasındaki ölçülebilir saydamlık nokal translüensi (NT)'dir. NT, baş popo uzunluğu ve maternal yaş ile karşılaştırılır. Gebelikte ilişkili plazma protein-A (PAPP-A) ve insan koryonik gonadotropin (hCG)'i kapsayan iki biyokimyasal belirteçli maternal serum testi T21'in ilk trimester saptama oranlarını %5 yalancı pozitiflik ile %70'den %83 artırır.

İkinci Trimester Tarama

Maternal serum dördümlü test, α -fetoprotein (AFP), östriol, inhibin ve hCG'yi ölçer ve T21 için %80 saptama oranına sahiptir (%5 yalancı pozitiflik). Genetik ultrasonografinin (18-20. haftalarda yapılan) rolü yapısal anormallikler ve anöploidinin minör belirteçlerini aramaktır. İstisnai birkaç anomali dışında major anatomik anomaliler anöploidi ile ilişkilidir. Birden fazla minör belirtecin varlığı da anöploidi ile ilişkilidir.

İlk ve İkinci Trimester Kombine Tarama

Entegre tarama ile birinci ve ikinci trimester testleri tamamladığında hastaya tek bir test sonucu verilir. %94-96 civarında T21 saptama oranları bildirilmiştir. Bununla birlikte, hastaların kendi birinci trimester sonuçlarını öğrenemedikleri ve erken invaziv test yapılamadığı için entegre test çok tercih edilmemektedir.

Çoğu merkez iki ardışık test protokolünden birini kullanır. Sıralı ardışık (stepwise sequential) tarama ile ilk tarama testi sonuçları hasta ile paylaşılır, test sonucu pozitif ise invaziv test önerilir. Sonuç negatif ise ikinci trimester testi ile devam edilir. Bağımlı ardışık (contingent sequential) taramada ise sadece orta derecede artmış riskli olan kadınlar ikinci trimester taramaya devam eder. Test sonucu negatif olan kadınlara yalnızca ikinci trimester ultrasonografi yapılır ve inceleme sonucu pozitif olanlara invaziv genetik test yapılır. Ardışık test kullanılarak T21 için saptama oranları %91-92'dir (%5 yalancı pozitiflik ile).

Görüntüleme Teknikleri ve Normal Anatomi

İlk trimester tarama

- Yalnızca sertifikalı sonografistler ve doktorlar tarafından uygulanmalıdır
- NT için fetal profilin büyütülmüş bir kesiti sağlanmalıdır. Boyun aşırı derecede fleksiyon veya ekstansiyonda olmamalıdır. Kaliperler sadece ölçülen sıvıya yerleştirilmelidir
- Orta hat sagittal profil görüntüsünde nazal kemik (NB) varlığı veya yokluğu değerlendirilir. Ultra-sonografi ışınları burun ucu, nasal kemik ve frontal kemik ayrı ayrı hepsi görülsün diye buruna dik olmalıdır
- Duktus venosus, alt göğüs ve üst abdomen sagittal kesitinde görülen türbülant akımlı küçük bir damardır. Normal akım kalbe doğru sürekildir. Retrograd akımın anormal olduğu düşünülmektedir

İkinci trimester tarama

- Çoğu yapısal anomaliler ve minör belirteçler standart ikinci trimester görüntülerde görülür
- Ek olarak 4 oda görüntüsü, damar çıkış yolları ve renkli Doppler görüntüleme önerilmektedir

Yaklaşım

Olabilirlik oranı (Likelihood Ratio-LR) nasıl kullanılır?

- Minör belirteç görüldüğünde hastanın muhtemel anöploidi riski yeni riski saptamak için LR ile çarpılır. Örneğin, eğer hastanın T21 riski 1/1,000 ve ekojenik bağırsak (LR: 6) izlendi ise T21 ihtimali 6/1,000'e yaklaşır. Belirteçlerin yokluğu yüksek riskli hastayı nadiren düşük riskliye dönüştürür. Tersine, ense kalınlığında artış hariç tutulduğunda düşük riskli bir hastada tek bir izole belirteç nadiren riski artırır.

İnvaziv genetik testin riskleri nedir?

- 15-20. haftalar arasında önerilen genetik amniyosentez 1/300-500 işleme bağlı kayıp oranına sahiptir. Vajinal lekelenme ve amniyotik sıvı sızıntısını içeren komplikasyonlar %1-2'sinde meydana gelir. Koryoamniyotik <1/1000'inde oluşur. Amniyotik sıvı sızıntısında perinatal sağkalım %90'dır.
- Koryon villus örnekleme 9. haftadan sonra uygulanır ve 9-16. haftalar arasındaki spontan gebelik kaybının mevcut riski dikkate alındığında amniyosentez ile benzer kayıp oranlarına sahiptir.

Çoğul gebeliği olan kadınlar

- Çoğul gebeliği olan kadınlarda tanısal seçenekler daha kısıtlıdır. Serum testi kesin değildir. Bu nedenle çoğuna sadece ultrasonografik tarama önerilir.

Seçilmiş Kaynaklar

1. Driscoll DA et al: Clinical practice. Prenatal screening for aneuploidy. N Engl J Med. 360(24):2556-62, 2009
2. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 88 et al: Invasive prenatal testing for aneuploidy. Obstet Gynecol. 110(6):1459-67, 2007
3. Smith-Bindman R et al: Second trimester prenatal ultrasound for the detection of pregnancies at increased risk of Down syndrome. Prenat Diagn. 27(6):535-44, 2007

ANÖPLOİDİ TARAMASI

Anne Yaşı ve Anöploidi Riski

Doğumda Anne Yaşı	Trizomi 21 Riski	Diğer Kromozom Anormallik Riski
20	1/1,480	1/525
25	1/1,340	1/475
30	1/940	1/384
35	1/353	1/178
36	1/267	1/148
37	1/199	1/122
38	1/148	1/104
39	1/111	1/80
40	1/85	1/62
41	1/67	1/48
42	1/54	1/38
43	1/45	1/30
44	1/39	1/23
45	1/35	1/18

Amerikan Obstetrisyenler ve Jinekologlar Derneği (ACOG) verilerinden.

Serum Sonuçları ve Anöploidi

Taranan Protein	Trizomi 21	Trizomi 18	Trizomi 13	Turner sendromu
PAPP-A*	↓	↓	↓	↓
hCG*	↑	↓	↓	Hafifçe ↑
AFP	↓	↓	↓	↓
hCG	↑	↓	Normal	↓ veya hidrops varsa ↑
Östriol	↓	↓	Normal	↓
Inhibin A	↑	↓	↓	↓ veya hidrops varsa ↑

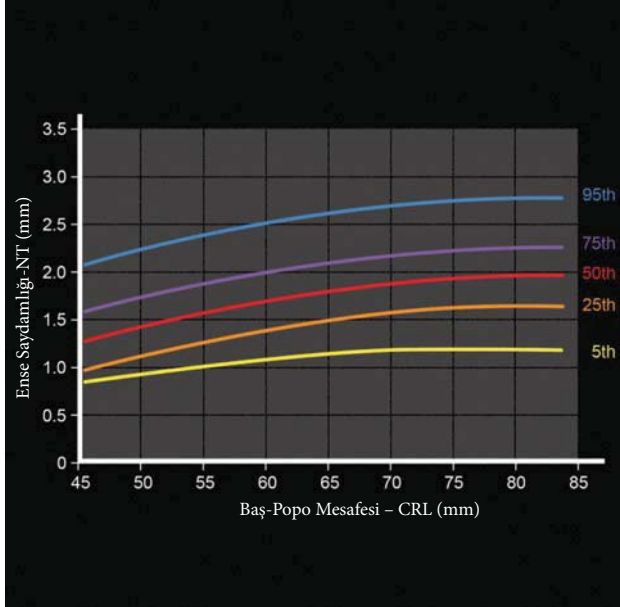
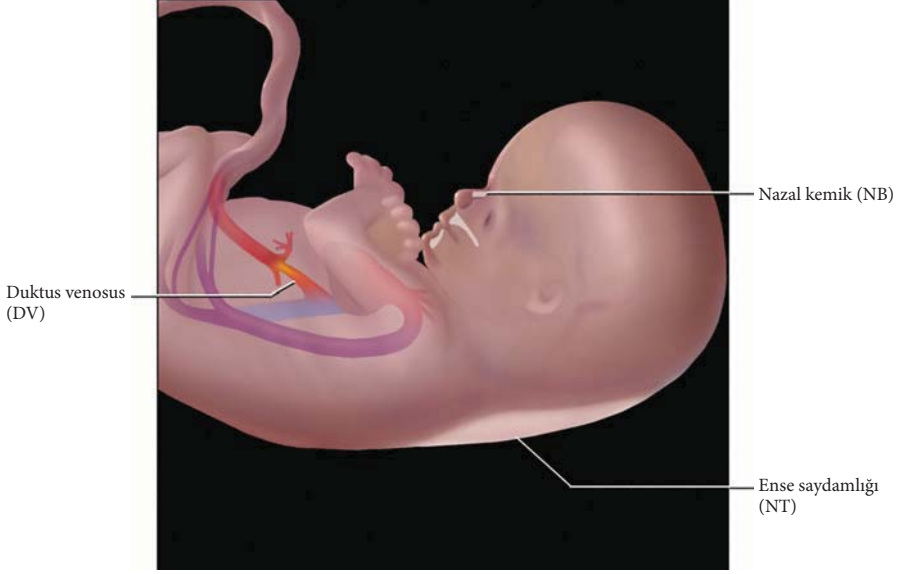
*İlk trimester tarama proteini

Anomaliler, Belirteçler ve Anöploidi

	Genel Populasyonda İnsidans	Anöploidi Riski	En Sık Anöploidi
İzole Belirteçler			
Kısa humerus	%5	5-7.5 LR	T21
Kısa femur	%5	1-2.7 LR	T21
Ekojenik bağırsak	%2	6-6.7 LR	T21
Intrakardiyak ekojenik odak	%0.2-20 (etnik değişkenlik)	1.2-2.8 LR	T21
Pelvikalektazi	%3	1.5-1.9 LR	T21
Nazal kemik kısıklığı veya yokluğu	%0.5-1.2 (etnik değişkenlik)	20-80 LR	T21
Hafif ventrikülomegali	%0.15	9 LR	T21
Koroid pleksus kisti	%1	0.03 LR	T18
Tek umbilikal arter	%1	<1 LR	T18
Ense kalınlığı artışı		11-17	T21
Major Anomaliler			
Kistik higroma	1/6,000	%6-75	Turner>T21>T18>T13
Holoprozensefali	1/16,000	%40-60	T13>T18
Kardiyak defekt	7-9/1,000	%5-30	T21, T18, T13, anormal 22, 8, 9
Atrioventriküler septal defekt	Tüm kardiyak defektlerin %5'i	%40-70	T21
Omfalosel	1/5,800	%30-40	T18>T13
Diyafragma hernisi	1/3,500-4,000	%20-25	T18, T13, T21, Turner
Duodenal atrezi	1/10,000	%20-30	T21
Mesane çıkış obstrüksiyonu	1-2/1,000	%20-25	T 13, T18
Hidrosefali	3-8/10,000	%3-8	T13, T18, triploidi

LR = Olasılık oranı

ANÖPLOİDİ TARAMASI



(Üst) 11 ile 14. haftalar arasında anöploidi taraması NT, NB ve DV dalga formlarının görünüşünün değerlendirilmesini içerir. NT dikkatli ölçülmeli ve baş popo mesafesi ile karşılaştırılmalıdır. NB ya vardır ya da yoktur ve DV'daki akım yönü kalbe doğru antegrad ve sürekli. (Alt) NT ölçümleri fetal baş popo mesafesi ile karşılaştırılır. 95. persentilden büyük ölçümler anormal olarak düşünülür. (İzin ile The 11-14 week scan: The diagnosis of fetal abnormalities from the Diploma in Fetal Medicine series, 1999. Nicolaides KH, Sebire NJ, Snijder RJM.)

BÖLÜM 13

Sendromlar ve Multisistem Anomaliler

22q11 Delesyon Sendromu	13-2
Aicardi Sendromu	13-4
Amniyotik Bant Sendromu	13-8
Apert Sendromu	13-12
Beckwith-Wiedemann Sendromu	13-16
Carpenter Sendromu	13-20
CHARGE Sendromu	13-22
Cornelia de Lange Sendromu	13-24
Kistik Fibrozis	13-26
Diyabetik Embriyopati	13-28
Fryns Sendromu	13-32
Holt-Oram Sendromu	13-34
Joubert Sendromu	13-38
Meckel-Gruber Sendromu	13-40
Çoklu (Multipl) Pterijum Sendromu	13-44
Neu-Laxova Sendromu	13-46
PHACES Sendromu	13-48
Pfeiffer Sendromu	13-50
Pierre Robin Anomalisi	13-54
Sirenomelia	13-56
Smith-Lemli-Opitz Sendromu	13-60
Tubero Skleroz	13-64
VACTERL Anomali Kompleksi	13-68
Valproat Embriyopatisi	13-72
Warfarin (Coumadin) Embriyopatisi	13-74
Walker-Warburg Sendromu	13-76



22q11 DELESYON SENDROMU

Anahtar Noktalar

Terminoloji

- Eşanlamlılar
 - Velokardiyofasial sendrom
 - DiGeorge sendromu
- 22q11.2 mikrodelesyonundan kaynaklanan konjenital kalp ve palatal defektler sendromu
- Kalp kusurlarına neden olan kromozom anormalliklerinin en tanınabilirlerinden biri

Görüntüleme

- Konotrunkal kalp defektleri
 - Trunkus arteriozus, Fallot tetralojisi
- Yarık damak
- Mikrognati
- Hipertelorizm, belirgin geniş burun köprüsü

Başlıca Ayırıcı Tanılar

- İzole konotrunkal kalp defektleri

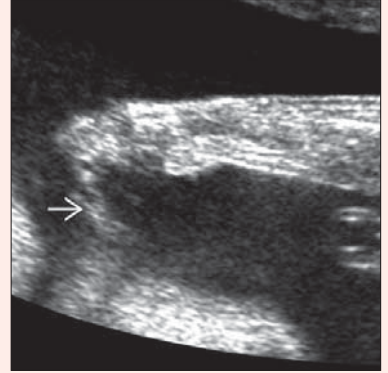
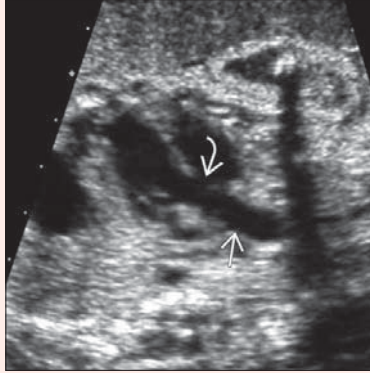
Patoloji

- del22q11.2'de 3 genin (*TBX1*, *CRKL*, *ERK2*) haplo-yetmezliği nöral krest hücre göçünde kesintiye ve sekonder (anterior) kalp alanı gelişimsel anormalliklerine neden olur
- Otozomal dominant
 - Etkilenen bireylerin büyük kısmında de novo delesyon

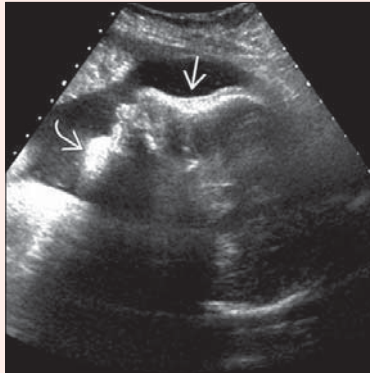
Klinik Özellikler

- Fenotip sıklıkla oldukça gizli
- Konjenital kalp hastalığı (%74)
- Palatal anormallikler (%69)
- Karakteristik yüz özellikleri (hastaların büyük kısmında)
- Öğrenme güçlüğü (%70-90)
- İmmün yetmezlik (%77)
- Nöropsikiyatrik problemler
 - Del22q11.2, genel popülasyondaki şizofreni hastalarının %1-2 kadarının sebebi olabilir

(Sol) Sagittal 25 haftalık fetusun ultrasonu 22q11.2 delesyonunda görülen tipik konotrunkal kalp defekti olan trunkus arteriozusu göstermektedir. Ventriküler septal defektin  üzerinden çıkan tek büyük artere  dikkat ediniz. (Sağ) Ultrason, konotrunkal kalp defekti için değerlendirildikten sonra 22q11.2 delesyonu tanısı alan 3. trimester fetusun elini göstermektedir. El ve ayak parmakları uzun ve ince  olup, bu bozukluğun temel özelliğidir.



(Sol) Sagittal Bilinen 22q11.2 delesyonu olan 3. trimester fetusun sagittal ultrasonu belirgin burun köprüsü  ve mikrognati  ile klasik profili göstermektedir. (Sağ) Klinik fotoğraf 22q11.2 delesyonu olan bir bebeği göstermektedir. Bebeğin annesi de etkilenmiş olup düzeltilmiş trunkus arteriozus hikayesi vardır. Belirgin geniş burun köprüsüne , geniş aralıklı gözlerle, ince dudaklarla köşeleri aşağı dönmüş ağza  ve küçük çeneye  dikkat ediniz. El parmakları  ve ayak parmakları da uzun ve incedir.



22q11 DELESYON SENDROMU

TERMİNOLOJİ

Eş Anamlılar

- Velokardiyofasiyal sendrom (VCFS)
- DiGeorge sendromu (DGS)

Tanımlar

- 22q11.2 mikrolelesyonundan kaynaklanan konjenital kalp ve palatal defektler sendromu
 - o Kalp defektlerine neden olan en farkedilebilir kromozom anormalliklerinden biridir
 - o En yaygın yaşayabilir insan genetik delesyon bozukluğu

GÖRÜNTÜLEME

Ultrason Bulguları

- Konotrunkal kalp defetleri
 - o Trunkus arterioz
 - Sağ taraflı aort arkı ve anormal dallanma sıklıkla
 - Kesintili aort arkı
 - o Fallot tetralojisi
 - Pulmoner kapak yokluğu veya pulmoner atrezi ile tetraloji
- Yarı damak
 - o Yarı damak yokluğunda tanı koymak güçtür
- Mikrognati
- Hipertelorizm, belirgin geniş burun köprüsü

AYIRICI TANI

İzole Konotrunkal Kalp Defekti

- Sendrom veya anöploidi şüphesi uyandıran diğer anormallikleri her zaman araştırın

PATOLOJİ

Genel Özellikler

- Etiyoloji
 - o Del22q11.2'de 3 genin haployetmezliği (*TBX1*, *CRLK*, *ERK2*), nöral krest hücre göçünde kesintiye ve sekonder (anterior) kalp alanında gelişim anormalliğine neden olur
- Genetik
 - o Otozomal dominant
 - Değişken penetrans
 - o Bireyler çoğunlukla de novo delesyonla etkilenir (%93)
 - Aynı 3-4 Mb delesyonuna rağmen belirgin aile içi ve aileler arası çeşitlilik (en az 22 komşu geni içerir)
 - %7'si ebeveyniden kalıtılır
- o Tanı
 - Rutin karyotiple tanı alamaz; aşağıdakilerden biri gereklidir
 - Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi ile *TUPLE 1* geni
 - Multiplex kantitatif gerçek zamanlı polimeraz incir reaksiyonu (PCR) hemizigot delesyonu tespit edebilir
 - Komparatif genom hibridizasyonu (CGH) mikrodizinin

KLİNİK ÖZELLİKLER

Prezentasyon

- Postnatal belirtiler ve bulgular
 - o Fenotip sıklıkla oldukça gizli
 - o Konjenital kalp hastalığı (%74)
 - En yaygın konotrunkal malformasyonlar
 - o Palatal anormallikler (%69)
 - Velofaringeal yetmezlik (VFY), submukozal yarı damak, yarı damak
 - o Karakteristik yüz özellikleri (hastaların büyük kısmında)
 - Belirgin geniş burun köprüsü, geniş aralıklı gözler, köşeleri aşağı dönmüş ağız, küçük gömülü çene, antevort burun delikleri, bulböz burun ucu
 - o Uzun ince el ve ayak parmakları
 - o Öğrenme güçlüğü (%70-90)
 - o İmmün yetmezlik (%77)
 - T-hücre defektleri ile ilişkili timus hipoplazisi/aplazisi
 - o Hipokalsemi (%50)
 - o Nöropsikiyatrik problemler
 - Şizofreni (risk %25-30)
 - Del22q11.2, genel popülasyondaki şizofreni hastalarının %1-2 kadarının sebebi olabilir
 - Psikoz, otizm, dikkat eksikliği/hiperaktivite bozukluğu, depresyon
 - Bilişsel azalma
 - o Beslenme problemleri (%30)
 - o Renal anomaliler (%37)
 - o İştme kaybı
 - Hem iletim, hemde sensörinöral tip
 - o Laringotrakeoözofagial anomaliler
 - o Otoimmün bozukluklar
 - o Nöbet
 - o İskelet anormallikleri

Demografik Özellikler

- Canlı doğumlarda 1/3.000

Tedavi

- Tüm olgularda genetik danışmanlık
- Gizli bulguların değerlendirilmesi açısından ebeveynlerin klinik genetik uzmanları tarafından muayenesi
- Etkilenmiş ebeveyni yada konotrunkal kalp defekti ± yarı damak bulgusunu temel alan yüksek riskli gebeliklerde amniyositlerin FISH analizi ile prenatal tanı
- Hipokalseminin takibi ve tedavisi
- Kalp defektlerinin cerrahi yönetimi
- Tersiyer bakım merkezinde doğum

TANISAL KONTROL LİSTESİ

Görüntü Yorumlama İncileri

- Konotrunkal kalp defektleri ile aortik ark ve duktus arterioz anormallikleri olan olgular, del22q11.2 açısından şüphe uyandırır

SEÇİLMİŞ KAYNAKLAR

1. Bretelle F et al: Prenatal and postnatal diagnosis of 22q11.1 deletion syndrome: Eur J Med Genet. 53(6):367-70-2010
2. Jacobson C et al: Core neuropsychological characteristics of children and adolescents with 22q11.2 deletion. J Intellectual Disabil Res. 54(8):701-13, 2010

AICARDI SENDROMU

Anahtar Noktalar

Terminoloji

- 1965'te infantil spazmlar, korpus kallozum agenezisi ve koryoretinal lakün klinik triadı ile tanımlanmıştır
- Günümüzde fenotipin daha karmaşık olduğu bilinmektedir

Görüntüleme

- Kallozal anormallikler tipiktir
- Kortikal displazi
- Seriye bağlı olarak %25-100'ünde intrakranial kistler
- Seriye bağlı olarak %6-95'inde serebellar anomaliler
- Mikroftalmi

Başlıca Ayırıcı Tanılar

- İzole yada sendromik korpus kallozum anormalliği
- İzole yada sendromik Dandy-Walker kompleksi

Patoloji

- Yalnızca dişilerde ve 47,XXY karyotipinde görülür (örn., 2X kromozomu olmalıdır)

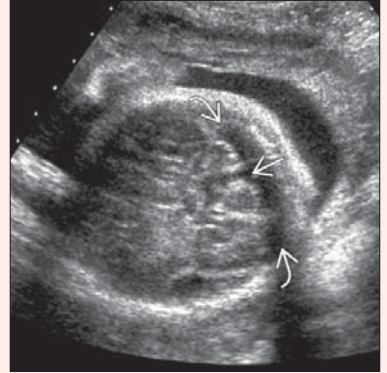
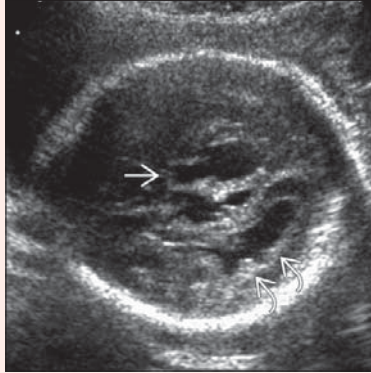
Klinik Özellikler

- ABD'de insidansı canlı doğumlarda 1:105.000
- Tahmini yaşam hızı 6 yılda %76, 14 yılda %40
 - o 1 seride ölüm riski 16 yaşında tepe yapmıştır
- Tahmini yaşam için ortalama yaş 18.5 ± 4 'tür
- İnatçı nöbetler

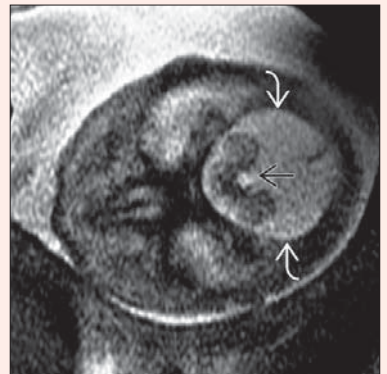
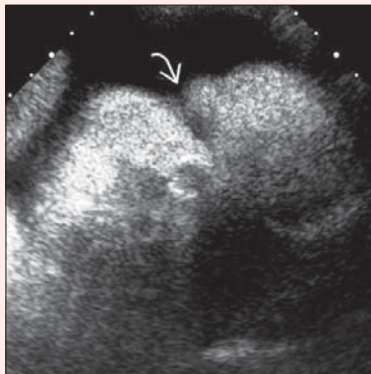
Tanısal Kontrol Listesi

- Özellikle posterior fossa anormallikleri veya anormal beyin korteksi olan kallozal agenezili/disgenezili dışı fetuslarda Aicardi sendromunu dikkate alın

(Sol) Sagittal 2. trimesterde yapılan aksiyel beyin ultrasonu kompleks interhemisferik kist ve nodüler heterotopiyi göstermektedir. (Sağ) Aynı fetusun 2. trimesterde posterior fossa görüntüsü, Dandy-Walker kompleksini düşündüren geniş sisterna magna ile ilişkili vermis kleftini göstermektedir.



(Sol) Sagittal Aynı fetusun 3. trimesterde koronal yüz görüntüsü sığ bir göz çukurunu göstermektedir. Bu gerçek zamanlı olarak takdir görmedi fakat bu durumda görülen allta yatan mikroftalmiyi yansıttı. (Sağ) Aynı fetusun 3. trimesterde aksiyel T2WI inferior vermis defektini ve posterior fossa kisti ile Dandy-Walker kompleksini doğruladı. Bu çalışmanın diğer görüntüleri kallozum disgenezisi ve kortikal displaziyi doğruladı.



AICARDI SENDROMU

TERMİNOLOJİ

Tanımlar

- 1965'te infantil spazmlar, korpus kallozum agenezisi (CCA) ve koryoretinal lakün klinik triadı ile tanımlanmıştır

GÖRÜNTÜLEME

Genel Özellikler

- En iyi tanınal ipucu
 - Dişi fetusta CCA

Ultrason Bulguları

- Kallozal agenezi/disgenezi
- Koroid pleksus kistleri/papillomları
- İntrakranial kistler
- Dandy-Walker Kompleksi (DWC)
- Vertebra segmentasyon anomalileri
- Mikroftalmi

MR Bulguları

- Aşağıdaki MR bulguları postnatal serilere dayanarak tanımlanmıştır fakat fetal MR bu özelliklerin pek çoğunun dokümantasyonuna izin verir
 - Olguların büyük kısmında kallozal anormallikler bildirilmiştir
 - Seriye bağlı olarak %25-100'ünde intrakranial kistler
 - Koroid pleksus kisti/papillomu
 - Kortikal displazi
 - Seriye bağlı olarak %8-100'ünde kortikal heterotopiler
 - Pakigiri
 - Seriye bağlı olarak %8-100'ünde polimikrogiri
 - Seriye bağlı olarak %20-100'ünde serebral asimetri
 - Seriye bağlı olarak %6-95'inde serebellar anomaliler

Görüntüleme Önerileri

- KKA'sı olan fetuslarda
 - Cinsiyeti kontrol edin
 - Segmentasyon anomalisi açısından vertebrayı dikkatle değerlendirin
 - Oküler anormallikler açısından yüzü dikkatle değerlendirin
 - MR, tanıyı geliştiren/prognozu belirleyen ilişkili kortikal ve serebellar anomalileri değerlendirmek için çok faydalıdır

AYIRICI TANI

Korpus Kallozum Agenezisi/Disgenezisi

- İzole yada sendromik

Dandy-Walker Kompleksi

- İzole yada sendromik

PATOLOJİ

Genel Özellikler

- Genetik
 - Yalnızca dişilerde ve 47,XXY karyotipinde görülür (örn., 2X kromozomu olmalıdır)

- Etkilenen dişiler üremeyemez, bu nedenle tüm olguların yeni mutasyonlar sonucu oluştuğu düşünülür
- İlişkili anormallikler
 - Oküler bulgular: Mikroftalmi, kolobom, optik sinir/kiazma hipoplazisi
 - ~%39'unda kostovertebral defektler: Hemivertebral, skolyoz, kaburga yokluğu/malformasyonu
 - Yarık dudak ve damakla nadiren ilişkili

KLİNİK ÖZELLİKLER

Prezentasyon

- Fetusta en tutarlı bulgu CCA'dır

Demografik Özellikler

- Epidemiyoloji
 - ABD'de 105.000 canlı doğumda 1
 - ABD'de prevalansı >853 olgu, dünya genelinde tahminen binlerce

Doğal Seyir ve Prognoz

- Bir zamanlar erken çocuklukta yüksek mortalite, ağır mental retardasyon ve nöbetlerle ilişkili olduğu düşünülmüştür
- Yeni veri
 - Tahmini yaşama hızı 6 yılda %76, 14 yılda %40
 - Bir seride ölüm riski 16 yaşında tepe yapmaktadır
 - Tahmini yaşam ortanca yaşı 18.5±4 yıl
 - Maksimum gelişimsel seviye %91'inde ~12 ay ile uyumlu
 - Küçük bir kısmı sadece orta veya hafif derecede gelişimsel olarak gecikmiş
 - Makülünün korunması ve daha küçük laküna boyutu daha iyi görme ile orantılı
- İnfanitil spazmlar
 - İnatçı nöbetler
 - Ortalama başlama yaşı: 9 hafta

TANISAL KONTROL LİSTESİ

Görüntü Yorumlama İncileri

- Özellikle posterior fossa anormallikleri veya anormal beyin korteksi olan CCA'lı dişi fetuslarda Aicardi sendromunu dikkate alın
- Aicardi sendromu klinik tanı olarak kalır
 - Tanının doğrulanması için karakteristik yüz fenotipi veya genetik test yok
 - Oftalmolojik muayenede koryoretinal laküna, bozukluk için patognomoniktir

SEÇİLMİŞ KAYNAKLAR

1. Columbano L et al: Prenatal diagnosed cyst of the quadrigeminal cistern in Aicardi syndrome. Childs Nerv Syst. 25(5):521-2, 2009
2. Muthugovindan D et al: Aicardi syndrome mimicking intrauterine hydrocephalus. Brain Dev. 31(8):638-40, 2009
3. Uggetti C et al: Aicardi-Goutieres syndrome: neuroradiologic findings and follow-up AJNR Am J Neuroradiol 30(10):1971-6, 2009
4. Hopkins B et al: Neuroimaging aspects of Aicardi syndrome. Am J Med Genet A. 146A(22):2871-8, 2008
5. Glasmacher MA et al: Phenotype and management of Aicardi syndrome: new findings from a survey of 69 children. J Child Neurol. 22(2):176-84, 2007

BÖLÜM 14

İnfeksiyon

Sitomegalovirüs	14-2
Parvovirüs	14-6
Toksoplazmozis	14-8
Varisella	14-10



SİTOMEGALOVİRÜS

Anahtar Noktalar

Görüntüleme

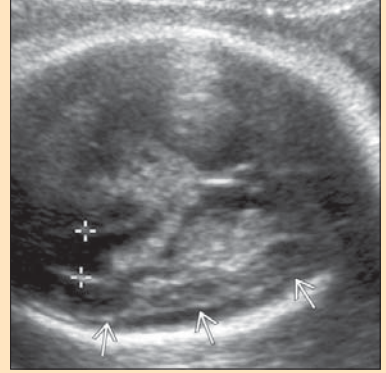
- Beyin bulguları
 - o Ventrikülomegali
 - o Kalsifikasyonlar (sıklıkla gölgeleme yapmayan)
 - o İntraparankimal kistler
 - o Mikrosefali
 - o Kortikal displazi
 - o Serebellum/sisterna magna anormallikleri
 - o Lentikülostriat vaskülopatinin belirtileri
- Diğer bulgular
 - o Hepatosplenomegali
 - o Kardiyomyopati, nonimmün hidrops
 - o İntrauterin büyüme kısıtlılığı

Klinik Özellikler

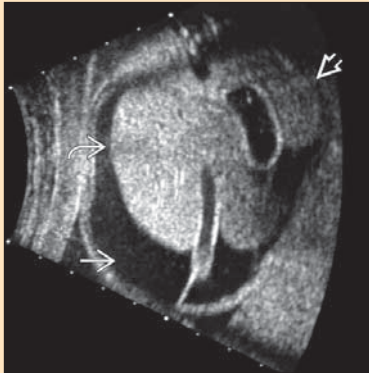
- Tüm dünyada en yaygın konjenital enfeksiyondür.
- o Gebelikte primer enfeksiyonun insidansı %2.2 kadardır.

- o Fetuse vertikal geçiş oranı %30-40'dır.
- Konjenital CMV mental retardasyon, sensorinöral sağırılık ve körlüğün en yaygın enfeksiyöz nedenidir.
- Fetal sonografik bulguların yokluğunda bile yaşamın ilk yılında %30'a varan nörolojik sekel tespit edilebilir.
- Fetuste saptanan anormallikler kötü nörogelişimsel sonuç ile ilişkilidir.
- Semptomatik yenidoğanlarda antiviral tedavi işitme kaybını minimize etmede etkili olduğu için konjenital CMV enfeksiyonunun doğru tanısı önemlidir.
- Tedavi
 - o Fetal enfeksiyonun tanısı için amniosentez.
 - o Doğrulanmış enfeksiyonda uygun danışmadan sonra terminasyon öneriniz.
 - o Hiperimmünglobulin/antiviraller ile deneysel tedavi umut verici görünmektedir.

(Sol) Aksiyal grafik, periventriküler  ve bazal gangliyum  kalsifikasyonları, diffüz şekilde anormal beyaz cevher ve kortikal displazi alanlarını  göstermektedir. Ventriküler genişleme beyaz cevher hacim kaybına bitişik gözlenir. (Sağ) CMV enfeksiyonlu bir fetuste aksiyal 3. trimester ultrasonografisi diffüz kortikal displazi ve anormal sulkasyonu göstermektedir . Bu olguda, ventrikül boyutu (kaliperler) sınırdadır genişlemiştir. Transvajinal US, fetus sefalik prezentasyonda ise çözünürlüğü arttırır. MR'da yardımcı olabilir.



(Sol) Koronal ultrasonografi karaciğer  ve dalağın  belirgin olarak genişlediğini (ekstramedüller hematopoez nedeniyle) göstermektedir. Hidrops belirtisi olmaksızın asit  vardır. Diğer görüntüler polihidramniyoza gösterir. (Sağ) Konjenital CMV enfeksiyonlu bir prematüre infantın klinik fotoğrafı ekstramedüller hematopoez ile uyumlu maküler 'blueberry muffin lekeleri'ni  göstermektedir. CMV enfeksiyonu anormal eritropoez ve hemolitik anemi ile ilişkilidir.



SİTOMEGALOVİRÜS

TERMİNOLOJİ

Kısaltmalar

- Sitomegalovirus (CMV)

GÖRÜNTÜLEME

Genel Özellikler

- Gösterilmiş maternal enfeksiyon varlığında, aşağıdakiler varsa fetal enfeksiyon tahmin edilebilir.
 - İlerleyici büyüme kısıtlılığı
 - Mikrosefali
 - Hepatomegali/splenomegali
 - Ekstramedüller hematopoeze sekonder
 - Kemik iliği baskılanması nedeniyle anemi, hemolitik anemi de bildirilmiştir
 - Kalsifikasyonlar (visseral veya serebral)
 - Hidrops

Ultrasonografik Bulgular

- Beyin
 - Ventrikülomegali (konjenital enfeksiyonlu infantların %45'inde orta veya şiddetli)
 - Anormal periventriküler ekojenite
 - İntraventriküler adhezyonlar
 - Kalsifikasyonlar (sıklıkla gölgelenme yapmayan)
 - Periventriküler, kortikal, bazal gangliyumda ekojenik intraparenkimal odak olabilir.
 - İntraparenkimal kistler
 - Periventriküler, anterior temporal, oksipital, frontopariyetal
 - Çocuklarda, beyaz cevher hastalığı ile ilişkili anterior temporal kistlerin bulunması oldukça spesifiktr
 - Mikrosefali (konjenital enfeksiyonlu infantlarda %27'ye varan)
 - Kortikal displazi
 - Serebellum/sisterna magna anormallikleri (konjenital enfeksiyonlu infantların %67'sinde serebellar hacim kaybı)
 - Vermian hipoplazi 18. haftadan önceki enfeksiyona işaret eder
 - Lentikülostriat vaskülopati belirtileri
 - Bazal gangliyum ve talamus içinde uni/bilateral kurvilinear ekojenik çizgiler
- Hepatosplenomegali
- Kardiyomyopati, nonimmün hidrops
- İntrauterin büyüme kısıtlılığı (IUGR)

MR Bulguları

- Kortikal displazi (konjenital CMV'li çocukların %10 kadarında görülür)
 - Lissensefali, pakigiri
 - Polimikrogiri (fokal veya diffüz)
 - Anormal korpus kallosum
 - Anormal posterior fossa
 - Şizensefali (nadir)

Görüntüleme Önerileri

- Protokol tavsiyesi
 - Yüksek çözünürlüklü beyin görüntüleri için sefalik fetüste transvajinal ultrasonografi kullanınız.
 - Beyinde ilave bulgu için MR düşünün (örneğin; kortikal displazi, serebellar hipoplazi).

- MR görüntüleme, ultrasonografiden beyin anomalilerini saptama (%92 vs %38) ve semptomatik enfeksiyonu tahminde (%83 vs %33) daha duyarlıdır.
- MR ile ultrasonografi tamamlayıcı görünmektedir, yüksek riskli fetüslerde karşılıklı olarak birbirini dışlamamalıdır.

AYIRICI TANI

Diğer Konjenital Enfeksiyonlar

- **Parvovirüs**
 - Asit fetüste sıkça görülen bulgudur.
 - Fetal hidrops anemiye sekonderdir.
- **Toksoplazmozis**
 - İntrakranial kalsifikasyonlar
 - Karaciğer kalsifikasyonları ve hepatosplenomegali
- **Varisella**
 - Kalsifikasyonlar (karaciğer, kalp, böbrek), deri lezyonları
- **Herpes simpleks**
 - Ekojenik bağırsak, ventrikülomegali
- **Sifilis**
 - Hepatosplenomegali, dilate bağırsak, uzun kemiklerde eğrilik, anormal epifizler
- **HIV**
 - IUGR, şiddetli olgularda intrauterin ölüm
- **Rubella**
 - Kardiyak defektler, mikrosefali, mikrooftalmi, mental retardasyon, IUGR

Nonimmün Hidropsun Diğer Nedenleri

- Anöploidi, anemi, disritmi

Ekojenik Bağırsağın Diğer Nedenleri

- Anöploidi, bağırsak obstrüksiyonlarını içeren gastrointestinal anomaliler, kistik fibrozis

PATOLOJİ

Genel Özellikler

- **Etyoloji**
 - Genel populasyon enfeksiyonu ile direkt temas, sekresyonlara maruziyet, kan transfüzyonu
 - Plasenta yolu ile fetal enfeksiyon (yani vertikal geçiş)
 - Erken maruziyet fetüste riski artırır

Mikroskopik Özellikler

- 34 enfekte fetüsün patolojik incelemesi (3 intrauterin ölüm, 31 terminasyon)
 - CMV antijenleri için pozitif organlar; plasenta (%100), pankreas (%100), akciğer (%87), böbrek (%87), karaciğer (%71), beyin (%55) ve kalptir (%44).
 - %33'ünde nekrozis ile beyin hasarı, %22'sinde hafif lökoensefalopati

KLİNİK ÖZELLİKLER

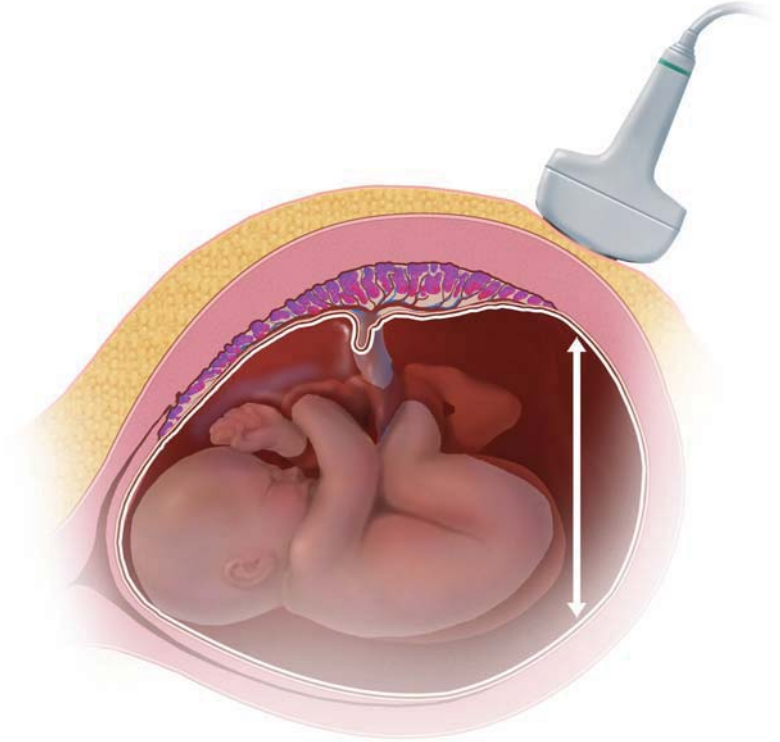
Prezentasyon

- Spontan abortus, preterm doğum, ölü doğum
- Mikrosefali, ventrikülomegali, intraserebral kalsifikasyonlar
- IUGR
- Hepatosplenomegali, visseral kalsifikasyonlar

BÖLÜM 15

Amniyon Sıvısı, Fetal Büyüme ve İyilik Hali

Fetal İyilik Haline Yaklaşım	15-2
Polihidramniyoz	15-8
Oligohidramniyoz	15-12
İntrauterin Büyüme Kısıtlılığı	15-16
Makrozomi	15-20
Hidrops	15-22
Fetal Anemi	15-26



FETAL İYİLİK HALİNE YAKLAŞIM

Giriş

Fetal durumun değerlendirilmesi, in utero ölüm veya asfiksi ile meydana gelen hasar için risk altındaki fetüsleri belirlemek ve hızlı ve güvenli doğumu sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Biyofizik profili kullanarak, test edilen popülasyonda ölü doğum oranlarının %60-70 azaldığı gösterilmiştir. Daha yakın zamanlarda, perinatal fetal hipokseminin geri dönüşsüz doku hasarına sebep olduğu ve bunun çok sayıda neonatal, çocuk ve yetişkin dönemi problemleriyle ilişkili olduğu gösterilmiştir. Fetal asfiksisinin serebral palsi, öğrenme güçlüğü ve erişkin başlangıçlı hipertansiyon ve kardiyovasküler hastalıklara katkıda bulunduğu öne sürülmüştür. Yaşayabilir fetüsün ultrasonografi ile gözetiminin amacı, fetal asfiksisinin potansiyel zarar derecelerini saptamak ve zamanında müdahaleyi başlatmaktır. Fetal iyilik halinin değerlendirilmesi için kullanılan ultrasonografi parametreleri; fetal büyüme, amniyotik sıvı, fetal biyofizik profil skor ve kardiyovasküler/plasental fonksiyonun değerlendirilmesidir.

Fetal Büyüme

Gebelik haftasının doğru olarak bilinmesi, fetal büyümenin değerlendirilmesi için zorunludur. Son adet tarihi genellikle güvenilir değildir. İlk trimesterde ölçülen baş popo mesafesi (BPM) ölçümü gebelik yaşını belirlemede en doğru yoldur ($\pm 5-7$ gün). Gebelik haftası için ikinci trimesterde fetal biyometriyi kullanmak doğrudur ($\pm 7-10$ gün), ama üçüncü trimesterde doğru değildir ($\pm 3-4$ hafta). Üçüncü trimesterde gebelik zamanı belirlemek istenirse, serebellar uzunluk veya uzun kemiklerin kemikleşme merkezlerini (32 haftadan sonra distal femoral epifiz ve 35. haftadan sonra proksimal tibial epifiz görülür) aramak gibi geleneksel olmayan biyometrik ölçümlerin kullanılması yardımcıdır.

Tahmini fetal ağırlık (TFA), fetal biyometri ölçümlerinden hesaplanır. Standart fetal biyometrik ölçümler biparietal uzunluk, kafa çevresi, karın çevresi ve femur uzunluğudur. TFA formülleri özellikle karın çevresi ağırlıklı hesaplanır ve küçük karın çevresi intrauterin büyüme kısıtlılığı (IUBK) için güçlü bir belirteçtir. Eğer TFA, 5 veya 10 persentil altında ise fetüs, gebelik yaşına göre küçük (SGA) olarak kabul edilir. SGA fetüs yapısal olarak küçük ama normal olabilir, fakat IUBK fetüsler asfiksi açısından risk altındadır. Plasental yetmezlik, fetüse glukoz sağlanmasının azalmasıyla sonuçlanır. Kompensatuvar glikojenoliz, fetal karaciğerde hacim azalması ve abdominal çevrenin küçülmesiyle sonuçlanır. Bu asimetrik büyüme kısıtlılığı, IUBK'nın önemli bir bulgusudur.

Amniyotik Sıvı

Amniyotik sıvı volumü (ASV) her ikinci ve üçüncü trimester muayenelerinde değerlendirilir. ASV, subjektif olarak veya sıvı cebinin ölçümü yapılarak yarı kantitatif olarak değerlendirilebilir. Maksimum vertikal cep (MVC) ölçümü, uterus içinde fetal kısımlar ve kordun olmadığı en geniş sıvı cebinin önden arkaya uzunluğudur. Daha yaygın kullanılan amniyotik sıvı indeksi (ASI) ölçümü, uterusun 4 kadrantındaki MVC'lerin toplamıdır. ASV, ilerleyen gebelik yaşı ile değişir. Genel olarak 5-8 arasındaki MVC değerleri ve 5-20 arasındaki ASI değerleri normal olarak kabul edilir.

ASV, fetal kardiyovasküler iyilik halini yansıtır. Normal plasantasyon ve normal kardiyak output varlığında fetal böbrekler iyi perfüze olur ve idrar çıkışı normaldir. Ama hipokseminin varlığında kardiyak outputun refleks redistribüsyonuna bağlı olarak oksijenize kan fetal

beyin, kalp, timus ve plasentaya doğru redistribüsyon olur. Diğer organlarda vazokonstriksiyon vardır ve bu durum böbrekte azalmış idrar çıkışına neden olur. Oligohidramniyoz, kronik hipokseminin özelliği olarak düşünülür ve hipoksemi varlığında orta-ciddi derecede ASI değişikliğinin görülmesi için gerekli zamanının üç hafta olduğu söylenmektedir. Hipokseminin daha akut belirteçleri, fetal biyofizik skoru ve Doppler incelemesiy-le saptanabilir.

Biyofizik Profil

BFP, 30 dakikayı aşan bir gözlem periyodunda 4 parametreyi test eder (Bkz. Tablo 1). Fetüs her bir parametreden 0 veya 2 puan alır ve bu puanların toplamı BFP skorunu oluşturur. 6/8 veya 8/8 skorları normaldir. 6/8'in altındaki fetüsler ek olarak monitörizasyona ihtiyaç duyarlar. Tam bir BFP'de total 10 puanın tamamı için elektronik fetal monitorizasyon (non-stres test) gerekir. 8/10 veya 10/10 skorları normal olarak düşünülür. 6/10 şüpheli ve 4/10'dan küçük eşit olanlar ise anormaldir. Bir fetüs 30 dakikadan kısa bir sürede 8/8 veya 10/10 skor alabilir ama diğer düşük skorlarda tam 30 dakikalık sürekli bir izlem yapılmalıdır.

Normal bir BFP skoru, neredeyse hiçbir zaman anormal fetal pH ile beraber değildir ve normal doku oksijenasyonunun güvenilir ve doğru ölçütüdür. Anormal bir BFP skoru, fetal asidemi için yüksek riski gösterebilir ve bir hafta içindeki fetal ölümün güçlü bir belirteçidir. Şüpheli BFP çoğu zaman tekrarlanır. Fetal hareketlerin kesilmesinin ardından öngörülebilir dönem başlar; torasik hareketler (solunum) ilk olarak kaybolur, takiben tonus kaybı ve en son olarak gros gövde ve omurga hareketleri kaybolur. Azalmış amniyon sıvısı kronik hipokseminin işaretidir.

Doppler

Plasentanın ve fetal dolaşımın Doppler ile değerlendirilmesi fetal iyilik halinin değerlendirilmesi için önemlidir. Umbilikal arter (UA), orta serebral arter (MCA), uterin arter (UtA), duktus venosus (DV) ve umbilikal ven (UV) sıklıkla değerlendirilen damarlardır. UA akımı, gebelik yaşının ilerlemesiyle azalan sistolik/diastolik oranları nedeni ile düşük dirence sahip olur. MCA, umbilikal arterden relatif olarak daha az diastolik akıma sahiptir. Duktus venosus dalgası sistolik, diastolik ve atrial diastol dalgalarıyla ayırt edilir. Umbilikal venöz akım tek formdadır ve fetal solunum varyasyonunu gösterir. UtA, 24 haftadan sonra düşük dirençlidir.

Hipoksemi veya zayıf plasantasyon varlığında, ASV ve büyümedeki değişikliklerden önce Doppler dalga anormallikleri görülebilir. UA'da diastolik akımın tersliği veya yokluğu, plasental vasküler disfonksiyonu yansıtır. Fetal beyine gelen kompensatuvar artmış kardiyak output, MCA'da diastolik akımın artmasına neden olur. Sonuçta oluşan UA'daki diastolik akımın azalması ve MCA'daki diastolik akımın artması bu damarlar arasındaki normal ilişkiyi tersine çevirir. Duktus venosusda ters dönmüş A dalgası, atrial kasılma sırasında ters venöz akımla beraber olan sağ kalp stresini yansıtır. UV pulsatil akımı da artmış sağ atrial basıncını yansıtır. UtA'da artmış dirençli akım ve artmış spiral arter akım direncini yansıtan postsistolik çentik görülür.

Seçilmiş Kaynaklar

1. Manning FA: Fetal biophysical profile: a critical appraisal. Clin Obstet Gynecol. 45(4):975-85, 2002

FETAL İYİLİK HALİNE YAKLAŞIM

ASİ ve Gebelik Yaşı			
Gebelik Haftası	5 Persentil ASİ (cm)	50 Persentil ASİ (cm)	95 Persentil ASİ (cm)
20	9.3	14.1	21.2
21	9.5	14.3	21.4
22	9.7	14.5	21.6
23	9.8	14.6	21.8
24	9.8	14.7	21.9
25	9.7	14.7	22.1
26	9.7	14.7	22.3
27	9.5	14.6	22.6
28	9.4	14.6	22.8
29	9.2	14.5	23.1
30	9.0	14.5	23.4
31	8.8	14.4	23.8
32	8.6	14.4	24.2
33	8.3	14.3	24.5
34	8.1	14.2	24.8
35	7.9	14.0	24.9
36	7.7	13.8	24.9
37	7.5	13.5	24.4
38	7.3	13.2	23.9
39	7.2	12.7	22.6
40	7.1	12.3	21.4
41	7.0	11.6	19.4
42	6.9	11.0	17.5

Moore TR ve ark.: The amniotic fluid index in normal human pregnancy. Am J Obstet Gynecol. 162:1168-73, 1990.

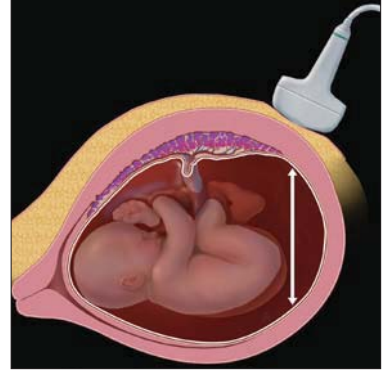
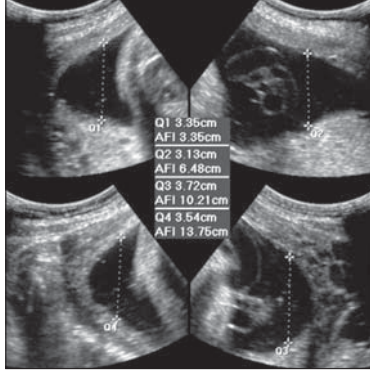
Umbilikal Arter S/D Oranı Persentilleri					
Gebelik Haftası	5 Persentil	10 Persentil	50 Persentil	90 Persentil	95 Persentil
24	2.41	2.62	3.48	4.63	5.02
25	2.33	2.52	3.35	4.45	4.83
26	2.24	2.43	3.23	4.30	4.66
27	2.17	2.35	3.12	4.15	4.50
28	2.09	2.27	3.02	4.02	4.36
29	2.03	2.20	2.92	3.89	4.22
30	1.96	2.13	2.83	3.78	4.10
31	1.90	2.06	2.75	3.67	3.98
32	1.84	2.00	2.67	3.57	3.87
33	1.79	1.94	2.60	3.48	3.77
34	1.73	1.88	2.53	3.39	3.68
35	1.68	1.83	2.46	3.30	3.59
36	1.64	1.78	2.40	3.23	3.51
37	1.59	1.73	2.34	3.15	3.43
38	1.55	1.69	2.28	3.08	3.36
39	1.51	1.64	2.23	3.02	3.29
40	1.47	1.60	2.18	2.96	3.22
41	1.43	1.56	2.13	2.90	3.16

Acharya G ve ark.: References ranges for serial measurements of umbilical artery Doppler indices in the second half of pregnancy. Am J Obstet Gynecol. 192:937-44, 2005.

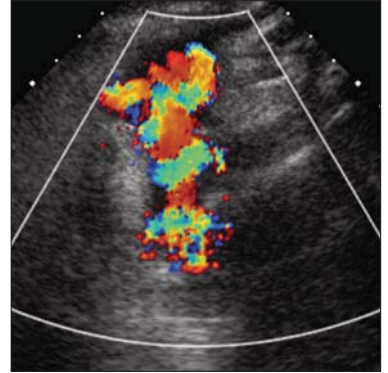
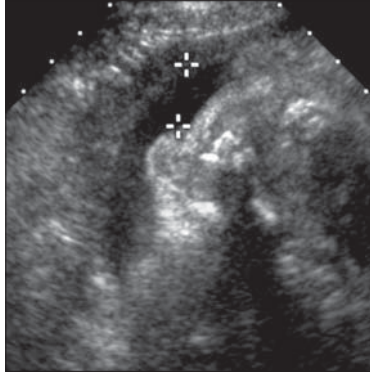
Biyofizik Profil Skoru	
Parametre	Durum Sağlanırsa Skor: 2 (Sağlanmazsa Skor = 0)
Torasik hareket ("solunum")	≥1 kez meydana gelen, 30 sn sürekli solunum hareketi (hıçkırık kabul edilebilir)
Gros vücut hareketi	≥3 farklı zamanlarda oluşan, vücut hareketi (gövde döndürme, omurga fleksiyon/ekstansiyonu, gros ekstremita hareketi)
Fetal tonus	≥1 kez oluşan, bir ekstremitenin aktif ekstansiyonu ve ardından fleksiyonu (el açıp kapama kabul edilebilir)
Amniyotik sıvı	≥1 cepteki sıvı ölçümü > 2 x 1 cm
Fetal monitör (NST)	≥2 kez oluşan, kalp hızı artımı (15 sn süren >15 atım /dk) + 1 fetal hareket

FETAL İYİLİK HALİNE YAKLAŞIM

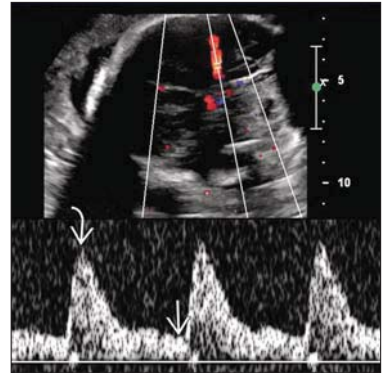
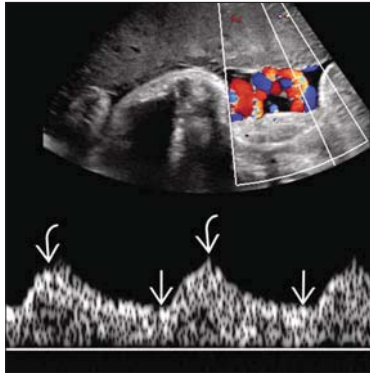
(Sol) ASİ hesaplaması, 4 uterin kadrantındaki sıvının en geniş cebindeki anterior-posterior derinliğinin ölçülmesi (çizgiler) ve bu 4 ölçümün toplanmasını içerir. (Sağ) Diğer bir objektif sıvı ölçüm metodu ise maksimum vertikal cep (MVC). En geniş uterin sıvı koleksiyonu bulunur ve maksimum anterior-posterior mesafe ölçülür.



(Sol) Oligohidramniyozlu fetüsün transvers ultrasonografisi, başlangıçta küçük bir sıvı cebi olduğu düşünülen alanı göstermektedir (işaretler). (Sağ) Fakat, aynı alanın renkli Doppler ultrasonografisi "sıvı cebinin" gerçekte umbilikal kord olduğunu göstermektedir. Sıvı ceplerinin ölçümünde renkli Doppler kullanıldığında amniyotik sıvı volümü değerlendirilmesi daha doğru olacaktır.



(Sol) Normal umbilikal arter dalga formu, sürekli diastolik akıma sahip düşük rezistif akıma sahiptir. Sistolik/diastolik oranı (S/D), peak sistolik hızın end diastolik hızla bölünmesiyle hesaplanır. (Sağ) Buna karşın, burada aynı fetüste görülen normal orta serebral arter dalga formu, sistolik akımla karşılaştırıldığında daha az diastolik akıma sahip olan nispeten yüksek rezistansa sahiptir.



BÖLÜM 16

Gebelikte Maternal Durumlar

Gestasyonel Trofoblastik Hastalıklar

Komplet Hidatiform Mol	16-2
İnvaziv Mol	16-6
Koryokarsinoma	16-8

Uterus

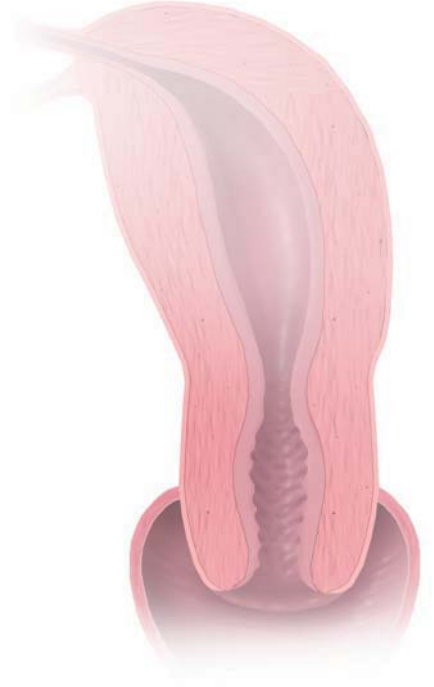
Yetersiz Serviks	16-12
Gebelikte Myom	16-16
Gebelikte Müllerian Kanal Anomalileri	16-20
Sineşi	16-24
Uterin Rüptür	16-26

Over

Korpus Luteum Kistleri	16-30
Teka Lutein Kisti	16-32
Hiperstümülasyon Sendromu	16-36

Gastrointestinal ve Genitoüriner Sistem

Gebelikte Apendisit	16-40
HELLP Sendromu	16-42
Maternal Hidronefroz	16-46



KOMPLET HİDATİFORM MOL

Anahtar Noktalar

Terminoloji

- Gestasyonel trofoblastik hastalıkların (tüm vakaların ~%76'sı) en sık görülenidir.

Görüntüleme

- Ultrasonografi
 - "İsviçre peyniri" endometriyum
 - Ovaryan teka lutein kistleri
 - Fetüs veya embriyo yok
- Renkli Doppler'de artmış vaskülarite
 - Artmış hızlı ve düşük empedanslı akım
- BT ve MR; sadece myometrial invazyonun yokluğunu göstermek için kullanışlıdır

Başlıca Ayırıcı Tanılar

- Plasental hidropik dejenerasyon
- Plasental sonolusensi (psödomol)
- Triploidi

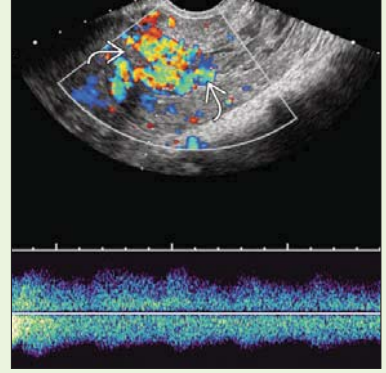
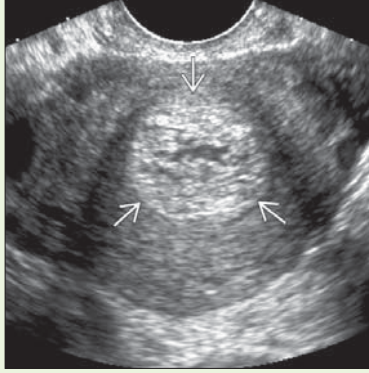
Patoloji

- Makroskopik görünüm
 - Klasik "üzüm salkımı" görünümü
 - Büyük villus formasyonu oluşturan çeşitli boyutlarda (1-30 mm) transparan vesiküller

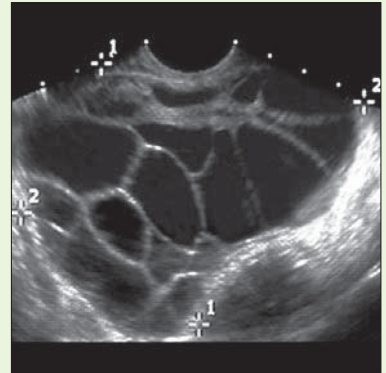
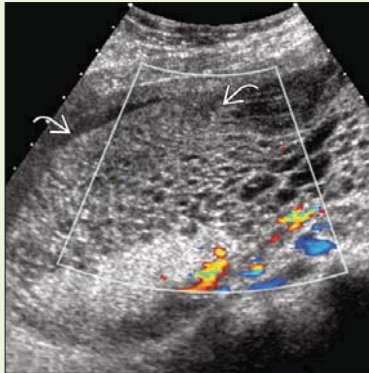
Klinik Özellikler

- Daha önceki molar gebelik öyküsü 10x ↑ risk
- 13 hafta altında ise normal β -hCG seviyeleri KMH dışlamaz
- Batı ülkelerinde kıyasla (1000 gebelikte 0.6-1.1), Asya'da artmış insidans (1000 gebelikte 3.2-9.9)
- Tedavi
 - Vakum küretaj ile evakuasyon
 - 3 hafta negatif olana kadar haftalık β -hCG takibi ve sonrasında 6 ay boyunca aylık takip

(Sol) Transvers transvajinal ultrasonografi, endometrial kaviteyi distorde eden heterojen ekojenik endometrial kitle gösteriyor. Erken 1. trimester hidatiform molde tipik olan kistik değişikliklerin bulunmamasına dikkat ediniz. Aynı zamanda, myometrial invazyonun olmayışını gösteren, kitle ve myometriyum arasındaki keskin arayüzü dikkat ediniz. (Sağ) Longitudinal renkli Doppler ultrasonografi; hidatiform molde tipik olan düşük resistiv indeksli (devamlı diastolik akım), çok vasküler kitleyi gösteriyor.



(Sol) Longitudinal transabdominal ultrasonografi; hidropik villusları temsil eden multiple küçük kistik alanlarla beraber, büyük kistik endometrial kitleyi gösteriyor. Bu da bize 2. üçay KMH'un karakteristik bulgusu olan "İsviçre Peyniri" görünümünü veriyor. (Sağ) Transvajinal ultrasonografi, teka lutein kistleri ile beraber büyümüş overi gösteriyor. Bu kistler; multiseptalı görünüme sebebiyet verirler, genelde bilateraldirler ve sıklıkla yüksek maternal β -hCG seviyeleri ile ilişkilidirler.



KOMPLET HİDATİFORM MOL

TERMİNOLOJİ

Kısaltmalar

- Komplet hidatiform mol (KHM)

Tanımlar

- Trofoblastik proliferasyon (hem sitotrofoblast hem de sinsityotrofoblast) ve fetüsün bulunmaması ile ilişkili olarak plasental villüslerin veziküler şişmesi
- Gestasyonel trofoblastik hastalıkların (GTH) en sık (tüm vakaların ~%76'sı) görülenidir, diğerleri:
 - o Parsiyel mol
 - o İnvaziv mol
 - o Metastatik mol
 - o Koryokarsinoma
 - o Plasental bölgeden gelişen trofoblastik tümör
 - o Eiteloid trofoblastik tümör

GÖRÜNTÜLEME

Genel Özellikler

- En iyi tanısal ipucu
 - o "İsviçre peyniri" endometriyum ile büyümüş uterus
- "Karfırtınası": Teknolojiden önceki; tek tek kistlerin ayrırtedilemediği zamanlarda kullanılan eski terim
 - o Bilateral kompleks ovaryan kistler (teka lutein kistleri)
 - o Fetüs veya embriyo yok
- Konum
 - o İntrauterin kitle
 - Myometrial invazyon yok

Ultrasonografik Bulgular

- Uterin bulgular
 - o 1. trimester KHM
 - Hiperekoin heterojenik dokuyla dolu büyümüş uterus
 - Sadece %56'sında 1. trimester kist görülür
 - Anembriyonik gestasyonel kese (GK)
 - Aynı anembriyonik gestasyon gibi görülebilir
 - GK>10 mm; yolk kesesi olmadan
 - GK>18 mm; canlı embriyo olmadan
 - o İlerleyen gebelikte haftalarında
 - 1-30 mm boyutlarında, içinde ekojenik intrauterin kitle ("İsviçre peyniri" endometriyum) olan, multiple anekoik boşluklar gibi görünen hidropik villuslar
 - Embriyo veya Fetüs yok
- Ovaryan teka lutein kistleri
 - o Bilateral, multiseptalı kistler
 - o Tüm KHM'ların sadece %50'sinde
 - o <13 hafta, nadir
 - β-hCG henüz aşırı artmadan
- Doppler bulguları
 - o Vasküler kitle
 - Renkli Doppler kolaylıkla akımı gösterir
 - o Artmış velosite, düşük empedanslı akım
 - Ortalama resistiv indeks (RI): 0.55
 - Normalde, 3. trimestere kadar uterin arkuat arter akımı düşük velositelidir.
 - <20 hafta, normal RI genelde >0.66
- Mol ve fetüsün birarada olması
 - o Dizigotik ikiz gebelik
 - 1 normal fetüs, 1 KHM
 - Normal fetüsün plasentası normaldir

- o Parsiyel molen ayrırtedilmelidir (triploidi)
 - Triploidi karyotip
 - Anormal fetüs
 - ± kistik plasenta

- KHM sıklıkla hemoraji ile ilişkilidir
 - o Bitişğinde sonolusent hematoma
 - Perigestasyonel hemorajiyi taklit eder
 - o Kitle içerisinde kanama
 - Tipik görünümü bozar

BT Bulguları

- Kontrastlı BT
 - o KHM değerlendirmesinde kısıtlı bir rolü var
 - o Yoğunlaşan heterojen endometrial kitle
 - Büyüyen septalar uterin içeriğe retiküler görünüm verir
 - o Veziküller arasında retiküler paternde artış

MR Bulguları

- T1W1
 - o Myometriyuma izointens uterin kitle
 - Hemoraji alanları hiperintens
- T2W1
 - o Endometrial kaviteyi belirgin şekilde yaylandırarak hiperintens kitle
- T1W1 C+ FS
 - o Büyüyen kitle ± çok sayıda kistik alanlar

AYIRICI TANI

Plasental Hidropik Dejenerasyon

- Proliferasyon olmadan hidropik değişiklik
- Gebelik kaybından sonra görülen
 - o Embriyonik kayıp
 - o Anembriyonik gebelik
- KHM'un aynısı gibi görülebilir
 - o Histolojik tanı gereklidir
- KHM'den daha az vasküler
 - o ↓ velosite, ↓ empedans
 - o ↓ β-hCG seviyeleri

Plasental sonolusensi (Psödomol)

- 25 hafta > sıklıkla normal bulgular
 - o Plasental göllenme
 - o Intervillöz trombüs
- KHM'u taklit eden "İsviçre peyniri" çeşidi
 - o Psödomol
 - o Sıklıkla plasentomegali
- Maternal/fetal morbidite ile ilişkili
 - o Preeklampsia
 - o İntrauterin gelişme geriliği (IUGG)
- Anöplodi ile ilişkiz
 - o Triploidi
- 3 tam kromozom seti
 - o 2 paternal + 1 maternal (diandry)
 - Plasenta kistik
 - Büyük ihtimalle KHM ile karışan anöplodi
 - o 2 maternal + 1 paternal (digyny)
 - Plasenta normal veya küçük
- Fetüs anormal
 - o Şiddetli IUGG
 - o Multipl anomaliler
- Tek KHM olan ikiz gebeliklerle ayırıcı tanısı yapılmalıdır

KOMPLET HİDATİFORM MOL

- o Normal fetüs ve plasenta + KHM

PATOLOJİ

Genel Özellikler

- Etiyoloji
 - o Risk faktörleri
 - Daha önceki molar gebelik öyküsü
 - 10 kat artmış risk
 - Çok genç ve çok ileri anne yaşı ve grand multipar olgularda
 - Oral kontraseptif kullanımı
 - Rölatif risk 1.1-2.6 arasında
 - Genetik
 - o Paternal orjinli diploid karyotip
 - Tek haploid sperm maternal gen içermeyen ovumu fertilizasyonu takiben duplikasyona uğrar
 - Tüm vakaların %90'ı
 - (46,XX) karyotip
 - İki haploid sperm maternal gen içermeyen ovumu fertilize eder
 - Tüm vakaların %10'u
 - (46,XX) veya (46, XY) karyotip
 - Oral kontraseptif kullanımı
 - Rölatif risk 1.1-2.6 arasında
 - o İlişkili anomaliler
 - o Ovaryan teka lutein kistleri
 - ↑ β-hCG'nin ovaryan hiperstimülasyon etkisine bağlı

Patolojik ve Cerrahi özellikler

- Beklenenden büyük uterus
- Büyük kitle, bazen >500 mL'den fazla kanlı doku içerir
- Klasik "üzüm salkımı" görünümü
 - o Büyük villus formasyonu oluşturan çeşitli boyutlarda (1-30mm) transparan veziküller
 - o Gebelik ilerledikçe villusların boyutunda ↑
- Fetüs yok
- Normal plasental doku yok
- Ovaryan teka lutein kistleri
 - o ↑ β-hCG ile ovaryan hiperstimülasyon
 - o Sadece %50'sinde mevcut
 - o <13 hafta, nadir

Mikroskopik Özellikler

- Koryonik villusların kist benzeri hidropik şişmesi
- Diffüz trofoblastik hiperplazi
- Trofoblastik atipi
- Koryonik villusun içinde kan damarlarının dağılması
- Fetal dokuların bulunmaması

KLİNİK ÖZELLİKLER

Başvuru

- En sık bulgu/semptomlar
 - o Çoğu KHM 1. trimesterde prezente olur
 - o Vajinal kanama
 - Anemiye sebep olabilir
 - o Fetal kalp sesinin yokluğu
 - o Hızlı uterin büyüme
 - o Hiperemesis
 - o ↑ β-hCG seviyeleri
 - β-hCG <13 hafta artmayabilir

- o Preeklampsi
- Diğer bulgu/semptomlar
 - o Büyümüş overler
 - o Teka lutein ovaryan kistleri

Demografik özellikler

- Yaş
 - o Genç ve çok ileri anne yaşı
 - Doğum sırasında ≥35 yaş olmak
- Etnisite
 - o Batı ülkelerinde kıyasla (1000 gebelikte 0.6-1.1), Asya'da artmış insidans (1000 gebelikte 3.2-9.9),

Doğal Seyir ve Prognoz

- Mükemmel prognoz
 - o Evakuasyon sıklıkla küratif
- İnvaziv veya metastatik hastalık gelişebilir
 - o İnvaziv mol %12-15
 - o Koryokarsinoma %5-8
 - o Metastazlara rağmen mükemmel prognoz

Tedavi

- Vakum küretaj ile evakuasyon
 - o 3 hafta negatif olana kadar β-hCG haftalık takibi ve sonrasında 6 ay boyunca aylık takip
 - Persistan gestasyonel trofoblastik hastalığı tespit edebilmek için
- Eğer fertilitésinin tamamlamışsa histerektomi

TANISAL KONTROL LİSTESİ

Düşünün

- Atipik anembriyonik gebelikte beraber KHM
- hCG seviyeleri ↑ ise KHM'u dışla
- İnvazive hastalık için dikkatli değerlendirme
 - o Myometriyuma renkli Doppler
 - o MR

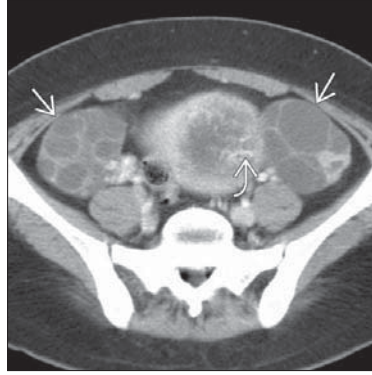
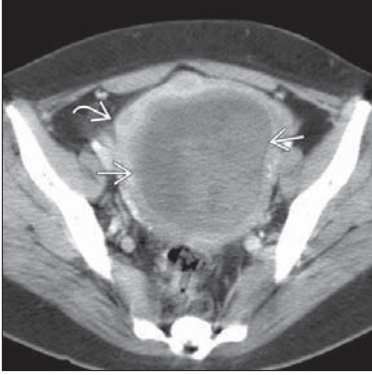
Görüntü Yorumlama İncileri

- Tedavi sonrası hCG seviyeleri ↑ ise tekrar görüntüleme
 - o Myometriyal vasküler kesitlere bakmak için ultrasonografi
 - o MR
- KHM, anembriyonik gebeliğin aynısı gibi görülebilir

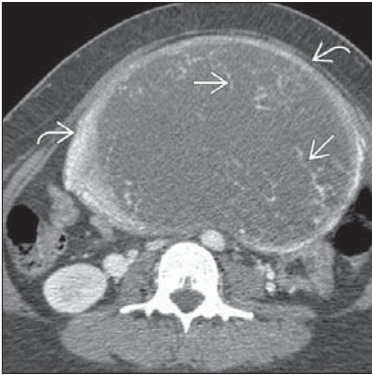
SEÇİLMİŞ KAYNAKLAR

1. Lurain JR: Gestational trophoblastic disease I: epidemiology, pathology, clinical presentation and diagnosis of gestational trophoblastic disease, and management of hydatidiform mole. Am J Obstet Gynecol. 203(6):531-9, 2010
2. Elsayes KM et al: Imaging of the placenta: a multimodality pictorial review. Radiographics. 29(5):1371-91, 2009
3. Zhou Q et al: Sonographic and Doppler imaging in the diagnosis and treatment of gestational trophoblastic disease: a 12-year experience. J Ultrasound Med. 24(1):15-24, 2005
4. Benson CB et al: Sonographic appearance of first trimester complete hydatidiform moles. Ultrasound Obstet Gynecol. 16(2):188-91, 2000

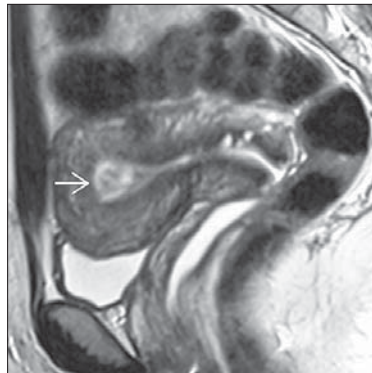
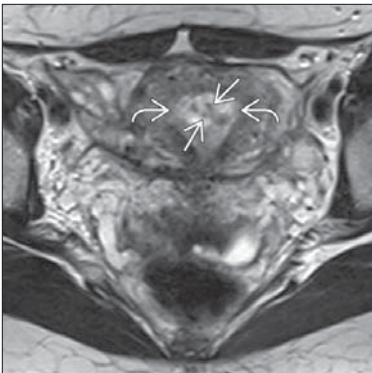
KOMPLET HİDATİFORM MOL



(Sol) Aksiyel CECT uterin kaviteyi yaylandıran, molar gebeliği gösteren karışık atenüasyonlu yumuşak doku içeren büyümüş uterusu gösteriyor. (Sağ) Aynı hastadaki hafif yüksek görüntü bilateral ovarian büyümeyi gösteriyor. Overler multipl büyük teka lutein kistleri içeriyor. Bu görüntüde uterusun üst kısmı görülmekte ve uterin kitlenin periferinde artmış vaskülarite bulunmaktadır.



(Sol) Aksiyel CECT; komplet mol içindeki anormal hidropik villuslu temsil eden, çoğunlukla düşük atenüasyonlu doku ile dolu, belirgin derecede büyümüş uterusu göstermektedir. Büyüyen septa uterin içeriklere retiküler görünüm verir. (Sağ) Aynı hastada sagittal BT'nin yeniden yapılandırılması, serviks ve vajeni doldurmuş molar dokularla beraber belirgin uterin büyüme göstermektedir. Bu durum, aşırı büyüklüğü sebebiyle, KHM lerde nadir karşılaşılan bir durumdur.



(Sol) Aksiyel T2W1 MR, uterin kavite içinde, yüksek T2 sinyal intensitesi olan heterojen kitler göstermektedir. Multipl işaretleme boşlukları, belirgin damarları göstermektedir. (Sağ) Aynı hastada Sagittal T2W1 MR, yüksek sinyal intensiteli heterojen kitleri göstermektedir. Molar gebeliğin MR'daki görüntüsü non-spesifiktir ve rest plasental artıkların görüntüsünü taklit edebilir. BT ve MR'ın esas rolü; şüpheli olgularda, myometriyal invazyon olasılığını dışlamaktır.

BÖLÜM 17

Postpartum Komplikasyonlar

Konsepsiyon Ürünlerinin Retansiyonu	17-2
Endometrit	17-4
Mesane Flep Hematomu	17-6
Ovaryan Ven Trombozu	17-8



KONSEPSİYON ÜRÜNLERİNİN RETANSİYONU

Anahtar Noktalar

Terminoloji

- Endometrial kavitedeki plasental dokuların tam olarak çıkartılmaması

Görüntüleme

- Solid, heterojen, ekojenik kitle
 - Pozitif prediktif değeri %80, ancak olguların az bir kısmında gözlenir
- Kalıcı, kalınlaşmış endometriyum
 - Genellikle >10 mm anormal olduğu değerlendirilir, fakat görüş birliği yoktur
- Akımı görmek için renkli Doppler uygulayınız
 - Yüksek hızlı, düşük dirençli akım
- Artmış akımın yokluğu konsepsiyon ürünlerinin retansiyonunu (KÜR) ekarte ettirmez
 - Olguların %40'ında akım yoktur veya minimaldir

Ayrırcı Tanı

- Normal postpartum uterus

- Küçük ekojenik odak ve sıvı sıktır
- Endometrial kalınlık <2 cm olmalı ve uterin involyusyon ile <8 mm'ye düşmelidir
- İntrauterin kan/pıhtı
 - Postpartum hastaların %24 kadarında bildirilmiştir
 - Konsepsiyon ürünlerinin retansiyonundan daha hipoekojendir
 - Doppler ile akım yoktur

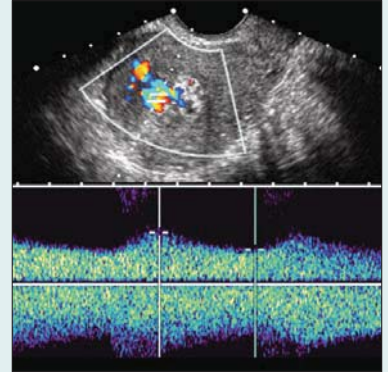
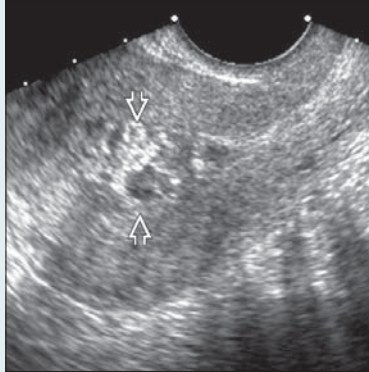
Klinik Özellikler

- Geç postpartum kanama
 - Düşük veya doğumdan sonraki birkaç günde daha sık gözlenir
- Terminasyonu takiben daha sıktır

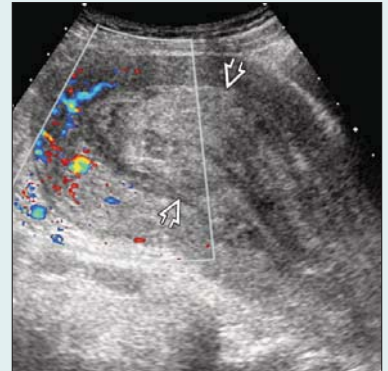
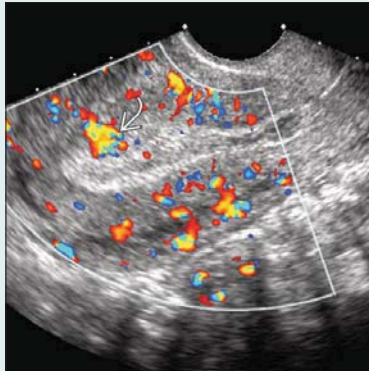
Tanısal Kontrol Listesi

- Kitle veya sıvı yok ve akım artışı olmaksızın endometrial kalınlık <10 mm ise RPOC muhtemel değildir

(Sol) Longitudinal transvajinal ultrasonografi'de postpartum kanamalı bir kadının endometrial kavitesindeki kompleks ekojenik kitleyi göstermektedir. (Sağ) Aynı olguda renkli ve akım Doppler ultrasonografi'de, bu kitledeki düşük dirençli ve yüksek hızlı akımı göstermektedir. KÜR'den şüphelenilen her olguda Renkli Doppler uygulanmalıdır. KÜR'deki akım çok yüksek hızlı olabilir ve uterin AVM ile karıştırılmamalıdır.



(Sol) KÜR olan bu olguda endometrial kitle yoktur, ancak artmış renkli akım alanı bulunan difüz endometrial kalınlaşma vardır. Kalınlaşmış bir endometriyumdaki artmış vaskülarite çok yüksek olasılıkla KÜR'ü akla getirir. (Sağ) Bu olguda, endometriyumun belirgin kalınlaşması mevcuttur, ancak renkli dopplerde akım yoktur. Konsepsiyon ürünleri retansiyonu olgularının %40 kadarında Doppler görüntülemesinde küçük bir akım olacağı veya olmayacağının hatırlanması önemlidir.



KONSEPSİYON ÜRÜNLERİNİN RETANSİYONU

TERMİNOLOJİ

Kısaltmalar

- Konsepsiyon ürünlerinin retansiyonu (KÜR)

Tanımlar

- Endometrial kavitedeki plasental dokuların tam olarak çıkartılmaması
- Doğum veya terminasyonu takiben oluşur

GÖRÜNTÜLEME

Genel Özellikler

- En iyi tanısal ipucu
 - Düşük dirençli, yüksek akım hızlı ekojenik endometrial kitle

Ultrasonografi Bulguları

- Solid, heterojen, ekojenik kitle
 - Pozitif prediktif değeri %80, ancak olguların az bir kısmında gözlenir
- Persistan, kalınlaşmış endometriyum
 - Genellikle >10 mm anormal olduğu düşünülür, fakat görüş birliği yoktur
 - Sınır değer 8 mm olduğunda pozitiflik oranı %34'dür
 - >13 mm sensitivite %85, spesifite %64'dür
- Kalsifikasyon olabilir
- İntrauterin sıvı sıkır
- Endometriyum ile myometriyum arasındaki yüzey düzensizdir
- Renkli Doppler
 - Yüksek hızlı, düşük dirençli akım
 - Tepe hız oldukça değişken: 10 cm/sn ile >100 cm/sn bildirilmiş
 - Çok yüksek hızlı akım, arteriovenöz malformasyon (AVM) ile karışabilir
 - Akım artışının yokluğu KÜR'ü ekarte ettirmez
 - Olguların %40'ında akım yoktur veya minimaldir

AYIRICI TANI

Uterin Atoni

- Acil postpartum kanamanın ayırıcı tanısında temeldir
- Genellikle görüntülenmez, ancak kan/pıhtı ile karıştırılabilir

Normal Postpartum Uterus

- Normal postpartum uterus ile KÜR ultrasonografi bulguları arasında önemli örtüşme vardır
- Düzgün bir endometriyumdan düzensiz görünüme kadar oldukça değişken olabilir
- Küçük ekojenik odak ve sıvı sıkır
- Hava odağı %21 kadarında görülebilir
- Endometrial kalınlık <2 cm olmalı ve uterus involusyon ile <8 mm düşmelidir

İntrauterin Kan/Pıhtı

- Postpartum hastaların %24 kadarında bildirilmiş
- KÜR'den daha hipoekoiktir
- Doppler ile akım yoktur
- Takip eden incelemelerde değişiklik/düzelme olur

Endometrit

- Postpartum ateş ve pelvik ağrının olduğu postpartum infeksiyon
- Endometriyumda hava izlenebilir, spesifik değildir.
- KÜR endometrit için risk faktördür, birlikte de görülebilir

Uterin Arteriovenöz Malformasyonlar

- KÜR içindeki yüksek akım AVM'yi taklit edebilir
- KÜR evakuasyonundan sonra geriye kalan persistan bulgular

KLİNİK ÖZELLİKLER

Prezentasyon

- En sık semptom/bulgular
 - Gecikmiş postpartum kanama
 - Düşük veya doğumdan sonraki birkaç günde daha sık gözlenir
- Diğer semptom/bulgular
 - Erken postpartum dönemde görülebilir
 - Nadiren vajinal kanama veya infeksiyon ile doğumdan haftalar sonra ortaya çıkabilir
 - Abdominal ağrı
 - Normal veya hafifçe yükselmiş HCG

Demografi

- Epidemiyoloji
 - Tüm gebeliklerin ~%1'i
 - Terminasyonu takiben daha sıkır
 - Plasenta akreata ile ↑ insidans

Doğal Seyir ve Prognoz

- Evakuasyondaki yetersizlik → uzamış kanama ve infeksiyon

Tedavi

- Özellikle ultrasonografi bulguları aşıkara ise 24-48 saat takip edilmelidir
 - Değerlendirme için ultrasonografi tekrarlanabilir
- Kanama devam ediyorsa veya belirgin KÜR varlığında uterotonik ajanlar veya dilatasyon ve küretaj

TANISAL KONTROL LİSTESİ

Düşünün

- Uterin atoni vs. KÜR postpartum kanama ayırıcı tanısında temeldir

Görüntü Yorumlama İncileri

- Eğer kitle veya sıvı yoksa ve endometrial kalınlık akım artışı olmaksızın <10 mm ise KÜR çok muhtemelen olası değildir

SEÇİLMİŞ KAYNAKLAR

1. Lee NK et al: Postpartum hemorrhage: Clinical and radiologic aspects. Eur J Radiol. 74(1):50-9, 2010
2. Kamaya A et al: Retained products of conception: spectrum of color Doppler findings. J Ultrasound Med. 28(8):1031-41, 2009
3. Wolman I et al: Combined clinical and ultrasonographic work-up for diagnosis of retained products of conception. Fertil Steril. 92(3):1162-4, 2009
4. Ustunyurt E et al: Role of transvaginal sonography in the diagnosis of retained products of conception. Arch Gynecol Obstet. 277(2):151-4, 2008

ENDOMETRİT

Anahtar Noktalar

Terminoloji

- Endometrial infeksiyon, en sık olarak doğum veya terminasyondan sonra meydana gelir

Görüntüleme

- Spesifik olmayan ultrasonografi bulguları
- Endometriyum normal görülebilir
- Kalınlaşmış, heterojen endometriyum
- Endometrial kavitede hiperekojen görünüm ± gölgeleme
 - İntrakaviter hava, inflamatuvar debris
- Konsepsiyon ürünlerinin retansiyonu (KÜR) ile örtüşen bulgular
 - KÜR, endometrit için bir risk faktörüdür; ikisi birlikte de görülebilir
- Renkli Dopplerde artmış akım görülebilir, ama her zaman mümkün değildir
- Komplikasyonlar (abse) veya alternatif tanılar için BT daha kullanışlıdır

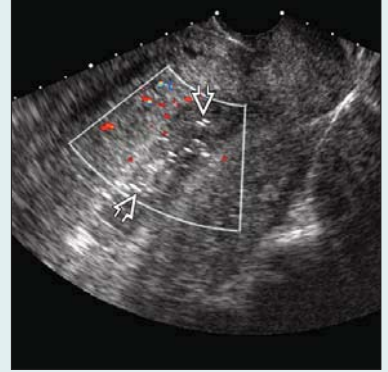
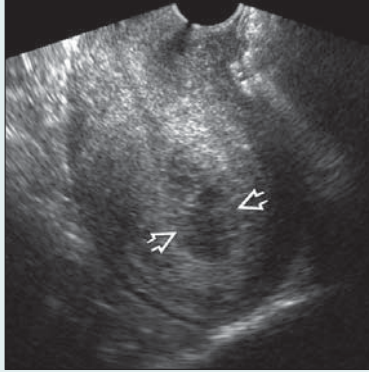
Klinik Özellikler

- Postpartum ateşin en sık nedenidir
- Risk faktörleri
 - Uzamış doğum
 - Uzamış membran rüptürü
 - Koryoamniyonit
 - KÜR
 - Sezaryen doğum
 - Eşlik eden alt genital sistem infeksiyonu
- Uygun antibiyotik tedavisi ile 48-72 saat içinde %90-95 düzelmeye

Tanısal Kontrol Listesi

- Endometrit, nonspesifik görüntüleme bulguları ile büyük ölçüde klinik tanı olarak kalır
- Görüntüleme, KÜR veya abse formasyonu gibi komplike eden faktörlere odaklanır

(Sol) Ateş ve pelvik hassasiyeti olan bir postpartum hastada transvajinal ultrasonografi kompleks endometrial sıvı kolleksiyonunu göstermektedir. (Sağ) Endometriti olan başka bir hastada renkli Doppler ultrasonografi endometrial sıvı için parlak ve ekojenik odağı göstermektedir. Artmış akım yoktur, ama bu endometrit'i ekarte ettirmez. Endometrit de bulgular çok spesifik değildir ve normal bile olabilir. Endometrit, KÜR ve apse oluşumu gibi komplike eden faktörleri aramak için görüntülemenin odaklandığı klinik tanıdır.



(Sol) KÜR'den kaynaklanan bir endometrit olgusunda transvers transvajinal ultrasonografi posterior gölgelemeye neden olan hava kabarcıkları olan kalınlaşmış endometriyumu göstermektedir. (Sağ) Septik durumdaki hastaya BT uygulandı. Bu koronal kesit yalnızca endometrial kavitedeki havayı değil mikroabselerin neden olduğu karaciğer içindeki çok sayıda küçük hipodens lezyonları da göstermektedir. KÜR boşaltıldı ve hasta antibiyotikler ile tedavi edildi. Hasta hızla iyileşti ve görüntüleme normale döndü.

