

2002 ile 2007 Yılları Arasında Sonlandırılan Doğumsal Vertebra Anomalileri

Ali GEDİKBAŞI *, Gökhan YILDIRIM *, Emel ASAR CANAZ **, Gülseren ASLAN ***, M. Akif SARGIN **, Sibel ÖZBEK ****, Sultan KAVUNCUOĞLU ****, Yavuz CEYLAN *

ÖZET

Amaç: Perinatoloji ünitesinde saptanan ve gebelik sonlandırmasına giden konjenital vertebra anomalilerin dağılımı.

Yöntem: 2002-2007 yılları arasında hastanemiz yenidoğan-perinatoloji konseyinde görüşülen, danışma aldıktan sonra sonlandırmayı seçen 171 doğumsal vertebra patolojisi retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Vertebra anomalisi olan 171 olgunun 153'ü nde açık nöral tüp defekti bulunmuştur. Spina bifida bulgularına eşlik eden en sık anomaliler anensefali (% 31.2), akrani (% 9.7) ve iniensefali (% 7.6) olmuştur. Intrakranial yapılar da patolojik gelişim saptanan olgulara gebelik sonlandırması önerilmiştir. Altı izole iniensefali olgusu saptanmış ve sonlandırılmıştır. Yedi skolyoz olgusunun 3 tanesi açık nöral tüp defektleri ile birlikte olup, diğer 4 skolyoz hepsinde eşlik eden iskelet displazileri görülmüştür. İki hemivertebra olgusunda ebeveynler gebeliği sonlandırmaya karar vermiştir. Bir diastematomyelia olgusunun nöral tüp defektine eşlik ettiği görülmüştür. Aynı şekilde bir kaudal regresyon sendromu ve bir sirenomelia olgusu gebeliği sonlandırmıştır. Beş tane sakrokoksigeal teratom olgusunun dört tanesinde hydrops gelişmiş ve intrauterine fetal kayıp gerçekleşmiştir.

Sonuç: Vertebra anomaliler embriyogenezin erken dönemlerinde gelişir ve erken tanısı olasıdır. Bununla birlikte, vertebra anomalilerde prognoz, intrakraniyal etkileşim nedeniyle olumsuzlaşmaktadır. Bu hastalara gebelik sonlandırması seçeneği sunulabilmelidir.

Anahtar kelimeler: prenatal tanı, spina bifida, iniensefali, skolyoz, hemivertebra, diastematomyelia, sakral agenezis, sirenomelia, sakrokoksigeal teratom

SUMMARY

Objective: To evaluate the dispersion of congenital vertebra abnormalities detected and terminated in our perinatology department.

Methods: One hundred and seventy one cases with congenital vertebra anomalies, which were evaluated in the hospital's neonatology-perinatology council and decision of parents for pregnancy termination were analyzed retrospectively.

Results: Among 171 patients with vertebra abnormalities, 153 cases with open neural tube defects were found. Spina bifida was most commonly associated with anencephaly (31.2 %) and acrania (9.7 %), followed by iniensephaly (7.6 %). In cases with intracranial pathologic development, termination of pregnancy was recommended. Six cases with iniensephaly were observed and terminated. Of seven cases with scoliosis, 3 cases were associated with open neural tube defect and the other 4 were complicated with skeletal dysplasia. Two cases with hemivertebra decided for termination of pregnancy. One case with diastematomyelia were associated with neural tube defect. We found also one case with caudal regression, another one with sirenomelia with decision for termination. In 4 of 5 cases with sacrococcygeal teratoma, hydrops developed following intrauterine fetal demise.

Conclusions: Vertebral malformations develop in early embryogenesis and early prenatal diagnosis is possible. However, the prognosis of vertebral pathologies deteriorate with intracranial interaction. The option of pregnancy termination should be offered to this group.

Key words: prenatal diagnosis, spina bifida, iniensephaly, scoliosis, hemivertebra, diastematomyelia, sacral agenezis, sirenomelia, sacrococcygeal teratoma

Alındığı tarih: 2.3.2010

Kabul tarihi: 7.4.2010

* S. B. İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Perinatoloji Ünitesi, Dr.

** S. B. İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Dr.

*** S. B. İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hastalıkları, Çocuk Nörolojisi Bölümü, Dr.

**** S. B. İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hastalıkları, Yenidoğan Bölümü, Dr.

GİRİŞ

Vertebrada saptanabilecek patolojilerin içinde en sık görülenler, spinal disrafizm olarak da tanımlanan nöral tüp defektleridir. Bunun yanı sıra iniensefali, skolyoz, hemivertebra, diastematomyelia, “limb-body wall” kompleks anomalisi, sakral agenezis ve sakrokoksigeal teratomlar, saptanabilecek diğer ver-

tebra ile ilişkili anomalileridir ve Nyberg ile ark.'na göre sınıflandırılmıştır ⁽¹⁾. Spinal kordun oluştuğu temel embriyolojik basamaklar, gastrulasyon (2-3 hafta), primer nörolasyon (3-4 hafta) ve sekonder nörolasyon (5-6 hafta) olarak tanımlanır ^(2,3). Başta spinal disrafizmler olmak üzere pek çok malformasyon, bu periyotlarda görülen patolojiler sonucu gelişirler.

Çalışmamızın amacı, prenatal izlemleri sırasında saptanan ve danışma sonrası gebelik sonlandırmasına giden bu olumsuz prognozu olan klinik durumların patolojik dağılımlarını ortaya koymaktır. Tüm olgular hastanemiz perinatoloji-neonatoloji konseyinde görüşüldükten ve aile onamı da alındıktan sonra, gebelik sonlandırmasına giden olgulardır.

GEREÇ ve YÖNTEM

İstanbul Bakırköy Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Perinatoloji Ünitesi'ne 2002-2007 yılları arasında başvuran 171 doğumsal vertebra patolojisi olgusu, prenatal olarak değerlendirilmiş, ultrasonografinin yanı sıra fetal ekokardiyografi ve diğer sistemler açısından da detaylı incelemesi yapılmıştır. Ultrasonografik muayene GE Voluson 730 Expert (GE Medical Systems, Austria) ile gerçekleştirilmiştir. Elde edilen bulgular hasta dosyası ve veri kayıt sistemine kaydedilmiştir. Gebeliğin yönetimi ve değerlendirilmesinde, aile patoloji konusunda bilgilendirildikten sonra, olgu yenidoğan-perinatoloji konseyinde değerlendirilmiş, prognoz olumsuz olduğu bu durumlarda, aileye prognoz ve gebelik sonuçları konusunda örnekler de verildikten sonra, ailenin de onayı alınarak gebelik için sonlandırma kararı alınmıştır. Çalışmadaki 171 ailenin tümü, bu şekilde danışma aldıktan sonra gebelik için sonlandırma kararına varmıştır. Maternal ve fetal özellikleri içeren kayıtlar retrospektif olarak, anne yaşı, gravidesi, tanıda gebelik haftası, ultrasonografik tanı, eşlik eden diğer anomaliler, gebeliğin yönetimi ve sonuçları, ve var ise otopsi bulguları açısından taranmıştır.

SONUÇLAR

2002 ve 2007 yılları arasında hastanemizde 171 olgu, doğumsal vertebra anomalisi nedeniyle gebelik sonlandırmasına gitmiştir (Tablo 1). Bu olgularda ortalama

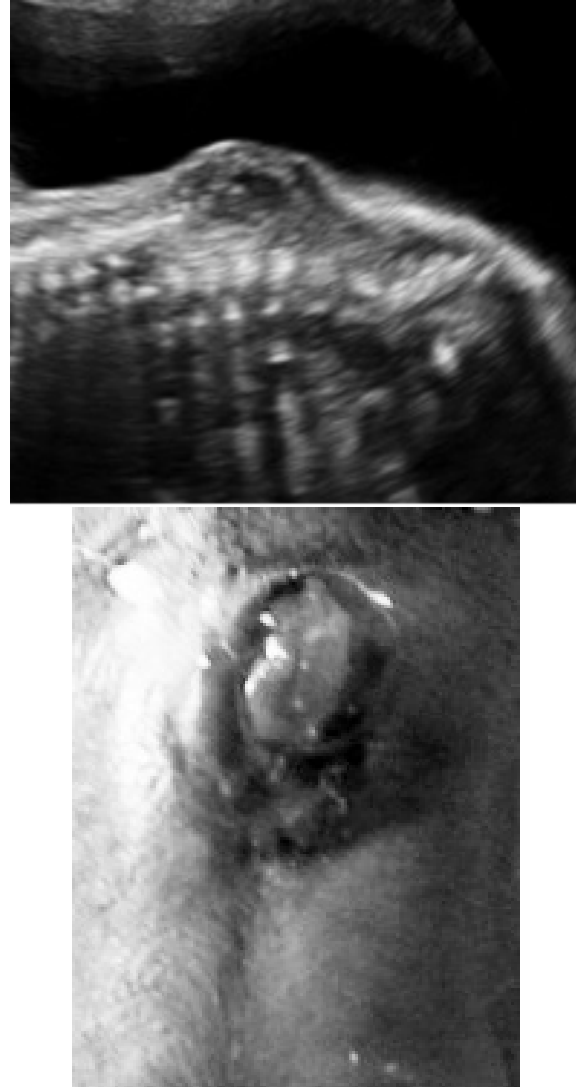
Tablo 1. Gebelik sonlandırmasına giden veya imtrauterin fetal kayıp sonrası sonlandırılan vertebral patolojisi olan olguların dağılımı.

Patoloji	N
1. Açık spina bifida (miyelomeningosel, miyelosel, hemimiyelomeningosel, hemimiyelosel)	153 * †
2. İzole iniensefali	6
3. Skolyoz	7 § †
8 Hemivertebra	2 §
3 Diastematomyelia	1 *
6. Limb-Body wall complex	-
7. Sakral agenezi / kaudal regresyon / sirenomelia	2
8. Sakrokoksigeal teratom	5
Toplam	171 * † §

* İlgili olgular izole olmayıp, diastematomyelia olgusu aynı şekilde açık nöral tüp defekti bulguları da göstermektedir.

§ Bir skolyoz ile bir hemivertebra olgusu birliktelik göstermektedir.

† Üç skolyoz olgusu aynı zaman da açık nöral tüp defekti ile birliktelik göstermektedir.



Şekil 1. Açık nöral tüp defektinin ultrasonografi ve terminasyon sonrası otopside görüntüsü.

ma anne yaşı 26.4 (14-41) olarak bulunmuştur. Gebeliklerin tanı anındaki gebelik haftası aralığı 11+1 ile 41+2 hafta arasında değişmektedir. Tanıların ortalama konulma haftası, 21.82 ± 5.31 hafta (minimum, 11 hafta; maksimum, 41 hafta) olarak hesaplanmıştır.



Şekil 2. Çalışmanın dışında tutulan ve gebeliğin devamına karar verilen izole bir lomber ensefalosel olgusunun intrauterin manyetik rezonans görüntüsü.

Bu olguların 153'ünde açık spina bifida saptanmış olup (Şekil 1), bunların 58'inde (% 37.9) anensefali, 18'inde akrani (% 11.7), 14'ünde eşlik eden iniensefali (% 9.2) ve 7'sinde ensefalosel/ensefalomiyelosel (% 4.8) (Şekil 2) ve bir hastada ekzensofali (% 0.2) saptanmıştır. Tüm olgular tekiz gebelik olup, farklı

bir izlem ve yaklaşım gerektiren on tane ikiz ve bir tane üçüz gebelik olgusu çalışma dışı bırakılmıştır.

Spina bifida olgularının büyük büyük kısmı 12 hafta 2 gün ile 26 hafta arasında saptandığı için, gebelik indüklenerek sonlandırılmıştır. Yirmi altıncı gebelik haftasını geçen 50 gebede, ek olarak fetosit uygulanmıştır. Kliniğimizde prenatal olarak saptanan ve gebeliklerinin devamını isteyen aileler, prognoz ve olası komplikasyonlar konusunda ayrıntılı bir şekilde bilgilendirildikten sonra, neonatal beyin cerrahisi konusunda tecrübeli bir merkeze yönlendiriliyor. Bu şekilde prenatal saptanan kapalı bir nöral tüp defekti ile birlikte cilt altı lipomu olan bir olgumuz, gebelik süresince herhangi bir olumsuz gelişme göstermeyip miad döneme kadar izlenmiş ve doğumu gerçekleştirilmiştir (Şekil 3).

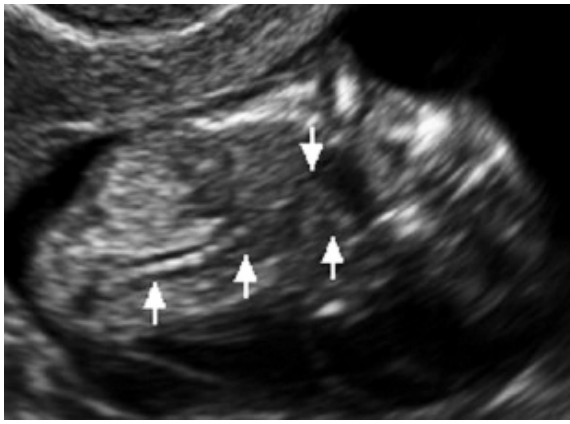


Şekil 3. Çalışmanın dışında tutulan ve gebeliğin devamına karar verilen, doğum sonrası lipomiyelosel olgusu.

Ensefalosel olarak ultrasonografi ile tanı alan 2 olgumuzda, nöral dokunun varlığından emin olmak için fetal magnetic görüntülemeye (MRI) başvuruldu. Ensefalomiyelosel olmadığına emin olduktan sonra bu olgularda, gerekli danışma sonrası, gebeliğe devam edilmiştir.

Prenatal olarak spinal disrafizm ile birliktelik gösteren 2 diastematomiyelia olgusu saptanmıştır. Bunlardan birinde spina bifida occulta, diğerinde açık spina bifida ve torakal kifoskolyozun eşlik ettiği görüldü. Bu hastalar sırası ile 20. ve 14. haftalarda tespit edilmiştir; spina bifida occulta olgusuna gebelik açısından devam kararı önerilmiş, ancak açık spina bifida ve torakal kifoskolyozun eşlik ettiği olgu, perinatal-neonatal konseyde görüşüldükten sonra, aile onayı da alınarak gebelik sonlandırılmıştır.

İzole iniensefali saptanan (Şekil 4) yedi olgunun bir tanesi ikiz gebelikte görülmüştür. Bir olgunun dışında hepsi 22. gebelik haftasından önce görülmüş, 30.

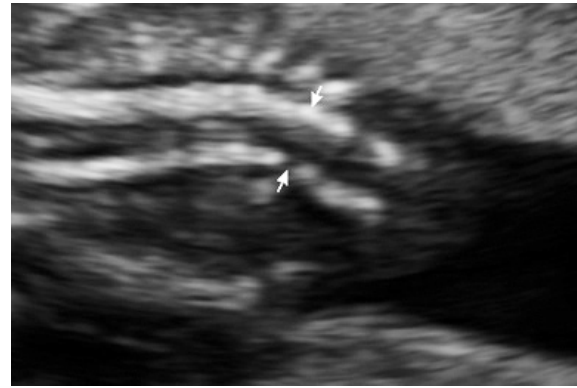


Şekil 4. İniensefalinin ultrasonografik görünümü (12 haftalık fetusta).

gebelik haftasında saptanan son olguda da, danışma sonrası gebelik sonlandırması yoluna gitmiştir. İkiz gebelik olgusu, spontan gebelik izlemine tercih etmiş, ancak 26. gebelik haftasında spontan erken doğum gerçekleşmiştir.

Toplam 7 olguda skolyoz saptanmış (Şekil 5), bunların üçünde nöral tüp defektlerinin eşlik ettiği görülmüştür; tümü de gebelik sonlandırmasına başvurulmuştur. Diğer 4 olguda da ek iskelet deformitelerinin eşlik etmesi nedeniyle gebelik sonlandırmasına gidilmiştir.

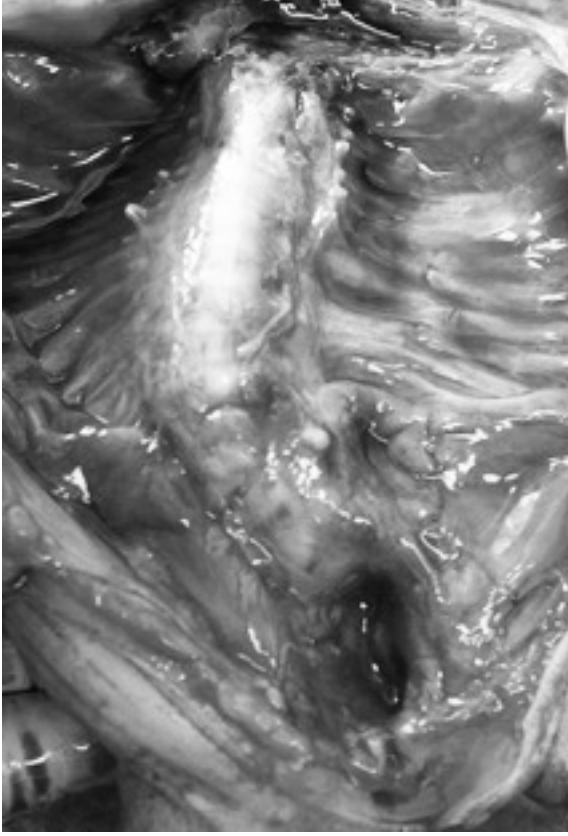
Verilerimizde iki tane hemivertebral olgusunun (Şekil 6) bir tanesi izole, bir tanesi de skolyoz ile birlikte olup, her iki olgu da gebelik sonlandırması kararı almıştır.



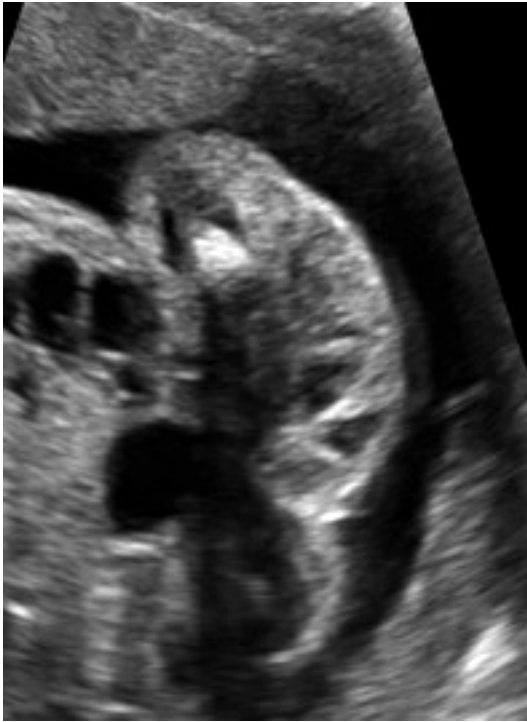
Şekil 6. İzole hemivertebral olgusu (16 haftalık fetus).



Şekil 5. Prenatal skolyoz ve hemivertebral tanısı almış, sonlandırma kararı alan bir olgunun postnatal röntgen görüntüsü ve otopsis.



Şekil 7. A. Skolyozu da olan ve VACTERL sendromu tanısı almış bir parsiyel kaudal regresyon sendromu. B. Aynı sınıflamada içinde değerlendirilen ve ilk trimesterde prenatal tanı almış olan bir sirenomelia olgusu.



Bir tane parsiyel kaudal regresyon sendromu olgusunda, VACTERL sendromuna eşlik eden birden çok ek anomalilerin görülmesi nedeniyle, gebelik sonlandırılmasına gidilmiştir. Aynı şekilde birinci trimesterde tanısı konmuş olan bir sirenomelia olgusu da sonlandırma kararı almıştır (Şekil 7).

Prenatal olarak saptanan 7 sakrokosigeal teratom olgusu bulunmaktadır (Şekil 8); bunlardan ancak 2 tanesinin miad döneme ulaştığı ve hastanemiz çocuk cerrahisi ünitesinde başarılı bir şekilde opere edildiği görülmüştür. Diğer beş olguda hiperdinamik akıma bağlı olarak fetal hemodinami bozulmuş, fetusta hidrops, polihidramnios, kardiyak yetmezlik gibi bulgular saptanmıştır. Aslında bunların 4 tanesi gebeliğin devamına karar vermiş, ancak gelişen komplikasyonlar sonrası son trimesterde intrauterin ölüm gerçekleşmiştir. Erken bir dönemde komplikasyon gelişen bir olgu 20. haftada gebeliğin sonlandırılmasına karar vermiştir.

TARTIŞMA

Nöral tüp defekti, gebeliklerde kardiyak anomalilerden sonra görülen en sık ikinci doğumsal malformasyondur ve yaklaşık her 1000 doğumda 1-2 yenidoğanı etkiler ⁽¹⁾. Tüm etkilenmiş embriyolar düşünüldüğünde ise insidansı çok daha yüksektir. İnsidansı toplumlar arasında değişkenlik göstermektedir ^(4,5). Nöral tüp defekti gebeliğin erken döneminde oluşur; gebeliğin 6.haftasında gelişen vertebrada, her bir mezenkimal vertebra için bir kondrifikasyon merkezi görülür. Her bir vertebral cisim dorsal ve ventral omak üzere iki ossifikasyon merkezi içerir ve bunlar embriyogenizin sonuna doğru üç primer loküsü içeren merkezi oluşturmak üzere birleşirler. Bu üç primer merkezden biri vertebral cisim, diğer ikisi her bir vertebral arkustur ve ultrasonografik olarak 13.gebelik haftasında görülebilir ^(6,7). Bizim de verilerimizde akrani, anensefali veya ekzensefali olmaksızın en erken nöral tüp defekti tanısı 12 hafta 2 günlükken konulmuştur. Literatürde de morfolojik işaretler tanınarak, nöral tüp defekti tanısı en erken 12 haftalık iki fetus bildirilmiştir ⁽⁸⁾. Spina bifida ile birlikte en sık anensefaliye rastladık (%31.2), buna anensefali ile sonuçlanacak olan akrani olgularını da eklediğimizde (% 9.7) bu oran daha yükselir (% 40.9). Literatürde de bu oran % 50 olarak bildirilmiştir ⁽⁹⁾. Küçük ensefa-

losel olguları dışında anensefali, iniensefali, egzen-sefali gibi durumlar ölümcüldür; fetus intrauterin yada erken neonatal dönemde kaybedilir.

Spina bifida olgularının çoğu yaşamla bağdaşır, ancak yaşamlarının ilk yılında artmış intrakraniyal basınç nedeniyle oluşan ventrikülomegali ve Arnold-Chiari tip 2 malformasyonu nedeniyle ventriküloperitoneal şant uygulamasını gerektirir. Bunların üçte ikisinde yaşamları boyunca tekrarlayan şant revizyonu gerekmektedir ^(10,11). Arnold-Chiari malformasyonun ilerlemesi, posterior fossa alanının giderek küçülmesi ile respiratuar veya yutkunma bozukluklarına yol açabilen ciddi, hatta ölümcül nörolojik disfonksiyonların gelişimine yol açar. Bu açıdan nöral tüp defektleri, primer olarak önlenmesi mümkün olan birkaç doğumsal defektten biri olup, prenatal tarama ve tanı imkanları yaygındır. Bu nedenle Amerikan Jinekoloji ve Obstetrik Derneği (ACOG) tüm gebeliklerde maternal serumda AFP taramasını ve riskli gruplara detaylı ultrasonografik muayeneyi önermektedir ⁽¹²⁾. Nöral tüp defekti tanısı konulduğunda kardiyak, renal, gastrointestinal, iskelet sisteminin incelemesini içeren detaylı muayene yapılmalıdır.

Nöral tüp defekti olgularının yüksek bir ölü doğum sıklığı vardır. Canlı olarak doğan ve cerrahi uygulanan olguların yaklaşık % 20'si ilk bir yıl içinde, % 35'i de ilk beş yıl içinde ölmektedir ⁽¹²⁾. Tüm olguların yaklaşık % 50'sinin IQ seviyesi ancak 80'e ulaşır. Hastaların % 25'inde tam paralizi, % 25'inde tama yakın paralizi gözlenirken, % 25'inde yoğun bakım gerekir. Olguların sadece % 25'inde alt ekstremitte patolojisi saptanmazken, ancak % 17'sinin geç gelişen ve normal olan bir kontinansı olur ⁽¹⁾. Prognoz özellikle nöral tüp defektinin düzeyi ile ilgiliyken, torako-lomber tutulumda prognoz en şiddetli iken, sakral tutulumda prognoz en iyidir.

Spina bifida occulta veya kapalı spinal defektler, disrafizm olgularının % 15'ini oluşturur ve tamamen üstü cilt ile kaplı bir defekt olarak, asemptomatik bir klinik tablo ile karşımıza çıkar. Diğer klinik bulguları arasında postnatal olarak görülebilecek hipertrikozis, pigment artışı ve subkutanöz lipomlar vardır ⁽¹³⁾.

Kapalı defektler ve ensefalosel gibi patolojilerde tanıda yardımcı görüntüleme yöntemlerinden MRI'

yı kullanmak, nöral migrasyonun olup olmasını değerlendirmek açısından önemlidir ⁽¹⁾. Buna rağmen prenatal tanısı konmuş sefalosel olgularının prognozu iyi değildir ^(3,9). Gebeliğe devam eden olgularda doğum şekli açısından sezaryen önerilmekle birlikte, doğum sonrası prognoz iyi olmayıp, hidrosefali gelişmiş olguların % 86'sında IQ 70 civarındayken, hidro-sefali gelişmiş olguların ancak % 50'si bu IQ düzeylerine ulaşabilmektedir.

İniensefali, bir nöral tüp defekti çeşidi olup, oksiputu da içerecek şekilde servikal ve torasik vertebralar ile birlikte başın retrofleksiyonudur. Olgular ensefalosel ile birlikte olabileceği gibi, yalnızca spinal defekt ile birlikte de olabilir. Yüksek AFP düzeyleri ve polihidramnios ile birlikte bulgular verir. Yenidoğan döneminde fatal seyreden bu patoloji, doğumda da distosiye neden olabilir ⁽¹⁴⁾.

Skolyoz vertebranın en sık görülen malformasyonlarından biridir ve vertebranın lateral deviasyonu, normal anatomik akstan rotasyonu olarak tanımlanabilir. Hemivertebra, vertebranın unilateral gelişim bozukluğudur ve doğumsal skolyozun en sık nedenidir ⁽¹⁵⁾. Bir veya daha fazla vertebrada unilateral gelişim bozukluğu olduğundan, tabanı lateralde kama şeklinde yarım vertebral cisim, tek pedikül, tek lamina vardır. Sıklığı 10.000 canlı doğumda 5-10'dur ⁽¹⁶⁾. Hastaların yaklaşık 1/6'sında vertebral kolon veya spinal kord ile ilişkili olmayan başka bir anomali mevcuttur. Ayrıca hemivertebra, Jarcho-Levin, Klippel-Feil ve VACTERL gibi genetik sendromların bir parçası olabilir ^(17,18). Bizim verilerimizde 15 skolyoz olgusunun yedisinin spina bifida eşlik ettiği, sekizinde ise spinal disrafizm bulgularının olmadığı görülmüştür. Spinal disrafizm olmayan olgulardan ikisinde hemivertebra, dördünde iskelet sistemi ile ilgili anormallikler mevcuttur. İki olguda omfolosel olması da dikkat çekicidir. Bu nedenle ultrasonografide skolyozis saptanan olgularda tüm sistemlerin detaylı değerlendirilmesi gerekmektedir. Skolyozun prognozu eşlik eden diğer anomalilere bağlı olup, postnatal tedavi edilmeyen skolyoz olgularının % 25'i stabil kalır, diğer % 75'lik grup doğum sonrası, orta ve ileri hızda artmaya devam eder.

Diastematomiyelia, spinal kordun osseöz veya fibrokartilaginöz bir septum ile komplet veya inkom-

plet yarıklanması ile karakterize, spinal disrafizmin nadir rastlanan bir formudur ⁽¹⁹⁾. Ultrasonografik olarak en önemli bulgu, vertebral interpediküler aralıkta genişleme ile ilişkili ekojenik bir fokusun varlığıdır ^(20,21). Bu anomali sıklıkla spina bifida, hemivertebra, skolyozis, butterfly vertebra gibi vertebral kolonun diğer patolojileri ile birlikte görülür ^(12,22). Bizim çalışma grubumuzdaki iki diastematomiyelia olgusundan birinde spina bifida occulta, diğerinde açık spina bifida ile torakal kifoskolyoz bulunmaktaydı. Bu olguların tersiyer merkezlere refere edilme nedeni genellikle spina bifida şüphesidir, ancak serum AFP seviyesinin normal olması, cilt yüzeyinin intakt görülmesi, limon işareti ve muz işareti gibi belirtilerin olmaması, izole diastematomiyelia için güven verici bulgulardır ⁽²⁰⁾. Literatürde de, spina bifida, skolyoz gibi anomalilerin eşlik ettiği terminasyon ile sonuçlanan olgular bildirilmiştir, ancak izole diastematomiyeli olgularında prognoz nispeten daha iyidir ⁽²⁰⁾. Sepulveda, izole diastematomiyelia tanısı almış 15 olgunun 6 tanesinin postnatal izlemine yapmış ve bunlardan sadece bir tanesinde nörolojik komplikasyonlar gelişirken, diğer beş olguda herhangi bir sekel gelişmemiştir ⁽²⁰⁾. Bu patolojiye eşlik eden nöral tüp defekti varlığında, primer patoloji ve prognoz nöral tüp defekti-ne bağlıdır.

Sakral agenezi, kaudal regresyon sendromu ve sirenomelia ile birlikte aynı klinik sınıflama içinde değerlendirilen bir bulgu olup, olguların yaklaşık % 16'sını özellikle diyabetik anne çocukları oluşturmaktadır ^(23,24). Tanıda yardımcı olabilecek durumlar, ilk trimesterde ultrasonografide kısa CRL (crown-rump length) ölçümleri ve ikinci trimesterde sakral yapıların görülmemesi, yani ilgili defektin direkt tanısı şeklindedir. Kliniğimizde daha önce olgu sunumu olarak yayınlanmış birer sirenomelia ve parsiyal kaudal regresyon olgular bulunmaktadır ve her ikisi de gebeliği sonlandırmıştır ^(25,26). Sakral agenezinin prognozu, eşlik eden diğer patolojilerin varlığına bağlıdır. Renal agenezi gibi bir patoloji durumunda prognoz fataldir. Şiddetli sakral agenezi, alt ekstremitelerin nörolojik patolojileri ile ilişkilidir ⁽¹⁾.

Sakrokoksigeal teratomlar, kitle oluşturarak vertebranın ön yüzünden çıkarlar. Yerleşimine göre 4 tipi vardır: Tip 1, ağırlıklı olarak eksternal yerleşimli, presakral komponent az; Tip 2, ağırlıklı olarak eks-

ternal yerleşimli, ancak belirgin eşlik eden pelvik komponenti de olan; Tip 3, ağırlıklı olarak internal yerleşimlidir ve karında belirgin büyüme görülür; Tip 4, tamamen internal yerleşimlidir, eksternal yapı görülmemektedir. Olguların % 80'ni tip 1 ve 2 olgularından oluşmaktadır ⁽²⁷⁾. Kistik, solid veya mikst özellikte olabilir. Çok büyük teratomların önemli vasküler komponentleri olabilir ve bu kitlenin çabuk büyümesine neden olur; bunlar doppler ultrason ile görüntülenebilir. Teratomlarda prognoz kitlenin gelişim hızına ve fetusta hidrops gelişimine, histolojisine ve kitlenin büyüklüğüne bağlıdır ⁽²⁸⁾. Bizim de hastalarımızın sadece ikisi term döneme ulaşabilmiştir. Prenatal tanısı konmuş 134 olgunun yapıldığı bir derlemede, sonlandırmayı kabul etmiş 17 olgu dışlandıktan sonra, perinatal mortalite % 35 olarak saptanmıştır. Bununla birlikte bu tümörlerin tiplerine göre tip 2, tip 3 ve tip 4'te doğum sonrası metastaz olasılığı sırası ile % 6, % 20 ve % 76 oranlarındadır ⁽²⁹⁾.

İzole vertebral anomalilere karyotip anormalilerinin eşlik etme olasılığı düşüktür ⁽³⁰⁾. Gerçekten de literatürde yapılan çalışmalarda son derece düşük oranlar saptanmıştır ⁽⁷⁾. Ancak seçilmiş ve ek özellikli patolojiler gösteren olgularda genetik analiz için amniyosentez veya kordosentez önerilebilir. İzole olgularda bu nedenle, rutin olarak karyotip uygulamamaktayız.

Sonuç olarak, gebeliklerde en sık ikinci görülen anormali olan nöral tüp defekti ve vertebra anomalileri, 6. hafta gibi embriyogenezin çok erken bir aşamasında oluşmaktadır. Buna rağmen ilk trimesterde, 11-14. haftalardaki ultrasonografik değerlendirmede spinal kolonun değerlendirmesi oldukça güçtür. Vertebraya ait malformasyonların diğer anomaliler ve sistemik sendromlarla birlikte olabileceği bilindiğinden, bu hastalarda tüm sistemleri içeren detaylı ultrasonografik muayene şarttır. Erken tanı, yaşamla bağdaşmayan olguların erken sonlandırmasına, yaşamla bağdaşabilen doğumsal bozuklukların ise tecrübeli bir ekip yardımı ile erken tanı ve yönlendirmesine olanak verecektir.

KAYNAKLAR

1. Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies. Nyberg DA, McGahan JP, Pretorius DH, Pilu G (editörler). Neural Tube Defects and the Spine, s.291-333, McGahan, Pilu, G Nyberg DA tarafından yazılmıştır.

2. Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology* 2000; 42:471-91.
3. Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R, Cama A. Magnetic resonance imaging of spinal dysraphism. *Top Magn Reson Imaging* 2001; 12:375-409.
4. Warder DE. Tethered cord syndrome and occult spinal dysraphism. *Neurosurg Focus* 2001; 10:e1.
5. Drolet B. Birthmarks to worry about. Cutaneous markers of dysraphism. *Dermatol Clin* 1998; 16:447-53.
6. Copp AJ, Greene NDE, Murdoch JN. The genetic basis of neurulation. *Nat Rev Genet* 2003; 4:784-93.
7. Zelop CM, Pretorius DH, Benacerraf BR. Fetal hemivertebrae: Associated anomalies significance and outcome. *Obstet Gynecol* 1993; 81:412-6.
8. Buisson O, De Keersmaecker B, Senat MV, Bernard JP, Moscoso G, Ville Y. Sonographic diagnosis of spina bifida at 12 weeks: heading towards indirect signs. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19:290-92.
9. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural tube defects. *N Engl J Med* 1999; 341:1509-19.
10. Storrs BB. Ventricular size and intelligence in myelodysplastic children. In: Martin AE, editor. *Concepts in pediatric neurosurgery*. Vol 8. Basel: Karger; 1988. p.51-6.
11. Rolfe U, Grafe G. About the rate of shunt complications in patients with hydrocephalus and myelomeningocele. *Eur J Pediatr Surg* 1999; 9(suppl 1): 51-52.
12. ACOG Practice Bulletin. Clinical Management Guidelines for Obstetrician-Gynecologists. 2003; 102(4):203-13.
13. Emery JL, Lendon RG. Lipomas of the cauda equina and other fatty tumours related to neurospinal dysraphism. *Dev Med Child Neurol* 1969; 20:62-70.
14. Tugrul S, Uludogan M, Pekin O, Uslu H, Celik C, Ersan F. Iniencephaly: Prenatal diagnosis with postmortem findings. *J Obstet Gynaecol Res* 2007; 33: 566-569.
15. Van Goethem J, Van Campenhout A, van den Hauwe L, Parizel PM. Scoliosis. *Neuroimaging Clin N Am* 2007; 17:105-15. Review.
16. Pang D, Hoffman HJ, Rekate HL. Split cord malformation: part 2: clinical syndrome, *Neurosurgery*, 1992; 31:481-500.
17. Shands AR, Eisberg HB. The incidence of scoliosis in the state of Delaware. *J Bone Joint Surg* 1955; 37:1243-49.
18. Wynne-Davis R. Congenital vertebral anomalies: etiology and relationship to spina bifida cystica. *J Med Genet* 1975; 12:280-8.
19. Goldberg C, Fenelon G, Blake NS, Dowling F, Regan BF. Diastematomyelia: a critical review of the natural history and treatment, *Spine* 1984; 9:367-72.
20. Sepulveda W, Kyle PM, Hassan J, Weiner E. Prenatal diagnosis of diastematomyelia: case reports and review of the literature. *Prenat Diagn* 1997; 17:161-5.
21. Has R, Yuksel A, Buyukkurt S, Kalelioglu I, Tatli B. Prenatal diagnosis of diastematomyelia: presentation of eight cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007; 30(6):845-9.
22. Basu PS, Elsebaie H, Noordeen MH. Congenital spinal deformity: a comprehensive assessment at presentation. *Spine* 2002; 27:2255-9.
23. Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia: a morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect Pediatr Pathol* 1987; 10:7-50.
24. Dheen ST, Tay SS, Boran J, Ting LW, Kumar SD, Fu J, Ling EA. Recent studies on neural tube defects in embryos of diabetic pregnancy: an overview. *Curr Med Chem* 2009; 16:2345-54. Review.
25. Akbayir O, Gungorduk K, Sudolmus S, Gulkilik A, Ark C. First trimester diagnosis of sirenomelia: a case report and review of the literature. *Arch Gynecol Obstet* 2008; 278:589-92.
26. Gedikbasi A, Yazarbas K, Yildirim G, Yildirim D, Arslan

- O, Gul A, Ceylan Y.** Prenatal diagnosis of VACTERL syndrome and partial caudal regression syndrome: a previously unreported association. *J Clin Ultrasound* 2009; 37:464-6.
- 27. Goldstein RB, Podrasky AE, Filly RA, Callen PW.** Effacement of the fetal cisterna magna in association with myelomeningocele. *Radiology* 1989; 172:409-13.
- 28. Westerburg B, Feldstein VA, Sandberg PL, Lopoo JB, Harrison MR, Albanese CT.** Sonographic prognostic factors in fetuses with sacrococcygeal teratoma. *J Pediatr Surg* 2000; 35:322-5.
- 29. Crane JP, LeFevre ML, Winborn RC, Evans JK, Ewigman BG, Bain RP, Frigoletto FD, McNellis D.** A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. The RADIUS Study Group. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 171:392-9.
- 30. Goldstein I, Makhoul IR, Weissman A, Drugan A.** Hemivertebra: Prenatal Diagnosis, Incidence and Characteristics. *Fetal Diagn Ther* 2005; 20:121-6.