



# KORPUS KALLOSUM ANOMALİSİ NEDENİYLE KLİNİĞİMİZDE TAKİP EDİLEN OLGULARIN SONUÇLARI

Dr. GÜRCAN TÜRKYILMAZ

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ KADIN HASTALIKLARI  
ve DOĞUM AD. PERİNATOLOJİ BD.

Türkiye Maternal Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

## ULTRASONOGRAFi

Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği  
Türkiye

### KURSU

2-4 KASIM 2017, İSTANBUL

Prof. Dr. Hayri Esnis  
Anıma...

23-06-1998

# AMAÇ

- Korpus kallosum anomalisi nedeniyle kliniğimizde takip edilen hastaların perinatal sonuçlarının sunulması
- Fetal MRI görüntülemenin klinik uygulamada ek yararının araştırılması
- Korpus kallosum anomalisine eşlik eden yapısal malformasyonların ve genetik anomalilerin taranması
- Canlı doğan olgularda prognozun belirlenmesi

# MATERYAL METOD

- Ocak 2012-Ocak 2017 yılları arasında 33 olgu
  - Transabdominal ve verteks presentasyondaki olgulara transvaginal USG uygulandı.
  - Tüm fetal MRI görüntülemeleri aynı merkezde yapıldı ve aynı radyolog tarafından değerlendirildi.
  - Corpus kallosumun tamamının yokluğu *agenezi*, bir kısmının yokluğu ve/veya anormal gelişim şekli göstermesi *disgenezi* olarak tanımlandı.
  - Tüm olgulara karyotip analizi ve kromozomal mikroarray önerildi.
- Postnatal dönemde
  - Pediatrik nörolojik muayene
  - Terminasyon sonrası genetik muayene ve otopsi

# BULGULAR

|                                  |              |
|----------------------------------|--------------|
| Tanı haftası                     | 29,2(22-34)  |
| Fetal MRI haftası                | 31,2(27-35)  |
| Postnatal takip süresi           | 37 ay (8-64) |
| Korpus kallosum agenezisi (US)   | 16           |
| Korpus kallosum disgenezisi (US) | 17           |
| Terminasyon                      | 14           |
| Canlı doğum                      | 19           |



# BULGULAR

| Eşlik eden anomali   | Sayı | Sıklık (%) |
|--|------|------------|
| Toplam   | 10   | 30         |
| İntestinal dilatasyon  | 1    | 3          |
| İnterhemisferik kist, ambigius genitale, TUA, mikrognati, Çift çıkışlı sağ ventrikül | 1    | 3          |
| İUBK   | 3    | 9          |
| Renal agenezi  | 1    | 3          |
| PSUV   | 1    | 3          |
| Anoftalmi, median yarık damak/dudak, trigonasefali                                   | 1    | 3          |
| Mikrosefali  | 1    | 3          |
| VSD, mikrognati  | 1    | 3          |

- Terminasyon uygulanan 14 olgunun 8'de (%57,6) eşlik eden anomali saptandı
- Canlı doğan olguların 2'de (%11,2) eşlik eden anomali mevcuttu

# USG ve MR KARŞILAŞTIRMASI

|                                | USG              | MR               | p            |
|--------------------------------|------------------|------------------|--------------|
| <b>Ventrikül yapısı, n (%)</b> |                  |                  |              |
| Düzenli                        | 10 (30,3)        | 8 (24,2)         | 0,892        |
| Ventrikülomegali               | 23 (69,7)        | 25 (75,8)        |              |
| <b>Serebellum, n (%)</b>       |                  |                  |              |
| Normal                         | 32 (97,0)        | 33 (100,0)       | 0,917        |
| Hipoplazik                     | 1 (3,0)          | -                |              |
| <b>Vermis, n (%)</b>           |                  |                  |              |
| Normal                         | 28 (84,8)        | 26 (78,8)        | 0,457        |
| Hipoplazik                     | 5 (15,2)         | 7 (21,2)         |              |
| <b>Korpus Kallosum, n (%)</b>  |                  |                  |              |
| Agenezi                        | <b>16 (48,5)</b> | <b>15 (45,5)</b> | <b>0,832</b> |
| Disgenezi                      | <b>17(51,5)</b>  | <b>18 (54,5)</b> |              |
| <b>Kortikal Gelişim, n (%)</b> |                  |                  |              |
| Normal                         | <b>27 (81,8)</b> | <b>25(75,7)</b>  | <b>0,378</b> |
| Geri                           | <b>6 (18,2)</b>  | <b>8 (24,3)</b>  |              |

# BULGULAR

|                 |                    |
|-----------------|--------------------|
| <b>Karyotip</b> | <b>21 (% 63,5)</b> |
| Normal          | 19 (%57,5)         |
| <b>Anormal</b>  | <b>2 (%6)</b>      |
| <b>Array</b>    | <b>7(%19,1)</b>    |
| Normal          | 6 (%16,1)          |
| <b>Anormal</b>  | <b>1 (%3)</b>      |

2 olguda trizomi 13 saptandı.

1.olgu: anoftalmi, medain yarık damak/dudak, IUGR, Trigonasefali

2. olgu: mikrognati, çift çıkışlı sağ ventrikül, tek umblikal arter

1 olguda 15q11.2 mikrolelesyonu saptandı.

- Corpus callosum disgenezisi (parsiyel agenezisi), ventrikülomegali
- Ek anomali yok
- Burnside-Butler sendromu

# POSTNATAL SONUÇLAR

|                              | Hastalar, 19 (%) |
|------------------------------|------------------|
| <b>Nörolojik Gelişim</b>     |                  |
| Normal                       | 10 (%52,6)       |
| Mental-motor Gerilik         | 8(%42,1)         |
| Neonatal ex                  | 1 (%5,3)         |
| <b>Neonatal MRI</b>          | 18 (%95,2)       |
| Normal                       | 1 (%5,8)         |
| Agenezi                      | 10 (% 52,6)      |
| Disgenezi                    | 7 (%36,8)        |
| <b>Neonatal MRI Ek Bulgu</b> |                  |
| Yok                          | 14 (%82,3)       |
| Var                          | 3 (%17,7)        |

- 3 olguda neonatal MRI, fetal USG ve MRI'a ek bilgi sağladı
  - 1 İntraventriküler kanama (Grade 1)
  - 1 Periventriküler lökomalazi
  - 1 Temporal loblarda atrofi
- Normal nörogelişim (USG):
  - 5 agenezi
  - 5 disgenezi
- Mental-motor gerilik (USG):
  - 5 agenezi
  - 3 disgenezi

# SONUÇ

- Transabdominal ve transvaginal yol birlikte kullanıldığında US ile fetal MRI a benzer tanı gücü elde edilmektedir
- Eşlik eden anomaliler açısından ayrıntılı fetal değerlendirme yapılmalıdır
- Karyotipi normal çıkan olgularda kromozomal array ile patolojik kromozomal değişiklikler tespit edilebilir ve bu prognozu değiştirebilir.
- İzole olgularda prognoz, normal nörogelişimden ciddi geriliğe kadar değişkenlik gösterebilir.