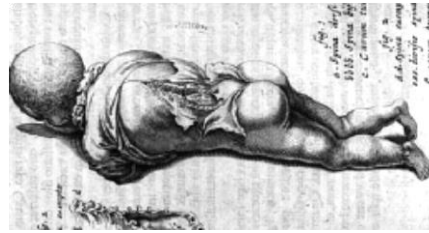
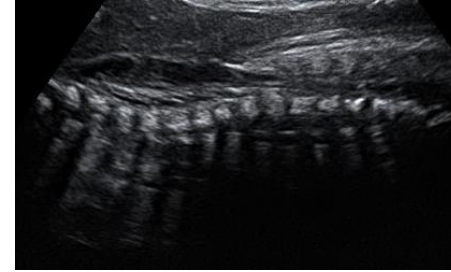
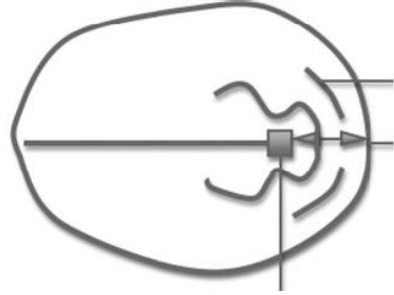
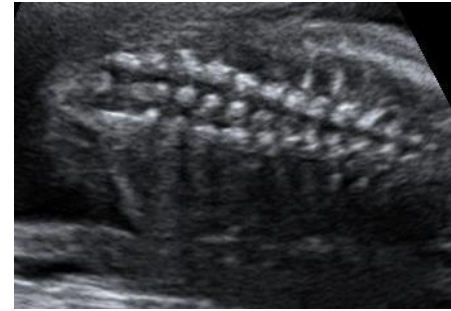
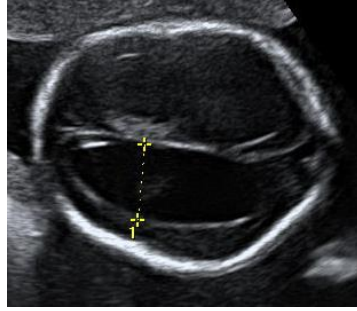


SPİNAL ANOMALİLER VE NTD TANISI (1. VE 2. ÜÇAY)



Dr. Selim BÜYÜKKURT

selimbuyukkurt@gmail.com

Nöral tüp defektleri

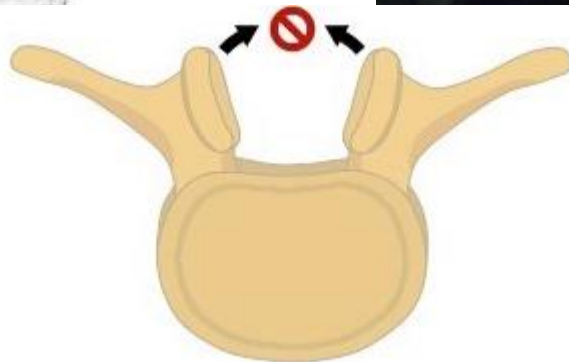
Kranial NTD

- Akrani / Anensefali
- Ensefalosel
- İniensefali

Spinal NTD

- Spina bifida
 - Açık
 - Kapalı
- Diastematomyeli
- Kelebek omurga
- Hemivertebra
- Skolyoz
- Kifoza

Spina bifida



Modern doğum hekimliğinin 2 lokomotifi

- Ultrasonografi:
 - 1959’da Ian Donald fetusun başını USG’de gösterdi.
 - 1972’de ilk anensefali tanısı ile tıbbi tahliye yapıldı.

THE LANCET

Volume 300, Issue 7789, 9 December 1972, Pages 1226-1227

THE LANCET



ANENCEPHALY: EARLY ULTRASONIC DIAGNOSIS AND ACTIVE MANAGEMENT

Stuart Campbell, F.D. Johnstone, E.M. Holt, Pamela May

[Show more](#)

[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(72\)92273-8](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(72)92273-8)

[Get rights and content](#)

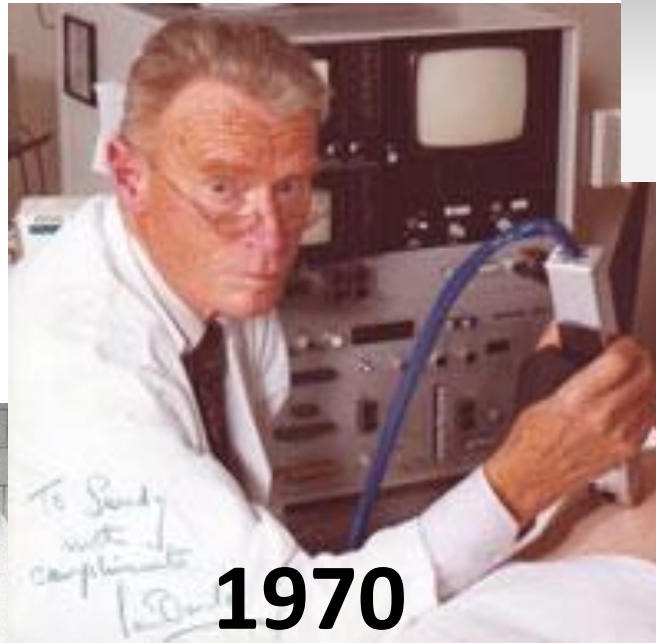
Abstract

An anencephalic pregnancy was successfully diagnosed by ultrasound 17 weeks after clomiphene induction of ovulation. The pregnancy was subsequently terminated. It is suggested that ultrasound examination should be carried out in all patients who, in a previous pregnancy, were delivered of an anencephalic fetus or a baby with spina bifida.

2017



1960

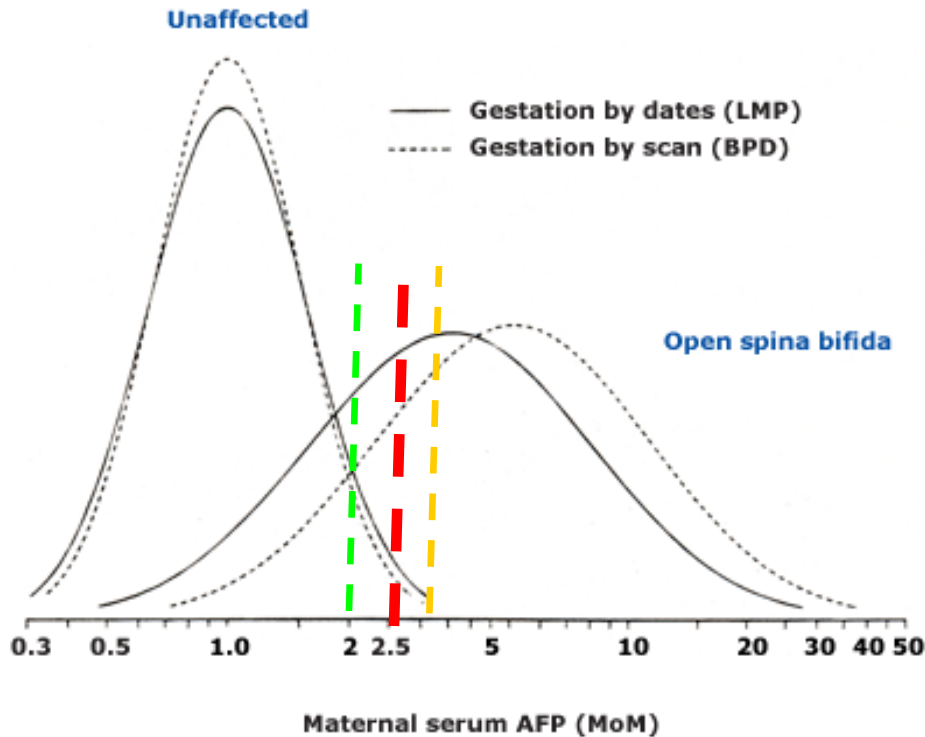


1970



AFP

- 1956'da varlığının farkına varıldı.
- 1970'lerin başında AFP yüksekliğinin anormal gebeliklerle ilişkisi fark edildi.
- 1980'lerde kullanıma giren üçlü testin bir parçası oldu.
- 1990'larda ilk uçay trizomi taramasının kullanılmaya ve yayılmaya başlaması ile birlikte gözden düşmeye başladı.



- Genel olarak AFP ile NTD taramasının duyarlılığı % 75; özgünlüğü % 98'dir.

AFP eşik değeri

- Amerikan Tıbbi Genetik Koleji'ne göre
 - Kranial NTD için MSAFP eşik değeri ister 2, ister 2,5 MoM olarak alınsın tanı oranı \geq % 95.
 - Açık spina bifida için MSAFP eşiği:
 - 2 MoM alınırca tanı oranı % 75-90; yalancı +'lik % 2-5.
 - 2,5 MoM alınırca tanı oranı % 65-80; yalancı +'lik % 1-3.

Aynı yıllarda ultrasonografi de gelişmeye başladı



THE LANCET

Volume 328, Issue 8498, 12 July 1986, Pages 72-74

THE LANCET

World's leading journal of medicine
and surgery. It is a peer-reviewed
journal that publishes original research
and clinical practice. It is one of the
most influential journals in the world.
It is published weekly, except for
Christmas and New Year's Eve.

THE LANCET

ULTRASOUND SCREENING FOR SPINA BIFIDA: CRANIAL AND CEREBELLAR SIGNS

K.H. Nicolaides, S.G. Gabbe, S. Campbell, R. Guidetti

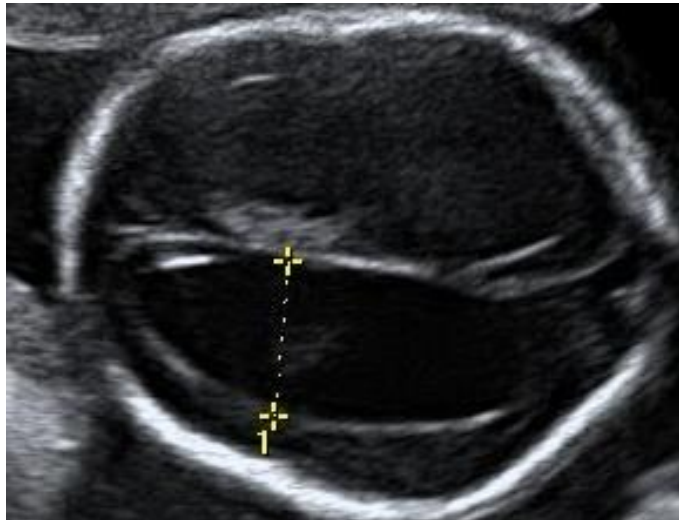
[Show more](#)

[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(86\)91610-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(86)91610-7)

[Get rights and content](#)

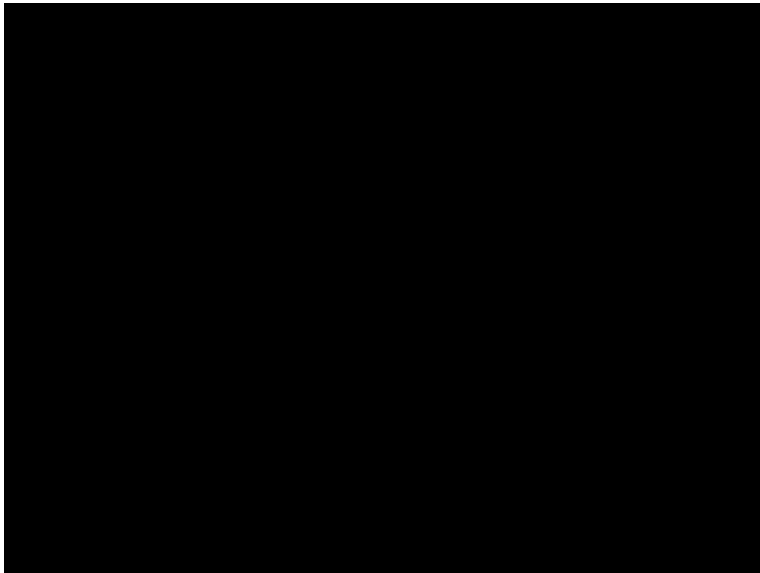
Abstract

Ultrasound records were examined retrospectively in the cases of 70 fetuses with open spina bifida diagnosed by ultrasonography at 16-23 weeks' gestation. Biparietal diameter was below the 5th centile for gestation in 61% and head circumference measurements in 26%. The anterior horn of the lateral cerebral ventricle to hemisphere ratio was above the 95th centile in 77%, and ventriculomegaly of the posterior horn of the lateral ventricle was observed in 86%. In the 54 fetuses for which pictures were taken at the level of the biparietal diameter a scalloping of the frontal bones (the lemon sign) was seen. In 12 of 21 fetuses for which a suboccipital bregmatic view of the cranium had been obtained, the cerebellar hemispheres were curved anteriorly with simultaneous obliteration of the cisterna magna (the banana sign); in a further 8 cases the cerebellum was not displayed. None of these changes was seen in 100 patients presenting consecutively for routine ultrasound examination in the second trimester.



Kranial NTD

Akrani / Anensefali



Ensefalosel



İniensefali





Spinal NTD \approx Açık spina bifida

- İlk üçay:
 - Biyokimyasal
 - Sonografik
- İkinci üçay:
 - Biyokimyasal
 - Sonografik

Spina bifida ilk üçay biyokimya

- İlk çalışmalar ilk üçayda MSAFP bakılmasının açık spina bifida saptanmasında yararı olabileceğini gösteriyordu:
 - 44 açık spina bifida vs 182 normal fetustaki veriler değerlendirildi: BPD ve serbest β -hCG azalırken; MSAFP (1,2 MoM) artar. Hepsinin bir arada kullanılacağı model ile açık spina bifida'ların 2/3'ü saptanabilir.

- 14 spina bifida & 18 akrani vs 1500 normal fetus.
- MSAFP spina bifida ve akrani grupları arasında fark göstermezken, normal fetuslara göre belirgin derecede artmış.
- İlk üçayda MSAFP'nin % 10 yalancı +'lik için saptama oranı % 50; % 5 yalancı +'lik için saptama oranı % 37,5'tir.

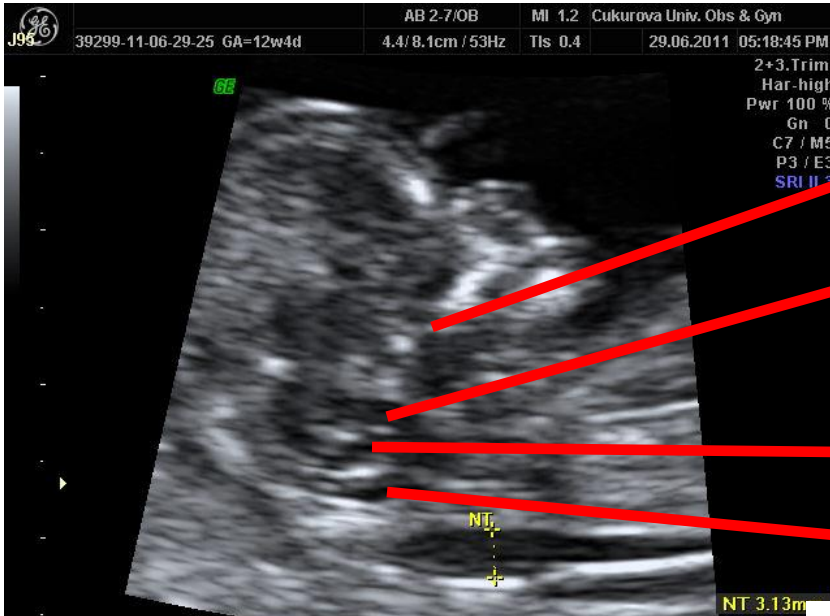
- Sadece açık spina bifidalı 39 fetus vs 126 normal fetus.
- MSAFP, PAPP-A ve β -hCG değerleri arasında fark yoktur.

Spina bifida ilk üçayda ultrasonografi

- 3 olgu
 - Transvajinal USG
 - 10 haftadan önce tanı
 - Omurgada düzensizlik
 - Muz ve limon bulguları
12. haftadan sonra belirir.
- 12 olgu
 - Sadece 3'ünün yeterli aksiyel ve transvers kesidi var.
 1. Omurgada düzensizlik
 2. Kısa BPD ve beyin pedünküllerinde paraleleşme
 3. Son olguda patolojik görüntü yok.

- İlk üçayda limon bulgusunun veya doğrudan omurganın değerlendirildiği geriye dönük çalışmalarda tanı için ikinci üçayın beklenmesi gerektiği sonucuna varılmış:
 - İlk çalışma 29 hastanın tümünü ikinci üçayda tanıyabilmiş.
 - İkinci çalışma ancak eşlik eden ağır anomaliler ya da omurgadaki bariz düzensizliklerin varlığında tanı koyabilmiş.

Intrakranial translüsenzi (IT)



Sfenoid

Beyin sapı

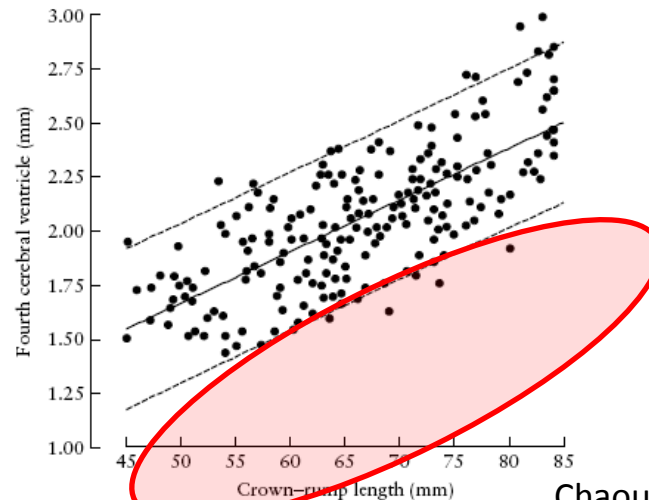
Mezensefalon

Pons

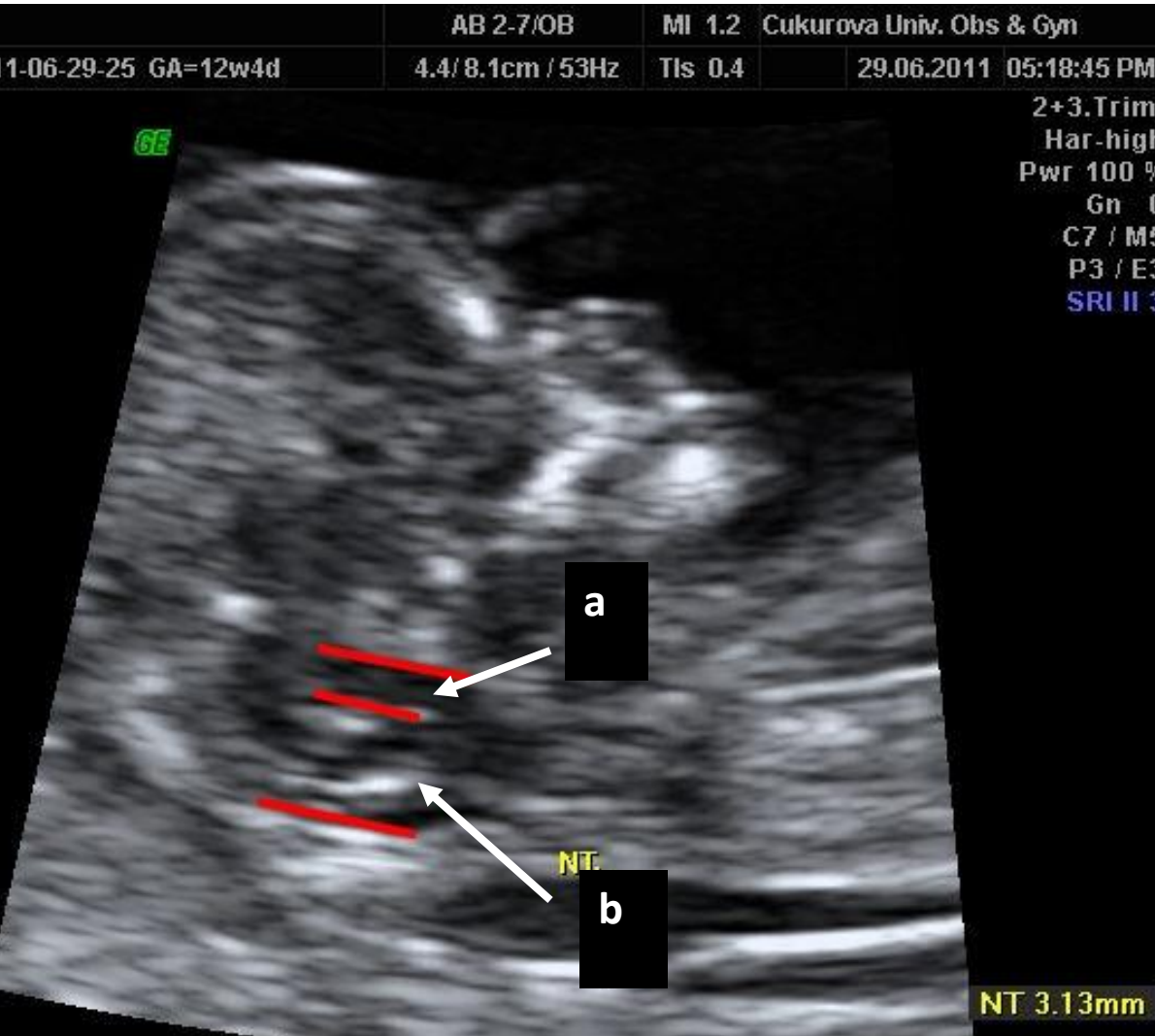
Bulbus

Koroid pleksus

Sisterna serebellomedullaris



İlk üçayda arka kafa boşluğu ve spina bifida – 1



Beyin sapı genişliği: a

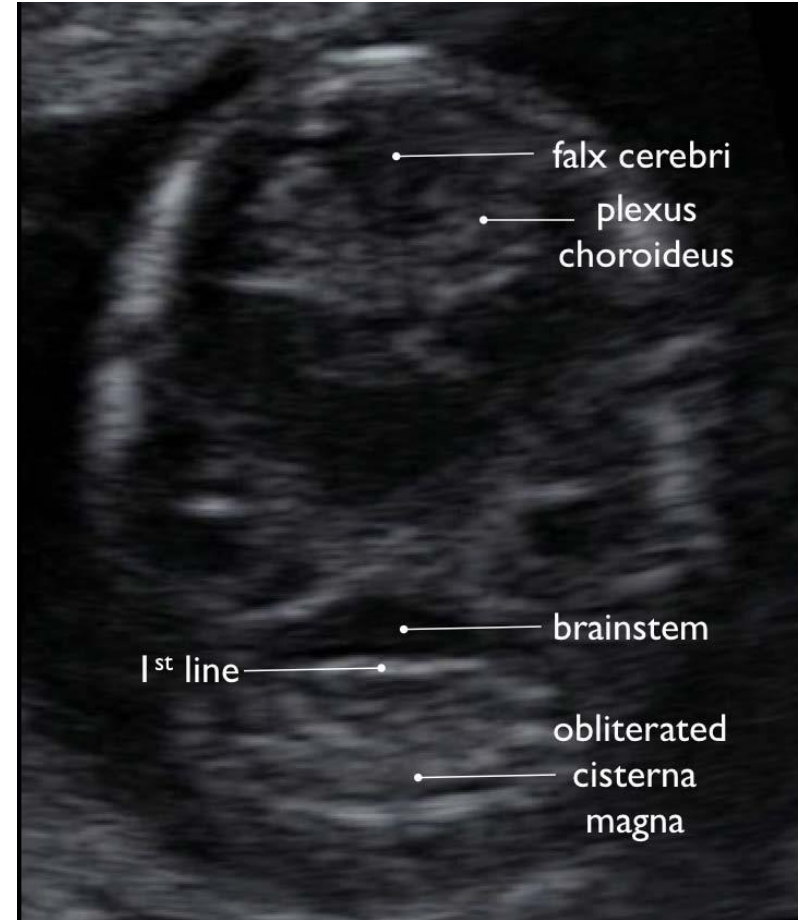
Beyin sapı-oksipital kemik: b

Beyin sapı

Beyin sapı-oksipital kemik : a/b

İlk uçayda arka kafa boşluğu ve spina bifida – 2

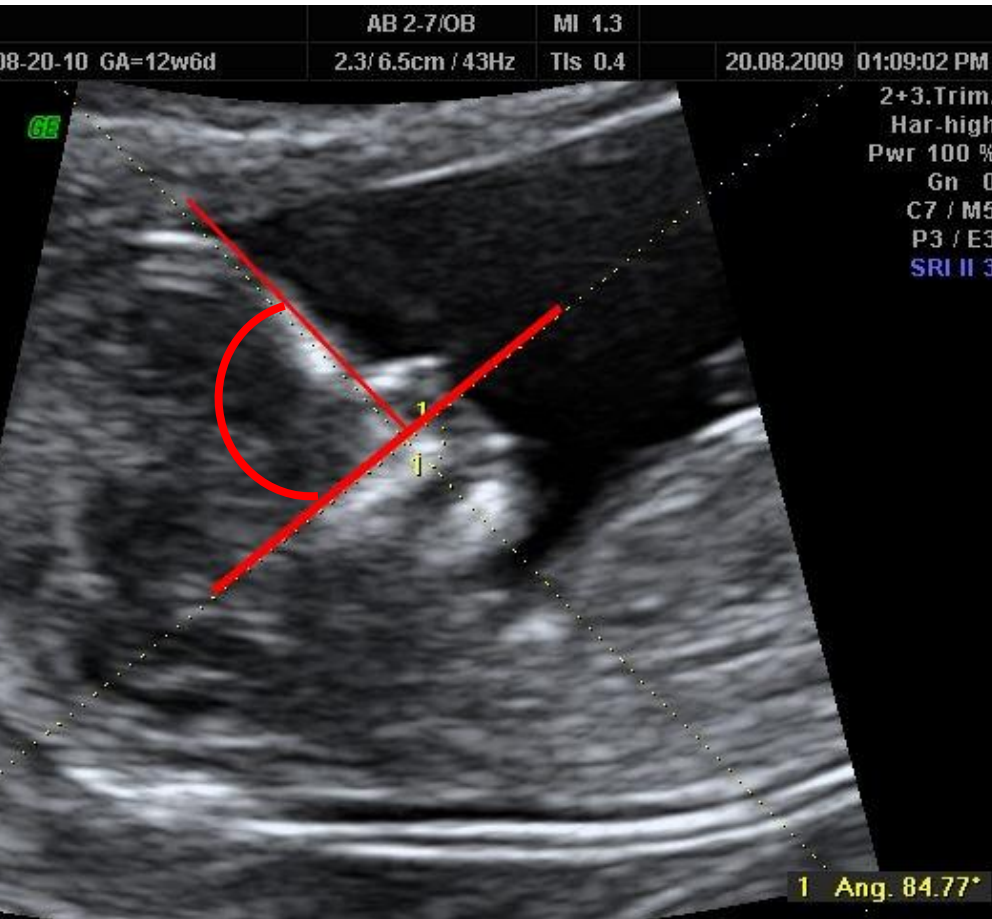
- 692 hasta arasında tek spina bifidalı bebekte sisterna magna kapalı olduğundan ölçülememiş.



İlk üçayda arka kafa boşluğu ve spina bifida (3D ile) – 3

- 10 normal, 3 spina bifidalı fetus.
- Geriye dönük çalışma:
 - Sisterna magna küçülür.
 - Beyin sapı-oksipital kemik aralığı kısalır.
 - Beyin sapı/beyin sapı-oksipital kemik oranı artar.

Spina bifida ve yüz açısı

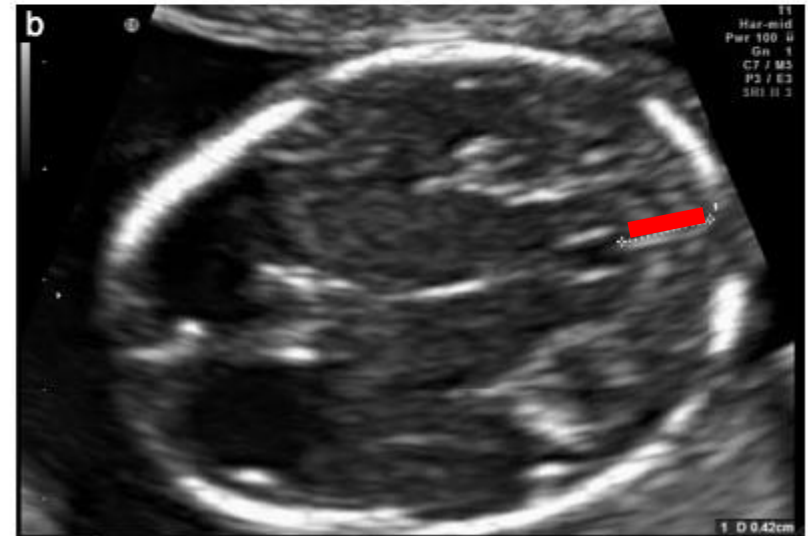
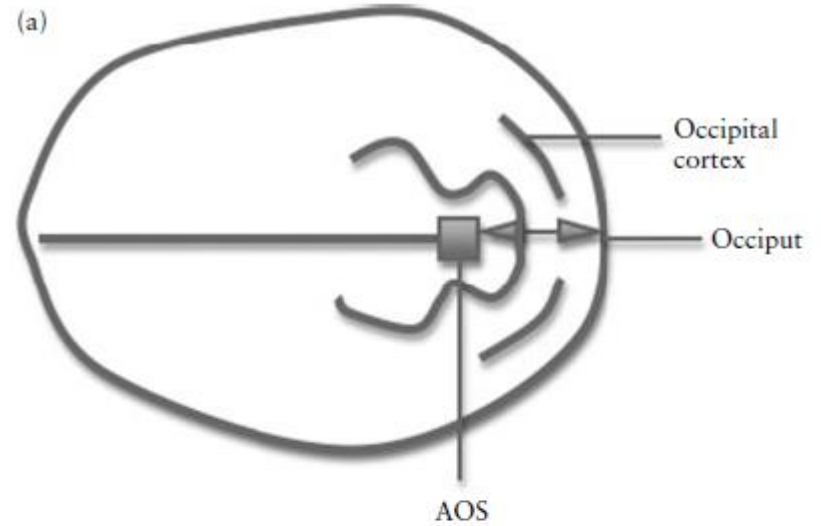
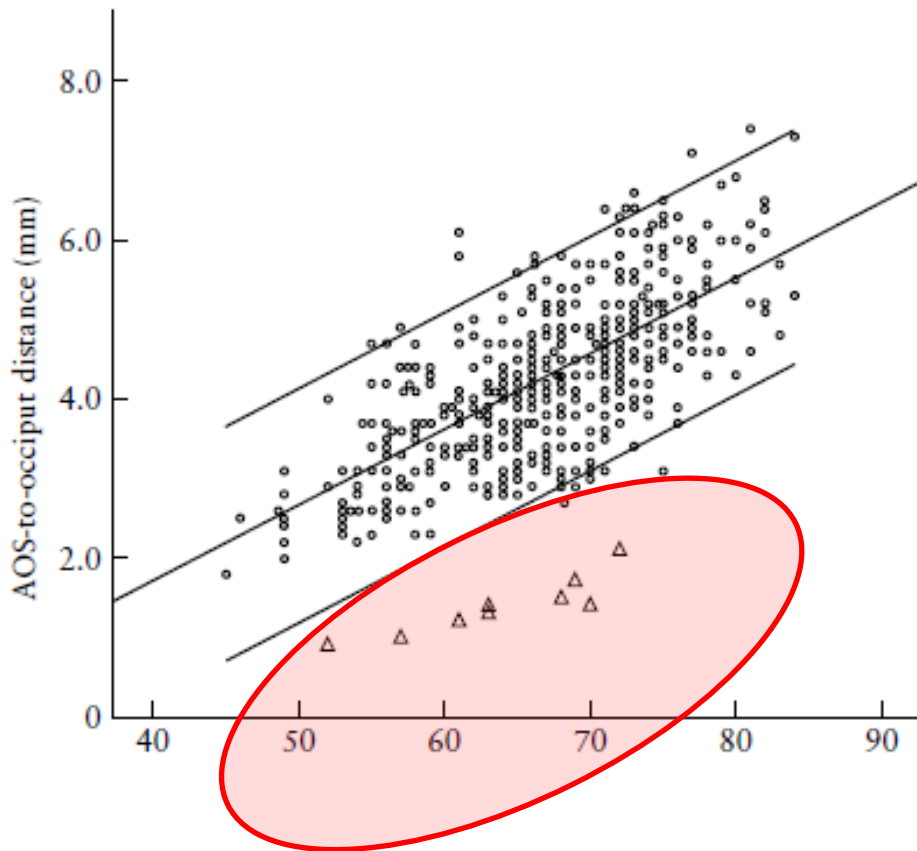


- Frontomaksiller açı sağıtal düzlemde damağın üstü ile frontal kemik arasındaki açıdır.
- Baş-popo mesafesi 45→84 mm, açı 85°→75°.

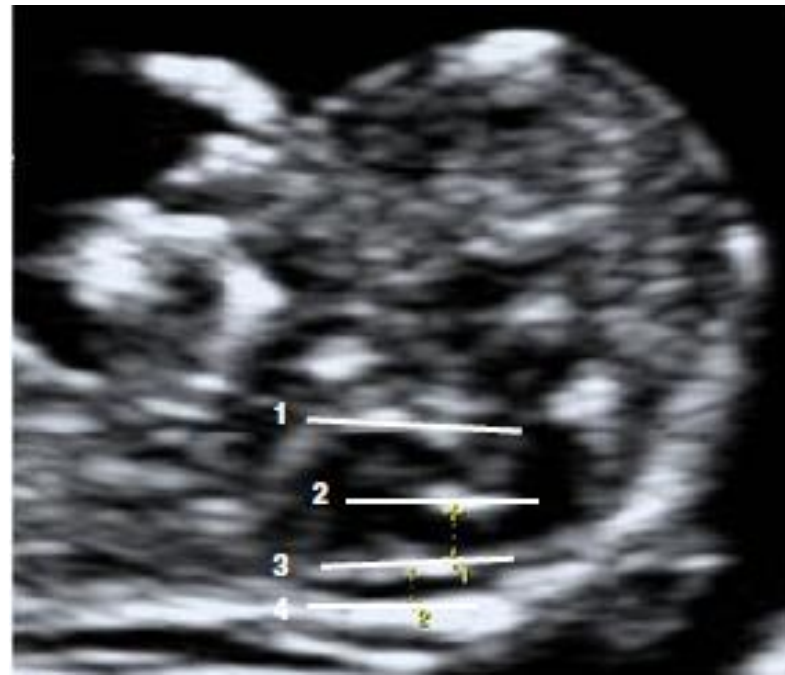


- 20 spina bifida, 100 kontrol.
- Geriye dönük çalışma
- Açık trizomi 21'de artarken, spina bifidada azalır.
- Açık sadece 2 olguda 5. yüzdelik dilimin üzerindeydi.
- Tüm olgularda 4. ventrikül ve/veya sisterna magna anormalliği vardı.

Akuaduktus Sylvius – Oksipital kemik



4 çizgi bulgusu



Cases	Author	Type of study	IT	BSOB	CM	Four-line view
1	Chaoui <i>et al.</i> ¹ [case 1]	Retrospective	Compressed	NM	*	Abnormal
2	Chaoui <i>et al.</i> ¹ [case 2]	Retrospective	Compressed	NM	*	Abnormal
3	Chaoui <i>et al.</i> ¹ [case 3]	Retrospective	Compressed	NM	*	Abnormal
4	Chaoui <i>et al.</i> ¹ [case 4]	Retrospective	Compressed	NM	Compressed	Abnormal
5	Lachmann <i>et al.</i> ¹⁰	Retrospective	Displaced	NM	Compressed	Abnormal
6	Lachmann <i>et al.</i> ⁴	Retrospective	Displaced	Increased	Compressed	Abnormal
7	Arigita <i>et al.</i> ¹⁶	Prospective	Displaced	NM	Compressed	Abnormal
8	Chaoui <i>et al.</i> ¹¹ [case 1]	Prospective	Displaced	Increased	Compressed	Abnormal
9	Chaoui <i>et al.</i> ¹¹ [case 2]	Prospective	Displaced	Increased	Compressed	Abnormal
10	Chaoui <i>et al.</i> ¹¹ [case 3]	Prospective	Displaced	Increased	Compressed	Abnormal
11	Chaoui <i>et al.</i> ¹¹ [case 5]	Prospective	Displaced	Increased	Compressed	Abnormal

Anormal arka boşluğu

- Arka kafa boşluğu açısından normal olmayan 21 fetus vs arka kafa boşluğu normal görünen 311 fetus.
- Beyin sapı (BS) genişliği; beyin sapı – oksipital kemik (BSOB) mesafesi ve BS/BSOB oranı
- İlerleyen haftalarda herhangi biri anormal olan fetusların tümünde açık spina bifida, sefalosel ya da Dandy-Walker'dan biri saptandı.

İlk üçayda açık spina bifida ile ilişkili kafa içi bulgular

Authors, year	Ultrasound features
Sebire et al. 1997 [74]	“Lemon” sign Posterior displacement of choroid plexuses
Bernard et al. 1997 [79]	Small biparietal diameter and head circumference Narrowing of the frontal bone and flattening of the occiput (acom-shaped skull)
Buisson et al. 2002 [80]	Parallel cerebral peduncles Caudal displacement of the metencephalon
Chaoui et al. 2009 [81]	Non-visualization of the fourth ventricle (“intracranial translucency”)
Lachmann et al. 2010 [93]	Flattening of the frontal bone (reduced frontomaxillary facial angle)
Lachmann et al. 2011 [94]	Abnormal brainstem diameter Abnormal brainstem diameter/brainstem-to-brainstem-occipital bone diameter ratio
Scheier et al. 2011 [110]	Obliteration of the cisterna magna
Finn et al. 2012 [99]	Posterior displacement of the aqueduct of Sylvius
Kavalakis et al. 2012 [87]	Abnormal “four-line” sign
Simon et al., 2015 [98]	Biparietal-to-abdominal transverse diameter ratio ≤ 1
Cafici & Sepulveda, unpublished	“Crushed butterfly” sign

1. [Re: Retrospective review of diagnostic performance of intracranial translucency in detection of open spina bifida at the 11-13-week scan. RR.](#)

Buyukkurt S, Seydaoglu G, Kucukgoz Gulec U.

Ultrasound Obstet Gynecol. 2012 Jan;39(1):115; author reply 115-6. doi: 10.1002/uog.10141. No abstract available.

PMID: 22213618 [Free Article](#)

[Similar articles](#)

2. [Re: Spina bifida in a 13-week fetus with a normal intracranial translucency.](#)

Buyukkurt S, Güleç UK.

Prenat Diagn. 2012 Feb;32(2):200; author reply 202-3. doi: 10.1002/pd.2918. No abstract available.

PMID: 22418968

[Similar articles](#)

DOI: 10.1002/pd.4883 2016

PRENATAL **DIAGNOSIS**

REVIEW

9 çalışma
21070 fetus

Sensitivite: % 53,5
Spesifite: % 99,7
+ LR: 62,1
- LR: 0,55

IT'nin OSB öngörüsünde tanısal uygunluğu düşüktür. Yüksek yalancı +'lik nedeniyle gereksiz kaygı nedeni olması muhtemeldir.

Diagnostic accuracy of intracranial translucency in detecting spina bifida: a systematic review and meta-analysis

Giuseppe M. Maruotti¹, Gabriele Saccone¹, Francesco D'Antonio², Vincenzo Berghella³, Laura Samo¹, Maddalena Morlando¹, Antonia Giudicepietro¹ and Pasquale Martinelli^{1*}

İkinci üçayda ultrasonografi

- 6 retrospektif, 6 prospektif çalışmanın meta-analizine göre limon ve muz bulguları dikkate alındığında $> \% 90$ saptama oranı ve çok az yalancı pozitiflik ile açık spina bifida taraması yapılmıştır.

USG başarısında cihaz ve deneyimin rolü

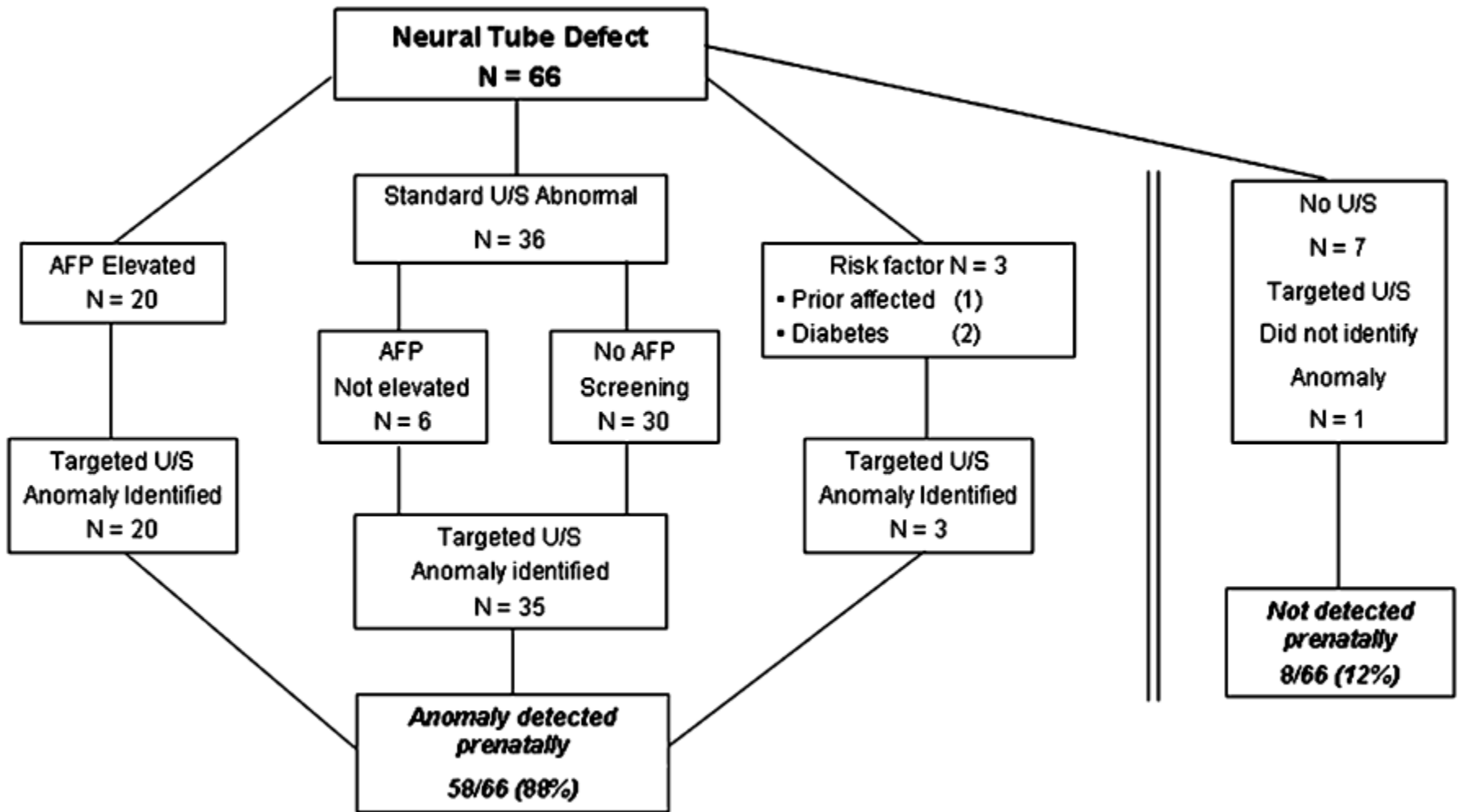
Table 3 Comparison of the detection rate of secondary cranial and cerebral marker in second trimester fetuses with spina bifida

References	Period of study (weeks)	n	BPD < 5 percentile (%)	HC < 5 percentile (%)	Banana sign (%)	Lemon sign (%)	Ventriculomegaly >10 mm (%)	Obliteration cisterna magna (%)
Nicolaides <i>et al.</i> (1986)	16–23	70	61	26	95	100	86	95
Campbell <i>et al.</i> (1987)	16–23	26	62	35	62	100	54	
Nyberg <i>et al.</i> (1988)	<24	27				89	82	
Thiagarajah <i>et al.</i> (1990)	16–24	16	69			100	63	100
Van den Hof <i>et al.</i> (1990)	<24	107			72	98		96
Ghi <i>et al.</i> (2006)	16–34	53					64.2	
D'Addario <i>et al.</i> (2008)	18–28	49				53	81	96
Karl <i>et al.</i> (2012)	16–24	23	69					
Khalil <i>et al.</i> (2013,2014)	20–22	39	56				64.1	
Present study	18–22	588	52	69.7	97.1	88.6	46.1	96.7

Açık spina bifida taranmasında USG vs BK - 1

TEST	MSAFP	USG
Spina bifida	40	54
+	25	50
-	15	4
Anensefali	53	59
+	49	59
-	4	0
Ensefalosel	9	17
+	3	16
-	6	1
Tümü	102	130
+	77	125
-	25	5

Açık spina bifida taranmasında USG vs BK - 2



Açık spina bifida taramasında

USG vs BK - 3

- 2007-13 arasındaki 105 spina bifidanın 12'si antenatal antenatal bakım almış, 11'ine ultrasonografi yapılmış olsa da tanı almamıştı.
- NTD taramasında MSAFP kullanılması çalışma döneminde sadece % 39.
- MSAFP ile USG'nin birlikte kullanılması gerekir.

1992-2006 arasında izole NTD saptanma oranları

- Anesejali

Gebelik dönemi	92-96	97-01	02-06	Toplam
İlk üçay	3/19	13/26	17/24	33/69
İkinci üçay	15/19	13/26	6/24	34/69
Üçüncü üçay	1/19	--	1/24	2/69
Toplam	19/19	26/26	69/69	

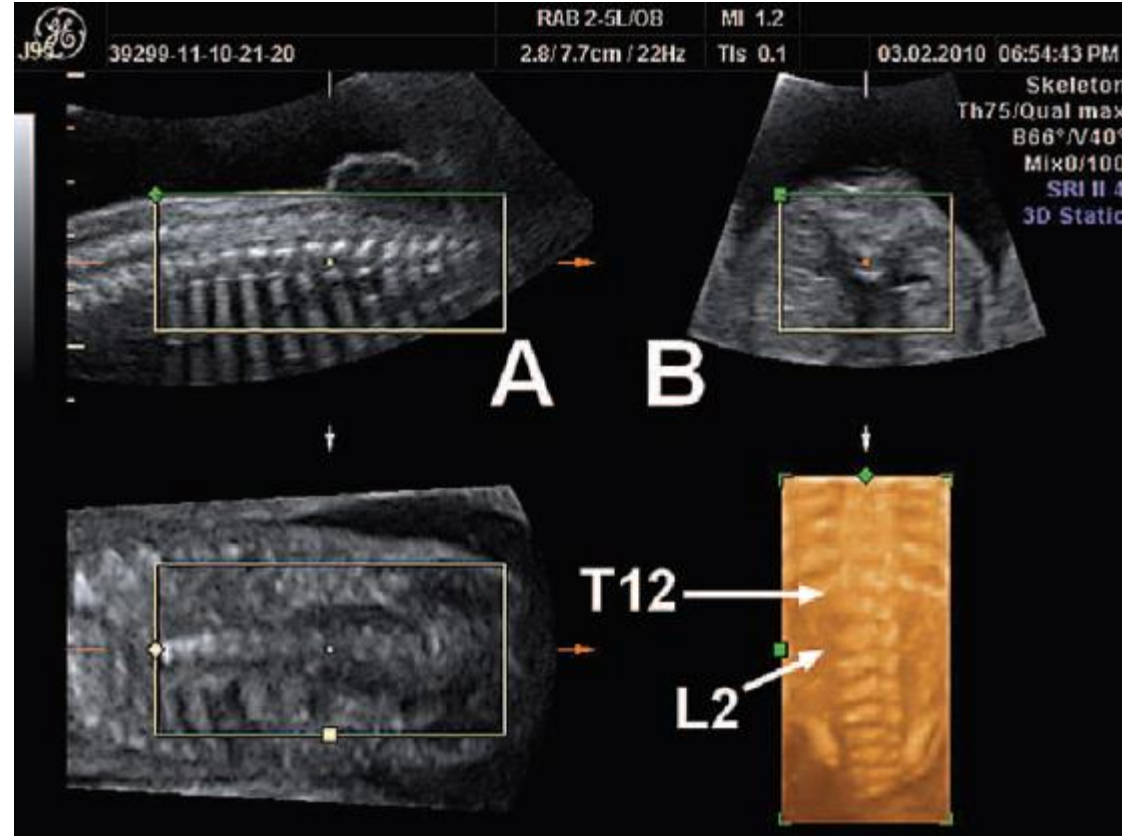
- Spina bifida

Gebelik dönemi	92-96	97-01	02-06	Toplam
İlk üçay	--	2/14	1/19	3/47
İkinci üçay	11/14	9/14	15/19	35/47
Üçüncü üçay	1/14	--	--	1/47
Toplam	14/16	11/14	16/19	41/49

- Ensefalosel

Gebelik dönemi	92-96	97-01	02-06	Toplam
İlk üçay	1/1	3/4	2/2	6/7
İkinci üçay	--	1/4	--	1/7
Üçüncü üçay	--	--	--	--
Toplam	1/1	4/4	2/2	7/7

İşlevsel prenatal değerlendirme



Buyukkurt S. Fetal Diagn Ther. 2013; 33 (1): 36-40.
Egloff A. Semin Ultrasound CT MRI. 2015; 36: 487-500.

Pros – Cons: USG vs BK

- Ultrasonografi:
- Pros:
 - Doğrudan tanı aracı
 - Çoğul gebelik
 - Kapalı spina bifida
 - Benzer lezyonların ayırıcı tanısı
 - Eşlik eden anomali incelemesi
 - İşlevsel değerlendirme
- Cons:
 - Şişman hasta
 - Fetusun pozisyonu
 - Zaman ve deneyim
 - Cihaz kalitesi
 - Küçük ve distal defekt

- Biyokimya: MSAFP
- Pros:
 - Yaygın kullanım
 - Başka gebelik komplikasyonları işaret edebilir
 - Maliyet
- Cons:
 - Yalancı pozitiflik
 - Çoğul gebelik
 - Kapalı NTD
 - Kanama, anne tartısı, diabet, ırk

Ne zaman ve nasıl tarayalım ?

- Kranial NTD
 - İlk üçayda sonografik olarak tarama etkilidir. Gerekirse TV USG'den yararlanılabilir.
 - Biyokimyasal tarama verimli değildir.
- Spinal NTD
 - İlk üçay biyokimya ya da USG'nin etkinliği sınırlıdır.
 - Düşük riskli gruplarda biyokimya ya da USG'nin farkı yoktur.
 - Yüksek riskli gruplarda USG hafifçe daha etkilidir.

SONUÇ

- Hasta yoğunluğu, toplumdaki NTD sıklığı, eldeki cihazın görüntü kalitesi, eğitim ve deneyim düzeyi, hastaya ait bireysel özellikler göz önüne alınarak MSAFP + USG seçilebilir.
- Şartlar uygunsa sadece USG ile, ikinci üçay taraması sırasında kalvariyum ve omurganın incelenmesi ile spina bifidanın kafa içi bulgularının aranması yolu izlenebilir.



selimbuyukkurt@gmail.com