

FETAL ULTRASONOGRAFİK SOFT MARKERLARA YAKLAŞIM

Doç.Dr.Miğraci TOSUN

ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM AB.D-SAMSUN

SOFT MARKER

- Soft marker, anlamı kesin olmayan ultrasonografi bulgularıdır
- Normal fetuslarda da sıklıkla görülüp, genellikle ilerleyen gebelik haftalarıyla birlikte veya doğumdan sonra kaybolurlar
- Daha çok ikinci trimester ultrasonografisinde tespit edilirler
- Fetal anöploidi riskini arttırırlar

SOFT MARKER

- İntrakardiyak hiperekojen odak
- Ventrikülomegali
- Artmış ense kalınlığı
- Ekojenik barsak
- Piyelektazis
- Uzun kemiklerde kısalık
- ARSA
- Nazal kemiğin yokluğu veya hipoplazisi

SOFT MARKER

- Koroid pleksus kisti
- Tek umblikal arter

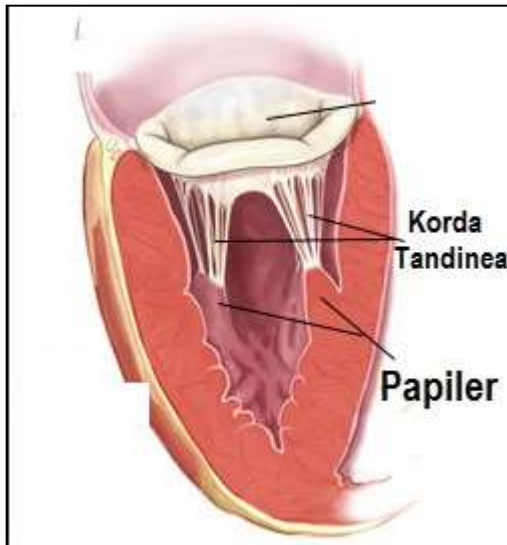
İNTRAKARDİAK HİPEREKOJEN ODAK



İNTRAKARDİAK HİPEREKOJEN ODAK

Nedir?

- Papiller adele veya kordo tendinianın kalsifikasyonuudur



İNTRAKARDİAK HİPEREKOJEN ODAK

- Büyüklüğü 1-6 mm arasında olabilir
- Sıklıkla sol ventrikülde tektir
- Multiple, her iki ventrikülde veya sadece sağ ventrikülde görülebilir
- %98'i son trimesterde kaybolur
- Myokard disfonksiyonu ve yapısal kalp anomalileri ile ilişkili değildir

İNTRAKARDİAK HİPEREKOJEN ODAK

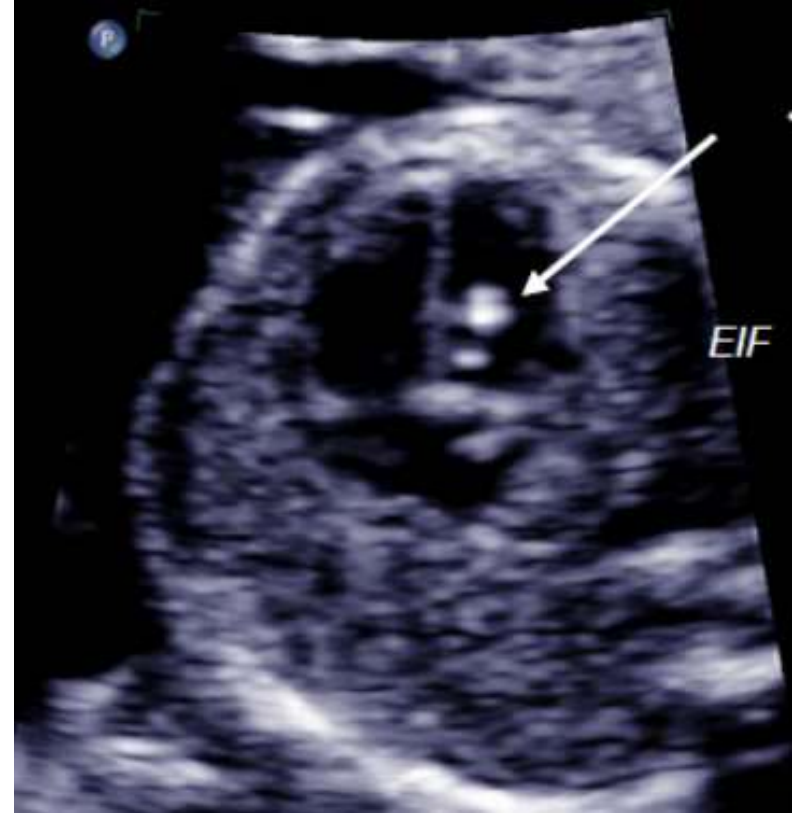
Görülme Sıklığı

- Normal fetusların %3-5'de görülür
- Down Sendromu fetusların %21-28'de görülür*

* Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. Agathokleous M. Ultrasound Obstet Gynecol. 2013 Mar;41(3):247-61. Epub 2013 Jan 24.

İNTRAKARDİAK HİPEREKOJEN ODAK

- Frekans ≤ 5 MHz olmalıdır
- En iyi kalbin apeksi ultrason probunu gösterirken tespit edilebilir



İNTRAKARDİAK HİPEREKOJEN ODAK

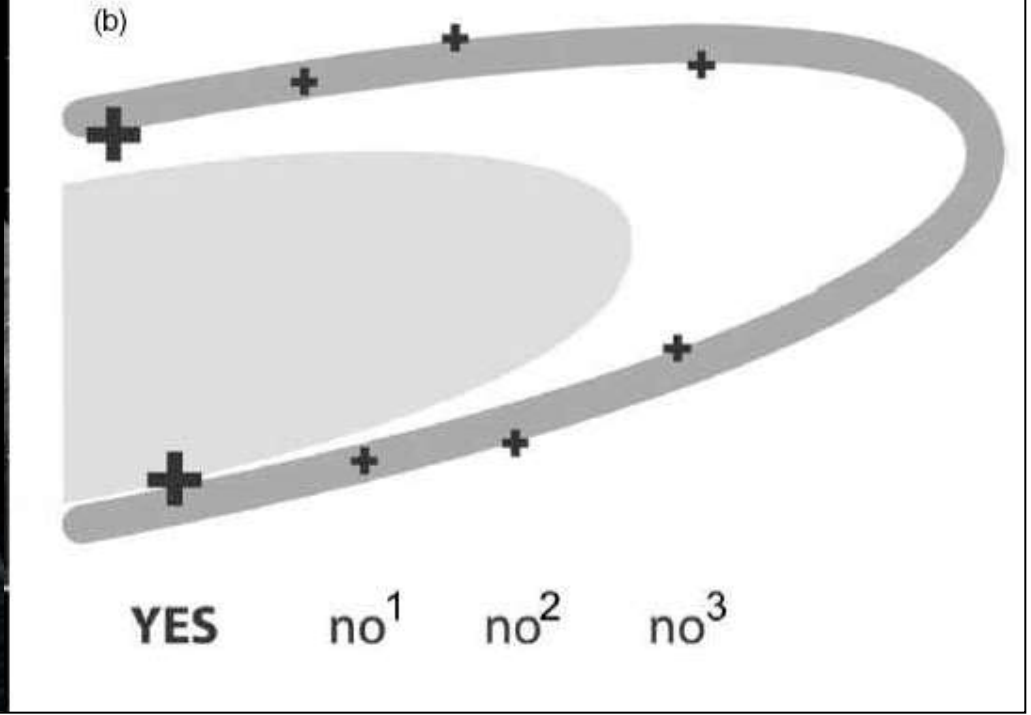
- Kemik beyazlığında olmalıdır



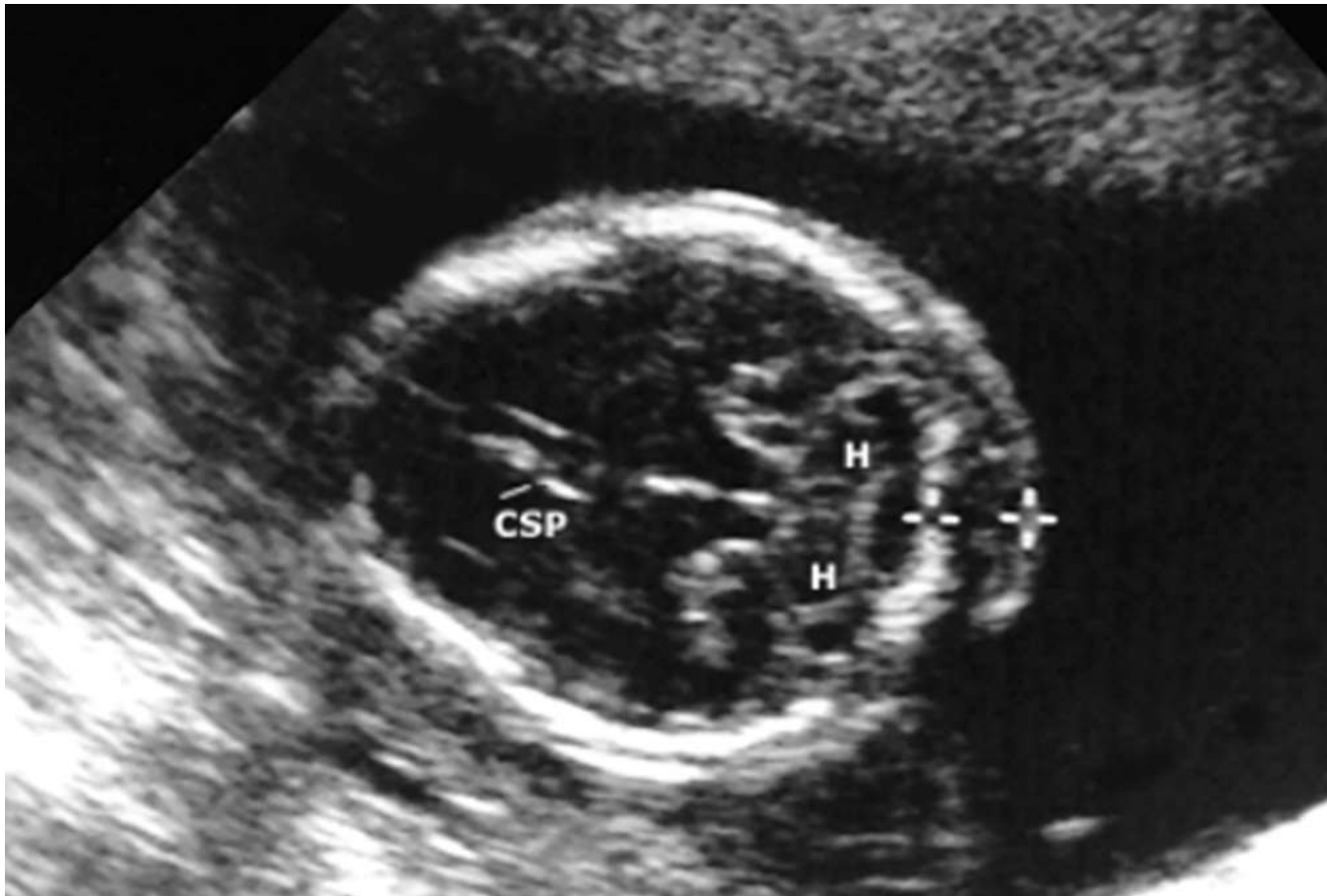
MILD VENTRIKÜLOMEGALI

DİKKAT

LATERAL VENTRİKÜL ÖLÇÜM ŞEKLİ



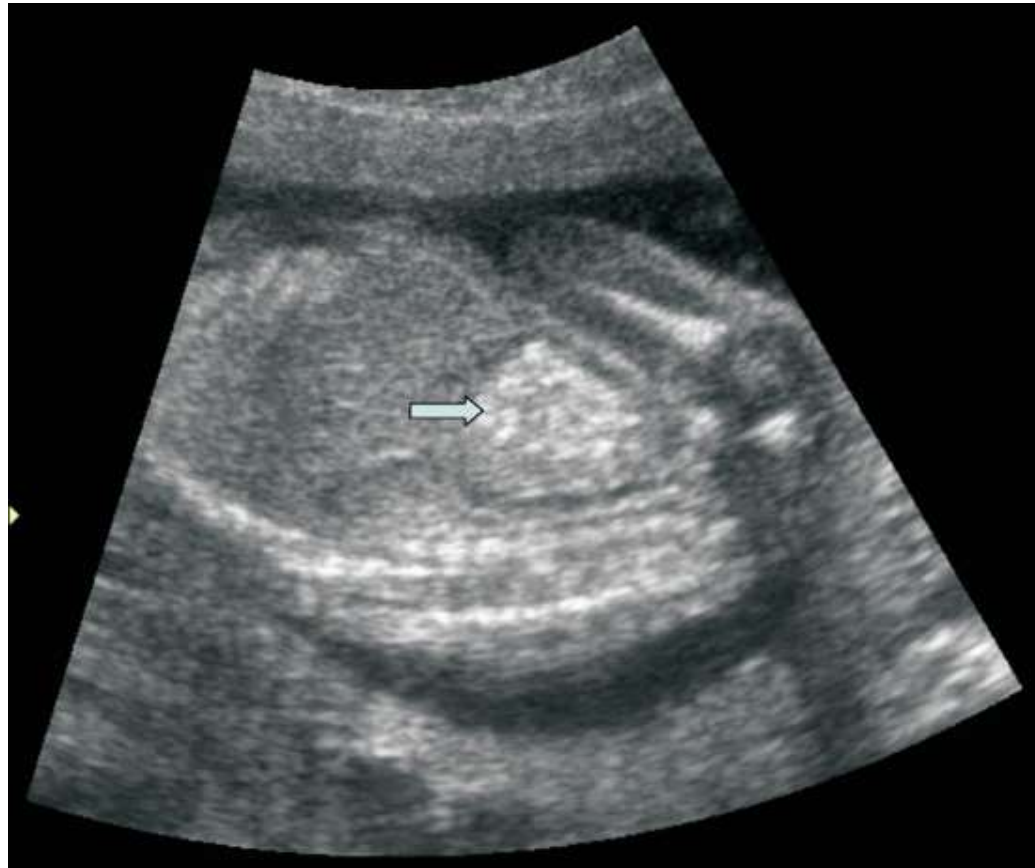
ARTMIŞ ENSE KALINLIĞI



ENSE KALINLIĐI

- 15-20. gebelik haftaları arasında ense kalınlığı ≥ 6 mm ise artmıř ense kalınlığı olarak deęerlendirilir

EKOJENİK BARSAK



EKOJENİK BARSAK

- Birinci trimester kanamaları, anöploidi, fetal enfeksiyonlar, kistik fibrosis, gastrointestinal obstrüksiyon ve fetal gelişme kısıtlılığı nedenleri arasındadır
- Normal fetusların %1-2'de görülebilir

EKOJENİK BARSAK

- CMV, toksoplazma, varisella ve parvovirus için serolojik testler yapılır
- Anne ve babada kistik fibrosis taşıyıcılığına bakılır
- Anne ve baba taşıyıcı ise amnion sıvısında fetal DNA değerlendirilebilir
- Fetal gelişme kısıtlılığı olabileceği akılda tutulmalıdır

EKOJENİK BARSAK

- Otuz ikinci gebelik haftasında fetal gastrointestinal sistemin değerlendirilmesi uygun olabilir

PİYELEKTAZİS



PİYELEKTAZİS

- Renal pelvis çapının 16-20 gebelik haftaları arasında ≥ 4 mm olması olarak tanımlanır
- >5 mm olarak kabul edenler de var
- Normal fetusların %1-3'de görülebilir

PİYELEKTAZİS

- Hidronefrozis ve postnatal üriner reflü ile daha çok ilişkilidir
- Otuz ikinci gebelik haftasında tekrar değerlendirilebilir
- Son trimesterde >7 mm olması durumunda doğum sonrası üriner sistemin değerlendirilmesi önerilebilir

KISA HUMERUS



KISA HUMERUS

- Humerus uzunluğunun <2.5 percentile olması kısa humerus olarak tanımlanır
- Fetal gelişme kısıtlılığı ve iskelet displazileri ile ilişkili olabileceği unutulmamalıdır

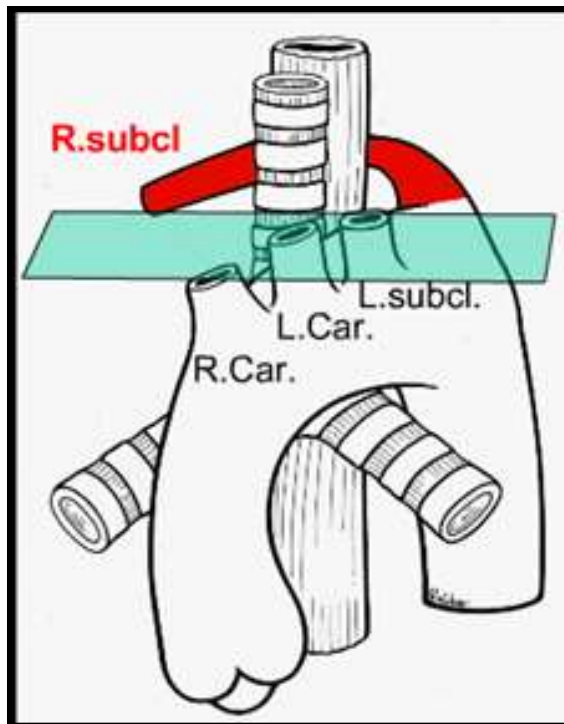
KISA FEMUR



KISA FEMUR

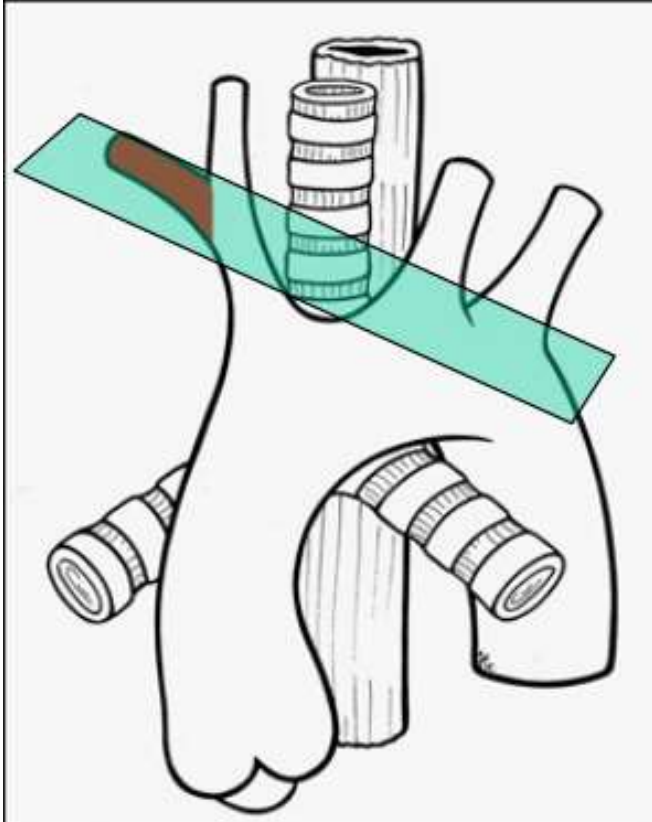
- Femur uzunluğunun <2.5 percentile olması kısa femur olarak tanımlanır
- Fetal gelişme kısıtlılığı ve iskelet displazileri ile ilişkili olabileceği unutulmamalıdır

ARSA

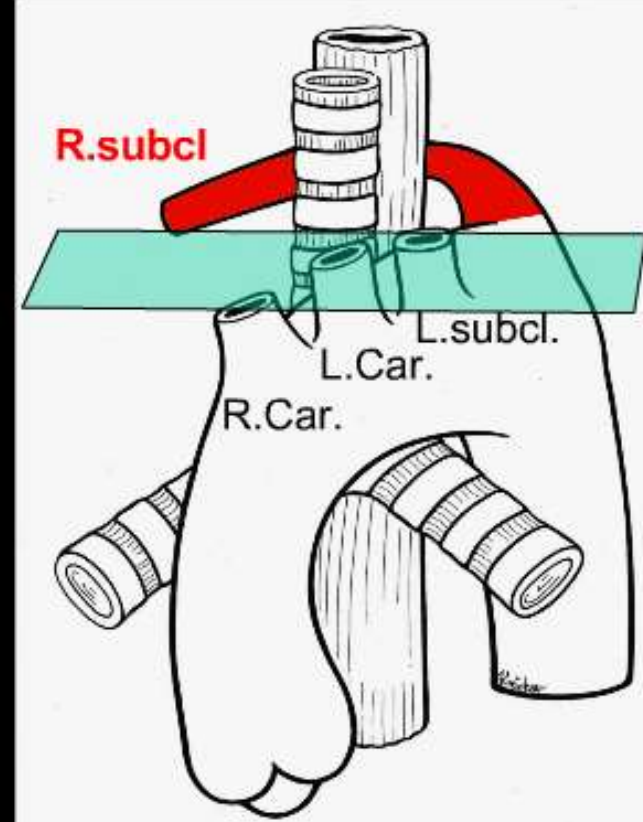


ARSA

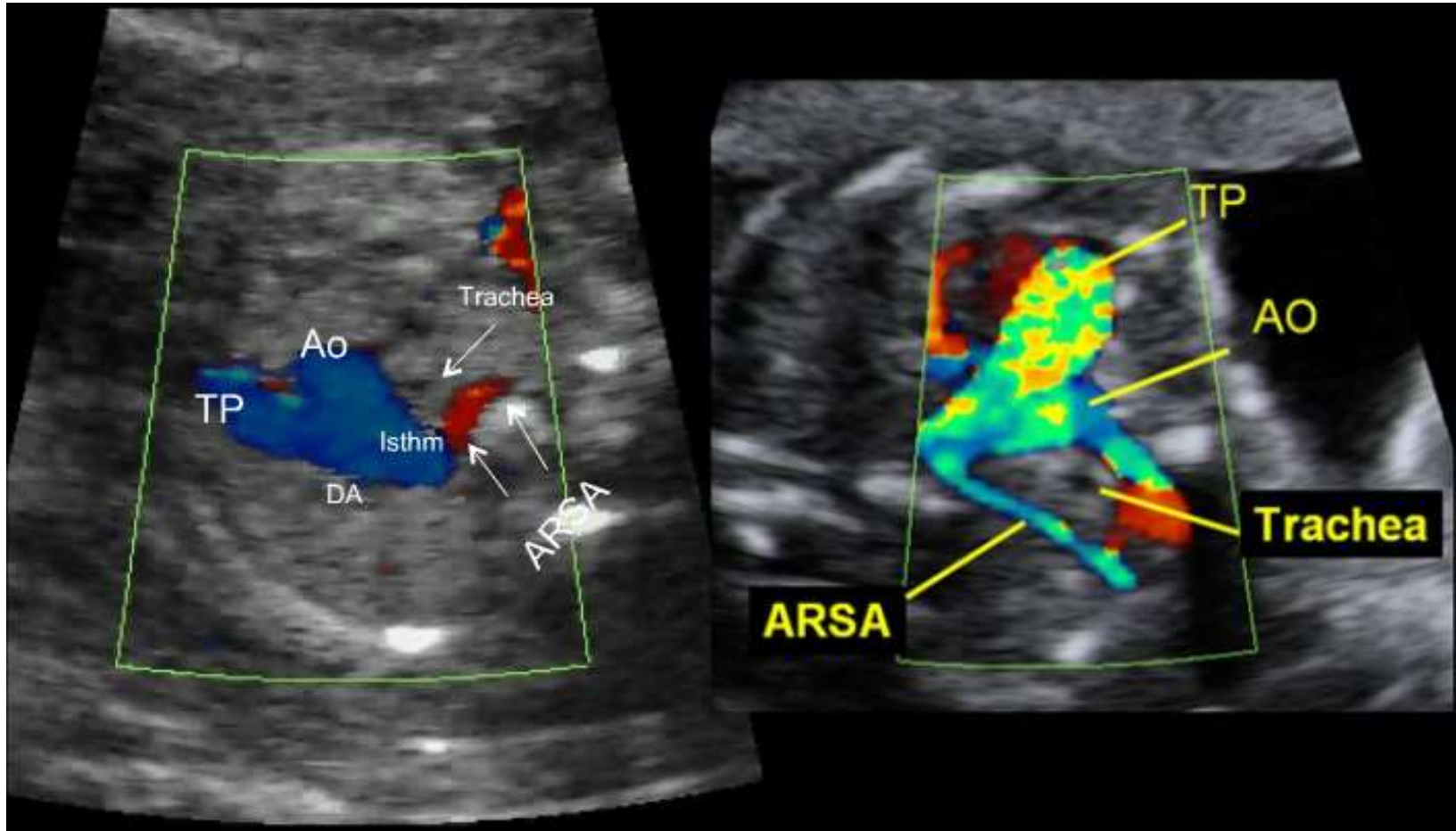
Normal



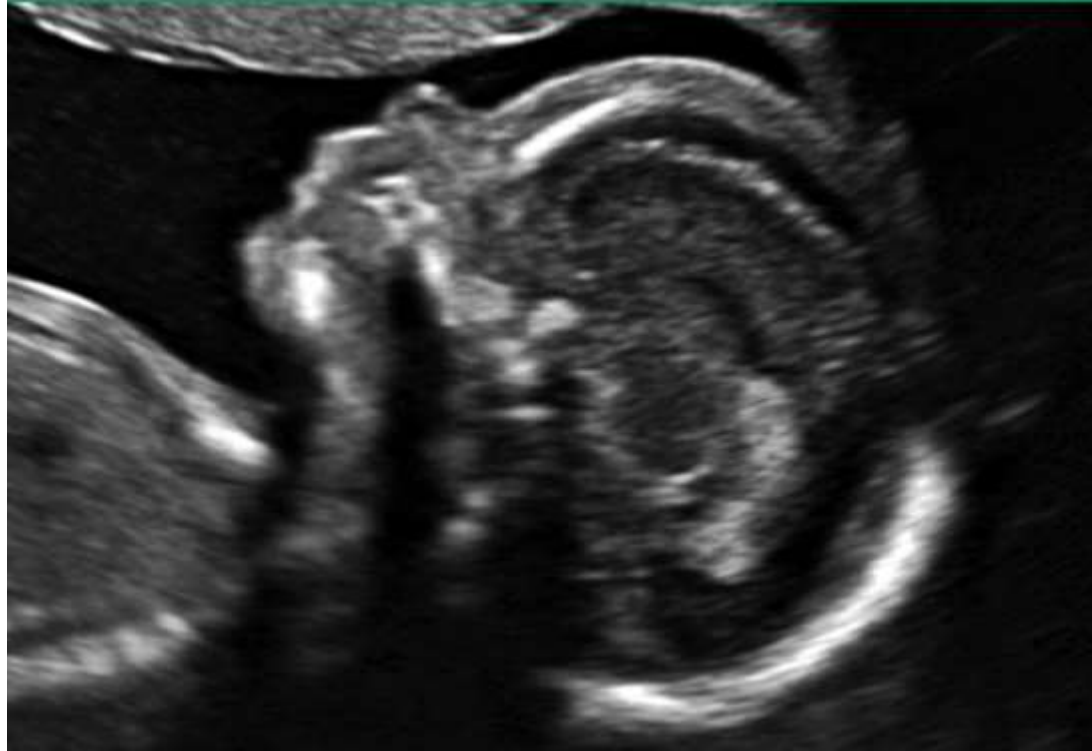
ARSA



ARSA



NAZAL KEMİK YOKLUĞU



NAZAL KEMİK

- Baş ve toraks tüm görüntüyü kaplamalıdır
- Midsagittal görüntü elde edilip, frontal kemik, burun, dudak ve mandibula aynı kesitte görülmelidir



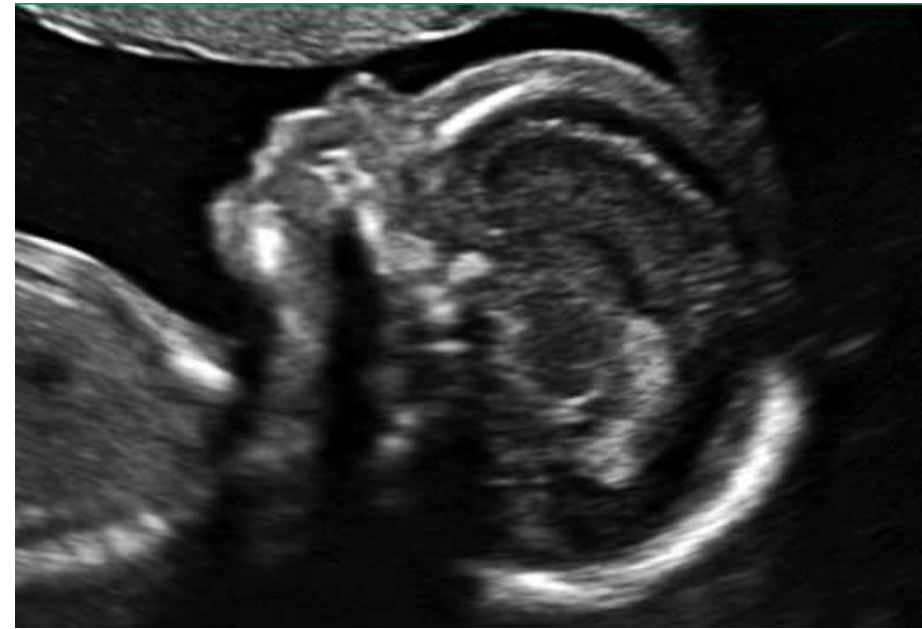
NAZAL KEMİK

- Nazal kemik ile ultrason dalgaları arasında 45 derece açı olmalıdır



NAZAL KEMİK YOKLUĞU

- Nazal kemik yokluğu Down Sendromu olgularının %65'de, kromozomal olarak normal fetusların %0.8'de görülmüştür*



*First-trimester ultrasound assessment of the nasal bone to screen for aneuploidy. Rosen T. Obstet Gynecol. 2007;110(2 Pt 1):399.

NAZAL KEMİĞİN HİPOPLAZİK OLMASI (2. trimester için söz konusudur)

- Nazal kemiğin ≤ 2.5 mm veya $< 2.5-5$ percentile olması olarak tanımlanır

Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21

M. AGATHOKLEOUS*, P. CHAVEEVA*, L. C. Y. POON*, P. KOSINSKI* and K. H. NICOLAIDES*†

*Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK; †Department of Fetal Medicine, University College Hospital, London, UK

Table 11 Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR–) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers

Marker	DR (95% CI) (%)	FPR (95% CI) (%)	LR+ (95% CI)	LR– (95% CI)	LR isolated marker*
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

*Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus. ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

Tarama testi riski T21 için 1/1000
 USG'de hiperekojen barsak izlendi
 Hesaplanan yeni risk $1000 \div 1.65 = 1/606$

Table 11 Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR-) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers

<i>Marker</i>	<i>DR (95% CI) (%)</i>	<i>FPR (95% CI) (%)</i>	<i>LR+ (95% CI)</i>	<i>LR- (95% CI)</i>	<i>LR isolated marker*</i>
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

*Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus. ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

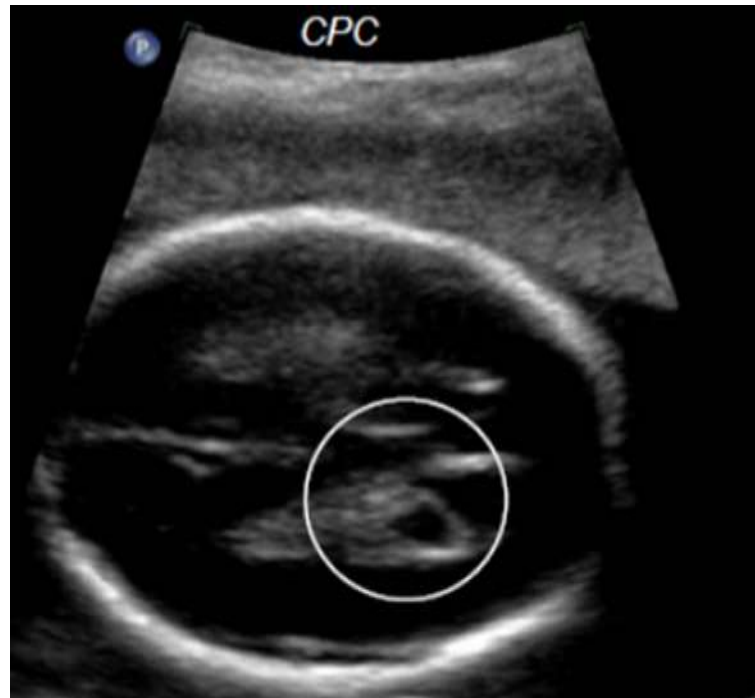
Tarama testi riski T21 için 1/1000
 USG'de ventrikülomegali ve mild hidronefrozis
 izlendi
 Hesaplanan yeni risk
 $27.52 \times 7.63 = 209.98$
 $0.80 \times 0.80 \times 0.90 \times 0.80 \times 0.71 \times 0.46 = 0.15$
 $209 \times 0.15 = 31.5$
 $1000 \div 31.5 = 1/31$

Table 11 Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR-) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers

Marker	DR (95% CI) (%)	FPR (95% CI) (%)	LR+ (95% CI)	LR- (95% CI)	LR isolated marker*
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

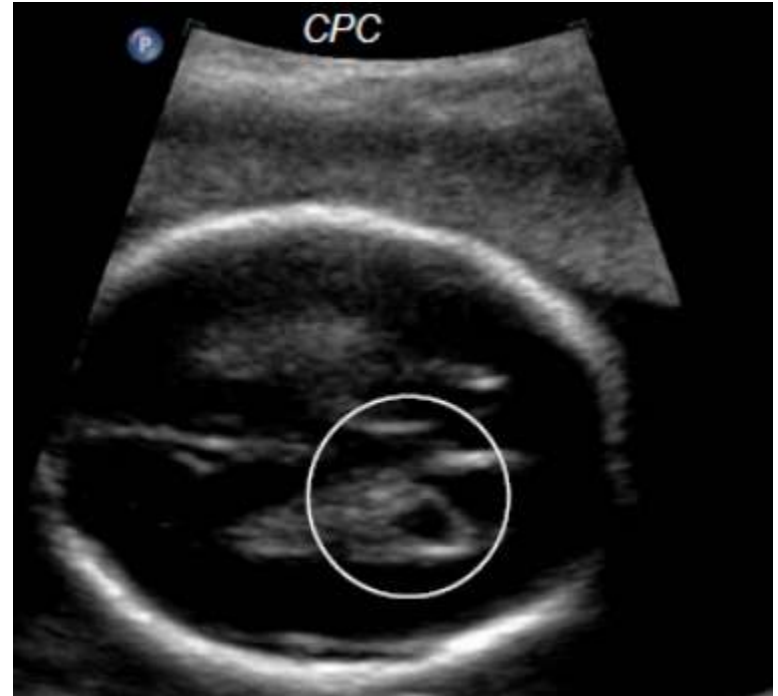
*Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus. ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

KOROİD PLEKSUS KİSTİ



KOROİD PLEKSUS KİSTİ

- Kistin boyutunun ≥ 3 mm olması gerekir
- 14-24. gebelik haftaları arasında görülebilir
- Boyutunun ve sayısının klinik önemi yoktur



KOROİD PLEKSUS KİSTİ

- Trizomi 18 olgularının %30-50'de, ikinci trimester ultrasonografilerinin %1-3'de görülür
- Çoğu koroid pleksus kisti 26. gebelik haftası civarında kaybolur
- İzole olgularda uzun dönemli olumsuz gelişimsel sorunlar beklenmemektedir*

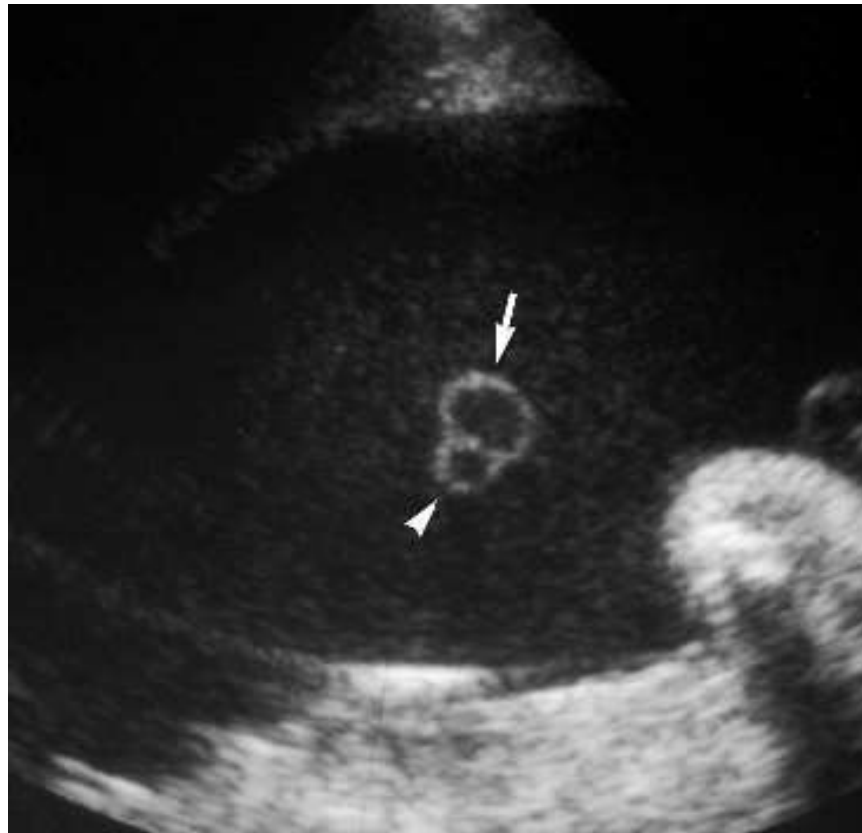
*Norton ME. Semin Perinatol.

Follow-up of sonographically detected soft markers for fetal aneuploidy 2013 Oct;37(5):365-9

KOROİD PLEKSUS KİSTİ

- İzole demek için açık el pozisyonunun görülmesi gerekir

TEK UMBLIKAL ARTER



TEK UMBLİKAL ARTER

- İzole olgularda anöploidi riski düşüktür
- Fetal kardiyak ve renal anomalilerle ilişkili olabilir
- Fetal gelişme kısıtlılığı için artmış risk olduğundan özellikle son trimesterde değerlendirme gerekir

FETAL ULTRASONOGRAFİK SOFT MARKERLARA YAKLAŞIM

Doç.Dr.Miğraci TOSUN

ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM AB.D-SAMSUN