



# KLİNİĞİMİZDE TANISI KONMUŞ HOLOPROSENSEFALİLİ FETUSLARIN SONUÇLARI

Selahattin Mısırlıođlu<sup>1</sup>, Selim Büyükkurt<sup>1</sup>, Mete Sucu<sup>1</sup>,  
Mehmet Özsürmeli<sup>1</sup>, Erol Arslan<sup>1</sup>, Çiđdem Akçabay<sup>1</sup>,  
Masum Kayapınar<sup>1</sup>, Cansun Demir<sup>1</sup>, Cüneyt Evrüke<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve  
Dođum Ana Bilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Adana

# TANIM

- Holoprosensefali ön beynin ayrışmamasıyla oluşan kompleks ve heterojen malformasyon grubudur.
- Olguların ağırlığına göre alobar, semilobar, lobar gibi tipleri vardır.
- Alobar ve semilobar formlar daha kötü iken lobar form daha iyidir.





# HOLOPROSENSEFALİ

- 10.000-15.000 canlı doğumda bir görülürken aborte olan fetüslerde daha fazla görülür. (1/250)
- Etiyolojisi çok heterojendir.Çoğu vakada sebep bilinmezken; tespit edilen faktörler kromozomal, teratojenite ve sendromların kompenenti olabilir.
- Kromozomal anomaliler tüm vakaların %14-47 'sinde mevcuttur ve en sık olanda trizomi 13 'dür.



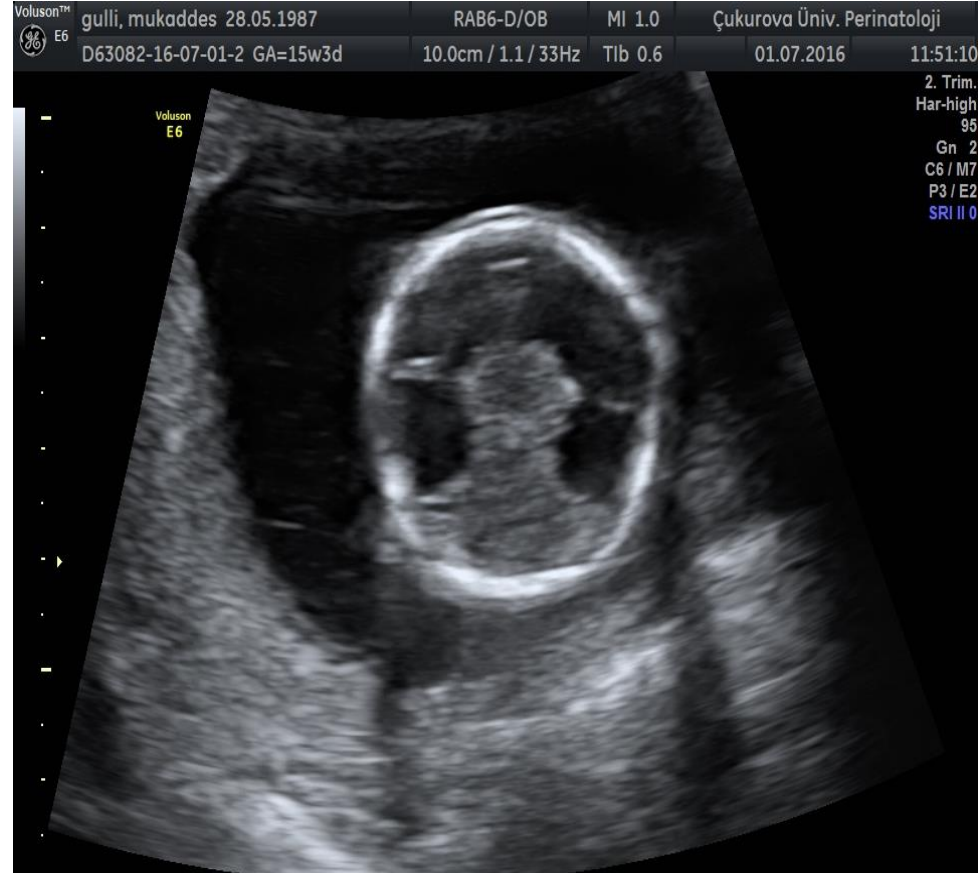
# ULTRASONOGRAFİK TANI

- Alobar ve Semilobarda; Tamamen veya parsiyel olarak birleşmiş talamuslar, tek yada parsiyel olarak birleşik ventriküller ve kavum septum pellisudum yokluğu
- Lobarda ise birleşik frontal boynuzlar ve CSP yokluğu ile karakterizedir.
- Mutlaka yüz değerlendirilmelidir. Orta hat yapılarının anormal gelişiminden kaynaklanan yüz anomalileri görülebilir.



# TANI

- Ultrasonda talamus çekirdekleri birleşmiş görülür, ventriküller tek ventrikül halini almıştır, falks izlenmez.
- Kavum septum pelusidum ve korpus kallozum görülmez.





# AMAÇ VE YÖNTEM

- Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Prenatal Tanı ve Tedavi Merkezi'nde tanı almış holoprosensefalili fetusların kısa dönemli sonuçlarının sunulması amaçlandı.
- Aralık 2014- Ağustos 2018 tarihleri arasında tanı alan 42 hastanın perinatal sonuçları geriye dönük incelendi.



# BULGULAR

<b>Anne yaşı (ort)</b>	29.6
<b>Tanı haftası (ort)</b>	19.2
<b>1.Trimesterde tanı konan hasta sayısı (n)</b>	13 (%30)
<b>Holoprosensefali tipi (n)</b>	
Alobar tip	33 (%78)
Lobar tip	8 (%19)
Diğer tipler	1
<b>İzole holoprosensefali (n)</b>	18 (%43)
<b>Kalp anomalileri (n)</b>	12 (%28)
<b>Yüz anomalileri (n)</b>	20 (%47)
<b>Diğer sistem anomalileri (n)</b>	11 (%26)
<b>Kromozom analizi yapılan hasta sayısı (n)</b>	24 (%57)
Normal karyotip (n)	15
Trizomi 13 (n)	3
Trizomi 18 (n)	2
Translokasyon tipi trizomi 13 (n)	3
Triploidi	1
<b>Sonuç</b>	
Gebelik Sonlandırma (n)	28 (%66)
Ölü doğum (n)	2 (%5)
Canlı doğum (n)	12 (%28) (yedi adet yenidoğan eksitus, iki adet 2 aylık bebek eksitus, bir adet 3 yaşında eksitus)
Yaşayan çocuklar	2 (ikisi de trakeostomili YBÜ takipli)



# BULGULAR

- Holoprosensefalili olgularımızın 28 vakada gebelik sonlandırılmıştır.
- Sonlandırmayı kabul etmeyen 12 olgumuzdan sadece 2 bebek mekanik ventilasyona bağlı ağır mental ve motor gerilikle yaşamaktadır. Diğer bebekler erken dönemlerde ölmüştür. Sadece 1 olgu çocukluk çağına ulaşmış, o da 3 yaşında ölmüştür.



# SONUÇ

- Holoprosensefali çok ağır bir santral sinir sistemi anomalisidir. Bazı tipleri ağrı motor ve mental gerilikle erişkin yaşa gelse de genelde ölümcül bir durumdur. İzole vakalarda bile prognoz kötüdür. Birçok vakada yüz anomalileri de eşlik etmektedir.
- Holoprosensefali tanısı birinci trimesterde de konulabilir. Birinci trimester ultrasonografisinde falks serebriye dikkat edilmelidir. Ventriküllerin simetrik oluşuna ve koroid pleksusların kelebek görüntüsüne dikkat etmek gerekir.



# SONUÇ

- Birinci trimesterde tesbit edilmesi ile geç dönem gebelik sonlandırmalarının artmış morbiditesinden de kaçınılmış olacaktır.
- Holoprosensefali saptandığında ayrıntılı bir değerlendirme yapılmalı, aileye olumsuz prognoz anlatılmalı, kromozom analizi önerilmeli ve gebelik sonlandırma seçeneği sunulmalıdır.