

# BÖLÜM 29

## BEYİN KONJENİTAL MALFORMASYONLARINDA RADYOLOJİK GÖRÜNTÜLEME

Gökalep ÇIKMAN<sup>1</sup>  
Abdulahkim COŞKUN<sup>2</sup>

### TEMEL KONSEPTLER

- Multipl anomaliler bir arada olabilir
- Beyin yapılarının çoğu aynı zamanda oluşur
- Gelişen beyinde malformasyona neden olan bir olay birden çok yapıyı etkileyebilir
- Örneğin korteksi etkileyen neden serebellumu da etkileyebilir
- Aynı anomali farklı nedenlerin sonucu oluşabilir (Genetik, enfeksiyöz, metabolik, destrüktif nedenler)
- Konjenital enfeksiyonlar özellikle ilk iki trimesterde beyin malformasyonuna yol açabilir. Üçünü trimester enfeksiyonları destrüktif lezyonlara neden olur

### SINIFLAMA

- Dorsal prozensefalon gelişim anomalileri
- Komissür anomalileri
- Kortikal gelişim anomalileri
- Ventral prozensefalon gelişim anomalileri
- Holoprozensefali
- Arini/Arinensefali
- Septooptik displazi
- İzole septum pellucidum yokluğu
- Hipotalamik-pitüiter aks anomalileri

- Göz anomalileri
- Midbrain-hindbrain anomalileri
- Beyin sapı ve serebellar anomalileri
- Kranioservikal bileşke anomalileri
- Chiari malformasyonları
- Mezenkimal anomaliler
- Sefaloseller ve diğer kalvaryal ve kafa tabanı defektleri
- İntrakranyal lipomlar
- Araknoid kistler
- Kraniosinostoz
- Kromozomal anomaliler

### DORSAL PROZENSEFALON GELİŞİM ANOMALİLERİ

- SEREBRAL KOMİSSÜR ANOMALİLERİ
- Korpus kallozum agenezisi/hipogenezisi
- SEREBRAL KORTİKAL GELİŞİM ANOMALİLERİ
- ANORMAL NÖRONAL PROLİFERASYON
- Mikrosefali / mikrolizensefali
- Transmantle kortikal displazi (fokal kortikal displazi tip II)
- Hemimegalensefali

<sup>1</sup> Uzm. Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi BD., gcikman@cu.edu.tr

<sup>2</sup> Prof. Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi BD., coskunah@yahoo.com

- Korpus kallozum anomalileri
- Hipokampus ve inferior olivar nükleus anomalileri
- Dolikosefali

### TRİZOMİ 13

- Klinik olarak mikrosefali, mental retardasyon, anoftalmi, mikroftami, koloboma, yarık damak, kulak malformasyonu ve kardiyak anomaliler görülebilir
- %80 hastada holoprozensefali mevcuttur
- Kallozal disjenezi, olfaktör hipoplazi, serebellar kortikal displazi ve inferior vermiyan hipoplazi görülebilir

### FRAJİL X SENDROMU

- Mental retardasyonun en sık genetik nedeni. Erkeklerde 1/1500 canlı doğumda görülür
- Klinik olarak alın ve mandibulada belirginleşme, yüzde daralma, büyük kulaklar, makroorşitizm, otistik davranışlar görülebilir
- Çoğu hastanın beyin görüntülemesi normaldir ancak subependimal ve subpial heterotopi, serebellar vermiş hipoplazisi, erken serebral atrofi görülebilir

### 8P TERS DUPLİKASYON SENDROMU

- Klinik olarak minör fasyal dismorfizm, şiddetli gelişim geriliği, infantil hipotoni (daha sonra spastitiye dönüşür), beslenme güçlüğü ve skolyoz görülür
- Beyin görüntülemesinde kallozal agenezi veya hipoplazi (Resim 1), inferior serebellar vermiş hipoplazisi, miyelinasyon gecikmesi, periventriküler beyaz cevherde T2/FLAIR hiperintens odaklar saptanır

### KAYNAKLAR

1. Barkovich A. James and Raybaud Charles, "Pediatric Neuroimaging, 6th ed." (2019).
2. Severino M, Geraldo AF, Utz N, Tortora D, Pogle-dic I, Klonowski W, Triulzi F, Arrigoni F, Mankad K, Leventer RJ, Mancini GMS, Barkovich JA, Lequin MH, Rossi A. Definitions and classification of malformations of cortical development: practical guidelines. *Brain*. 2020 Oct 1;143(10):2874-2894. doi: 10.1093/brain/awaa174. Erratum in: *Brain*. 2020 Dec 1;143(12):e108. PMID: 32779696; PMCID: PMC7586092.
3. Bosemani T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TA, Poretti A. Congenital abnormalities of the posterior fossa. *Radiographics*. 2015 Jan-Feb;35(1):200-20. doi: 10.1148/rg.351140038. PMID: 25590398.
4. Raybaud C, Widjaja E. Development and dysgenesis of the cerebral cortex: malformations of cortical development. *Neuroimaging Clin N Am*. 2011 Aug;21(3):483-543, vii. doi: 10.1016/j.nic.2011.05.014. PMID: 21807310.
5. Gonçalves FG, Freddi TAL, Taranath A, Lakshmanan R, Goetti R, Feltrin FS, Mankad K, Teixeira SR, Hanagandi PB, Arrigoni F. Tubulinopathies. *Top Magn Reson Imaging*. 2018 Dec;27(6):395-408. doi: 10.1097/RMR.000000000000188. PMID: 30516692.
6. Poretti A, Boltshauser E, Huisman TA. Congenital brain abnormalities: an update on malformations of cortical development and infratentorial malformations. *Semin Neurol*. 2014 Jul;34(3):239-48. doi: 10.1055/s-0034-1386762. Epub 2014 Sep 5. PMID: 25192502.