

AKRANI VE OMFALOSELİN EŞLİK ETTİĞİ FETAL ANOMALİ: OLGU SUNUMU VE LİTERATÜRÜN GÖZDEN GEÇİRİLMESİ

Mustafa KARA, Ercan YILMAZ, Bakiye OKUMUŞ, Esra ARAN

Ağrı Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Ağrı

ÖZET

Amaç: Akrani nadir görülen kranial taban kemiklerinin parsiyel yada komplet yokluğu ile birlikte serebral hemisferlerin anormal gelişimi ile karakterize konjenital bir anomalidir. Bu olgu sunumumuzda, gebeliğin ikinci trimesterinde santral sinir sistemi anomalisi ile beraber omfalosel tespit edilen ve bu nedenle gebeliği sonlandırılan bir hastayı olgu sunumu olarak tartışmayı amaçladık

Olgu: Son adet tarihine göre 31 hafta gebe olan hastanın ultrasonografisinde kranium kemiklerinin izlenememesi ve eş zamanlı olarak omfaloselin saptanması nedeniyle termine edilen fetusun makroskopik görünümünde kalvariumda kemik yapının ve serebral dokunun gelişmediği aynı zamanda da omfaloselin eşlik ettiği saptandı

Sonuç: Akrani patogenezi bilinmemekle birlikte omfalosel ile santral sinir sistemi anomalileri oldukça sık bir arada bulunmaktadır. Antenatal ultrasonografik inceleme ile tanı çoğunlukla koyulabilmektedir.

Anahtar kelimeler: akrani, omfalosel, ultrasonografi

Türk Jinekoloji ve Obstetrik Derneği Dergisi, (TJOD Derg), 2009; Cilt: 6 Sayı: 4 Sayfa: 283- 5

SUMMARY

A FETAL ANOMALY WITH ACRANIAN OMPHALOCEL: CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Objective: Acrani is a rare congenital anomaly with cranial floor bones are partially or completely absence and it is characterized with abnormal development of the cerebral hemispheres. In this case report, we objected to discuss a patient whose pregnancy is terminated because of second trimester central nervous system anomaly with omphalocele.

Case: On the ultrasonographic examination of 31 weeks pregnant women (according to last menstrual period) cranial bones have not detected ,also omphalocele was detected and for this reason the pregnancy was terminated. On the macroscopic apperance of the fetus calvarial bone skeleton and cerebral tissue was not developed and on the other hand the presence of the omphalocele was detected.

Conclusion: Acrani although the unknown pathogenesis central nervous system anomalies and omphalocele are very rare seen.

Key words: acrani, omphalocele, ultrasonography

Journal of Turkish Society of Obstetrics and Gynecology, (J Turk Soc Obstet Gynecol), 2009; Vol: 6 Issue: 4 Pages: 283- 5

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Ercan Yılmaz. Beşevler, 06500 Ankara.

Tel.: (0312) 202 59 29

e-posta: ercanyilmazgyn@yahoo.com

Alındığı tarih: 24.06.2008, revizyon sonrası alınma: 26.02.2009, kabul tarihi: 25.05.2009

GİRİŞ

Akrani kranial kemik dokularının ve serebral hemisferlerin gelişiminin olmadığı veya dezorganize gelişim gösterdiği ender bir konjenital anomalidir. Embriyonik gelişimin 4. haftasında kalvarium kemiklerini ve beyin dokusunu oluşturan mezenkimal hücrelerin ektoderm tabakasının altına yetersiz migrasyonu sonucu geliştiği bilinmektedir⁽¹⁾. Literatürde bildirilen birçok fetal akrani olgusu olmakla birlikte insidansı net olarak tanımlanmamıştır⁽²⁾. Kalvarium kemiklerinin ossifikasyonu ikinci trimesterde tamamlandığından dolayı yetersiz mineralizasyona bağlı olarak fetal akrani tanısı bu gebelik haftalarında daha rahat olarak konmaktadır. Bu dönemde ayırıcı ultrasonografik tanıda anensefali, osteogenesis imperfekta, sefalosel gibi patolojik durumları düşünmek gerekmektedir⁽¹⁾. Omfalosel, dermatomyomların ventral medial göçlerinin durması sonucu oluşan ekstraembriyonik bir fitik olarak tanımlanmaktadır. 2500-5000 gebelikte bir görülme olasılığı olan bu patolojik duruma diğer sistem anomalilerinin eşlik etme oranı %60 olarak tespit edilmiştir⁽³⁾.

OLGU

Yirmisekiz yaşında, gravida 6, paritesi 3 olan hasta bu gebeliğinde rutin takipleri için kliniğimize başvurdu. İkinci dereceden akraba evliliği saptanan hastanın öyküsünden; ilk gebeliğinden spontan vajinal doğum ile 3200 gram canlı kız bebek, ikinci gebeliğinden spontan vajinal doğum ile 2760 gram canlı erkek bebek dünyaya getirdiği, üçüncü gebeliğinin 31. gestasyonel haftada intrauterin exitus ile sonuçlandığı, dördüncü ve beşinci gebeliklerinin ilk trimesterde missed abortus ile son bulduğu, öğrenildi. Son adet tarihine göre 31 hafta gebe olan hastaya yapılan ultrasonografide fetusun kranium kemikleri ve beyin dokusu net olarak izlenemedi ve aynı zamanda omfaloselin olduğu görüldü (Resim 1). Fetal anomali nedeniyle gebeliğin sonlandırılmasına karar verilen hastaya terminasyon işlemi uygulandı. Termine edilen fetusun makroskopik incelenmesinde kalvariumda kemik yapının ve serebral dokunun gelişmediği gözlemlendi ve aynı zamanda omfalosel saptandı (Resim 2). Patoloji raporunda da normal anatomik kalvaryumun ve beyin dokusunun izlenmediği ve umbilikus seviyesinde omfalosel tespit edildiği belirtiliyordu.



Resim 1:



Resim 2:

TARTIŞMA

Omfalosel, dermatomyotomların ventral medial göçlerinin durması sonucu gelişen ekstraembriyonik bir fitiktir. Olguların yaklaşık %60'da omfaloselin diğer malformasyonlar ile birlikte izlendiği bilinmektedir. Omfaloselin görülme sıklığı 2500-5000 gebelikte bir olarak bildirilmiştir⁽³⁾. Omfalosel ile birlikte görülen anomaliler arasında renal, nörolojik, diğer gastrointestinal anomaliler, trizomiler sayılabilmektedir⁽⁴⁾. Bu olgu sunumunda omfalosel ile birlikte izlenen fetal akrani olgusunu tartıştık. Mannes ve ark. tarafından

intrauterin gelişimin 4. haftasında patolojisi mezenkimal hücrelerin kalvaryumun ektoderm tabakasının altına migrasyonunun yetersiz olması olarak tanımlanan akrani, santral sinir sistemi anomalisi olarak bilinmektedir⁽⁵⁾. Ultrasonografi, prenatal akrani tanısı koymada kullanılan en önemli yöntemdir. Akrani olgularının tipik olarak ultrasonografi bulguları, tam olarak gelişmiş yada dezorganize beyin dokusunun varlığında kalvariumu oluşturan kemik dokusunun bulunmaması olarak söylenebilir⁽⁶⁾.

Omfalosele ile birlikte santral sinir sistemi anomali-sine neden olan birçok etken sayılabilmektedir. Bunların başında genetik nedenler gelmektedir. Ciddi santral sinir sistemi anomalileri ile beraber geniş omfaloselin varlığı trizomi 18 tanısı alan fetuslarda tanımlanmıştır. Moore ve ark.'nın yaptığı çalışmada trizomi 18 tanısı alan 85 fetusun %5'inde geniş omfalosele ile birlikte santral sinir sistemi anomalisi tanımlanmıştır⁽⁷⁾. Gilbert ve ark.'nın yaptığı bir diğer çalışmada omfalosele ve santral sinir sistemi anomalisi saptanan 35 fetusun %54'ünde kromozomal anomali saptanmış ve bunlarında önemli bir kısmını trizomi 18'in oluşturduğu izlenmiştir⁽⁸⁾. Bu çalışmaların yanında Ardinger ve ark.'nın yaptığı benzer bir diğer çalışmada da omfalosele ve santral sinir sistemi anomalisi saptanan fetuslarda herhangi bir kromozomal anomaliye rastlanmamıştır⁽⁹⁾.

Akrani tanısı düşünüldüğünde anensefali, ekzensefali, akalvaria gibi diğer santral sinir sistemi anomalilerinden ayırıcı tanısı yapılmalıdır. İntrauterin hayatta serebral hemisferlerin gelişmemesi ile karakterize olan anensefali, büyük ve dezorganize beyin dokusunun kranium dışında yerleşmesi ile karakterize olan ekzensefali ve kalvariumdaki kemik yapıların gelişmemesi ile karakterize olan akalvaria ayırıcı tanıda düşünülmesi gerekli olan santral sinir sistemi anomalileridir⁽¹⁰⁾. Çoğunlukla fetal akrani, yukarıda bahsettiğimiz diğer santral sinir sistemi anomalileri ile birlikte bulunmaktadır. Literatürde yayınlanan bir diğer olgu sunumunda, 20 yaşındaki bir hastada 19. gebelik haftasında fetal akrani ile beraber ekzensefali saptandığı için hastanın gebeliği medikal yolla sonlandırılmıştır⁽¹¹⁾.

Özellikle ikinci trimesterde kemik mineralizasyonunun tamamlanması nedeniyle ultrasonografik tanı bu aylarda daha kolay yapılmaktadır. Ancak bu haftalarda yapılacak ultrasonografik taramada osteogenesis imperfekta, hipofosfatazya gibi sistemik metabolik patolojiler de akıldan tutulmalıdır. Osteogenesis imperfektada vücutta tüm yassı kemiklerde görülen

mineralizasyon kaybı ve ekstremitelerde kısalık dikkati çekerken, hipofosfatazyada ise tüm kemiklerde görülen demineralizasyon alanları ve multipl fraktürler dikkat çekmektedir⁽¹²⁾. Tartıştığımız olgumuzda ultrasonografik incelemede belirtilen bu bulgulara rastlanmamıştır.

Sonuç olarak; akrani henüz etyolojisi net olarak tanımlanmayan ve genetik temellere dayandırılmayan bir santral sinir sistemi anomalisidir. Beraberinde diğer konjenital anomalilerin de bulunduğu unutulmamalıdır. Erken tanı her zaman tecrübeli bir hekimin dikkatli ultrasonografik incelemesi ile konulabilir.

KAYNAKLAR

1. Weissman A, Diukman R, Auslender R; Fetal Acrania: Five new cases and review of literature; J Clin Ultrasound; 1997; 25: 9: 511- 4.
2. Yang YC, Wu CH, Chang FM et al; Early prenatal diagnosis of acrania by transvaginal ultrasonography; J Clin Ultrasound 1992; 20: 4: 343- 7.
3. Di Tanna GL, Rosano A, Mastroiacovo P. Prevalance of gastroschisis at birth: Retrospective study. Br Med J, 2002; 325: 1389- 90.
4. Kamata S, Ishikawa S, Usui N et al. Prenatal diagnosis of abdominal wall defects and their prognosis. J Pediatr Surg 1996; 31: 267- 71.
5. Mannes EJ, Crelin ES, Hobbins JS et al; onographic demonstration of fetal acrania; Am J Roentgenol. 1982; 139: 181- 2.
6. Bianca S, Ingegnesi C, Auditore S et al; Prenatal and postnatal findings of acrania; Arch Gynecol Obstet. 2005; 271: 256- 8.
7. Moore CA, Harmon JP, Padilla LM, Castro VB, Weaver DD. Neural tube defects and omphalocele in trisomy 18; Clin Genet. 1988; 34: 2: 98- 103.
8. Gilbert WM, Nicolaidis KH. Fetal omphalocele: associated malformations and chromosomal defects. Obstet Gynecol, 1987; 70: 4: 633- 5.
9. Ardinger HH, Williamson RA, Grant S. Association of neural tube defects with omphalocele in chromosomally normal fetuses. Am J Med Genet, 1987; 27: 1: 135- 42.
10. Haris CP, Townsend JJ, Carey JC; Acalvaria: a unique congenital anomaly; Am J Med Genet; 1993; 46: 694- 9.
11. Rezgui-Marhoul L, Saïd W, Dridi L, Ben Farhat L, Ben M'Rad S, Hendaoui L; Acrania ultrasonography diagnosis: a rare embryologic malformation; Tunis Med; 2004; 82: 6: 560- 2.
12. Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD; Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome; Obstet Gynecol; 2003; 102: 1176- 8.