

Fetal Akrani ve Eşlik Eden Omfalosel: Prenatal Manyetik Rezonans Görüntüleme Bulguları

Fetal Acrania and Associated Omphalocele: Prenatal Magnetic Resonance Imaging Findings: Case Report

Hüseyin AKDENİZ,^a
Harun ARSLAN^b

^aRadyoloji Kliniği,
Van Özel İstanbul Hastanesi,
^bRadyoloji Kliniği,
Van Bölge Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, Van

Geliş Tarihi/Received: 21.03.2013
Kabul Tarihi/Accepted: 26.06.2013

Yazışma Adresi/Correspondence:
Hüseyin AKDENİZ
Van Özel İstanbul Hastanesi,
Radyoloji Kliniği, Van,
TÜRKİYE/TURKEY
hakdenizdr@hotmail.com

ÖZET Fetal akrani, nadir görülen kalvariyum kemiklerinin kısmi ya da tam yokluğu ve serebral hemisferlerin anormal gelişimi ile karakterize fatal konjenital bir anomalidir. Akraniye nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarı damak-dudak, ayak deformiteleri, mikrofthalmi gibi diğer anomaliler eşlik edebilir. Fetal akrani hemen daima ölümcül bir anomalidir. Omfalosel (eksomfalos), karın içi organlarının periton ve amniyon ile çevrili olarak abdominal kavitenin dışında yer aldığı ve bu kesenin devamında göbek kordonunun olduğu en sık görülen karın ön duvar orta hat defektlerinden biridir. Bu makalede, prenatal dönemde periyodik takibe gelmemiş 17 haftalık bir gebede saptadığımız fetal akrani ve eşlik eden omfalosel olgusunun çekilen fetal manyetik rezonans görüntüleme bulgularını sunduk.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı; nöral tüp defektleri

ABSTRACT Fetal acrania is a rare congenital anomaly and characterized by partial or complete absence of the calvarium with abnormal brain tissue development. Fetal acrania cases may be associated with neural tube defects, omphalocele, liver and heart abnormalities, cleft lip-palate, foot deformities and other anomalies such as microphthalmia. An omphalocele (also known as exomphalos) is a midline abdominal wall defect of variable size, with the herniated viscera covered by a membrane consisting of peritoneum on the inner surface, amnion on the outer surface, and Wharton's jelly between the layers. The umbilical vessels insert into the membrane and not the body wall. The hernia contents include a variable amount of intestine, often parts of the liver, and occasionally other organs. We report a fetal acrania and associated omphalocele prenatal magnetic resonance imaging (MRI) findings in the case which has not been followed up during pregnancy at the 17th week of gestation.

Key Words: Prenatal diagnosis; neural tube defects

Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2013;23(4):277-80

Fetal akrani, kalvarial kemiklerin kısmi ya da tam yokluğu ile karakterize nadir görülen fatal konjenital bir anomalidir. Kranial çatı kemikleri, duramater ve skalp kasları yoktur. Ancak kafa kaidesi kemikleri ve fasiyal yapılar genellikle normal gelişimini tamamlamıştır. Serebral hemisferler tam fakat disorganize yapıda olup ince bir zarla çevrilidir.¹ Akraniye nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarı damak-dudak, ayak deformiteleri, mikrofthalmi gibi diğer anomaliler eşlik edebilir.^{1,2} Omfalosel (eksomfalos), karın içi organların periton ve amniyon ile çevrili olarak abdominal kavitenin dışında yer aldığı

ve bu kesenin devamında göbek kordonunun olduğu en sık görülen karın ön duvar orta hat defektlerinden biridir.^{3,4} Omfalosel, sıklıkla diğer konjenital anomalilerle birlikte görülmektedir. Fetal akrani tanısı, prenatal dönemde ultrasonografi (USG)'de beyni saran kafatası kemiklerinin yokluğu, anatomik olarak normal olmamakla birlikte membranöz bir zarla çevrili gelişmiş bir beyin dokusu saptanması ile konulabilir. Postnatal dönemde yaşam şansı olmayan bu vakaların erken prenatal tanıları ailenin psikolojik olarak daha az zarar görmesini sağlamakta, yapılacak işlemi ve maliyeti azaltmaktadır. Kliniğimizde tanısı konulmuş 17. gestasyonel haftasında bir akrani ve eşlik eden omfalosel olgusu prenatal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve literatür bilgileri eşliğinde sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Yirmi altı yaşında gravida 4 parite 3, son adet tarihini bilmeyen hasta, polikliniğimize başvurdu.

Anamnezinden herhangi bir şikâyeti olmadığı ve bu gebeliğinde ilk defa kontrole geldiği anlaşıldı. Hastanın akraba evliliği, ailede kromozomal hastalık, daha önce anomalili doğum, herhangi bir sistemik hastalık, ilaç, alkol, sigara kullanım öyküsü yoktu. Hemogram ve rutin biyokimyasal parametreleri normaldi. Kliniğimizde yapılan USG'de fetal ölçülerin 17 hafta ile uyumlu olduğu, fetal çatı kemiklerinin olmadığı, beyin dokusunun normalden küçük ve disorganize olduğu, polihidramniyosun ve ön karın duvarında karaciğeri içeren omfalosel kesesinin bulunduğu saptandı. Eşlik edebilecek ek anomaliler açısından çekilen fetal MRG'de; kalvariyal kemikler izlenmemekte olup, disorganize görünümde serebral hemisferler mevcuttu. Karın ön duvarında içinde karaciğerin omfalosel kesesi saptandı. Amniyon sıvısı miktarı da artmış olarak izlendi (Polihidramniyos) (Resim 1a, 1b).

TARTIŞMA

Fetal akrani, nadir görülen gelişimsel konjenital bir anomalidir. Kranial çatı kemikleri olmamasına rağmen kafa kaidesi ve yüz kemikleri tam geliş-



RESİM 1a, b: Sagittal T2 ağırlıklı MRG'de; kalvariyal kemikler izlenmemekte (kısa ok) olup, disorganize görünümde serebral hemisferler mevcuttur. Karın ön duvarında içinde karaciğerin bulunduğu ve içerisinden umbilikal kordun geçtiği omfalosel kesesi (uzun ok) izlenmektedir. Amniyon sıvısı miktarında artış dikkati çekmektedir (Polihidramniyos).

miştir. Beyin ve beyincik ince bir zar ile örtülü olup normal formunu kaybetmiştir. Etiyolojiden embriyonel gelişimin dördüncü haftasındaki ektodermal mezenşimal göçteki yetmezlik sorumlu tutulmaktadır.² Ayrıca amniyotik band sendromuna bağlı fetal akrani vakaları da mevcuttur.⁵ İzole akrani nadir bir anomali olup dünya literatüründe oldukça az sayıda vaka bildirilmiştir.⁶ Akraninin anensefali gelişiminde ilk basamak olduğu, ince bir membranla çevili beyin dokusunun, amniyon sıvısının

kimyasal-mekanik etkileri dolayısıyla dejenere olduğu ve ikinci ile üçüncü trimesterde tespit edilen bazı anensefali fetüslerin aslında akraniden köken aldığı söylenmektedir.^{7,8} Bu nedenle gerçek insidansı bilinmez. Kesin tanı kemik mineralizasyonunun tamamlandığı ikinci trimesterde konulsa da, literatürde ilk trimesterde yapılacak dikkatli bir USG bakışı ile akrani tanısının konulabileceği göstermiştir.^{2,9} Vakalarda genellikle aile öyküsü bulunmaz. Olguların çoğunda karyotip normal olduğundan kromozom analizi önerilmez.⁷ Ancak akraniye nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarı damak-dudak, ayak deformiteleri, mikroftalmi gibi diğer anomaliler eşlik edebilir.^{1,2} Bizim olgumuzda da omfalosel mevcuttu. Yaşama bağdaşan bir anomali olmadığından gebelik sonlandırılır.

Ayrırcı tanıda anensefali, hipofosfatazya, osteogenesis imperfekta, geniş sefalosel ve eksensefali gibi patolojiler düşünülmelidir. Anensefalide beyin dokusunun büyük kısmı gelişmemiştir ve USG'de orbitalarda "frog-eye (kurbaga gözü)" görünümü vardır.² Buna karşılık akranide, beyin dokusu disorganize izlenip ince bir membran ile kaplıdır. Orbitaların üstünde beyin dokusu izlendiği bu görünüm "Mickey Mouse sign (Miki fare işareti)" olarak isimlendirilir.^{2,8} Osteogenesis imperfekta ve hipofosfatazya da kalvarial kemikler vardır ancak ossifikasyonu kötüdür. Bu nedenle USG'de kemikler net değerlendirilemez. Ayrıca osteogenesis imperfektada fetal kalvaryum ince ve olasılıkla deforme. Yine büyük kemiklerde kısalma, fraktür gibi bulgulara da sık rastlanılır. Bu vakalarda aile öyküsünün bilinmesi de tanıya yardımcıdır.⁶ Akrani olgularında amniyotik bantlara rastlanabileceği gibi amniyotik band sendromuna bağlı fetal akrani vakaları da bildirildiğinden ayrırcı tanıda düşünülmemelidir.⁵ Geniş sefaloselde kalvarial kemiklerin bir kısmı yoktur ve USG'e beyin dokusunun bu bölümden dışarıya herniye olduğu izlenir.¹⁰ Eksensefali ise akrani ve anensefaliyi bir spektrum boyunca içeren konjenital bir malformasyondur (akrani-eksensefali-anensefali dizisi). Eksensefalide kafatası

kemikleri malforme olup posterior fossa küçüktür. Kafatasının yassı kemikleri gelişmemiştir. Malforme kafa kaidesinden kaynaklanan fazla miktarda disorganize beyin dokusu vardır.⁷

Omfalosel, karın içi organların periton ve amniyon ile çevrili olarak abdominal kavitenin dışında yer aldığı ve bu kesenin devamında göbek kordununun olduğu en sık görülen karın ön duvar orta hat defektlerinden biridir.^{3,4} Olguların yaklaşık %60'ında omfaloselin diğer malformasyonlar ile birlikte izlendiği bilinmektedir. Omfaloselin görülme sıklığı 2500-5000 gebelikte bir olarak bildirilmiştir.¹¹ Omfalosel ile birlikte görülen anomaliler arasında renal, nörolojik, diğer gastrointestinal anomaliler, trizomiler sayılabilmektedir.¹² Prenatal dönemde yapılan USG ile majör karın ön duvar defektleri saptanabilir.

Fetal akrani tanısı, ikinci trimester başlarında kraniyal kemiklerin USG ile vizualizasyonu sonrası konulabilir. Letal bir anomali olarak kabul edilip, gebeliğin sonlandırılması önerilir.⁵

Obstetrik takipte USG primer tanı yöntemi olmakla birlikte fetal MRG yüksek riskli gebeliklerin değerlendirilmesinde, USG tanısının doğrulanmasında, olası ek anomalilerin ortaya konmasını ve ayrıntılı tanımlanmasını gerektiren olgularda, komplike lezyonların tam olarak yaygınlığını ortaya koymada, in-utero tedavi adaylarını seçmede, teknik sebeplerden USG'nin yetersiz olması durumunda ve postnatal dönemde gerçekleştirilmesi planlanan MRG'ye alternatif olarak önemli ek bilgiler vermektedir. MRG, tamamlayıcı bir yöntem olup, yüksek kontrast rezolüsyonu ve büyük FOV, USG'ye kıyasla en önemli avantajlarıdır. Yapılan değişik çalışmalar fetal MRG bulgularının hastaya yaklaşımı, takip ya da tedavi planını değiştirebildiğini ortaya koymaktadır.

Sonuç olarak, postnatal dönemde yaşam şansı olmayan akrani vakalarının erken prenatal tanılarının ailenin psikolojik olarak daha az zarar görmesini sağlamak, yapılacak işlemi ve maliyeti azaltmaktadır.

KAYNAKLAR

1. Weissman A, Diukman R, Auslender R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. *J Clin Ultrasound* 1997;25(9):511-4.
2. Cheng CC, Lee FK, Lin HW, Shih JC, Tsai MS. Diagnosis of fetal acrania during the first trimester nuchal translucency screening for Down syndrome. *Int J Gynaecol Obstet* 2003;80(2):139-44.
3. Moore TC, Stokes GE. Gastroschisis; report of two cases treated by a modification of the gross operation for omphalocele. *Surgery* 1953;33(1):112-20.
4. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations. *Am J Med Genet A* 2008;146A(10):1280-5.
5. Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD. Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome. *Obstet Gynecol* 2003; 102(5 Pt 2):1176-8.
6. Mannes EJ, Crelin ES, Hobbins JS, Viscomi GN, Alcebo L. Sonographic demonstration of fetal acrania. *AJR Am J Roentgenol* 1982;139(1):181-2.
7. Bianca S, Ingegnesi C, Auditore S, Reale A, Galasso MG, Bartoloni G, et al. Prenatal and postnatal findings of acrania. *Arch Gynecol Obstet* 2005;271(3):256-8.
8. Machado RA, Brizot ML, Carvalho MH, Waissman AL, Bunduki V, Zugaib M. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks' gestation. *Prenat Diagn* 2005;25(1):31-3.
9. Yang YC, Wu CH, Chang FM, Liu CH, Chien CH. Early prenatal diagnosis of acrania by transvaginal ultrasonography. *J Clin Ultrasound* 1992;20(5):343-5.
10. Raines C. Primary acalvaria. *Journal of Diagnosis Medical Sonography* 2006;22(6):407-10.
11. Di Tanna GL, Rosano A, Mastroiacovo P. Prevalence of gastroschisis at birth: retrospective study. *BMJ* 2002;325(7377):1389-90.
12. Kamata S, Ishikawa S, Usui N, Kitayama Y, Sawai T, Okuyama H, et al. Prenatal diagnosis of abdominal wall defects and their prognosis. *J Pediatr Surg* 1996;31(2):267-71.