

İki Olgu Nedeniyle OEIS Kompleksi

OEIS COMPLEX: REPORT OF TWO CASES

Gökhan BAYHAN*, Murat YAYLA**, Hüseyin GÖRMÜŞ***, Nafi YILMAZ****

* Yrd.Doç.Dr.Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

** Doç.Dr.Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

*** Dr.Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

**** Prof.Dr.Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, DIYARBAKIR

Özet

Amaç: OEIS kompleksi olgusunun prenatal tanısı ve prognozu gözden geçirilmiştir.

Çalışmanın Yapıldığı Yer: Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD.

Olgu Sunumu: Gebeliğin ikinci trünestirinde ultrasonografik muayenede multipl fetal anomali belirlenen ve gebelikleri sonlandırılan iki olgu incelenmiştir. Bu fetüslerde omfalosel (O), mesane ekstrofisi (E), imperfore anüs (I), spinal defekt (S) saptandı. Her iki olgu da OEIS kompleksi ile uyumlu bulundu. OEIS kompleksi 200.000-400.000 doğumda bir rastlanmakta ve sebebi bilinmemektedir.

Sonuç: Ultrasonografide omfalosel tanısı konulmuş vakalarda diğer anomaliler de dikkatli bir şekilde tanınmalı ve fetal karyotip araştırması yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: OEIS kompleksi

T Klin Jinekolo Obst 1997, 7:216-219

OEIS kompleksi omfalosel, mesane ekstrofisi, imperfore anüs ve spinal defektleri kapsayan anomaliler grubudur (1). Blastogenez sırasında meydana gelen bir defekt sonucu oluştuğu söylenebilir de, nedeni tanı olarak bilinmemektedir (2). 200.000-400.000 doğumda bir rastlanmaktadır. Diğer anomalilerin birlikte olması ile mortalite oranı artmaktadır (3). Bu vakalarda prematürite ve intrauterin gelişme geriliği sıklığıdır (4).

Geliş Tarihi: 24.06.1997

Yazışma Adresi: Dr.Gökhan BAYHAN
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
DIYARBAKIR

H XIV. Jineko-patoloji Kongresinde tebliğ edilmiştir.
11-13 Haziran 1997 İstanbul.

Summary

Objective: It was reviewed the prenatal diagnosis and prognosis of OEIS complex.

Institution: Dicle University Medical Faculty, Department of Obstetrics and Gynecology.

Case Report: Two cases of prenatally diagnosed multipl fetal anomalies by ultrasound in the second trimester and then terminated were examined. Both fetuses had omphalocele (O), extrophy of bladder (E), imperforate anus (I) and spinal defects (S). They represented the OEIS complex. The OEIS complex affects 1 in 200.000 to 400.000 pregnancies and is of unknown cause.

Conclusion: An ultrasound diagnosis of OEIS complex should be followed by a careful search for other anomalies and by fetal karyotyping.

Key Words: OEIS complex

T Klin J Gynecol Obst 1997, 7:216-219

Olgu 1

31 yaşında, gravida 5, para 3 olan olgu gebeliğinin 25. haftasındaki antenatal kontrolde multipl fetal anomali saptanması üzerine kliniğimize yatırıldı. Yapılan ultrasonografisinde oligohidramnios ile birlikte geniş bir karın ön duvarı defekti (omfalosel), ektopia kordis, hidrosefali ve meningoskli düşündürülen sakral bölgede geniş kistik kitle mevcuttu. Böbrekler multikistik idi. Yarı damak, belirsiz dış genital organlar ve alt ekstremitelerde anormal lokalizasyon görüldü. Yapılan ölçümlerde BPD ve FL 25 hafta ile uyumlu bulundu. Renkli Doppler incelemede kordonda bir arter, bir ven izlendi. Hastanın kan grubu A Rh (+) idi ve akrabalık ilişkisi yoktu. Hastaya kordosentez uygulandı. Karyotip sonucunda 46 XX olarak belirlendi. Önerilen gebelik terminasyonunu kabul eden ge-



Şekil 1 ve 2. OEİS kompleksi (1. olgu).



Şekil 3 ve 4. OEİS kompleksi (2. olgu).

beye indüksiyon uygulandı ve 24 saat sonra 1000 g ağırlığında, 30 cm boyunda 1/0 APGAR'lı bir fetüs doğurtuldu. Yapılan incelemede fetüste geniş abdominal defekt saptandı. Omfalosel ile birlikte ince bağırsaklar, mide ve karaciğer abdomen dışında idi. Hidrosefali, yarık damak, ektopia kordis, geniş kistik meningesel, imperfore anüs, alt ekstremite-lerde anormal postür saptandı (Şekil 1,2).

Olgu 2

25 yaşında, gravida 4, para 3, 25. gebelik haftasındaki olgu olup kliniğimize in utero mort fetal olarak başvurdu ve yapılan ultrasonografik incelemede multipl fetal anomaliler saptandı. Fetüste omfalosel ile birlikte hidrosefali, geniş spinal kist, mesane ekstrofisi, alt ekstremitede anormal postür izlendi. Spontan eylem ile 1500 g ağırlığında 25 cm

boyunda 0/0 APGAR'lı bir fetüs doğurtuldu. Yapılan incelemede omfalosel ile birlikte karaciğerin de abdomen dışında olduğu, hidrosefali, meningesel, mesane ekstrofisi, anüs imperforus, sağ ayakta oligodaktili, her iki alt ekstremitede deformite saptandı (Şekil 3,4).

Tartışma

Vücut ön duvarı defektleri toraks veya karında ortaya çıkan ve kalp, karın içi ve ürogenital organları kapsayan defektlerdir. Bu defektlerin vücut ön duvarının göbek bölgesinde kapanmasından sorumlu olan dört katlantıdan (sefalik, kaudal ve iki adet lateral) bir veya daha fazlasının bu bölgeye ilerlemeyi başaramaması veya vücudun kalkınmasındaki bir yetersizlikten kaynaklandığı düşünülmektedir. Vücut ön duvarı defektleri arasında sıas-

troşizis, omfalosel, mesane ekstrofisi sayılabilir. En sık görülen gastroşizis ve omfaloseldir. Her ikisi de abdominal organların fitiklaşmasıdır (1).

Omfalosel en sık görülen konjenital abdominal duvar defekti olup 4000-5000 doğumda bir görülür (3). Omfaloselde umbilikal halkadan fitiklaşabilen karaciğer, ince ve kalın bağırsaklar, mide, dalak veya mesanenin üzeri periton ve amniyon zarıyla örtülüdür (1). Geniş defektlerde karaciğer median organ olup kese içinde yer alır (ekstrakorporal karaciğer). Küçük defektlerde sadece bağırsak veya mide abdominal kavite dışında yer alır. Bu malformasyonlarda abdominal defektin çapından çok diğer anomalilerin varlığı prognoz üzerinde etkilidir (3). Omfaloselin prenatal olarak saptanması durumunda birlikte olabilecek diğer anomaliler de araştırılmalı ve fetal karyotip saptanmalıdır. Abdominal defektin yeri ayırıcı tanıda önemlidir (3). Sadece bağırsakları içeren omfalosel vakalarında, karaciğerin katıldığı olgulara oranla daha sık karyotip anomalileri görülmektedir. Karaciğerin fitiklaşmış olduğu her iki olgumuzdan sadece birinde yapılabilen karyotip tayininde kromozom anomalisi saptanmadı.

Omfalosel ile birlikte %50 oranında kardiyak ve %40 oranında nöral tüp defektleri görülür (5,6). Omfalosel değişik konjenital sendromlarla birlikte bulunabilir: Beckwith-Wiedemann sendromu (omfalosel, makroglosi, organomegali ve neonatal hipoglisemi), Cantrell pentalojisi (supraumbilical abdominal defekt, sternal defekt, diafragmatik perikardiumun defekti, anterior diaframm defekti ve intrakardiyak anomali) ve OEIS (1,2).

Gastroşizis ise paraumbilikal bir defekt olup tüm abdominal katmanları içerir. Defekt büyük olup, umbilikusun sağ lateralinde, normalde kaybolması gereken sağ umbilikal venin erken regresyonu ile zayıflamış bir bölgeden olur. Organlar periton veya amniyon ile örtülü değildir. Bu nedenle amniyotik sıvı ile temas halinde bulunan bağırsaklar hasar görebilir (1).

Bu iki antitenin ultrasonografi ile ayırt edilmesi prognozu göstermesi açısından önemlidir. Gastroşizisin izole olarak görülmesi ve diğer anomalilerle nadiren birlikte bulunmasına rağmen, omfaloselli fetüsler kardiyak defektler, genitoüriner lezyonlar, nöral tüp anomalileri, gastrointestinal

anomaliler ve kromozomal aneuploidilerle birlikte bulunma riski taşırlar (1).

Kloaka 3-4. haftalarda embriyonik diskin kaudal bölgesinin katlanmasıyla oluşur. Kloakal ekstrofi mezodermin orta hatta göçünün inhibe olması ve kaudal katlantının gelişimini sürdürememesi sonucu ortaya çıkan daha ciddi bir karın ön duvarı defektidir. Defekt, mesane ekstrofisi, meningomiyelosel ile birlikte veya tek başına spinal defektler, imperfore anüs ve sıklıkla omfalosel ile karakterizedir. Görülme sıklığı düşük olan bu anomalinin nedeni tam olarak bilinemez. Vakaların %50'sinde nöral tüp defekti, %87'sinde omfalosel, %16'sında kardiovasküler sistem anomalileri, %10'unda gastrointestinal sistem anomalileri, %60'ında renal sistem anomalileri görülür. Beraberinde kısa kör distal kolon, imperfore anüs ve nadiren kısa ince bağırsak, kolonik dublikasyon, duodenal cep ve malrotasyon gibi anomaliler bulunabilir (7).

Nöral tüp defektleri 1000 doğumda 1-2 oranında görülen bir grup malformasyon olup genellikle maternal serum aFP düzeylerinde artış ile birlikte dir. Nöral tüp defektlerinde prognoz spinal defektin seviyesi, hidrosefalusun ciddiyeti, posterior fossa ile ilintili olup olmamasına göre değişir. OEIS kompleksinin bir parçası olabilirler (6).

Ülkemizde bugüne kadar bir ikiz olgusunda her iki fetüsta de OEIS kompleksi görüldüğü bildirilmiştir (8). Gebeliğin 23. haftasında saptanan bu vaka ailenin isteği üzerine sonlandırılmıştır. OEIS kompleksi ile birlikte kardiyak anomaliler, santral sinir sistemi malformasyonları, diafragma hernisi üriner sistem malformasyonları ve polihidramniyos bildirilmiştir (5,6). Bizim vakalarımızın her ikisi de gebeliğin 25. haftasında saptanmış olup, spina bifida, alt ekstremde postür bozukluğu ve hidrosefali ek bulguları ile karakterize idi. Bir vakamızda bilateral polikistik böbrek ve ektopia kordis saptandı. Vakalardan birinde gebelik sonlandırılmış, diğerinde ise spontan erken doğum gerçekleşmiştir. Ailelerin otopsiye izin vermemeleri nedeni ile makroskopik incelemenin ilerisine gidilememiştir.

Abdominal duvar defektleri amniyotik band sendromunun ve ekstremitte-vücut duvarı kompleksinin bir komponenti olabilirler. Amniyotik

band sendromu oldukça hafif ekstremde deformitelerinden (parmaklarda lenfödem ya da ekstremelerde konstriksiyon halkası) kompleks ve sıklıkla ölümcül anomalilere kadar (fasial yarık, abdominal duvar defektleri, şekilsiz vertebral kolon ya da kafa defektleri, ekstremde redüksiyon anomalileri) değişik seyirli olabilir (9).

Omfalasel saptandığında diğer fetal anomalilerin de birlikte bulunabileceği göz önünde tutulmalı ve detaylı ultrasonografik inceleme ile birlikte karyotip tayini yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Skandalakis JE, Gray SW. Embryology for surgeons. The embryological basis for the treatment of congenital anomalies, 2nd ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1994.
2. Haklar A, Sharma AK, Phadke SR. OEIS complex with craniofacial anomalies-defect of histogenesis. Am J Med Genet 1994; 53:21-3.
3. Tucci M, Bard II. The associated anomalies that determine prognosis in congenital omphaloceles. Am J Obstet Gynecol 1990; 163,5:1646-49.
4. Paranda F, Zucchinetti P, Pozzolo S, Romagnoli G, Camera G. OEIS complex. Description of a case associated with cardiopathy. Pathologica 1993; 85:221-4.
5. Crawford DC, Chopman MG, Allan LD. Echocardiography in the investigation of anterior wall defects in the fetus. Br J Obstet Gynecol 1985;92:1034-37.
6. ArdingerHH, Williamson RA, Grant S. Association of neural-tube defects with omphalocele in chromosomally normal fetuses. Am J Med Genet 1987; 27:135.
7. SadlerTW. Urogenital sistem. Medikal embriyoloji, 7.baskı, Palme Yay. 1995: 260-97.
8. Yanık A, Uzel A, Yanık F, Üstün C, Alper YT, Barış A, Çoksenim Ş. A twin pregnancy associated with OEIS complex (Case Report). Gynecol Obstet Reprod Med 1996; 2:149-51.
9. Smith NM, Chambers HM, Furness ME, Haan EA. The OEIS complex (omphalocele-extrophy vesica-imperforate anus-spinal defects): recurrence in sibs. J Med Genet 1992; 29: 730-2.