

Amniyotik Bant Sendromunun Eşlik Ettiği Bir Akranaya Olgusunun Ultrason ile Prenatal Tanısı

Prenatal Ultrasonographic Diagnosis of Acrania Associated with Amniotic Band Syndrome

Dr. Sebahat ATAR GÜREL,^a
Dr. Hulusi GÜREL,^a
Dr. Olcay KANDEMİR^b

^aKadın Hastalıkları ve Doğum AD,
Abant İzzet Baysal Üniversitesi
Tıp Fakültesi, BOLU

^b1. Patoloji Kliniği,
Ankara Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, ANKARA

Geliş Tarihi/Received: 17.02.2008
Kabul Tarihi/Accepted: 21.05.2008

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. Sebahat ATAR GÜREL
Abant İzzet Baysal Üniversitesi
Tıp Fakültesi,
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
BOLU
sebhul@yahoo.com

ÖZET Akranaya, kafatasının düz kemiklerinin yokluğu ve anormal beyin gelişimi ile kendini gösteren nadir ve ölümcül bir anomalidir. Olgumuzda akranaya eşlik eden amniyotik bant sendromu vardı. Ultrason muayenesi sırasında plasenta ile fetüs başının yakın komşulukta olması ve bu ilişkinin inceleme boyunca devam etmesi dikkat çekti. Ultrason muayenesinde akranaya saptandığında fetüsün duruşu dikkatli bir şekilde incelenmelidir. Fetüs başı ile plasenta arasında inceleme süresince bozulmayan bir yakın ilişki saptanırsa amniyotik bant sendromundan şüphelenilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Nöral tüp defekti; amniyotik bant sendromu;
ultrasonografi; prenatal tanı

ABSTRACT Acrania is a rare and lethal malformation characterized by absence of the flat bones of the cranial vault and abnormal development of the cerebral hemispheres. We have observed an acrania case accompanied with amniotic band syndrome. During ultrasound examination, fetal head was in close relation with placental tissue and this position maintained during the observation. When acrania was detected in ultrasonography, fetal position should be evaluated carefully. If there is a close contact between fetal head and placenta, and if fetus keeps this position during the entire examination, the presence of amniotic band syndrome should be suspected.

Key Words: Neural tube defects; amniotic band syndrome;
ultrasonography; prenatal diagnosis

Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2008;18:266-269

Akranya, fetüste kafatası kemiklerinin yokluğu olup anensefaliden beyin dokusunun varlığı ile ayrılır. Sıklıkla ikinci üçay içinde yapılan ultrason ile saptanılmakla birlikte 11-12. haftalardan itibaren tanısının konulabileceği bildirilmiştir.¹ Akranaya amniyotik bant sendromu eşlik edebilir. Gebeliğin erken döneminde amniyon zarında yırtılmanın amniyotik banta, bunların da nöral tüp, yüz, kol-bacak, karın bölgesini ilgilendiren doğumsal sakatlıklara neden olabileceği bildirilmiştir.²⁻⁴ Akranyanın sık kullanılan başka bir eşanlamlısı eksensefalidir.

Bu çalışmada amniyotik bant sendromunun eşlik ettiği bir akranaya olgusu sunularak bu iki patolojinin literatür verileri ile birlikte tartışılması amaçlanmıştır.

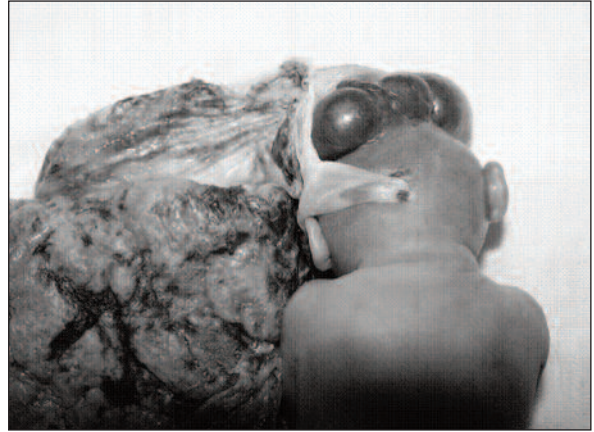
OLGU SUNUMU

Olgu 24 yaşında ve ilk gebeliği olup son adet tarihine göre 14. gebelik haftasında başvurdu. Gebe ve eşi akraba olmayıp ailede doğuşsal sakatlık öyküsü yoktu. Gebenin öyküsünde yakın zamanda geçirilmiş enfeksiyon veya teratojenik bir etkene maruz kalma bulunmamaktaydı. Ultrason muayenesinde baş-popo mesafesi 60.5 mm (12 hafta 4 gün ile uyumlu), tek, canlı fetüs görüldü. Fetüsün kafatası ve kafaiçi yapıları net izlenemediğinden gebe 2i hafta sonra ultrason muayenesine çağrıldı; ancak olgu 6 hafta sonra muayene için geldi. Yapılan ultrason incelemesinde bebeğin gelişimi 18 hafta ile uyumlu olup düzensiz bir beyin dokusu varlığına karşılık kafatası kemikleri izlenemedi. Fetüs başının plasenta ve serviks iç deliği ile yakın komşuluğunu inceleme boyunca sürdürmesi dikkat çekti (Resim 1). Fetüsün baş dışındaki diğer yapıları normal olarak değerlendirildi. Anne kanından bakılan alfa-fetoprotein için düzeltilmiş MoM değeri 3.97 ile yüksek geldi; diğer rutin testler normal sınırlarda idi.

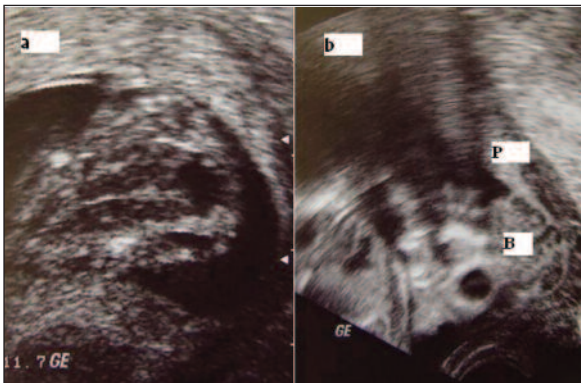
Akranya tanısı konularak aileye bilgi verildi. Karyotipleme için amnios örnekleme yapıldı ve sonuç 46 XX olarak geldi. Aile gebeliğin sonlandırılmasını tercih etti, oksitosin verilerek gebelik sonlandırıldı. Fetüs 19.5 cm boyunda, 360 g ağırlığında, cinsiyeti kız olup plasenta ile birlikte atıldı. Göbek kordonu 13 cm uzunlukta olup plasenta sirkumvallat görünümdeydi. Bebeğin kafatası gelişimi



RESİM 2: Amniyotik bantın eşlik ettiği akranya olgusunun görünümü. Göbek başı normalden kısa (13 cm). Plasenta sirkumvallat görünümde. Plasentadan uzanan amniyon zarı fetüs kafasına yapışık olup beyni düzensiz bölümlere ayırıyor. Amniyon zarının yapışma yerinin üzerinde kafatası kemikleri gelişmemiş.



RESİM 3: Fetüsün arkadan çekilen resmi kalın bir amniyotik bantın kafa içine girdiğini göstermektedir.



RESİM 1: (a). İlk bakılan ultrasonda fetüs kafasının normal olmayan görünümü izleniyor (gebelik yaşı: 12.4hf). (b). İkinci ultrasonda düzensiz beyin dokusu (B ile işaretli) ve başın plasentanın alt ucu (P ile işaretli) ile olan yakın ilişkisi gözleniyor (gebelik yaşı: 18 hf)

mi olmayıp dölüşinden ayrılan zarların beyni düzensiz olarak bölümlere ayırdığı ve kalın bir amniyotik bantın enseden beyin içine girdiği anlaşıldı (Resim 2, Resim 3). Otopside akranya tanısı doğrulandı ve fetüste başka bir patoloji saptanmadı.

TARTIŞMA

Akranya, akalvarya ve anensefali ultrason tanıları birbiri ile karışabilen, farklı nöral tüp anomalileridir. Her üç sakatlıktada kafatası kemiklerinin kısmen veya tam yokluğu söz konusudur. Anensefalide beyin dokusu da olmayıp yaşam ile bağdaşmaz. Akalvaryada beyin gelişimi normal

olup kafatasının bir kısmı veya tamamı gelişmemiştir; bu nedenle hadisenin derecesine göre yaşam olanaklı olabilir. Akranya, nadir görülür; yüz ve kafa tabanındaki kemiklerin gelişmesine karşılık kafatası kemikleri bulunmaz.⁵ Akranyada beyin gelişimi normal olmayıp yaşam ile bağdaşmaz.

Embriyonik gelişimin 4. haftasında nöral tüp-te yeterli kapanmanın olmaması veya kapandıktan sonra tekrar açılması akranya gelişiminden sorumlu tutulmaktadır. Nöral tüpte yeterli kapanma olmamasının ise mezankimal hücre göçünün yetersizliğinden kaynaklandığı düşünülmektedir.⁶ Bir seride akranya sıklığı 3/10.000 olgu olarak bildirilmiştir.⁷ Hayvan çalışmalarında ve insanlarda dışı cinsiyette daha sık görüldüğü rapor edilmiştir.⁸

Fetüsün normal gelişimi sırasında 11. gebelik haftasından sonra kafatası kemikleri ultrasonda ekojenik görüntü halinde izlenir. Gebeliğin 11. haftasından itibaren ultrasonda kafatası kemiklerine ait ekojenik görüntü alınmıyor, beyin dokusu düzensiz bir yapı halinde izleniyor, yüz ve kafa tabanına ait yapılar izleniyor ise akranya tanısı konulur. İlk üç ay içinde akranyanın ultrason ile tanısı mümkün olmakla birlikte⁹ tanı sıklıkla ikinci üçayda konulur. Erken tanı ile gebelik sonlandırmasının fiziksel ve duygusal olumsuz etkilerinin azaltılması mümkün olabilir. İlk üçay muayenesinde vajinal ultrasonun tercih edilmesi erken tanıyı kolaylaştıracaktır.¹⁰ Rutin ense saydamlığı ölçümü esnasında, 3.600 gebeden oluşan bir seride 7 akranya olgusunun hepsinin tanısının konulduğu bildirilmiştir.¹¹ Üç boyutlu ultrason ile inceleme tanıyı destekler.¹

Akranya genellikle diğer anomaliler ile birlikte olup sıklıkla eşlik ettiği bildirilen patolojiler şunlardır: amniotik bant,^{12,13} Adams-Oliver sendromu, omfalosel,¹⁴ Cantrell pentalojisi,⁹ konjenital medulloblastoma,¹⁵ limb-body-wall kompleks¹¹ Roberts sendromu,¹⁶ Schinzel-phocomelia sendromu.¹⁷ Akranyanın ayırıcı tanısında anensefali, akalvaryya, ensefalosel ve iskelet displazileri bulunur.

Torpin'in iddiasına göre amniyon zarında erken dönemde oluşan yırtılma amniyotik bant sendromunun gelişmesini başlatmaktadır.¹⁸ Yırtılmayı takiben amnion kesesi giderek koryondan ayrılmakta ve normal gelişimini sürdürememektedir. Oluşan

amniyon bantları koryonik boşluğa doğru uzanırken fetüs kısımlarını sarmakta, etkilediği vücut kısmına göre çeşitli sakatlıklara neden olmaktadır. Amniyon zarı fetüs kafasına uzanarak sardığında membranöz nörokraniumun göçünü engelleyerek akranya, akalvaryya gibi sakatlıklara yol açmaktadır.¹⁸ Chandran ve ark. bir akalvaryya olgusunda amniyon zarının fetüs kafa derisini sararak yapışma yerinin üzerinde kafatası kemiklerinin gelişimini engellediğini, bu bulgunun da Torpin'in erken amniyon yırtılması tezini desteklediğini bildirdiler.¹⁹ Bizim olgumuz da Chandran ve ark.nın bildirdiği olguya benzerlik göstermekte olup amniyon zarı fetüs kafasını sararak düzensiz bölmelere ayırmıştı ve amniyon zarının kafaya yapışma yerinin üzerinde kafatası kemikleri gelişmemişti. Benzer şekilde bu olgunun da Torpin'in erken amniyon yırtılması tezini desteklediği söylenebilir. Chandran ve ark.nın bildirdiği olguda beyin gelişimi normal olduğundan akalvaryya tanısı konulmuş olup bizim olgumuzda beyin gelişimi normal olmadığından akranya olarak değerlendirilmiştir. Torpin'in tezinin aksine Moerman ve ark.,³ amniyotik bantın eşlik ettiği fetüs kafasını ilgilendiren sakatlıklarda esas hadisenin damarlanmanın bozulmasına bağlı gelişen baş anomalilerinin olduğunu, amniyotik bantın buna ikincil olarak geliştiğini ileri sürdüler. Benzer şekilde Lockwood ve ark.²⁰ amniyotik bant sendromunun erken amniyon yırtılmasının bir sonucu olmak yerine fetüste anomali gelişiminden sorumlu çok etmenli bir sürece bağlı gelişebileceğini, özellikle kanamaya bağlı kanlanma bozukluğunun temel etken olabileceğini bildirdiler.

Akranyanın anensefalinin öncül hali olduğu düşünülmektedir.²¹ Akranya olgularının çoğunun korumasız beyin dokusunun amnion sıvısının fiziksel ve kimyasal etkilerinden dolayı dejenere olarak gebeliğin seyri esnasında anensefaliye dönüştüğü kabul edilmektedir. Akranyanın anensefaliye ilerleyişi insan gebeliklerinde gösterilmiştir.^{7,22} Bu nedenle akranya olguları sıklıkla gebeliğin erken döneminde saptanılmaktadır. Olgumuzda amnion zarı düzensiz beyin bölümlerini sararak Chandran ve ark.nın¹⁹ bildirdiği olguda olduğu gibi beyin dokusunu amniyon sıvısının etkilerinden korumuştur. Ancak akranya ve

anensefalinin iki farklı patoloji olduğunu iddia eden bir görüş de bulunmaktadır.²³

Akranya olgularında kromozom anomali riskinde artış bulunmaz. Yirmi dokuz akranya olgusunu içeren seride sadece bir olguda genetik bozukluk (trizomi 18) saptanıldığı bildirilmiştir.¹ Ancak akranya ciddi bir doğuşsal anomali olduğundan doğru genetik danışmanlık verebilmek için karyotipleme yapılmalıdır. Olgumuzda karyotipleme yapılmış ve sonuç normal gelmiştir. Akranya olgularında takip eden gebelikte tekrarlama olasılığı alta yatan nedene göre değişir. Amniyotik bantın eşlik ettiği izole olgularda tekrarlama olasılığında artış bulunmaz. Akranya nöral tüp defektlerinin içinde yer aldığından aileye planlı bir

gebelikten önce yüksek doz folik asit kullanmaya başlanması ve gebeliğin takibinde ayrıntılı ultrason yapılması konularında bilgi verilmelidir.

Sonuç olarak akranya nadir görülen, düzensiz beyin dokusunun varlığına karşılık kafatası kemiklerinin yokluğu ile kendini gösteren ölümcül bir yapısal sakatlıktır. Akranya ve diğer nöral tüp defektleri amniyotik bant sendromu ile birlikte görülebilir. Bu nedenle akranya tanısı konulduğunda özellikle fetüs başı ile plasenta arasında sebat eden bir komşuluk var ise amniyotik bant sendromu düşünülmalıdır. Başka patolojiler eşlik edebileceğinden akranya düşünülen olgular ayrıntılı olarak ultrason ile incelenmeli, doğru genetik danışmanlık verilebilmesi için karyotipleme yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

- Liu IF, Chang CH, Yu CH, Cheng YC, Chang FM. Prenatal diagnosis of fetal acrania using three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Med Biol* 2005;31:175-8.
- Jones KL, Smith DW, Hall BD, Hall JG, Ebbin AJ, Massoud H, et al. A pattern of craniofacial and limb defects secondary to aberrant tissue bands. *J Pediatr* 1974;84:90-5.
- Moerman P, Fryns JP, Vandenbergh K, Lauweryns JM. Constrictive amniotic bands, amniotic adhesions, and limb-body wall complex: discrete disruption sequences with pathogenetic overlap. *Am J Med Genet* 1992;42:470-9.
- Donnai D, Winter RM. Disorganisation: a model for 'early amnion rupture'? *J Med Genet* 1989;26:421-5.
- Casellas M, Ferrer M, Rovira M, Pla F, Martinez MA, Cabero L. Prenatal diagnosis of exencephaly. *Prenat Diagn* 1993;13:417-22.
- Stagiannis KD, Sepulveda W, Fusi L, Garrett C, Fisk NM. Exencephaly in autosomal dominant brachydactyly syndrome. *Prenat Diagn* 1995;15:70-3.
- Papp Z, Csécséi K, Tóth Z, Polgár K, Szeifert GT. Exencephaly in human fetuses. *Clin Genet* 1986;30:440-4.
- Dziadek M. Preovulatory administration of clomiphene citrate to mice causes fetal growth retardation and neural tube defects (exencephaly) by an indirect maternal effect. *Teratology* 1993;47:263-73.
- Bognoni V, Quartuccio A, Quartuccio A. First-trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. *J Clin Ultrasound* 1999;27:276-8.
- Yang YC, Wu CH, Chang FM, Liu CH, Chien CH. Early prenatal diagnosis of acrania by transvaginal ultrasonography. *J Clin Ultrasound* 1992;20:343-5.
- 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 Gynecol Obstet* 2003;80:139-44.
- Chen CP, Tzen CY, Chang TY, Yeh LF, Wang W. Prenatal diagnosis of acrania associated with facial defects, amniotic bands and limb-body wall complex. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;20:94-5.
- Chen CP, Chang TY, Lin YH, Wang W. Prenatal sonographic diagnosis of acrania associated with amniotic bands. *J Clin Ultrasound* 2004;32:256-60.
- Hendricks SK, Cyr DR, Nyberg DA, Raabe R, Mack LA. Exencephaly--clinical and ultrasonic correlation to anencephaly. *Obstet Gynecol* 1988;72:898-901.
- Asai M, Kitamura H, Yanagibashi T, Asukai K, Katagiri N. Case of acrania associated with congenital medulloblastoma. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1998;81:115-7.
- Verloes A, Herens C, Van Maldergem L, Retz MC, Dodinval P. Roberts-SC phocomelia syndrome with exencephaly. *Ann Genet* 1989;32:169-70.
- Chitayat D, Stalker HJ, Vekemans M, Delnestre D, Azouz EM. Phocomelia, oligodactyly, and acrania: the Schinzel-Phocomelia syndrome. *Am J Med Genet* 1993;45:297-9.
- Torpin R. Fetal malformations caused by amnion rupture during gestation. 1st ed. Springfield, Ill. Charles C Thomas; 1968. p.3-53.
- Chandran S, Lim MK, Yu VY. Fetal acralgia with amniotic band syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2000;82:11-3.
- Lockwood C, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. Amniotic band syndrome: reevaluation of its pathogenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1989;160:1030-3.
- Chitayat D, Meunier C, Hodgkinson KA, Robb L, Azouz M. Acrania: a manifestation of the Adams-Oliver syndrome. *Am J Med Genet* 1992;44:562-6.
- Wilkins-Haug L, Freedman W. Progression of exencephaly to anencephaly in the human fetus--an ultrasound perspective. *Prenat Diagn* 1991;11:227-33.
- Rankine M, Hafner E, Schuchter K, Philipp K. Ultrasound and endoscopic image of exencephaly (acrania) in the 12th week of pregnancy. *Z Geburtshilfe Neonatol* 2000;204:236-8.