

Nadir Görülen Bir Karın Ön Duvarı Defekti: Kloakal Ekstrofi

A RARE ANTERIOR ABDOMINAL DEFECT: CLOACAL EXSTROPHY

Dr. Rıza MADAZLI,^a Dr. Mahmut ÖNCÜL,^a Dr. Mustafa ALBAYRAK,^a Dr. Haluk EMİR,^b
Dr. Nüvit SARIMURAT,^b Dr. Seyfettin ULUDAĞ,^a Dr. Sanlı ERKAN^a

^aIstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

^bIstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Pediatrik Cerrahi AD, İSTANBUL

Özet

Kloaka ekstrofisi 1/200000-400000 görülme oranıyla oldukça nadir rastlanan bir karın ön duvarı defektidir. Prenatal dönemde detaylı ultrasonografik inceleme ile şüphelenildiğinde tanı konulabilmektedir. Diğer sistemlerle ilgili konjenital anomaliler de eşlik edebilmektedir. Kliniğimize 25. gebelik haftasında fetal ön abdominal kitle ile refere edilen olguda, mesanenin gözlenememesi, abdominal duvardan protrüde olan kitle içerisinde hiperekojen alanların izlenmesi (barsak segmenti ?), simfizis pubisin ayırık olması ile ayırıcı tanıda kloakal ekstrofi düşünüldü. Ailenin gebeliğin devamına karar verdiği olguda postnatal olarak kloakal ekstrofi tanısı kondu ve pediatrik cerrahi ünitesince opere edildi.

Anahtar Kelimeler: Kloakal ekstrofi, prenatal tanı

Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2005, 15:49-51

Abstract

Cloacal exstrophy is a quite rare anterior abdominal wall defect with an incidence of 1/200000-1/400000. It can be detected prenatally by a detailed ultrasonographic examination with high suspect. Other congenital anomalies can accompany. In this case that referred to our clinic with a fetal anterior abdominal mass at 25th gestation week, as the bladder could not be visualized, hiperechogenic areas were seen in the mass that protruded from the abdominal wall (bowel loops?), pubic arch was separated cloacal exstrophy was suspected in the differential diagnosis. In the case that parents decided the continuation of the pregnancy, cloacal exstrophy was diagnosed postnatally and an operation was made by the pediatric surgery unit.

Key Words: Cloacal exstrophy, prenatal diagnosis

Kloakal ekstrofi oldukça nadir görülen bir anomali olup, görülme sıklığı 1/200000 ile 1/400000 arasında değişmektedir. Erkeklerde iki kat fazla görülmektedir. İlk kez Littre tarafından 1709 yılında tanımlanmıştır. Değişen ağırlıkta vezikointestinal fissür, splanknik ekstrofi, OEİS kompleksi (omfalosel, ekstrofi, imperfore anüs, spinal defekt) şeklinde adlandırılan klinik spektruma sahiptir. Çoğu vakada iki yarımeseane ,rudimenter veya olmayan bir üretranın her iki yanında iki fallus, iki yarımeseane arasında yerleşen ekstrofiye ileoçekal alan, imperfore anus, omfalosel, ayırık suprapubik ark mevcuttur.¹ 1960'lara kadar ölümcül bir anomali olarak bilinen bu hastalıkta

bebekler ölüme terk edilirdi. Fakat Rickham'ın defektin başarılı cerrahi sağaltımını rapor etmesinin ardından sağkalım oranı artmış ve bazı serilerde %50'nin üzerinde bildirilmiştir. Morbidite halen üriner ve fekal inkontinans, sepsis, elektrolit ve sıvı dengesizliği, kısa barsak sendromu, tekrarlayan operasyonların sonucu olarak yüksektir.

Biz bu olgumuzda prenatal tanısını koyduğumuz bir kloakal ekstrofi vakası yayınladık. Prenatal dönemde ultrasonografi ile mesane ekstrofisi saptanan olgularda kloaka ekstrofisinin de ayırıcı tanıda düşünülmesi ve ayrıntılı incelemenin yapılması gerektiğini vurguladık.

Olgu Sunumu

24 yaşında gravida 2, para 1 olan gebe kliniğimize 25. gebelik haftasında fetal ön abdominal kitle ile refere edildi. İlk ultrasonografik incelenmesinde mesane gözlenemedi ve ön abdominal duvardan protrüde olan 33x41 mm. boyutlarında

Geliş Tarihi/Received: 24.08.2004 **Kabul Tarihi/Accepted:** 06.12.2004

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Rıza MADAZLI
7. 8. Kısım L1-D D:30, Ataköy, İSTANBUL
madazli@ixir.com

Copyright © 2005 by Türkiye Klinikleri

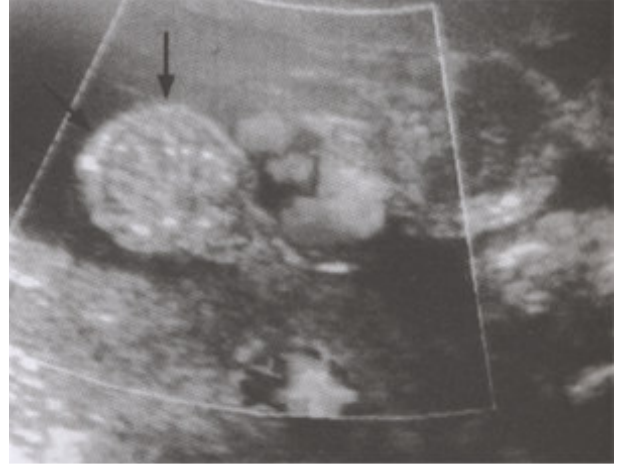
içerisinde hiperekojen alanlar içeren (barsak segmenti ?) kitle gözlemlendi (Şekil 1), fetusun pozisyonu sırtın önde olmasından dolayı kitlenin detaylı incelenmesini engelliyordu. Umblikal arterin doppler incelemesi ile mesanenin ön duvardan protrüde olan kitlenin içerisinde olduğu saptandı. Bu bulgularla ilk etapta mesane ekstrofisi düşünülen olguda kitlenin içerisinde barsak segmenti ile uyumlu hiperekojen alanların bulunması ayrıca fetusun simfizis pubisinin ayrık, ekstremitelerinin immobil ve ayaklarının ekstansiyonda olması ön tanımda kloakal ekstrofiye yönlendirdi. Başka anomali saptanmadı. Aile mevcut tanı ve prognozu hakkında bilgilendirildi, karyotipleme önerildi. Aile gebeliğin devamına karar verdi ve fetal kan örnekleme ile yapılan karyotipleme sonucu 46 XY olarak geldi.

36. gebelik haftasında normal spontan vajinal yolla 1. ve 5. dakika apgar skoru 4 ve 7 olan 2010 gram ağırlığında bebek doğurtuldu. Bebeğin postpartum muayenesinde iki yarı mesanenin ekstrofisi ve bu iki yarı mesane arasından ekstrofiye olan ileoçekal alan, üstte omfalosel, anorektal atrezi, her iki yanında testislerin bulunduğu rudimenter fallus gözlemlendi (Şekil 2). Aynı gün pediatrik cerrahlar tarafından tek aşamada omfoloselin düzeltilmesi, mesanenin kapatılması, kolostomi açılması ve penil rekonstruksiyonu içeren kloaka ameliyatı gerçekleştirildi.

Tartışma

Kloakal ekstrofi nadir görülen bir anomali olup 1960'lara kadar yaşama bağdaşmadığı düşünülerek herhangi bir tedavi uygulanmamaktaydı. 1980'lere geldikçe yenidoğan yoğun bakım ünitelerindeki teknolojik gelişmeler, hiperalimentasyon ve antibiyoterapi uygulamaları bu hastalarda üretken bir yaşam için umut kaynağı olmuş, cerrahi tedavi uygulanan hastalarda sağkalım oranlarında belirgin artış görülmüştür.³

Kloaka erken embriyolojik dönemde anorektal kanal ve ürogenital sinüsün; dolayısıyla anüs, rektum, mesane, üretra ve eksternal genital organların gelişiminden sorumlu olan hindgutun kaudal ucudur. Kloakal membran hindgutun kaudal ucunu komşu amniyotik sıvıdan ayırır. Embriyolojik ya-



Şekil 1. 25 gebelik haftasında fetusun ön abdominal duvardan protrüde olan kitle görünümü, transvers kesit.



Şekil 2. Ekstrofiye olan yarı mesaneler ve aradaki ileoçekal alanın postpartum görünümü, YM yarı mesane, O omfalosel, Tİ terminal ileum, K kolon.

şamın yaklaşık 4-5. haftasında kloaka ürorektal septum ile bölünür, bunu önde mesane arkada rektum ve anüsün gelişimi izler. Bu arada infraumblikal ön karın duvarı kloakal membrana doğru göç eden primitif mezoderm tarafından oluşur. Kloakal ekstrofide en kabul edilen teori, geniş bir kloakal membranın ürorektal septumun kloakal kaviteyi bölmesinden önceki rüptürü sonucu mesane ve kolonun ekstrofiye olmasıdır. Bu erken rüptür, alt karın duvarının oluşumunu sağlayacak olan primitif mezoderme mekanik bir bariyere ne-

den olması yanında, pubisin ayrılmasına ve genital tüberküllerin füzyonunda defekte de yol açar.² Fakat bilimsel teori ile postnatal klinik bulgular arasında bazı ayrılıklar olabilir, örneğin bazı vakalarda normalde olmamakla birlikte postnatal olarak intakt kloakal membran bulunabilmektedir.^{4,5}

Biz bu olgumuzda 5 major bulgusu; iki yarı mesane ve ileoçekal alanın ekstrofisi, omfalosel, anal atrezi, ayrık pubik ark, rudimenter fallus olan klasik bir kloakal ekstrofi vakası yayınlıyoruz. Richard ve arkadaşlarının yayınladığı 34 vakalık incelemede klasik kloaka ekstrofi vakalarının %95'inde eşlik eden konjenital anomali bulunmuştur (%64 üst üriner sistem, %53 vertebral, %38 gastrointestinal, %33 santral sinir sistemi, %2 alt ekstremitte anomalileri), ancak bizim vakamızda eşlik eden herhangi bir konjenital anomali mevcut değildi.³

Kloakal ekstrofi tanısı ultrasonografi ile prenatal olarak konabilmektedir.^{4,6,7} Alt ön abdominal kitle bulgusu olan, mesanenin gözlenemediği veya omfaloselin eşlik ettiği vakalarda kloakal ekstrofide ayırıcı tanıda akla gelmeli ayrıntılı incelemeler yapılmalıdır. Ayrıca alt ekstremitelerin fiske anormal pozisyonda olması ayrık simfizis pubisi destekleyen bir ultrasonografik bulgudur. Ayırıcı tanı içerisinde mesane ekstrofisi, body stalk anomalisi, omfalosel ve amniyotik band sendromu bulunmaktadır. Üç boyutlu ultrasonografi ve fetoskopinin yararı literatürdeki yayınlarda sorgulanmamıştır. Ayrıca bu vakalarda maternal serum alfa fetoprotein ve amniyotik sıvı asetilkolin esteraz seviyeleri yükselmiştir ancak bu bulgular spesifik değildir.^{4,8}

Literatürde doğum şekli konusunda kesin bir yargıya varılamamış olmakla birlikte vajinal doğum da tamamen istenmeyen bir yol değildir. Bi-

zim olgumuz hastaneye servikte tam açıklık ve efasmanı gerçekleştirmiş olarak başvurdu ve vajinal yolla doğum komplikasyonsuz olarak gerçekleştirildi.

Artan sağ kalım oranları ve destek tedavi yöntemlerinin gelişmesi artık obstetrisyene prenatal tanı konduğunda gebeliğin terminasyonunu önermekten daha fazla sorumluluk yüklemektedir. Fakat aile mutlaka ileriki yaşamda gelişebilecek, multiple operasyonlara bağlı morbidite, cinsiyet tayini (çoğu erkek gonadektomi ve fallektomiye takiben kız olarak yetiştirilmiştir), yaşam boyu kolostomi, üriner inkontinans gibi problemler hakkında bilgilendirilmelidir. Eğer gebelik devam ettirilecekse hasta perinataloji, neonataloji ve pediatrik cerrahi ünitelerinin bulunduğu bir üçüncü basamak sağlık kurumuna transfer edilmelidir.⁵

KAYNAKLAR

1. Diamond DA, Jeefs RD. Cloacal exstrophy: A 22-year experience. The Journal of Urology 1985;133:779-82.
2. Hurwitz RS, Manzoni GA, Ransley PG, Stephans FD. Cloacal exstrophy: A report of 34 cases. The Journal of Urology 1987;138:1060-4.
3. Muecke EC. Exstrophy, epispadias and other anomalies of the bladder. Campbell's Urology, 4th ed. WB Saunders Co; 1979. Vol.2, Chapt.40, p.1443.
4. Haygood VP, Wahbeh CJ. Prospects for prenatal diagnosis and obstetrical management of cloacal exstrophy. J.Reprod Med 1983;28:807-10.
5. Kaya H, Oral B, Dittrich R, Özkaya O. Prenatal diagnosis of cloacal exstrophy before rupture of the cloacal membrane. Arch Gynecol Obstet 2000;263:142-4.
6. Shalev E, Feldman E, Weiner E, Zuckerman H. Prenatal sonographic appearance of persistent cloaca. Acta Obstet Gynecol Scand 1986;65 517-8.
7. Langer JC, Brennan B, Lappolainen RE, Caco CC, Winthrop AL, Hollenberg RD, Paes BA. Cloacal exstrophy: Prenatal diagnosis before rupture of the cloacal membrane. J Pediatr Surg 1992;27:1352-5.
8. Gosden C, Brock DJ. Prenatal diagnosis of exstrophy of the cloaca. Am J Med Genet 1981;8(1):95-109.