

Karın Ön Duvarı Defektleri: Tersiyer Bir Merkezde 21 Olgunun Değerlendirilmesi

Abdominal Wall Defects: Evaluation of 21 Cases in a Tertiary Center

Yrd.Doç.Dr. Erhan ŞİMŞEK,^a
Doç.Dr. Ebru TARIM,^a
Uz.Dr. Cantekin İSKENDER,^a
Uz.Dr. Tayfun ÇOK^a

^aKadın Hastalıkları ve Doğum AD,
Başkent Üniversitesi Adana Uygulama
ve Araştırma Merkezi, Adana

Geliş Tarihi/Received: 29.12.2011
Kabul Tarihi/Accepted: 20.03.2012

*Bu çalışma, 21. Dünya Obstetrik ve
Jinekolojik Ultrasonografi Kongresi
(18-22 Eylül 2011, Los Angeles)'nde
sözlü olarak sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:
Uz.Dr. Cantekin İSKENDER
Başkent Üniversitesi Adana Uygulama
ve Araştırma Merkezi,
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Adana,
TÜRKİYE/TURKEY
c_iskender@yahoo.com

ÖZET Amaç: Karın ön duvarı defektlerinin tanısının erken dönemde konması, etkilenen fetüsün doğuma hazırlanması açısından önemlidir. Bu olgularda prenatal tanı, yenidoğan cerrahi müdahale koşullarının yeterli olduğu bir tersiyer merkezde doğuma olanak sağlayacaktır. Eşlik eden diğer ciddi anomalilerin varlığında, aile gebelik terminasyonu fikrini seçebilir. **Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada, Ocak 2005-Aralık 2010 tarihleri arasında hastanemize refere edilen veya takip edilen hastalar arasında, prenatal dönemde tanı konulan 21 karın ön duvarı defekti olgusunu, eşlik eden malformasyonlar, kromozomal anomaliler ve gebelik sonuçları yönünden inceledik. **Bulgular:** Çalışma sürecinde 10 omfalosel, beş gastroşizis, dört limb body wall defect (LBWD), bir mesane ekstrofisi ve bir Cantrell pentalojisi saptandı. Omfalosel olgularının %30 (3/10)'unda kromozomal anomali mevcuttu (iki olguda trizomi 21 ve bir olguda trizomi 18 saptandı). LBWD olgularından birinde Turner sendromu saptandı. Omfalosel saptanan 10 hastanın 3 (%30)'ünde kromozomal anomali (ikisinde trizomi 21 ve birinde trizomi 18), 3 (%30)'ünde ise ek sonografik anomaliler (fallot tetralojisi, pulmoner atrezi, hafif ventrikülomegali) saptandı. İzole dört omfalosel vakasının hiçbirinde anormal karyotip izlenmedi. Beş gastroşizis hastasında ek anomali izlenmedi. Bu hastaların 8 (4 LBWD, bir omfalosel, iki gastroşizis, bir Cantrell pentalojisi (%38))'ine 11-14. gebelik haftalarında, 13 (%62)'üne 17-22. gebelik haftalarında tanı konuldu. **Sonuç:** 18-22. haftalarda yapılan genetik sonogram, fetal anomalilerin saptanması için standart olsa da, birinci trimester ultrasonografik tarama ile karın ön duvarı defektlerinin erken tanısı mümkündür. Özellikle omfalosel olgularında eşlik eden kardiyak anomaliler ve karyotip analizi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Fıtık, umbilikal; gastroşizis; ultrasonografi

ABSTRACT Objective: Early ultrasonographic detection of abdominal wall defects provides parents with the possibility of preparing for the birth of a child, including a planned delivery in a tertiary care center with appropriate neonatal surgical facilities. In the presence of other severe anomalies, the parents may consider the option of termination of the pregnancy. **Material and Methods:** We report data on 21 cases were identified and/or referred to our clinic between January 2005 and January 2010 of abdominal wall defects with routine prenatal ultrasound screening, associated fetal malformations or syndromes, chromosomal aberrations, and pregnancy outcome. **Results:** Ten cases of exomphalos, five cases of gastrochisis, four cases with limb body wall defect (LBWD), one case of bladder extrophy and one case of pentalogy of Cantrell were investigated in this period. Upon examination, 30% (3/10) of the patients with exomphalos had chromosomal abnormality (two cases of trisomy 21 and one case of trisomy 18). Additional structural abnormalities were detected in 30% of these patients. These abnormalities included single cases of mild ventriculomegaly, pulmonary atresia and tetralogy of fallot. One patient with limb body wall defect had Turner syndrome. 8 of these patients [4 cases of LBWD, 2 cases of gastrochisis, single case of omphalocele and pentalogy of Cantrell (38%)] were diagnosed at 11-14 weeks of gestation and 13 (62%) were diagnosed at 17-22 weeks of pregnancy. **Conclusion:** Although genetic sonogram for fetal anomalies has become a standard procedure at 18-22 weeks, first trimester ultrasonographic screening might help to identify anterior body wall defects. Karyotype analysis and associated cardiac anomalies is especially important in exomphalos cases.

Key Words: Hernia, umbilical; gastrochisis; ultrasonography

Konjenital karın ön duvarı defektleri, yaklaşık 2500 doğumda bir görülen yapısal anomalilerdir.¹ Bu anomaliler izole olabileceği gibi, tanımlanmış bir sendromun parçası olabilir veya beraberinde birçok ek anomali görülebilir.² Etkilenen fetüslerde, defektin tipi ve eşlik eden anomalilerin varlığı ile ilişkili olarak belli oranda anöploidi saptanmaktadır.³ Bu olguların tersiyer merkezlerde detaylı sonografik takibi önerilmektedir. Son dönemde olguların önemli bir kısmı birinci trimesterde tanınabilmektedir.³ Eşlik eden anomalilerin de erken saptanması ve bu bulguların ışığında ebeveynlerin bilgilendirilmesi, ailenin gebeliğin devamı veya sonlandırılması kararını daha kolay vermelerine olanak sağlayacaktır.⁴ Bu çalışmada, kliniğimizde takip edilen 21 karın ön duvarı defekti olgusunun klinik ve demografik verilerini araştırdık.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

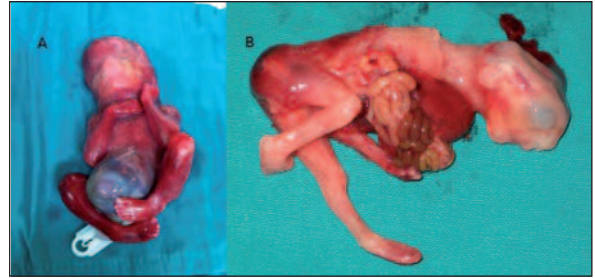
Bu çalışmaya, Ocak 2005-Aralık 2010 tarihleri arasında hastanemiz perinatoloji kliniğine başvuran ve karın ön duvarı defekti mevcut olan 21 olgu dâhil edildi. Hasta dosyaları tanıdaki gebelik haftası, maternal yaş, obstetrik öykü, eşlik eden sonografik anomaliler, fetal karyotip, otopsi ve gebelik sonuçları yönünden incelendi. Hastaların tamamından, klinik bilgi ve resimlerinin bilimsel amaçlar için kullanılabilceği yönünde onam alındı.

BULGULAR

Ocak 2005-Aralık 2010 tarihleri arasında hastanemizde 321 majör anomali tespit edildi. Karın ön duvarı defektleri bu anomalilerin %2,5'ini oluşturmakta idi. Çalışmada; toplam 21 hastanın 10 (%47,6)'unda omfalosel (Resim 1A, 2A), 5 (%23,8)'inde gastroşizis (Resim 1B) ve 4 (%19)'ünde "limb body wall defect (LBWD)" (Resim 2B), 1 (%4,8)'inde Cantrell pentalojisi (Resim 3) ve 1 (%4,8)'inde ise mesane ekstrofisi (Resim 4) saptandı. Omfalosel saptanan 10 hastanın 3 (%30)'ünde kromozomal anomali (ikisinde trizomi 21 ve birinde trizomi 18), 3 (%30)'ünde ise ek sonografik anomaliler (fallot tetralojisi, pulmoner atrezi, hafif ventrikülomegali) saptandı. İzole dört omfalosel vakasının hiçbirinde anormal karyotip izlenmedi. Beş



RESİM 1: Prenatal dönemde sonografik olarak saptanan (A) Omfalosel ve (B) Gastroşizis olguları.



RESİM 2: (A) Omfalosel ve (B) LBWD. Post abortal makroskopik görünüm. (Renkli hali için Bkz. <http://jinekoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



RESİM 3: Cantrell pentalojisi. Post abortal makroskopik görünüm. (Renkli hali için Bkz. <http://jinekoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



RESİM 4: Mesane ekstrofisi. Post abortal makroskopik görünüm. (Renkli hali için Bkz. <http://jinekoloji.turkiyeklinikleri.com/>)

gastroşizis hastasında ek anomali izlenmedi. Dört LBWD hastasının 3'ü 11-14. gebelik haftalarında tespit edilip termine edildi. Bir fetüs dikoryonik di-

amniyotik gebelikte ikiz eşi idi. Hayatla bağdaşmayan bir anomali olduğundan selektif fetosit önerildi. Ancak ailenin istememesi nedeni ile fetosit yapılmadan ailenin de onamı alınarak gebeliğe devam edildi.

Bu hastaların 8 [dört LBWD, bir omfalosel, iki gastroşizis, bir Cantrell pentalojisi (%38)]'ine 11-14. gebelik haftalarında, 13 (%62)'üne 17-22. gebelik haftalarında tanı konuldu.

TARTIŞMA

Karın ön duvarı defektleri genel popülasyonda 1/2500 oranında görülür. Ultrasonografi cihazlarının gelişmesi ve kadın-doğum uzmanlarının artan tecrübeleri doğrultusunda tanı, 11-14. gebelik haftalarında rahatlıkla konabilmektedir. 11-14. gebelik haftalarında karın ön duvarı ile birlikte mide ve mesanenin de izlenebilir olması son derece önemlidir. Fizyolojik midgut herniasyonunun 12 haftadan sonra gözlenmediği yaklaşık iki dekattır bilinmektedir.⁵ Buna karşın ancak son dönemde, omfalosel ve gastroşizis olgularının tamamının birinci trimester de tanınabildiği yayınlar yapılmıştır.^{3,4} Bu, hiç şüphesiz 11-14. hafta taramasının yaygınlaşmasına ve bu dönemde anöploidi ile ilişkili olabilecek sonografik belirteçlerin araştırılmasına bağlıdır. Bizim çalışmamızda 12 (%60) olgu ikinci trimester de tanı almıştır. Bunun nedeni, hastaların daha ilerleyen gebelik haftasında kurumuza refere edilmesidir.

Önemli olan diğer bir durum ise eşlik eden anomalilerin yakalanma haftasıdır. Özellikle omfalosel hastalarında eşlik eden santral sinir sistemi ve kardiyak anomaliler sıklıkla 18-22. gebelik haftalarında yakalanabilmektedir. Dolayısı ile anomali erken haftalarda tespit edilse bile, eşlik eden anomaliler için ikinci trimesterde tekrar detaylı olarak ultrasonografik incelemenin yapılması esastır. 2001 yılında yayınlanan EUROSCAN çalışmasında tanıda gebelik haftası bizim çalışmamızın sonuçları ile benzerdir. Bu çalışmada izole olgular, sendromik veya kromozomal nedenlerle ilişkili omfalosel veya gastroşizis için ortalama tanı haftası 18 olarak belirtilmiştir.²

Omfalosel, Beckwith-Widemann sendromu veya Cantrell pentalojisi gibi iyi tanımlanmış bir

genetik sendromun bir parçası olabilir veya fetal kromozomal anomaliler ile birlikte görülebilir.^{6,7} Bu çalışmada, tüm omfalosel olgularının %30'unda trizomi saptanmıştır. Daha önceki çalışmalarda da bizim çalışmamıza benzer olarak %10-40 gibi oranlar bildirilmiştir.^{8,9} Çalışmamızda izole 4 (%40) omfalosel olgusunun tamamının karyotipi normaldi. Avrupa ve Amerika Birleşik Devletleri'nden yayınlanan iki vaka kontrol çalışmasında, izole omfalosel oranları sırasıyla %21 ve %50 olarak bildirilmiştir.^{10,11} Ancak omfalosel izole bile olsa yüksek oranda fetal kayıplarla sonlanabileceği akılda tutulmalıdır. Brantberg ve ark., son dönemde yayınlanan 90 omfalosel olgusunu içeren çalışmalarında, kromozomal anomali olasılığının omfalosele eşlik eden diğer sonografik anomaliler saptandığında arttığını bildirmişlerdir.¹² Araştırmacılar ayrıca, izole omfalosel olgularının kesin olarak prenatal dönemde tanınamayacağını öne sürmüş ve ek olarak uzun dönem prognozun hastaların yalnızca %10'undan iyi olduğunu belirtmişlerdir. Bizim bulgularımız da, benzer olarak eşlik eden anomali varlığının anöploidi riskini artırdığını göstermektedir. Buna karşın, Papageorgiou ve ark., bu riskin kendi serilerinde %19 civarında olduğunu, eşlik eden anomalilerin bu oranı arttırmadığını belirtmişlerdir. Bu bulgular EUROSCAN çalışma grubunun bildirdiği sonuçlarla da benzerdir.^{2,13}

Fetal karyotipleme halen birçok çalışmada izole olgular da dâhil olmak üzere rutin olarak kullanılmakta ve terminasyonların bir kısmını izole olgular oluşturmaktadır.^{1,2,6,12,13} Bizim çalışmamızda, omfalosele eşlik eden sendromik veya non-sendromik anomalileri olan olguların tümünde gebelik sonlandırıldı. İzole omfalosel olgularının ise hiçbirinde gebelik sonlandırılmadı.

İzole gastroşizis vakalarında kromozom incelemesi yapılması önerilmemektedir. Birçok çalışmada, intrauterin kayıp riskinin %10 olduğu belirtilmiştir.¹⁴⁻¹⁶ Fetüsün mortalite ve morbiditesini etkileyen en önemli parametreler ek bağırsak anomalileridir.¹⁵ Ancak bu anomaliler her zaman prenatal dönemde saptanmayabilir. Abdomenin dışındaki bağırsakların dilate görünmesi her zaman bağırsak atrezilerini göstermez.

Çalışmamıza dâhil edilen hastaların birinde Cantrell pentalojisi, dördünde LBWD saptanmıştır. Cantrell pentalojisi, omfalosele eşlik eden, ektoptia kordis, diyafram defektleri, perikardiyal defektler ve kardiyovasküler malformasyonlardan oluşur.¹⁷ Ektopia kordisli birçok olguda nukal saydamlık artışı nedeni ile, tanı erken haftalarda konulabilmektedir. Bu olgularda prognoz, kardiyovasküler malformasyonların şiddeti ve eşlik eden kromozomal anomalilerin varlığına bağlı olarak kötüleşmektedir.^{17,18}

LBWD birçok anomalinin eşlik ettiği bir sendromdur. Etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Ancak bazı araştırmacılar erken haftalarda gelişen amniyon rüptürü ve eşlik eden vasküler hasarın hastalığa yol açtığını öne sürmektedir.¹⁹ Bu olgularda prognoz son derece kötüdür. LBWD olgularının önemli bir kısmı, fetal morfolojisinin önemli ölçüde bozulması dolayısıyla erken haftalarda yapılan rutin sonogramlarda saptanabilmektedir.¹⁹ LBWD genellikle kromozomal anomalilere eşlik etmemesine rağmen, bir hastada Turner sendromunun olması ilginçtir. Bu anomalide geniş karın ön duvarına ek olarak, erken dönemde santral sinir sistemi ve eks-

tremitelerin değerlendirilmesi tanı da esastır.^{20,21} Bu iki nadir malformasyonda temel sorun, anormal fetal morfolojinin saptanmasından daha çok, eşlik eden anomalilerin saptanması ve kötü prognoz nedeni ile ailenin doğru bilgilendirilmesidir. Mesane ekstrofisi, karın ön duvarı defektleri içinde mesane, kemik pelvis ve genital yapıların etkilendiği bir başka anomali spektrumunu oluşturmaktadır. Olgulara sıklıkla ambigüus genitalya eşlik etmektedir. Sonografik olarak mesanenin görüntülenememesi, alt abdominal kitle ve umbilikal kordun karın ön duvarına normalden daha aşağıda insersiyonu bu olgular için ayırt edici bulgulardır.²²

Sonuç olarak, karın ön duvarı defektleri birçok anomalinin eşlik edebildiği heterojen bir grup hastalıktır. Çalışmamızda karın ön duvarı defektlerinin daha çok gebeliğin ikinci trimesterinde tanı aldıklarını tespit ettik. Bunun nedeninin, ülkemizde halen 18-22. gebelik haftasının anomali taramasında tercih edilmesi olduğunu düşünmekteyiz. 12. gebelik haftasından sonra yapılacak sonografik değerlendirme izole omfalosel dâhil olmak üzere, bu spektrumdaki anomalilerin önemli bir kısmının tanınmasına olanak sağlayacaktır.

KAYNAKLAR

- Mann S, Blinman TA, Douglas Wilson R. Prenatal and postnatal management of omphalocele. *Prenat Diagn* 2008;28(7):626-32.
- Barisic I, Clementi M, Häusler M, Gjergja R, Kern J, Stoll C; Euroscan Study Group. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18(4):309-16.
- Kagan KO, Staboulidou I, Syngelaki A, Cruz J, Nicolaidis KH. The 11-13-week scan: diagnosis and outcome of holoprosencephaly, exomphalos and megacystis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;36(1):10-4.
- Grande M, Arigita M, Borobio V, Jimenez JM, Fernandez S, Borrell A. First trimester detection of structural abnormalities and the role of aneuploidy markers. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012;39(2):157-63.
- Timor-Tritsch IE, Warren WB, Peisner DB, Pirrone E. First-trimester midgut herniation: a high-frequency transvaginal sonographic study. *Am J Obstet Gynecol* 1989;161(3):831-3.
- Calzolari E, Bianchi F, Dolk H, Milan M. Omphalocele and gastroşizis in Europe: a survey of 3 million births 1980-90. *EUROCAT Working Group. Am J Med Genet* 1995;58(2):187-94.
- Tan KH, Kilby MD, Whittle MJ, Beattie BR, Booth IW, Botting BJ. Congenital anterior abdominal wall defects in England and Wales between 1987-93. *BMJ* 1996;313(7062):903-6.
- De Veciana M, Major CA, Porto M. Prediction of an abnormal karyotype in fetuses with omphalocele. *Prenat Diagn* 1994;14(6):487-92.
- Nicolaidis KH, Snijders RJM, Cheng HH, Gosden C. Fetal gastrointestinal and abdominal wall defects: associated malformations and chromosomal abnormalities. *Fetal Diagn Ther* 1992;7(2):102-15.
- Kominiarek MA, Zork N, Pierce SM, Zollinger T. Perinatal outcome in the live-born infant with prenatally diagnosed omphalocele. *Am J Perinatol* 2011;28(8):627-34.
- Cohen-Overbeek TE, Tong WH, Hatzmann TR, Wilms JF, Govaerts LC, Galjaard RJ, et al. Omphalocele: comparison of outcome following prenatal or postnatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;36(6):687-92.
- Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, Eik-Nes SH. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;26(5):527-37.
- Fratelli N, Papageorgiou AT, Bhide A, Sharma A, Okoye B, Thilaganathan B. Outcome of antenatally diagnosed abdominal wall defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;30(3):266-70.
- Bair JH, Russ PD, Pretorius DH, Manchester D, Manco-Johnson ML. Fetal omphalocele and gastroşizis: a review of 24 cases. *AJR Am J Roentgenol* 1986;147(5):1047-51.
- Hertzberg BS, Nyberg DA, Neilsen IR. Ventral wall defects. In: Nyberg DA, McGahan JP, eds. *Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies*. 2nd ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2003. p.507-46.
- Netta DA, Wilson RD, Visintainer P, Johnson MP, Hedrick HL, Flake AW, et al. Gastroşizis: growth patterns and a proposed prenatal surveillance protocol. *Fetal Diagn Ther* 2007;22(5):352-7.

17. Emanuel PG, Garcia GI, Angtuaco TL. Prenatal detection of anterior abdominal wall defects with US. *Radiographics* 1995;15(3): 517-30.
18. Zidere V, Allan LD. Changing findings in pentalogy of Cantrell in fetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;32(6):835-7.
19. Ginsberg NE, Cadkin A, Strom C. Prenatal diagnosis of body stalk anomaly in the first trimester of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10(6):419-21.
20. Hacivelioglu S, Tarim E. Limb body wall defect: three different presentations with abdominal wall defects. *J Obstet Gynaecol* 2010; 30(7):737-8.
21. Vural M, Bayar Ü, Basaran M, Barut A, Ungan B, Akbulut V. Prenatally diagnosed limb agenesis in a case of "limb body wall complex" at 18th week of gestation. *Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst* 2008;18(1):72-4.
22. Gargollo PC, Borer JG. Contemporary outcomes in bladder exstrophy. *Curr Opin Urol* 2007;17(4):272-80.