

Bir Olgu Nedeniyle Ekstremitte-Vücut Duvarı Kompleksi (Limb-Body Wall Complex)

A CASE OF LIMB-BODY WALL COMPLEX

(Ülseren YÜCF.SOY*, Birol VURAL*, Semih ÖZEREN*, Fisun TIKIZ**, Argın TUĞRAN**, İzzet YÜCESOY***, Onur KARABACAK****)

* Yrd.Doç.Dr..Kocaeli Üm ersilci Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD.

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

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

**** Prof.Dr..Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD. KOCAELİ

Özet

intaç: l'kstm inite-vüem duyan kompleksi tl.inib-hody \uull enmpieş İdllyCiiin prcialal liuisi ve prognozu ince-lenmişin:

Çatışmanın Yapıldı! Yer: Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Olgu Sunutnu: i 'l'rusonograli ile tanısı komilim bir ekstv-miie-vüem duvarı kompleksi olgusu sunulmuştur. I justisonografide: geniş karın duvarı defekti ile birlikte karın olgunlarının dışarıda olduğu, verahrada skolyoz, alı chlnermuelcrlre dc/oruuc'er ve avrrea aumotik hamtlar gözlendi. Doğam sonrası yapılan incelemede cinsiyet ayırımı lam olarak yapılmadı. Sporadik olarak görülen kompleksunlekrırlaua riskinin olmadığı ve kromozom incelenmesinin normal olduğu bilinmektedir.

Sonuç: i 'brosonograp ile ekstremitte-vücut duvarı kompleksinin prenatal tanısı; vücut duvarı defekti, ekstremitte anomalileri ve sıklıkla nöral tüp defektleri ve verahrada skolyoz görülmesi ile konular, h'elal uroguozun kötü olması nedeniyle gebelik teruintsvoiu önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Lkstremitte-vücut duvarı kompleksi

T Kim Jinekolo Obsi |«9S. N:233-235

Ekstremitte-üçtit duvarı kompleksi (Limb-body wall complex; LBW'C) vücut duvarı defekti, ekstremitte anomalileri ve nöral tüp defekti ile karakterizedir. Bu üçlüden ikisinin bulunması ile tanı konular. Fetusta organ cvisscrasyonlara neden olan geniş karın duvarı defektleri, omfalosel, gastrosişizis, mesane ekslrofisi, ensefalosel, eksensefali

Çalış Tarihi: 2.T02.199X

Ya/ışma Adresi: I)r.(iiiişcrni YUCLSOY
Mazlar Osman Sok. Yiicesoy Apt. 10. S
Feniervohi. İSTANBUL

T Kim d livun al Obsi pim. s

Summary

Objective: Prenatal diagnosis and prognosis of limb-body wall complex were discussed.

Institution: Kocaeli University Medical Faculty. Department of Obstetrics and Gynecology

Case Report: A case of limb-body wall complex diagnosed with ultrasonographically is presented. I Tirasoiographie examination revealed: lateral body wall defects with evisceration of the internal organs, lower limb anomalies; scoliosis and amniotic bands Sex determination was not done. It is known that this complex is encountered sporadically and there is no recurrence risk and no associated chromosomal abnormality.

Conclusion: Prenatal diagnosis of limb-body wall complex: characterized by body wall defects, limb anomalies, along with frequently encountered scoliosis and neural tube defects: is possible by ultrasonographic examination. Because of poor fetal prognosis, termination of pregnancy is recommended.

Key Words: Limb-body wall complex

T Klin .1 Gynecol Obst 1998. 8:233-235

gibi kraniofasiyel anomaliler, vertabrada skolyoz ve disrafik bozukluklar, ekstremitte elub loot. polidaktili gibi anomaliler görülebilir. Tam eksternal genitalia yokluğu ile olan formu ise en nadir olanıdır (I).

Prenatal tanı ultrasonografi ile kolayca konular. Defektlerin ağırlığı nedeniyle ekstruterin yaşamla bağdaşmaz, gebelik terminasyonu önerilmektedir (2).

Nadir görülen bir durum olması nedeniyle kliniğimizde tanısı konulan LBW'C olgusu sunulmuştur.



Şekil 1. Bebek ve plasenta birlikte görülmektedir. Yüz ve üst ekstremite normal olduğu, plasentada ise membrauların bütünlüğünün kaybolmuş okluğu görülmektedir.

Olgu

29 yaşında ikinci gebeliği olan hasta antenatal polikliniğimize rutin gebelik muayenesi için başvurdu.

Siklusları düzenli olan gebenin son adet tarihine göre 31 haftalık gebeliği saptandı. Dalia önce sağlıklı bir erkek çocuğu okluğu, ailesinde anomalili bebek öyküsü ve eşi ile akrabalık bulunmadığı öğrenildi.

(icenin fundus-pubis ölçümü 27 cm idi, tansiyon arteriyal 100/6ümm Hg ölçüldü, ödem saptanmadı. Rutin kan ve idrar tetkikleri normal bulundu. Antenatal takiplerine düzenli gitmeyen gebeye daha önce ultrasonografi yapılmadığı öğrenildi.

Kliniğimizde yapılan ilk ultrasonognitisinde múltiple anomalileri mevcut olan canlı tek fetüs saplandı. Fetal biyometride; BPD ve HC 30 hf ile uyumlu bulundu, FL ölçümü zor olarak alındı, 27 hf ile uyumlu idi. Plasenta anterior lokalizasyonda. amniotik sıvı normaldi (amniotik sıvı indeksi 89 mm). Geniş karın duvarı defekti mevcuttu, karın organları ve mesane dışarıdaydı. Vertebrada belirgin skolyoz vardı. Ayrıca alt ekstremite ve karın duvarı çevresinde amniotik bantlar gözlenmekteydi. Alt ekstremite tanı olarak görüntülenemedi. Gebeye feiüsün prognozunun kötü olduğu anlatıldı ve terminasyon önerildi. Bunu kabul etmeyen gebelam konulduktan bir hafta sonra anınion mayisinin gelmesi ve ağrılarının başlaması üzerine kliniğimize tekrar başvurdu. Muayenesinde collum tam açık ve vaginada fetal kısımlar ile birlikte karın organları palpe edilmekleydi, kalp atımı bradikardik olmakla birlikte mevcuttu. 1250 gr ağırlığında ölü bebek doğurtuldu. Cinsiyet ayırımı net olarak



Şekil 2. Karnı duvarı defekti nedeniyle karın organları dışarda izlenmekte, vertebrada skolyoz. alt ekstremite defektli ve amniotik bantlar görülmektedir.

yapılamadı. Plasenta ve eklerinin parçalanmış olarak ayrılmasını takiben uterin kavile bunun küretle kürete edildi.

Bebeğin makroskopik incelemesinde kala ve yüz yapısı normal görünümde, göğüs kafesinde pektus kavatıis hali, vertebrada skolyoz mevcuttu (Şekil 1). Karın kaslarında geniş defekt vardı: karaciğer, barsaklar ve mesane karın duvarı dışında idi. Üst ekstremite normaldi. Alt ekstremite fibröz bantlarla sarılmış ve karın organları ile konglemerat kitle oluşturmuş görünümdeydi. Bacaklar uyluk ile yapışık.arkaya dönük dizlerde solda daha fazla olmak üzere ankiloz hali mevcuttu. Ayaklarda club foot deformitesi mevcuttu. Sağ ayak parmakları ampule görünümdeydi, sol ayakla ise 5 parmak bulunmakta idi (Şekil 2). Genital bölgede genital tüberkül ve labioskrotal katiantı ile uyumlu olabilecek 2x3x5 mmYlik yüzeyden kabarık yapılar mevcuttu. Anus normaldi.

Plasenta ve eklerinde yoğun fibröz bantlar vardı, göbek kordonunda 2 arter bir ven mevcuttu ve normalden kısaydı. Fetüsün patolojik incelenmesi aile tarafından kabul edilmedi. Kromozom analizi ise önerilmedi.

Tartışma

Limb-body wall complex'in oluşum patogenezi tartışmalı olmakla birlikte, embriyonun erken gebelikte kan desteğinin bozulması veya amnionun 3.ile 5.gebelik haftaları arasında rüptürünüii takiben amniyon sıvısının kaybı sonucu meydana geldiği düşünülmektedir (1-3). Hayvan deney-

lorinde de erken gebelikle amnionun çıkarılması sonucu aynı anomaliler bildirilmiştir. Damarsal bozukluk veya mekanik basının iki genital tomurcuğun orta genital tüberkülünü oluşturmak için birleşmesinden önce olursa genitalia anomalilerine neden olduğu bildirilmektedir (4).

LBWC'i amniotik band sendromunun ağır bir formu olarak değerlendirenler de vardır .Ancak olguların %40'mda amniotik bantlar bulunmaktadır. Lirken gebelik döneminde amniotik membranın rupture olması sonucunda fetüste adeziv yada konstriktif bantlar oluşur. Amniotik membranla deforme olmuş fetal kısımlar arasında oluşan adeziv bantlar, fetüste çeşitli deformitelere sebep olurlar. Konstriktif bantlar ise daha çok ekstremiteleleri etkileyerek ekstremite amputasyonlarına yada anomalilerine yol açarlar (4). Olgumuzda da konstriktif amniotik bantlar mevcutlu, alt ekstremitelelerde yapışıklık ve sağ ayakta parmak amputasyonları oluşturmuştu.

Lamb body wall complex klinik olarak çok geniş ve farklı spektrumlarda karşımıza çıksa da tablonun en çok karşılaşılan iki ayrılabilir fenolipi olduğu, birincisinin kraniofasiyel defekt ve amniotik bantlar ve/veya yapışıklıklarla giden, diğerinin ise kraniofasiyel defekt olmaksızın urogenital anomaliler, anal atrezi ve abdominoplasental tutulumun olduğu ve ekstra embriyonik eoelumun kaybolmadığı tablo olduğu bildirilmektedir. İlk fenotipin erken damarsal bozukluğa ikincisinin ise embriyonun gelişim anomalisine bağlı olduğu düşünülmektedir (4).

Karın ön duvarı defektinin büyüklüğü ve yeri önemlidir. Karın duvarı defektleriyle giden diğer olgulardan ayırdedilmeci, dölektin umbilikal kord insersiyonuyla olan ilişkisine göre yapılır. Omfalosel ve ("antrel pentolojisi genelde orta hat defektli. gastroşizis daha çok küçük ve sağ yanda paraumbilikal defektle karakterdedir. Limb body wall complex veya amniotik band sendromunda ise iltasonografik olarak ekzantrik geniş lateral abdominal duvar defektleri görülür. Ayrıca umbilikus altında mesane ve kloaka ekstrofisi de olabilir. LBWC'de duvar defektinin genişliği fazladır. Organ evisscrasyonlarının varlığı, ekstremde anormalikleri, nöral tüp delektleri bazı olgularda uembranların, bantların bulunması doğru tanı konulmasına yardımcı olur. Oligohidramnios varlığında veya lierniye olmuş organ ve deformatclelerin çok karmaşık olduğu durumlarda tanıda zorluk olabilir. Bu gibi durumlarda bazı yazarlar fotoğrafı çekilmesini önermektedir. Olgumuzda LBWC'nin amniotik band

sendromundan ayırıcı tanısı karın duvarı defektinin genişliği ile birlikte organ evisscrasyonları, belirgin skolyoz olması ve kısa kordunun bulunması ile yapıldı. LBWC'in nadir görülen formunda mesane ekstrofisi ve dış genitalianın tam yokluğu görülebilir (1). Olgumuzda da ek olarak mesane ekstrofisi ve dış genitalia anomalisi mevcuttu. Mesane ekstrofisi birlikte görülen kloaka ekstrotisinden (OEIS); onfalosel, anus imperforatus ve spina bıldanın olmaması ile ayrılmaktadır. Dış genitaliada seks ayırımı tam olarak yapılamamakla birlikte penis görülmedi ve anus normaldi. Amniotik bantlarla sarılmış iç organlar ve alt ekstremitelelerdeki mal formasyonlar gözönüne alınarak muhtemelen erken embriyonik dönemde damarsal bozukluk veya mekanik bası nedeniyle genitalia anomalisi olduğu ancak fetal otopside internal genital organların değerlendirilmesi ile doğru sonuç alınacağı düşünüldü.

Doğru tanı hasta yönetiminde çok önemlidir. Amniotik bant sendromunda defektlerin durumuna göre prognoz belirlenirken, LBWC'de prognoz hemen daima kötüdür. LBWC olgularının genelde spontan düşük de veya inraucirin ölümle sonuçlandığı bildirilmektedir (2). Erken tanı durumunda terminasyon ile anne ve ailenin en az psikolojik ve fiziksel zararı olmaktadır.

Olgumuzda geç başvuru nedeniyle 31.gebelik haftasında tanı konulmuş olup, 32.haftada erken doğumla sonuçlanmıştır. LBWC'nin sporadik olarak yaklaşık 4000 doğumda bir görüldüğü, tekrarlama riskinin olmadığı ve karyotipin normal olduğu bilinmektedir (2.5). Kromozom incelenmesi bu nedenle yapılmamış ancak fctüsün patolojik olarak değerlendirilmesi LBWC'de görülen diğer ek anomalilerin(diafragma yokluğu, barsak atrezisi, kalp, akciğer, böbrek anomalileri, internal genitalia...) araştırılması amacıyla önerilmiştir.

KAYNAKLAR

1. I.[twin A. Fiselı İS. Tadır Y, Amıodai I. (hadra J. I .imh-hody wall complex with coupleı absence ol"external genitalia alter in vitro fertilization, Fcrtıl Steril 1991; 55(3): 634-6,
2. Smith OW. Recognizable patterns of human malformation. 5th cd. Philadelphia: WB Saunders Company: 1997: 640.
3. Moerman P. Fr\ns JP, Vanderbcighe K. Ianweons JM. Constrictive amniotic bands.amniotic adhesion and limb -i>od\ wall complex: discrete disruption sequences pathogenetic overlap. Am J Med Genet 1992: 42(4):470-9.
4. i.itwin A. Merltih P. Gruncbatiin M. l'omplet absence ol cternal genitalia in limb-bocly wall complex: two cases .l Med Genet 1988: 25: 340-3.
5. Van Allen M1, 13ıny C, Gallagher l . I a nib btch wall complex Pathogenesis.Am .l Med Genel 1987; 28:526.