

Fetal akrani vakalarında erken tanı'nın önemi: iki olgunun sunumu

Hasan Şahiner

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Isparta

Özet

Fetal akrani kraniyal çatı kemiklerinin bir kısmı yada tamamının yokluğu, beynin ince bir zar veya deri ile kaplı olduğu çok seyrek ve fatal seyirli bir anomalidir. Biz son adet tarihine göre 17 ve 36 haftalık takipsiz iki ayrı gebedeki fetal akrani olgularını sunduk. İlk fetuste akrani ile birlikte vertebral kolonda defekt saptarken, diğer fetuste ek bir anomali yoktu. Akrani tanısı kafa kemiklerinin kalsifikasyonunun tamamlanmasından sonra ultrasonografi ile konulabilir. Fetal akranide hem maliyeti düşürmesi ve yapılan girişimi azaltması, hem de aileye verdiği psikolojik zararın az olması nedeniyle erken dönem tanı önemlidir. **Anahtar kelimeler:** Akrani, Erken tanı, Ultrasonografi, Nöral tüp defekti

Abstract

In Importance of Early Diagnosis in Fetal Acrania: the reports of two cases

Fetal acrania is a very rare and fatal anomaly in which the scalp bones are totally or partially absent and the brain is covered with a thin membrane or skin. In this report we presented two cases of fetal acrania one at 17 weeks and the other at 36 weeks of gestation by last menstrual period which both has not been followed up antenatally. One of the fetuses had a defect in vertebral colon together with acrania but the other had no additional anomaly. Acrania can be diagnosed by ultrasonography after the completion of cranial ossification. The early diagnosis is crucial in fetal acrania to decrease the costs, the number of interventions and the psychological burden to the family.

Key words: Acrania, Early diagnosis, US, Neural tube defect

Giriş

Fetal akrani kraniyal çatı kemiklerinin kısmi veya tam yokluğu ile karakterize, oldukça seyrek görülen konjenital bir patolojidir (1). Kafa çatı kemikleri olmamasına rağmen beyin dokusu oldukça vasküler bir epitel tabakasıyla amniyon sıvısından ayrılır (2). Postnatal dönemde yaşam şansı çok düşük olan bu vakaların prenatal hayatta erken dönemde tanısının konulması ve bu nedenle vakaların yakın takiplerinin yapılması önemlidir (3).

Bu yazıda, biri kliniğimize sevk edilmiş 36 haftalık ve diğeri kliniğimizde tanısı konulmuş 17 haftalık iki ayrı fetal akrani vakası prenatal ultrasonografi (US), postnatal radyolojik görüntüsü ve literatür verileri ışığı altında, oldukça ender görülmeleri ve erken tanının önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Olgu 1

On sekiz yaşında gravida 1, parite 1, son adet tarihine göre 17 haftalık gebeliği olan olgu, kontrol amacıyla polikliniğimize başvurdu. Annenin anamnezinde ilk kontrolü olduğu, eşi ile ABO veya Rh uyumsuzluğu bulunmadığı, gebeliğinde herhangi bir teratojen ajana

Yazışma Adresi: Dr. Hasan Şahiner

SDÜ Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
ISPARTA

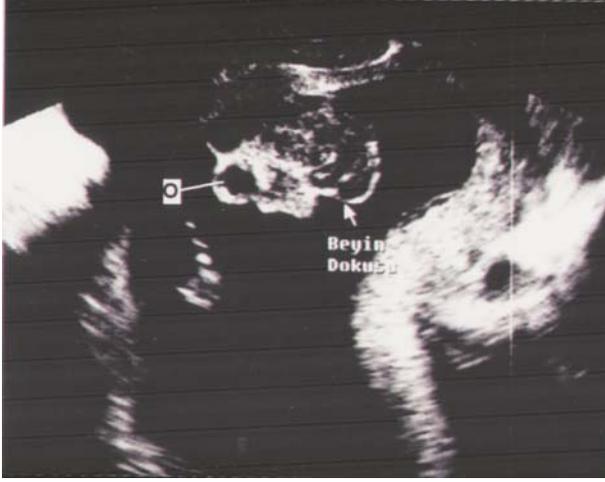
Tel: 0 246 211 2162 - GSM: 0 536 888 4354

E-mail: hasansahiner@mynet.com

maruz kalmadığı ve enfeksiyöz bir hastalık geçirmediği, ailesinde bilinen bir kromozomal hastalık ve konjenital anomali öyküsü olmadığı, bilinen bir sistemik hastalığı bulunmadığı ve sigara içmediği öğrenildi. Kliniğimizde yapılan US'de (7.5 MHz vajinal prob ve 5MHz konveks prob, Medison, SonoAce 8800, Seul, Kore) fetal ölçülerin 14-15 hafta ile uyumlu olduğu, fetal çatı kemiklerinin olmadığı, beyin dokusunun normalden küçük olduğu ve kafa kaidesinden başlayıp sakruma kadar uzanan geniş bir vertebral kolon defekti bulunduğu saptandı (Şekil 1). Hastanın gebeliği vajinal misoprostol kullanılarak sonlandırıldı. Abortus sonrası yapılan incelemede ultrasonografi bulgularına paralel olarak fetal çatı kemiklerinin olmadığı, beyin dokusunun normalden küçük ve kafa kaidesinden itibaren sakruma kadar uzanan vertebral kolon defekti olduğu görüldü (Şekil 2).

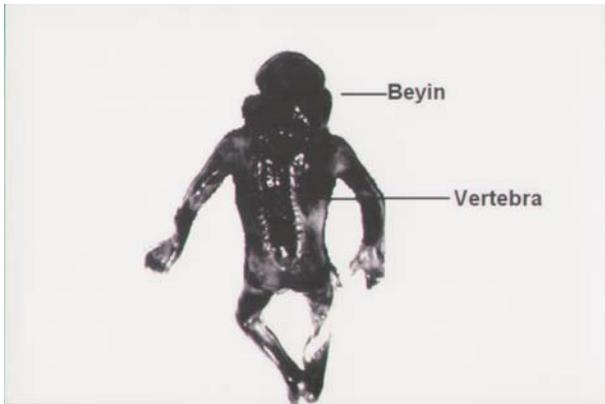
Olgu 2

Yirmi altı yaşında gravida 4, parite 3, son adet tarihine göre 36 haftalık gebeliği olan hasta, kliniğimize fetal anensefali öntanısıyla sevk edildi. Annenin anamnezinden daha önce hiç kontrole gitmediği, prenatal dönemde teratojen ajanlara maruz kalmadığı, ailesinde bilinen bir kromozomal hastalık ve konjenital anomali öyküsü olmadığı, bilinen bir sistemik hastalığı ve gebeliğinde geçirilmiş ateşli hastalığı olmadığı,



Şekil 1: Olgu 1'in prenatal ultrasonografisi (Beyin dokusu çevresinde kemik yapı yok, O: Orbita)

ayrıca sigara içmediği öğrenildi. Kliniğimizde yapılan US (konveks 5MHz prob, Medison, SonoAce 8800, Seul, Kore) fetal ölçüler 36 hafta ile uyumlu olan fetuste ultrasonografide fetal kafa çatı kemiklerinin olmadığı, beyin dokusunu çevreleyen deri veya zar görünümlü bir yapının olduğu, beyin omirilik sıvısının artıp hidrosefalisinin bulunduğu ve polihidramniyosunun olduğu saptandı. Aynı gün sezaryen ile 3000 gram ağırlığında 1. dakika 3, 5. dakika 9 apgarlı canlı erkek bebek doğurtuldu. Postnatal dönemde yapılan muayenede kafa kaide kemiklerinin olduğu ama çatı kemiklerinin gelişmediği, beyin dokusunun saçlı deri ve zar tabakası ile örtülü olduğu, fetuste kısa boyun bulunduğu saptandı (Şekil 3). Çekilen direk kafa grafisinde sadece kafa kaide kemikleri izlenmekteydi (Şekil 4). Postnatal dönemde çekilen bilgisayarlı tomografide akrani teyit edildi, beyin dokusunun kese içinde ve hidrosefalisinin bulunduğu belirlendi. Yenidoğan yoğun bakım servisinde takip edilen bebek solunum problemleri nedeniyle postoperatif 1. gün öldü.



Şekil 2 : Olgu 1'in abortus sonrası görüntü (beyin dokusu etrafında kemik doku yok ve geniş vertebral deformite izleniyor)



Şekil 3: Olgu 2'nin postnatal görüntüsü (Beyin dokusu saçlı deri tarafından kaplanmış, çevrede kemik doku yok)



Şekil 4: Olgu 2'nin lateral kafa grafisi (fetal kafa kaide kemikleri izleniyor)

Tartışma

Fetal akrani gelişiminde ortaya atılan en önemli teori, embriyoner hayatta 4. gelişim haftasındaki mezenşimal göçün yokluğudur (4,5). Fetal akrani vakalarında her ne kadar beyin dokusunu çevreleyen bir zar dokusu olsa da, amniyotik sıvının mekanik ve kimyasal etkilerinden beyin dokusu etkilenmektedir (1). Bu nedenle gebeliğin erken dönemlerinde akrani tanısı almış gebeliklerde beyin dokusu harabiyeti sonrasında anensefali gelişebilmektedir (6). Bundan dolayı fetal akrani vakalarının anensefali ile ayırıcı tanısı gerekmektedir. Bizim 1. olgumuzda beyin dokusu küçüklüğünün nedeni de bu mekanizma olabilir. Fetal akrani vakalarında beraberinde bizim ilk vakamızda olduğu gibi nöral tüp defekti gibi santral sinir sistemi defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, amniyotik bant sendromu, ayak deformiteleri ve mikroftalmi gibi diğer patolojiler görülebilir (4). Tanıda kromozom analizi herhangi bir sonuç vermediği gibi getirdiği mali yük nedeniyle de önerilmemektedir (1). Ayırıcı tanıda hipofosfatazy

gibi ince ve US'de eko vermeyen kafatası görüntüsünün olduğu kemik patolojileri akılda tutulmalıdır (7). Bu nedenle akrani tanısı konulurken fetal kemiklerde kalsifikasyonun tamamlandığı II. trimestere kadar beklemek önemlidir.

Fetal akranide doğum sonrası yaşayan bildirilmiş sadece bir vaka olmasına rağmen (8), genellikle bu gebelikler erken dönemde tanınıp sonlandırıldığından miadına ulaşan fazla vaka yoktur. Bu nedenle de akrani genel olarak fatal kabul edilmektedir. Bu vakalarda annenin folik asit kullanımı ile riskin azaltılması, yeni doğan bakım şartlarının gelişmesi ve yeni cerrahi teknikler sonrasında gelecekte yaşam şansı artırılabilir.

Her ne kadar ileride yaşam şansının artırılabilceği düşünülse de, şu an için fatal seyirli olan bu patolojide erken tanı ve gebeliğin erken dönemde sonlandırılması, son dönemde yapılacak olan sezaryen gibi girişimleri azaltması, maliyetinin düşük olması ve hem hekime hem de aileye vereceği psikolojik etkilerin az olması açısından önemlidir. Bizim her iki vakamız karşılaştırıldığında 1. vakaya 17. haftasında tanı konuldu ve vajinal yoldan abortus yaptırıldı. Hasta ertesi gün taburcu edildi. Fakat 2. olguda ise hastaya sezaryen uygulandı. Postoperatif 3. güne kadar hastanede yatışı devam etti. İlk vakayagöre hem yapılan girişim, hem tedavi maliyeti ve hem de ailenin kötü yönde psikolojik etkilenişi fazla idi.

Sonuç olarak, fetal akranide prenatal dönemde yüksek rezolüsyonlu ultrasonografiler ile yapılan yakın takiplerde tanı rahatlıkla konulabildiği ve takipsiz gebelerde ileri dönemde yapılan girişimlerin getirdiği maddi ve psikolojik yüklerin daha fazla olmasından dolayı tüm gebelerde yakın takibi önemlidir.

Kaynaklar

1. Bianca S, Ingegnosi C, Auditore S. et al. Prenatal diagnosis and postnatal findings of acrania. Arch Gynecol Obstet 2004 (In Press).
2. Chen CP, Chang TY, Lin YH, Wang W. Prenatal sonographic diagnosis of acrania associated with amniotic bands. J Clin Ultrasound 2004; 32(5): 256-60.
3. Kaya H, Sezik M, Özkaya O, Aydın AR. Miadında fetal akrania. Perinatoloji Dergisi 2004; 12(2): 96-9.
4. Weissman A, Duikman R, Auslender R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. J Clin Ultrasound 1997; 25: 511-4.
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 Gynaecol Obstet 2003; 80: 139-44.

6. Bronshtein M, Ornoy A. Acrania: anencephaly resulting from secondary degeneration of closed neural tube: two cases in the same family. J Clin Ultrasound 1991; 19: 230-4.
7. Tongsong T, Pongsatha S. Early prenatal sonographic diagnosis of congenital hypophosphatasia. Ultrasound Obstet Gynecol 2000; 15: 252-5.
8. Kurata H, Tamaki N, Sawa H, et al. Acrania: report of first surviving case. Pediatr Neurosurg 1996; 24: 52-4.