

# NADİR BİR KONJENİTAL ANOMALİ, FRONTAL ENSEFALOSEL: VAKA SUNUMU

## A Rare Congenital Anomaly, Frontal Encephalocele: Case Report

Taylan ONAT<sup>1</sup>, Emre BAŞER<sup>1</sup>, Melike DEMİR ÇALTEKİN<sup>1</sup>, Demet AYDOĞAN KIRMIZI<sup>1</sup>, Ethem Serdar YALVAÇ<sup>1</sup>, Mustafa KARA<sup>2</sup>

### ÖZET

Ensefalosel, nöral tüp defektlerinin bir varyantıdır. Yüzey ektoderminin nöral ektodermden gebeliğin 4. haftasında yetersiz ayrılması, ensefalosellerin oluştuğu temel mekanizmadır. İnsidansı canlı doğumlarda 1-3/1000'dir. Ensefalosellerin sınıflandırılması lezyon bölgesine göre yapılmaktadır ve yapılan epidemiyolojik çalışmalar ensefalosel tiplerinin görülme oranlarının ırklar ve coğrafi bölgeler arasında farklı olduğunu göstermiştir. Frontal ensefalosel batı ülkelerinde daha az sıklıkla görülen anterior ensefaloselin nadir görülen bir örneğidir. Frontal ensefalosel yaşamla bağdaşabilen bir ensefalosel türü olmasına rağmen ek anomali varlığında gebelik terminasyonu da aile ile beraber değerlendirilmesi gereken bir konudur. Yirmi altı yaşında ve ilk gebeliği olan hastanın gebeliğinin 18. haftasında frontal ensefalosel tanısı konuldu. Yapılan ultrasonografik değerlendirmede ek anomali görülmeyen hastanın doğumu, gebeliğinin 38% haftasında sezaryen ile gerçekleştirildi.

**Anahtar Kelimeler:** Ensefalosel; Folik asit; Nöral tüp defekti.

### ABSTRACT

**Objective:** Encephalocele is a variant of the neural tube defects. Insufficient separation of surface ectoderm from the neural ectoderm at the 4th week of pregnancy is the main mechanism in which encephaloceles occur. The incidence is 1-3 / 1000 in live births. The classification of encephaloceles is performed according to the lesion site and epidemiological studies have shown that the incidence of encephalocele types differs between races and geographical regions. Frontal encephalocele is a rare type of anterior encephalocele, which is less common in western countries. Although the frontal encephalocele is an encephalocele that can compatible with life, the termination of pregnancy should be evaluated to get her with the family in the presence of additional anomalies. A 26-year-old woman who has her first pregnancy has been diagnosed frontal encephalocele at 18th weeks of gestation. The patient who hasn't been revealed additional anomaly in the ultrasonographic examination was delivered by cesarean section at 38 % th weeks of gestation.

**Keywords:** Encephalocele; Folic acid; Neural tube defect.

<sup>1</sup>Bozok Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D.

Yozgat, Türkiye

<sup>2</sup>Ahi Evran Üniversitesi Tıp Fakültesi

Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D.

Kırşehir, Türkiye

Taylan ONAT, Dr. Öğr. Ü.

(0000-0002-8920-1444)

Emre BAŞER, Dr. Öğr. Ü.

(0000-0003-3828-9631)

Melike DEMİR ÇALTEKİN, Dr. Öğr. Ü.

(0000-0001-8797-7794)

Demet AYDOĞAN KIRMIZI, Dr. Öğr. Ü.

(0000-0001-7849-8214)

Ethem Serdar YALVAÇ, Prof. Dr.

(0000-0001-9941-4999)

Mehmet KARA, Prof. Dr.

(0000-0003-2282-6850)

### İletişim:

Dr. Öğr. Ü. Taylan ONAT

Bozok Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın

Hastalıkları ve Doğum AD.,

Yozgat/Türkiye

Telefon: +90 354 212 7010

e-mail: onat.taylan@gmail.com

Geliş tarihi/Received: 23.10.2019

Kabul tarihi/Accepted: 30.09.2020

DOI: 10.16919/bozoktip.637070

Bozok Tıp Derg 2020;10(4):131-134

Bozok Med J 2020;10(4):131-134

## Giriş

Ensefalosel, nöral tüp defektlerinin bir varyantıdır. Yüzey ektoderminin nöral ektodermden gebeliğin 4. haftasında yetersiz ayrılması, ensefalosellerin oluştuğu temel mekanizmadır (1). İnsidansı canlı doğumlarda 1-3/1000'dir (2). Ensefalosellerin sınıflandırılması lezyon bölgesine göre değişir ve oksipital, sinsipital (frontal, anterior veya frontoetmoidal), paryetal ve bazal olmak üzere dört tipi bulunmaktadır. Ensefaloselin anatomik lokalizasyonuna ilişkin epidemiyolojik çalışmalar, oksipital bölgenin lezyonlarının Kuzey Amerika, Avrupa ve Avustralya'nın beyaz ırklarında baskın olduğunu, buna karşılık frontal ensefalosellerin Güneydoğu Asya bölgelerinde daha yaygın olduğunu bulmuştur (3,4). Anterior ensefalosel ilk olarak Finlandiyalı bilim adamı Karl Benedikt Mesterton tarafından 1855 yılında tarif edilmiştir. Batı ülkelerinde anterior ensefalosel insidansı 1 / 35-40.000 canlı doğum arasında değişmektedir, ancak Asya ülkelerinde insidansı 1/5000 canlı doğum oranına yükselmektedir (5). Frontal ensefaloseller de anterior ensefaloseller arasında daha az sıklıkla görülmektedir. Biz de antenatal tanı konulan bir frontal ensefalosel olgusunu literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

## VAKA SUNUMU

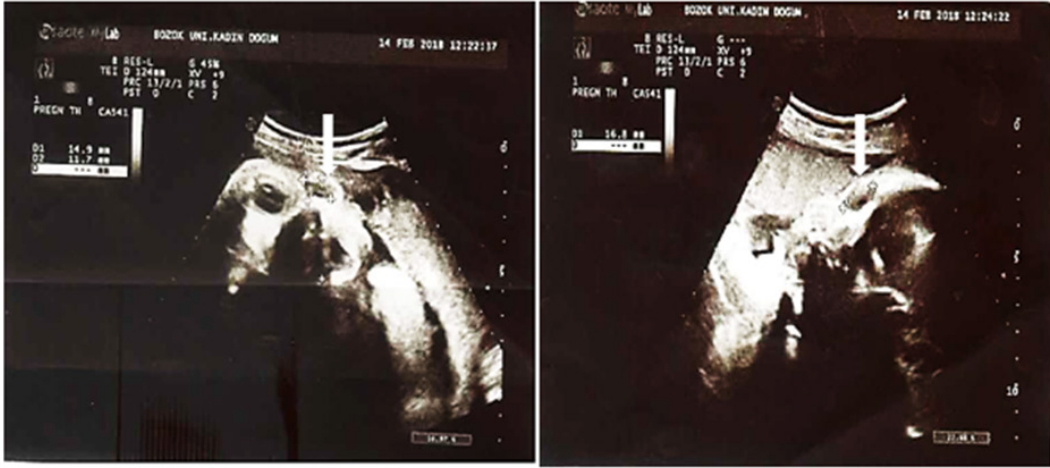
Yirmi altı yaşında, ilk gebeliği olan hastanın herhangi bir kronik hastalığı yoktu ve gebeliğinde folik asit desteği almıştı. Hastanın tarafımızca ilk muayenesi 18 haftalık iken yapıldı ve her iki orbita arasında, frontal bölgede yaklaşık 8x11 mm boyutlarında, düzgün sınırlı kistik görünümdeki lezyon, frontal ensefalosel olarak değerlendirildi (Resim 1). Ensefalosel kesesi içinde beyin dokusu izlenmedi. Fetal biyometrik ölçümler haftasıyla uyumlu olarak değerlendirildi. Fetusun ayrıntılı ultrasonografik incelemesinde de ek bir patolojiye rastlanmadı. Hastanın bu gebeliğinde yapılan tarama testlerinde herhangi bir anormal sonuç izlenmedi. Ayrıntılı ultrasonografik incelemede ek patoloji görülmemesi nedeniyle prenatal genetik test önerilmedi. Fetusun daha sonraki ultrasonografik incelemelerinde ensefalosel kesesinin büyüklüğünde anlamlı bir değişiklik olmadı. Doğumdan hemen önceki biyometrik ölçümleri haftası ile uyumlu idi. Fetal ensefalosel tanısıyla 38 hafta 6 günlük iken, sezaryen ile 3285 gr, 50 cm, 9-10 APGAR canlı kız bebek doğurtuldu.

Postpartum nöroşirürji tarafından değerlendirilen hastaya operasyon önerilmedi. 12 hafta sonra poliklinik kontrolü önerildi.

## TARTIŞMA

Ensefalosel, subaraknoid alan ile kafatası arasındaki kalıcı bir defekt yoluyla intrakraniyal içeriğin herniasyonu sonucu oluşur. Kafatasını oluşturan ektoderm hücrelerinin beyin üzerini örtmek için bir araya gelememesi temel mekanizmadır. Oksipital bölge ensefalosellerin en sık görüldüğü bölgedir, fakat mid-sagittal planda frontal bölge ile oksipital bölge arasında herhangi bir bölgeden kaynaklanabilmektedir (6). Anterior ensefaloseller, genel olarak ensefalosellerin % 10-12'sini oluşturur. Görülme sıklığı ırklar arasında değişiklik gösterir. Oksipital ensefalosel batı ülkelerinde daha sık görülürken, anterior ensefalosel Güneydoğu Asya ülkelerinde daha sıktır (7). Frontal ensefaloseller ise daha da az sıklıkta görülür (8). Ensefaloselin etiolojisi multifaktöryeldir. Folik asit desteğinin nöral tüp defektlerini azalttığı gösterilmiştir (9). Bizim olgumuzda uygun folik asit desteğine rağmen nöral tüp defekti oluşmuştu. Folik asit desteğine konsepsiyondan en az dört hafta önce başlanıp, birinci trimester sonuna kadar kullanılmalıdır (10). Ensefaloselin antenatal dönemde tanısına ultrasonografi (USG) ve maternal kanda alfa fetoprotein (AFP) ölçümü yardımcı olabilir. Lezyon tamamen epitelize olduğunda maternal AFP normal olarak ölçülebilir (11). İki boyutlu USG ile ensefalosellerin % 80'ine prenatal tanı konulabilmektedir. Genellikle bizim olgumuzda olduğu gibi ikinci trimesterde tanı konmasına karşın, birinci trimesterde bile tanı konulabilmektedir (12). USG'nin anterior ensefalosellerin incelenmesinde bazı kısıtlamaları vardır; örneğin fetal başın pozisyonu, defektin küçük olması gibi. USG defekt içindeki beyin dokusunun varlığı hakkında bilgi verebilse de, ilişkili anomalilerin varlığı ve kesin patolojiyi iyi tanımlayamayabilmektedir (13). Manyetik rezonans görüntüleme (MRI) giderek artan bir şekilde fetal beyin incelemesinde kullanılmaktadır. MRI'nın USG'ye birtakım üstünlükleri mevcuttur. MRI ile daha yüksek rezolüsyonlu görüntüler elde edilmekte, bu görüntüler elde edilirken düşük amniyotik sıvı hacminden veya kafatasının gölgesinden etkilenmemektedir. Bu avantajlar MRI'yı ileri gebelik haftalarında daha

**Figure 1.** Frontal ensefaloselin antenatal ultrasonografik görüntüsü (beyaz ok).



kullanışlı hale getirmektedir (14). Bizim olgumuzda lezyonun küçük olması, interfrontal olması, defekt içinde beyin dokusunun olmaması ve eşlik eden başka bir anomali olmaması sebebiyle MRI'ya ihtiyaç duyulmadı. Ensefaloseller izole olacağı gibi, bazı sendromlar ile de ilişkili olabilir. Meckel Gruber sendromu ile birlikteliği en yaygın olanıdır. Ayrıca hidrosefali, korpus kallozum anomalileri gibi serebral anomaliler beraberinde olabilir (15). Bizim olgumuzda eşlik eden anomali yoktu. Ensefalosel olgularında eşlik eden ciddi anomali ya da mikrosefali varlığında gebelik terminasyonu da bir seçenek olarak hastaya sunulabilir (16). Ek olarak letal anomali olmayan küçük ensefalosel olguları postpartum cerrahi tedavi için uygun hastalardır. Küçük ensefalosellerde doğum şekli olarak vaginal doğum seçilebilir (17). Bizim olgumuzda doğum şekli olarak sezaryen ile doğumu tercih ettik. Doğum sonrası nöroşirürji kliniği tarafından yapılan muayenede acil bir operasyona gerek olmadığına karar verildi. Cerrahi tedavi hipotermi ve kan kaybı gibi risklerden dolayı genel olarak bebeğin ağırlığı yaklaşık 5-6 kg olana kadar ertelenmektedir. Eğer hidrosefali mevcut ise tedavisi düzeltme cerrahisi öncesinde, postoperatif dönemde beyin omurilik sıvısı kaçacağından kaçınmak için, yapılmalıdır (18).

Frontal ensefaloseller nadir görülen konjenital anomalilerdir. Tanı için genellikle ultrasonografi yeterli olsa da, klinik prognostun tahmininde manyetik rezonans görüntüleme daha kullanışlıdır. Ensefalosel

kesesi küçükse, kese içerisinde beyin dokusu yoksa ve eşlik eden kranial veya ekstrakranial anomali yoksa prognoz daha iyidir. Büyük ensefalosel kesesi ile birlikte letal anomali varlığında terminasyon seçeneği hastaya sunulabilir. Defektin küçük olduğu olgularda düzeltme operasyonu için beklenebilir.

#### KAYNAKLAR

- 1- Donkelaar HJ, Mullaart RA, Hori A, Shiota K. Neurulation and neural tube defects. In: Donkelaar HJ, Lammens M, Hori A, eds. Clinical Neuroembryology Development and Developmental Disorders of the Human Central Nervous System. Berlin: Springer; 2006:145-190.
- 2- Rad IA, Farrokh-Islamlou HR, Khoshkalam M. Neural tube defects prevalence in a hospital-based study in Urmia. Iranian Journal of Child Neurology. 2008 Oct 18;2(3):19-23.
- 3- Suwanwela C. Geographical distribution of frontoethmoidal encephalomeningocele. Br J Prev Soc Med. 1972;26:193-198.
- 4- Boonvisut S, Ladpli S, Sujatanond M, Tandhavadhana C, Tisavipat N, Luxsuwong M, et al. Morphologic study of 120 skull based effects in Frontoethmoidal encephaloceles. Plast Reconstr Surg. 1998 Jun;101(7):1784-95.
- 5- Barrow N, Simpson DA. Cranium bifidum: Investigation, prognosis and management. Aust Paediat J. 1966;2:20-26.
- 6- Ramachandra CR, Phelps PD. Nasal encephaloceles associated with unilateral absence of the cochlea. The Journal of Laryngology&Otology. 1977 Sep 1;91(09):813-7.
- 7- Mahapatra AK, Aqrwal D. Anterior Encephaloceles: a series of 103 cases over 32 years. J Clin Neurosci. 2006;13:536-9.

- 8-** Lowe LH, Booth TN, Joglar JM, Rollins NK, Midface anomalies in children. *Radiographics*. 2000; 20(4): 907– 22.
- 9-** Gong R, Wang ZP, Wang M, Gao LJ, Zhao ZT. Effects of folic acid supplementation during different pregnancy periods and relationship with the other primary prevention measures to neural tube defects. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2016 Dec;29(23):3894-901.
- 10-** MRC Vitamin Study Research Group; Prevention of neural tube defects: Results of the Medical Research Council Vitamin Study. *Lancet*. 1991;338(8760):131-137.
- 11-** Mahapatra AK, Suri A. Anterior encephaloceles: a study of 92 cases, *Pediatric Neurosurgery*. 2002;36(3):113–8.
- 12-** Borowski D, Wegrzyn P, Bartkowiak R, Wyrwas D, Wielgoś M. First trimester diagnosis of encephalocele--report of two cases and review of the literature. *Ginekol Pol*. 2011 Sep;82(9):700-4.
- 13-** Goldstein RB, LaPidus AS, Filly RA. Fetal cephaloceles: diagnosis with US. *Radiology*,1991;180(3)803–8.
- 14-** Morioka T, Hashiguchi K, Samura K, Yoshida F, Miyagi Y, Yoshiura T, et al. Detailed anatomy of intracranial venous anomalies associated with atretic parietal cephaloceles revealed by high-resolution 3D-CISS and high field T2-weighted reversed MR images. *Child's Nervous System*.2009;25(3):309–15.
- 15-** Wininger SJ, Donnenfeld AE. Syndromes identified in fetuses with prenatally diagnosed cephaloceles. *Prenatal Diagnosis*. 1994;14(9):839–43.
- 16-** Lo B. W, Kulkarni A. V, Rutka, J. T, Jea A, Drake J. M, Lamberti-Pasculli, et al. Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles: clinical Article. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*. 2008;2(4): 254–7.
- 17-** Humphreys RP. Encephalocele and dermal sinuses, in *Pediatric Neurosurgery*, W. R. Cheek, Ed, WB Saunders, Philadelphia, Pa, USA, 3rd edition, 1994.
- 18-** Morina A, Kelmendi F, Morina Q, Dragusha S, Ahmeti F, Morina D. Treatment of Anterior Encephaloceles Over 24 Years in Kosova. *Med Arh*. 2011;65(2):122-124.