

BİRİNCİ TRİMESTERDE SAPTANAN İKİ AKRANI OLGUSU

Two Cases Of Acrania Diagnosed in the First Trimester

*Nesrin Atcı**, *Ayşe Güler***, *Hakan Yeral**, *Atilla Karateke***, *Hanişi Bayaroğlu**

**Mustafa Kemal Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Radyoloji AD*

***Mustafa Kemal Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Doğum AD*

Özet

Fetal akrani, kalvaryumun (akalvaria) yokluğu ile karakterize, daima ölümcül seyreden ve nadir görülen bir anomalidir. Daha ağır nöral tüp defektleri olan anensefali ve exensefali ile karşılaştırıldığında akranide beyin parankim organizasyonunun korunduğu görülür. Etyolojisinde ektodermal mezenkimal hücrelerin göçünde yetersizlik sorumlu tutulmaktadır. Erken gebelik haftasında yapılacak bir ultrason (US) ile akrani tanısını koymak mümkündür. Bu yazıda 1. trimesterde sonografik incelemeyle tespit edilen 2 akrani olgusu literatür eşliğinde sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Akrani, nöral tüp defekti, ultrason

Abstract

Fetal acrania that is characterized with the absence of calvarium (acalvaria) is a rarely seen lethal anomaly . Compared with heavy neural tube defects, anencephaly and exencephaly, cerebral paranchyme is protected in acrania. Failure in the migration of ectodermal mesenchymal cells was responsible for etiology. Diagnosis is possible with ultrasonography (US) in early gestational weeks. In this report, 2 cases of acrania that was detected with sonographic examination in the 1st trimester were presented with the discussion of the literature.

Key words: Acrani, neural tube defect, ultrasonography

Geliş Tarihi / Received: 11.02.2013, Kabul Tarihi / Accepted: 21.03.2013

Giriş

Fetal akrani, kalvarium kemiklerinin tam ya da kısmi olarak gelişmemesi neticesinde ortaya çıkan, nadir görülen ve yaşamla bağdaşmayan bir patolojidir. Etyopatogenezi tam olarak açıklanamamakla birlikte, akraninin kalvarium kemiklerini oluşturan mezenkimal hücrelerin ektodermal tabaka altına yetersiz migrasyonu sonucu ortaya çıktığı bilinmektedir (1). İnsidansı net olarak bilinmez. Anensefali ile karşılaştırıldığında akranide serebral parankimin korunduğu ve parankimin ince bir zarla çevrelendiği görülür. Kalvarium kemiklerinin mineralizasyonu genellikle birinci trimesterde tamamlandığından dolayı ossifikasyonu gerçekleşmemiş olgularda akrani 2. trimester ultrasonunda (US) kolaylıkla tanınır. Normal yaşamla bağdaşmayan bu anomalinin erken dönemde saptanarak gebeliğin sonlandırılması açısından, ilk trimester ultrason incelemesinin yapılması çok önemlidir. Bu yazıda erken dönem ultrason ile tespit ettiğimiz iki akrani olgusunu sunmayı amaçladık.

Olgu 1

Yirmi bir yaşında, gravida 2 parite 0 olan ve son adet tarihine göre 13 hafta 3 günlük gebeliği olan hasta polklineğimize dış merkezden sevk edildi. Anamnezde, önceki gebeliğinin 8 haftalık iken missed abortus tanısıyla tahliye edildiği, akraba evliliği olmadığı ve ailesinde kromozomal bir hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. US incelemesinde CRL ölçümüne göre 11 hafta 5 gün ile uyumlu kardiyak aktivitesi pozitif olan tek fetus saptandı. Fetal başta serebral parankimin var olduğu ancak kalvarium kemiklerinin mevcut olmadığı görüldü (Resim-1 ve Resim-2).



Resim 1



Resim 2

Ayrıca detaylı incelemede servikal vertebralarda füzyon defekti de tespit edildi (Resim-3). Aile gebeliğin durumu hakkında bilgilendirildi ve tespit edilen anomaliler yaşamla bağdaşmayacağı için gebeliğin sonlandırılması önerildi. Bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra vajinal misoprostol uygulanarak abortus gerçekleştirildi. Abortus materyalinde yapılan incelemede ultrasonografik görünümle uyumlu olarak kafa kemiklerinin olmadığı ve serebral parankimin ince bir zarla kaplı olduğu gözlemlendi.

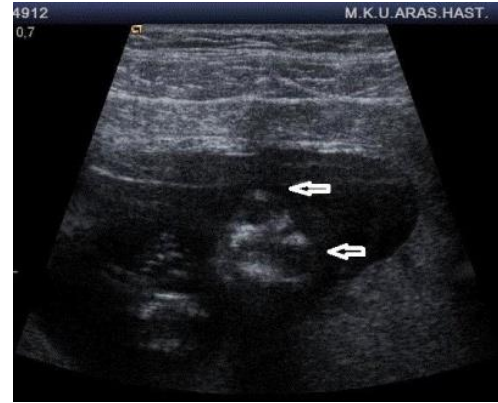
Olgu 2

Yirmi altı yaşında, gravida 3 parite 2 olan bir gebe polikliniğimize kontrol amaçlı başvurdu. Anamnezinde yaşayan çocuklarının sağlıklı olduğu, eşiyle akraba olmadığı ve ailesinde herhangi bir kromozomal bir hastalık olmadığı öğrenildi. Son adet tarihi belirlenemeyen gebenin ultrason incelemesinde CRL ölçümüne göre 12 hafta 4 gün ile uyumlu tek canlı fetus izlendi. Kafa yapısı incelendiğinde akrani ile uyumlu görünüm izlendi. Ayrıca daha çok anensefali olgularında karşılaştığımız tipik kurbağa göz (frog eye) yapısı bu olguda da izlendi (Resim-4). Aileden bilgilendirilmiş onam alındı ve vajinal misoprostol ile gebelik termine edildi. Abortus materyalinin makroskopik gözleminde akrani ile uyumlu fetus



izlendi.

Resim 3



Resim 4

Tartışma

Fetal akrani, çok nadir görülen ve yaşamla bağdaşmayan bir gelişimsel anomalidir. Kafa kemiklerinin tam ya da kısmi olarak gelişmediği akrani olgularında kafa kaide kemikleri ve yüz tamdır. Serebral parankim ise genellikle tam olarak vardır ve ince bir zar ile çevrilidir. Akrani etyopatogenezinde ektodermal mezenkimal hücrelerin göçünde yetersizliğin olduğu bildirilmiştir (2). Literatürde ayrıca çok nadir olsa da amniotik band sendromuna bağlı olarak görülebileceği de belirtilmiştir (3). Zamanla amnion sıvısı ile temas sonucu serebral parankimi çevreleyen zar deforme olur. Bu deformasyonun yanında fiziksel ve kimyasal temas sonucu teması sonucu serebral parankim atrofiye gidebilir ve sonuçta anensefalik durum görülebilir. Dolayısıyla, bazı anensefalik olguların akraniye bağlı olarak geliştiği bildirilmiştir (4,5). Bundan dolayı akrani, bazen anensefali olgularıyla karışabilir ve bu nedenle akranilerin gerçek insidansı kesin olarak bilinmez. Kesin tanı ikinci trimesterde konulsa da ilk trimesterde yapılacak olan dikkatli bir US ile akrani tanısı konulabilir. Akraninin tanısında kromozomal analizin yeri pek yoktur. Ayrıca akrani olgularında aile

öyküsü de yer almaz (4). İlk trimesterde yapılacak dikkatli bir transabdominal veya transvajinal US ile akrani tanısı rahatlıkla konulabilir. Başın gövdeye göre küçük olması, serebral parankimin normal olması ve yüz kemiklerinin görülmesine rağmen kalvarium kemiklerinin görülememesi, klinisyeni akrani yönünden dikkatli olmasını gerektirir. Ayrıca akranide, orbital tavan yokluğu ve vertebral sistemde defekt olabileceği de bildirilmiştir (6).

Bizim olgularımızda da serebral parankimin korunduğu, orbital tavanlarının olmadığı ve servikal vertebrada füzyon defektlerinin olduğu gözlenmiştir. Akrani olguları letal olduğu için aileye detaylı bilgiler verildikten sonra medikal abortusla gebelik sonlandırılmalıdır. Bizim olgularımızda da akrani tespit edildiği için ailelerden gerekli izinler alındıktan sonra medikal abortus ile gebelikler sonlandırıldı. Ayırıcı tanıda anensefalinin yanında osteogenesis imperfekta, hipofosfatazya gibi hastalıkların düşünülmesi gerekir. Anensefali, serebral parankimin olmaması ile akraniden ayrılır. Osteogenesis imperfekta ve hipofosfatazyada ise kalvar kemikler mevcuttur ama ossifikasyonu kötü olduğu için akrani ile karışabilir. Bu durumda aile öyküsü tanıda yardımcı olabilir.

Sonuç olarak akrani olgularının erken tanısı, transabdominal veya transvajinal ultrason ile mümkündür. Birinci trimester ultrasonda tespit edilen akranili gebelikler sonlandırılmalıdır.

Kaynaklar

1. Weissman A, Diukman R, Auslender R; Fetal Acrania: Five new cases and review of literature; J Clin Ultrasound; 1997; 25: 9: 511
2. 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.
3. Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD. Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome. Obstet Gynecol 2003; 102:1176-8.
4. Bianca S, Ingegrosi C, Auditore S. et al. Prenatal diagnosis and postnatal finding of acrania. Arch Gynecol Obstet 2005; 271: 257– 259.
5. Machado R. A, Brizot M. L, Carvalho M. H. B, Waissman A, Bunduki V, Zugaib M. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks' gestation. Prenat Diag 2005; 25:31-33.
6. Dahnert W. Radiology review manuel. 4th ed. Baltimore: Williams&Wilkins, 1999; 213.