

Semilobar Holoprozensefali: Olgu Sunumu

Miğraci TOSUN*, Burcu TORUMTAY ALIÇ**, Erdal MALATYALIOĞLU***, Mehmet ÇETİNKAYA****, Tayfun ALPER***, Arif KÖKÇÜ***

- ✓ Holoprozensefali ön beyin olarak bilinen prozensefalonun yarıklanma eksikliği ile seyreden konjenital bir santral sinir sistemi anomalisidir. Sıklıkla yüz anomalileriyle birlikte dir. Görülme sıklığı 5200 ile 16000 canlı doğumda birdir. Çoğu olguda prognoz kötü olduğundan erken tanı, maternal morbidite ve psikolojik travmanın önlenmesi için önemlidir.
Anahtar kelimeler: *Holoprozensefali, erken tanı, prozensefalon*

- ✓ **Semilobar Holoprosencephaly: Case Report**
Holoprosencephaly (HPE) is a congenital anomaly of central nervous system caused by the impaired midline cleavage of the prosencephalon known as forebrain. It is associated with facial anomalies in most cases. The entity is present in 1 in 5200 to 16000 liveborn birth. Since the prognosis is poor in most cases, early diagnosis is critical in prevention of maternal morbidity and psychological trauma .
Key words: *Holoprosencephaly, early diagnosis, prosencephalon*

GİRİŞ

Holoprozensefali (HPE) ön beyin olarak bilinen prozensefalonun yarıklanma eksikliği ile seyreden konjenital bir anomalidir. Normalde ventral indüksiyon olarak bilinen yarıklanma ve orta hat beyin gelişimi embriyonal hayatın dört ve sekizinci haftaları arasında gerçekleşir. Orta hat beyin gelişimi yüz gelişimiyle de ilişkili olduğundan holoprozensefaliye yüz anomalileri de eşlik edebilir. Görülme sıklığı 5200 ile 16000 canlı doğumda bir olarak rapor edilmektedir⁽¹⁾. Holoprozensefali mevcut beyin anomalisinin derecesine göre alobar, semilobar ve lobar olarak üç grupta sınıflandırılmaktadır⁽¹⁾.

Bildirilen çalışmada ultrasonografik olarak erken ikinci trimesterde tesbit edilen semilobar holoprozensefali olgusu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

34 yaşında gravida 2, parite 1, abortus 0 ve yaşayarı 1 olan anne adayının gebeliğinin 16. haftasında yapılan ultrasonografisinde (USG) hidrosefaliden şüphelenilmesi üzerine kliniğimize başvurması önerilmişti. Özgeçmişinde özellik olmayan gebede akrabalık, ilaç kullanma öyküsü yoktu.

Yapılan ultrasonografisinde amnion sıvısı normal, plasenta anterior yerleşimliydi. Son adet tarihine göre 17 haftalık gebeliği olması gereken fetusun biometrik ölçümlerinde biparietal çap (BPD) 35 mm (16 hafta 5 gün), uyuk kemiği uzunluğu (FL) 25 mm (17 hafta 0 gün) ile uyumluydu. Kraniumun yapılan ayrıntılı incelemesinde fetal kortikal yapılar izlenmedi. Tek ventrikül, talamik füzyon mevcuttu (Resim 1). Yüz incelemesinde median cleft ile uyumlu olabilecek görünüm vardı. Di-

*Yrd.Doç.Dr., **Araş.Gör. Dr., ***Prof.Dr., ****Doç.Dr., Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, SAMSUN



Resim 1. Tek ventrikül ve talamik füzyonu gösteren fetal kranial ultrasonografik görünüm.

ğer sistemlerini içeren incelemede, intrakardiyak hiperekojen fokus dışında ek bir patolojiye rastlanmadı. Fetusun cinsiyeti erkekti. Toksoplazmozis, kızamıkçık, sitomegalovirus, herpes (TORCH) paneli normaldi.

Aileye bilgi verilip onayları alındıktan sonra gebeliğin terminasyonuna karar verildi. Misoprostol ile doğum indüksiyonunu takiben 0 apgarlı 180 gram ağırlığında erkek fetus abortte ettirildi. Karyotipi 46 XY olan fetusta yapısal ve sayısal patoloji tespit edilmedi. Postmortem patoloji bulguları ultrasonografik bulguları desteklemekteydi (Resim 2).

TARTIŞMA

Holoprozensefali geniş anlamı ile, embriyonal hayatın 35-42. günler arasında telensefalon ve diensefalona bölünmesi gereken prozensefalunun çeşitli derecelerde yetersiz bölünmesi sonucu oluşan tablodur. Bu yetersiz bölünme aynı zamanda farklı derecelerde fasiyal anomalilere neden olur. Genelde izole ve sporadiktir. Etiyolojisinde diabetik anne, radyasyona maruz kalma, salisilat ve alkol kullanımı, rubella, sitomegalovirus, toksoplazma enfeksiyonları rol oynayabilir. Bizim vakamızda tespit ettiğimiz bir etyolojik faktör yoktu.

Holoprozensefali en sık trizomi 13 olmak üzere çeşitli sayısal ve yapısal kromozom anomalileri ile birlikte olabilir. Yapılan bir çalışmada perinatal olarak tespit edilen 59 holoprozen-



Resim 2. Fasiyal düzleşme.

sefali vakasından yirmiyedisinde sayısal, yedisinde yapısal anormallik tespit edilirken yirmi-beş vakada karyotip tayini normal olarak bulundu⁽³⁾. Vakamızın karyotip incelemesi normaldi.

Holoprozensefalinin alobar, semilobar ve lobar olmak üzere üç tipi vardır. Alobar holoprozensefali prognozu en kötü olanıdır. Alobar ve semilobar holoprozensefalinin prenatal tanısı sonografide tek ventriküler kavitenin görülmesiyle konulur. Falks serebri, kavum septum pellucidum, korpus kallosum ve III. Ventrikül yoktur, talamus bazal ganglionlarla birleşmiştir. Semilobar holoprozensefalide alobar holoprozensefaliden farklı olarak temporal lobda daha fazla beyin dokusu vardır. Lobar holoprozensefalinin sonografik tanısı için tipik bulgu frontal boynuzlardaki füzyonun dört köşe yapı şeklinde gösterilmesidir.

Holoprozensefalide farklı derecelerde yüz anomalileri oluşabilir. En sık görülenler siklopi, etnosefali, sebosefali, oküler hipotelorizm, düzleşmiş burun, yarık dudak ve damaktır. Vakamızda hipotelorizm, düzleşmiş burun ve median yarık mevcuttu (Resim 2).

Holoprozensefalide prognoz holoprozensefalinin tipine göre değişmektedir. Alobar holoprozensefalili yenidoğanlar bir kaç hafta içinde ölürlere. Semilobar tipinde ise çocuklar yaşayabilir, ancak zeka geriliği vardır.

Holoprozensefalide erken tanı mümkündür. Tongsong ve ark. erken prenatal tanının mümkün olduğunu ve holoprozensefalinin tipik bulguları olan tek ventrikül, kaynaşmış talamus, falks serebri ve kavum septum pellucidum yokluğunu tespit ettikleri üç holoprozensefali vakasında da gözlemlediklerini vurgulamışlardır⁽⁴⁾. Hsu ve ark. ise üç boyutlu ultrasonografi aracılığıyla onbirinci gebelik haftası kadar erken dönemde holoprozensefali tanısı koyduklarını bildirmişlerdir⁽⁵⁾.

Erken tanıda koroid pleksuslara ait kelebek görüntüsünün izlenmemesi⁽⁶⁾ ve tek ventrikül görülmesi tanıdaki en değerli ipuçlarıdır⁽⁴⁾.

SONUÇ

Holoprozensefalide prognozun kötü olması birinci ve erken ikinci trimesterdeki tanıyı değerli kılmaktadır. Erken gebelik haftalarında tanıyı takiben yapılan terminasyonlar maternal morbidite ve psikolojik travmaların azaltılmasına katkıda bulunacaktır.

Geliş Tarihi : 28.10.2005

Yayına kabul tarihi : 21.02.2007

Yazışma adresi :

Dr. Miğraci TOSUN
Bahçelievler Mah. İstiklal Cad. 208/15 Kat: 7
SAMSUN

Tel. : 0362 312 19 19 - 2245

Faks : 0362 231 57 70

e-posta: mirtosun@omu.edu.tr

KAYNAKLAR

1. Blass HG, Eriksson AG, Salvesen KA, et al. Brains and faces in holoprosencephaly: pre-and postnatal description of 30 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 24-38.
2. Cohen MM, Sulik K. Perspectives on holoprosencephaly: Part II. Central nervous system, craniofacial anatomy, syndrome commentary, diagnostic approach, and experimental studies. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1992; 12: 196-244.
3. Chen CP, Chern SR, Lin CJ, et al. A comparison of maternal age, sex ratio and associated anomalies among numerically aneuploid, structurally aneuploid and euploid holoprosencephaly. *Genet Couns.* 2005; 16: 49-57.
4. Tongsong T, Wanapirak C, Chanprapaph P, et al. First trimester sonographic diagnosis of holoprosencephaly. *Int J Gynaecol Obstet.* 1999; 66: 165-169.
5. Hsu TY, Chang SY, Ou CY, et al. First trimester diagnosis of holoprosencephaly and cyclopia with triploidy by transvaginal three-dimensional ultrasonography. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2001; 96: 235-237.
6. Sepulveda W, Dezerega V, Be C. First-trimester sonographic diagnosis of holoprosencephaly: value of the "butterfly" sign. *J Ultrasound Med.* 2004; 23: 761-5; quiz 766-767.