

İNİENSEFALİ CLAUSUS: OLGU SUNUMU

Iniencephaly Clausus: A Case Report

Fedi ERCAN, Müslüm SARIKAYA, Aybike TAZEGÜL PEKİN, Sevcan SARIKAYA, Ali ACAR

ÖZET

İniensefali başın fikse hiperekstansiyonu ve kısa, immobil boyun ile karakterize nadir bir nöral tüp defektidir. Bu bozukluk servikal veya torakal vertebrayı içine alan vertebra defekti (rachischisis) ve servikal omurga ile boynun hiperekstansiyonu gibi iki karakteristik bulgu ile tanımlanmaktadır. Sıklığı 0.1-10/10,000 arasında değişir ve fetusların %90'dan fazlası kızdır. İniensefali apertus ve iniensefali clausus olmak üzere iki tipi vardır. Erken tanı ve terminasyon ile maternal riskler azalır. Anneye gelecekteki gebelikleri için folik asit takviyesi alması yönünde önerileride bulunulmalıdır. Burada prenatal dönemde tanı alan iniensefali clausus olgusunu sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: İniensefali; İniensefali clausus; Nöral tüp defekti; Prenatal ultrasonografi.

ABSTRACT

Iniencephaly is a rare neural tube defect characterized by marked, fixed hyperextension the head and a short, immobile neck. It is a disorder that is defined by two characteristic findings including spina bifida of the cervical or thoracal vertebra (rachischisis), and hyperextension of the cervical spine. Incidence varies from 1 - 10/100,000 and more than 90% of the fetuses are female. That is classified into two types of iniencephaly apertus and iniencephaly clausus. Early diagnosis and termination of pregnancy reduces the maternal risks. The mother should be recommended folic acid supplementation for future pregnancies. We report a case of iniencephaly clausus diagnosed prenatally by ultrasound examination.

Key words: Iniencephaly; Iniecephaly clausus; Neural tube defect; Prenatal ultrasonography

Necmettin Erbakan Üniversitesi
Meram Tıp Fakültesi, Kadın
Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı,
Konya

Fedi ERCAN, Uzm. Dr.
Müslüm SARIKAYA, Uzm. Dr.
Aybike TAZEGÜL PEKİN, Doç. Dr.
Sevcan SARIKAYA, Dr.
Ali ACAR, Prof. Dr.

İletişim:

Uzm. Dr. Fedi ERCAN
Necmettin Erbakan Üniversitesi
Meram Tıp Fakültesi, Kadın
Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı,
Perinatoloji Ünitesi, Konya
Tel: 0505 895 53 09
e-mail:
fediercan@gmail.com

Geliş tarihi/Received: 05.09.2016
Kabul tarihi/Accepted: 22.12.2016

Bozok Tıp Derg 2017;7(1):88-91
Bozok Med J 2017;7(1):88-91

GİRİŞ

İniensefali, boynun aşırı hiperekstansiyonu ve çeşitli spinal seviyelerde rachischisis ile karakterize nadir ve letal bir nöral tüp defektidir. İniensefali ilk kez 1836 yılında Saint-Hilaire tarafından tanımlanmıştır (1). İnsidansı tam olarak bilinmemekle beraber %0.001-0.01 civarında olup, çok nadir görülen bir nöral tüp defektidir (2). Etiyopatogenezi bilinmemektedir.

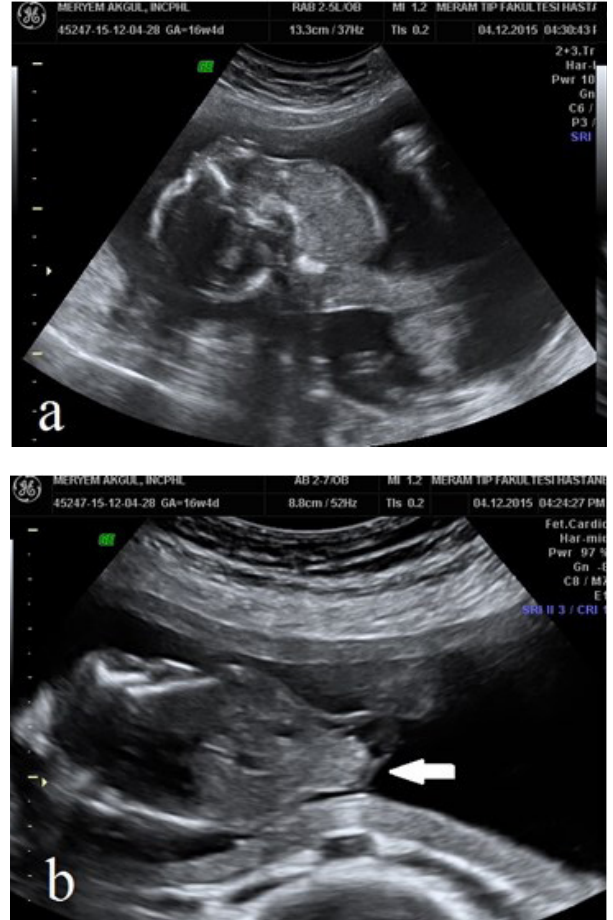
İniensefali, ensefalosel varlığına veya yokluğuna göre iki gruba ayrılır. Bunlar İniensefali apertus ve İniensefali clausus'dur. İniensefaliye sıklıkla diyafragma hernisi ve gastrointestinal malformasyonlar eşlik eder (3). Viabilite aşamasına gelen ve doğan iniensefali bebekler literatürde bildirilen birkaç vaka dışında doğum sonrası erken dönemde kaybedilirler (4).

Erken tanı ve gebelik sonlandırması maternal riskleri azaltmak için mümkün olan en kısa sürede yapılmalıdır. Burada 16.gelibek haftasında tanı alan ve termine edilen iniensefali clausus olgusu sunulmaktadır.

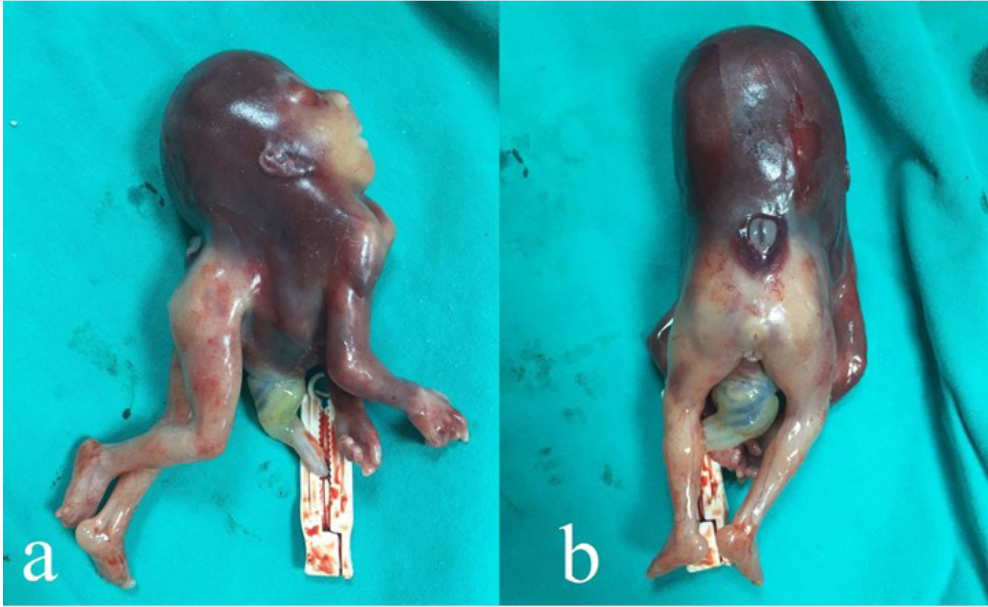
OLGU SUNUMU

Otuz yaşında primigravit gebe hastanemize anormal ultrason bulguları nedeniyle 16.haftada refere edildi. Gebe eşiyle akraba değildi, herhangi bir teratojen maruziyeti yoktu. Ancak gebelikte folik asit takviyesi almamıştı. Ultrason görüntüleri Voluson 730 Pro ile 4-8 MHz konveks prop kullanılarak yapıldı. Konvansiyonel gri skala ultrasonda midsagittal planda başın hiperekstansiyonu ve tipik "hayalci" fetus (stargezer fetus) görüntüsü ile (Resim 1a), eşlik eden omfalosel görülmekteydi (Resim 1b).

Hasta gebelik terminasyonu seçeneğini istedi. Misoprostol vajinal uygulama ile 16. haftada gebelik termine edildi. Postmortem incelemede başın hiperekstansiyonu, torasik seviyede vertebra füzyon defekti ile düşük kulak, bacaklara göre kolun büyük olması ve omfalosel görüldü (Resim 2a ve 2b). Fetal karyotip 46, XX olarak tespit edildi.



Resim 1. İniensefali clausus ultrason görüntüleri. (a) Hiperekstansiyonda baş ile tipik "hayalci" fetus (stargezer fetus). (b) Küçük omfalosel (ok).



Resim 2. Postmortem fotoğraflar. (a) Lateral görüntüde hiperekstansiyonda baş, düşük kulak, bacaklara göre daha büyük kollar ve omfalosel. (b) Dorsal görüntüde torakal rachischisis.

TARTIŞMA

İniensefali servikal vertebral kolon ve oksipital kemiğin füzyonu sonucu fetal baş omurga üzerinde hiperekstansiyonu ile sonuçlanan oldukça nadir bir merkezi sinir sistemi anomalisidir (5). Kız fetuslarda 9 kat daha sık görülmektedir ve bunun sebebi bilinmemektedir. Burada sunulan olgu fenotip ve genotip olarak kız fetüstür. Düşük sosyoekonomik düzey ve folik asit eksikliği, obezite, sülfanamid, antitümör ilaçlar ve tetrasiklin ile risk artışı olduğu düşünülmektedir (6). Bu hastanın gebelikte folik asit desteği almamış olması risk faktörü olabilir. Hiperhomosisteinemisi olan gebelerin NTD riski artmaktadır. Folik asit, yüksek plazma homosistein düzeylerini düşürür ve NTD riskini azaltır. İniensefali nöral tüp defektleri öyküsü olan ailelerde görülür ve yineleme riski %5'tir (7).

Fetus ultrasonda tipik stargezer fetus ("hayalci" fetus) görünümünde izlenir. İniensefali tanısında yardımcı ultrasonografi bulguları, genişlemiş foremen magnum ve oksipital kemik defekti ile malforme vertebraların irregüler füzyonu, servikal omurganın hiperekstansiyonu ve bu nedenler göğüs ile devamlılık gösteren çene ve yüz şeklindedir (8).

İniensefali, iniensefali clausus (spinal defekt ile ilişkili form) ve iniensefali apertus (ensefalosel ile ilişkili form) olarak ikiye ayrılır (9). Sefalosele bulunmadığından bu vaka iniensefali clausus ile uyumludur. Ayırıcı tanı olarak anensefali, Klippel-Fiel sendromu (KFS) ve servikal meningomyelosele dışlanmalıdır (6). Omurganın konjenital hiperekstansiyonu iniensefali claususu anensefaliden ayırımını sağlar. Anensefalide servikal vertebra füzyonu ve boynun hiperekstansiyonu sözkonusu değildir. Anensefali nörokraniumun total yokluğu ile giden, hiperekstansiyondaki başın ciltle kaplı olmadığı bir anomalidir. İniensefalide ise hiperekstansiyondaki baş cilt ile kaplıdır. Servikal vertebra iniensefalide anormal iken anensefalide tamamen normaldir. Bu vakada da baş tamamen hiperekstansiyonda olup, üstü cilt ile devamlılık göstermekteydi. Diğer taraftan KFS ile ayırıcı tanı yapmak çok önemlidir. KFS, erken fetal dönemde servikal vertebra segmentasyonunda hata sonucu meydana gelir. Servikal vertebra füzyonu ve malformasyonuna rağmen fetal başın hiperekstansiyonu KFS'de görülmez, ancak iniensefalinin tipik özelliğidir. KFS letal olmadığı ve cerrahi ile tedavi şansı olduğu için ayırıcı tanı yapmak önemlidir. Ayırıcı tanısı yapılması gereken diğer hastalıklar servikal teratom, nukal tümörler, nukal lenfatik sistem gelişim anomalileridir (lenfanjiom gibi).

İniensefaliye; anensefali, düşük kulaklar, kalp malformasyonları, diyafragma hernisi, omfalosel, gastrointestinal atrezi, tek umbilikal arter, böbrek anomalileri ve bacaklara göre kolun rölatif büyük oluşu gibi diğer organ anomalileri ile beraberlik gösterebilir (10). Bu olguda, servikotorakal rachischisis, küçük omfalosel, düşük kulaklar ve bacaklara göre kolun rölatif büyük oluşu eşlik etmektedir. İniensefali letal bir anomali olarak kabul edilmekle birlikte, literatürde az sayıda olguda uzun sağkalmı bildirilmiştir (4).

SONUÇ

İniensefali nadir görülen ve etiyopatogenezi anlaşılammış bir nöral tüp defektidir. Letal bir anomali olup antenatal dönemde omurga aksında bozulma, oksipital kemik defekti, fetal başın hiperekstansiyonu ve vertebral yapıların füzyonu ile tanınır. Erken tanı ve terminasyon maternal morbidite ve mortaliteyi gebede gelişebilecek ruhsal travmaların önlenmesi açısından önem taşımaktadır.

REFERANSLAR

1. Gadodia A, Gupta P, Sharma R, Kumar S, Gupta G. Antenatal sonography and MRI of iniensephaly apertus and clausus. *Fetal Diagn Ther.* 2010;27(3):178-80.
2. Ceylaner G, Ceylaner S, Günyeli I, Ekici E, Celasun B, Danişman N. Evaluation of 2407 fetuses in a Turkish population. *Prenatal Diagnosis.* 2007;27(9):800-7.
3. Seckin KD, Kadirogullari P, Yucel B, Karaaslan O, Yıldırım G. An Iniensephaly Case Diagnosed in the First Trimester and Review of the Literature. *İKSST Derg.* 2016;8(1):61-4.
4. Ayter MH, Dogulu F, Cemil B, Ergun E, Kurt G, Baykaner K. Iniensephaly and long-term survival: A rare case report. *Childs Nerv Syst.* 2007;23(6):719-21.
5. Pungavkar SA, Sainani NI, Karnik AS, Mohanty PH, Lawande MA, Patkar DP, et al. Antenatal diagnosis of iniensephaly: Sonographic and MR correlation: A case Report. *Korean J Radiol.* 2004;8(4):351-5.
6. Tugrul S, Uludoğan M, Pekin O, Uslu H, Celik C, Ersan F. Iniensephaly: Prenatal diagnosis with postmortem findings. *J Obstet Gybecol.* 2007;33(4):566-9.
7. Jayant K, Mehta A, Sanghvi LD. A study of congenital malformations in Mumbai. *J Obstet Gynaecol India.* 1961;11(1):280-94.
8. Gadodia A, Gupta P, Sharma R, Kumar S, Gupta G. Antenatal sonography and MRI of iniensephaly apertus and clausus.

Fetal Diagn Ther. 2010;27(3):178-80.

9. Lewis HL. Iniensephalus. *Am J Obstet* 1897;35:11-53.

10. Bhandari B, Tak SK, Mehta R, Agrawal RK. Iniensephaly with several rare associated anomalies. *Indian Pediatr.* 1982;19(8):722-4.