

Paryetal Ensefalosel: Olgu Sunumu

A Case Report: Parietal Encephalocele

Salih SERİN, Murat BAKACAK, Önder ERCAN, Bülent KÖSTÜ, Fazıl AVCI, Deniz Cemgil ARIKAN

Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum A.B.D, Kahramanmaraş, Türkiye

ÖZ

Nöral tüp defektleri konjenital anomaliler içerisinde en sık görülen ikinci anomalidir. Biz bu olgu sunumunda prenatal dönemde tanı konulan ensefaloselin nadir görülen bir tipi olan paryetal ensefaloselli bir olguyu sunmayı amaçladık. Olgumuz 26 yaşındaydı ve son adet tarihine göre 18 haftalık gebeliği mevcuttu. Yapılan iki boyutlu ultrasonografik taramasında; fetusun sağ parietal bölgesinde yerleşimli, yaklaşık olarak boyutu 49 x 41 mm olan, ventrikülomegalinin de eşlik ettiği ensefalosel kesesi izlenmiştir. Teknolojik gelişmeler ve herniye olan kesenin içeriğinin belirlenmesiyle, erken gebelik haftalarında tanının konulmasının ardından ailelere kliniğin prognozu hakkında bilgi verilmelidir. Paryetal bölgede yerleşimli ensefalosel olgularında, ailelere gebeliğin sonlandırılması tavsiye edilmelidir. Bizim olgumuzda; fetusa ekstrakraniyal ve kardiyak anomaliler açısından tarama yapıldı ve amniyosentez uygulandı. Ailenin de onayı alınarak gebeliğin terminasyonu gerçekleştirildi.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı, paryetal ensefalosel, gebelik terminasyonu.

ABSTRACT

Neural tube defects are the second most common type of congenital anomalies. The purpose of this case report is to present a case with parietal encephalocele, a rare type of encephalocele diagnosed in the prenatal period. The reported case was 26 years old at 18 weeks of gestation by last menstrual period. The two-dimensional ultrasound showed an encephalocele located in the right parietal lobe of the fetus, size approximately 49 x 41 mm, presenting also with ventriculomegaly. One the contents of the hernia sac has been identified, parents should be informed during early gestational weeks about the prognosis of the clinical outcome and of technological developments following final diagnosis. Termination of pregnancy should be recommended to the families in cases with parietal encephalocele. In the present case, fetal ultrasound examination for extracranial and cardiac anomalies and amniocentese were performed. The pregnancy was terminated with the consent of the parents.

Keywords: Prenatal diagnosis, parietal encephalocele, termination of pregnancy.

Giriş

Nöral tüp defektleri (NTD) konjenital anomaliler içerisinde en sık görülen ikinci anomalidir (1). ABD'de NTD'lerinin insidansı 1.6 / 1000 canlı doğumdur. NTD'leri içerisinde ensefalosel'in insidansı 1-4 / 10000 canlı doğum olarak saptanmıştır (2).

Ensefalosel; kafatası kemiğinden beyin dokusu ve meninkslerin protrüzyonu ve etrafının cilt ile kapalı olması ile karakterizedir. Ensefalosel çoğunlukla oksipital yerleşimli olup, diğer yerleşim yerleri fronto-etmoidal, paryetal ve sfenoidal bölgelerdir.

İki boyutlu ultrasonografide kalvarium kemiğinde defektin görülmesi ve buradan herniye olmuş kesenin izlenmesi ile ensefalosel tanısı konulabilmektedir. Prenatal dönemde 2 boyutlu ultrasonografik inceleme ile ensefalosellerin büyük çoğunluğuna tanı konulmaktadır.

Biz bu olgu sunumumuzda gebeliğin 18. haftasında tanısı konulan paryetal ensefalosel olgusunu paylaşmayı amaçladık.

Olgu

Hasta 26 yaşındaydı. İkinci gebeliğiydi. Özgeçmişinde geçirilmiş sezaryen

öyküsü dışında bir özelliği bulunmuyordu. Hasta kliniğimize 2. basamak bir sağlık kurumundan anomali fetus öntansı ile sevkli olarak geldi. Alınan anamnezde son adet tarihine 18 haftalık tekil canlı gebeliği olduğu tespit edildi. Yapılan 2 boyutlu ultrason taramasında fetusun sağ parietal bölgesinden kaynaklandığı düşünülen yaklaşık boyutları 49 x 41 mm olan ensefalosel kitlesi (Resim 1) ve beraberinde ventrikülomegalisi (lateral ventrikül 10 mm), (Resim 2) olduğu saptandı. Aileye bebekte ensefalosel ve beraberinde hidrosefali olduğu anlatıldı ve bu durum sonucunda bebeği postnatal dönemde bekleyen nöro-gelişimsel sorunlar ve karyotip anomali oranları hakkında bilgi verildi. Aileye prenatal genetik tanı (amniyosentez) ve gebelik terminasyonu önerildi. Ekstrakraniyal anomaliler açısından ultrasonografik tarama yapılan hastanın taramasında ve fetal ekokardiyografisinde anomali saptanmadı. Amniyosentez işlemi uygulandı ve ardından hastanın isteği ile gebeliğin terminasyonu planlandı. Hastaya klinikte medikal tedavi ile abortus yapıldı. Yaklaşık olarak 300 gram ağırlığındaki ex fetusta yapılan gözlemde; kafanın sağ yarısında, kulak üzerinden başlayarak sağ gözü içerisine alan, ağız ve burun sınırında sonlanan, içerisinde belirgin beyin dokusunun izlendiği, yaklaşık boyutu 5 x 5 cm olan parietal ensefalosel kitlesi izlendi (Resim 3 ve 4). Fetusun diğer organ ve ekstremitelerinde izlenebildiği kadıyla gross anomali izlenmedi.

Yazışma Adresi/ Correspondence Address:

Murat BAKACAK

Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi

Avşar Kampüsü Merkez, Kahramanmaraş, Türkiye

Tel/Phone: 0344 280 37 39

E-mail: muratbakacak46@gmail.com

Geliş Tarihi/ Received: 31/11/2014

Kabul Tarihi/ Accepted: 04/02/2015

Hasta gebeliğin terminasyonundan 24 saat sonrasında şifa ile taburcu edildi. Amniyosentez sonucunda karyotip anomalisinin saptanmadığı rapor edildi. Hastanın istememesi sebebiyle DNA microarray'i ekspresyon profili istenmemiştir.

Resim 1: Transabdominal ultrasonografide kranial defekten herniye olan ensefalosel kitlesi. (41 x 49 mm)



Resim 2: Transabdominal ultrasonografide transvers planda lateral ventrikül genişliği gösterilmiştir. (Lateral ventrikül 10 mm)



Resim 3 - 4: Fetusun tıbbi terminasyon sonrasında yapılan incelemesinde, kulağın üzerinden başlayarak sağ orbitayı da içerisine alan, içerisinde solid nöral doku içeren, yaklaşık olarak 5 x 5 cm boyutlarındaki ensefalosel kitlesi izlenmektedir



Tartışma

Nöral tüp defekti; kardiyak anomalilerden sonra en sık görülen ikinci konjenital anomalidir (1). Ensefalosel insidansı NTD'leri içerisinde yaklaşık olarak 1- 4 / 10,000 canlı doğumda görülmektedir (2). NTD prevalansı ülkemizde ise 3-9 / 1000 olarak tespit edilmiştir (4).

Günümüze kadar konjenital ensefalosel'in oluşmasında altta yatan mekanizma henüz anlaşılabilir. Ensefalosel, kranium yapısında olan defekten meninkslar ve beyin dokularının protrüzyonu sonrasında oluşmaktadır ve genellikle cilt ile kapalıdır. Görüntüleme yöntemlerinin kullanımının artması ve teknolojinin gelişmesiyle 3 ve 4 boyutlu USG'nin ve MRI görüntülemenin kullanılması ile erken gebelik haftasında tanısının konulması ve ensefalosel kesesi içerisinde yer alan dokular hakkında fikir sahibi olmak mümkün olmaktadır (4).

Ensefalosel yerleşim yerine göre adlandırılmaktadır. En sık yerleşim yeri oksipital (%75) bölgedir. Sing-Ling ve arkadaşları vaka serilerinde ensefaloselin % 70 ile oksipital bölgede, %10 frontal bölgede ve % 20 paryetal bölgede yerleşimli olduğunu saptadılar ve bu oranların Kuzey Amerika ve Batı Avrupada ülkelerindeki çalışmalar ile benzer olduklarını belirttiler (5).

Ensefaloselli bebekler için prognoz ve sonuçları belirleyen faktörler kesenin boyutu, kesenin içeriği, nöral doku herniasyonu, hidrosefali varlığı, enfeksiyon ve eşlik eden anomalilerin varlığıdır. Lo ve ark. yapmış oldukları çalışmada ensefaloselin tipinin değil, eşlik eden kranial anomali ve hidrosefali varlığının nöro-gelişimsel süreçte önemli rolü olduğu tespit edilmiştir. Çalışmada hastaların %52' sinde kognitif gelişimin anormal olduğunu, %11'inde ise ağır nöro-gelişimsel sorunların olduğunu saptadılar (6).

Yine ensefaloselin prognozu konusunda yukarıda verilen bilgilere ek olarak; ensefalosel tiplerinden paryetal ensefalosel'in prognozunun oksipital ensefaloselden daha kötü olduğunu bildiren çalışmalar vardır. Bunun nedenini ise paryetal ensefalosellerin diğer sinir sistemi anomalileri ile birlikteliğinin sık olmasına ve atrofik olmasına bağlanmaktadır (7).

Prognozda bir diğer önemli nokta ise kesenin içerisinde herniye olan kitlenin orjini. Herniye olan kesenin içerisinde serebral korteks, serebellum, 4. ventrikül ve glial nodüller yer alabilir.

Diğer nöral tüp defektleri gibi ensefalosel de multifaktöriyel ve sporadik olarak oluşmaktadır. Ensefalosel tanısı alan hastalarda karyotip anomalisi saptanma oranı 6 farklı çalışmada 270 hastada, %6.5 olarak saptanmıştır. Ensefalosel hastalarında eşlik eden yapısal anomaliler yoksa bu hastalarda karyotip tayini yapılması tartışmalıdır (8).

Perikonsepsiyonel dönemde ve gebeliğin ilk 3 ayında yapılan folik asit takviyesinin nöral tüp defekti riskini azalttığı konusunda genel bir fikir birliği vardır. NTD önlemede folik asitin rolü 1990'lı yıllarda vurgulanmıştır (9). Amerika Birleşik Devletleri Halk Sağlığı Servisi, Tıp Enstitüsü Gıda ve Beslenme Kurulu ve bazı sağlık kuruluşları kadınların gebelik öncesinde ve gebeliğin ilk üç ayında günlük 0,4 mg sentetik folik asit almasını önermektedir (10). Uluslararası çok merkezli bir çalışmada; perikonsepsiyonel folik asit takviyesinin nöral tüp defekti rekürrensini %72 oranında azalttığı vurgulanmıştır (11). Biz de NTD riskinin azaltmak için perikonsepsiyonel dönemde tüm kadınlara günlük 0,4 mg sentetik folik asit takviyesi almasını önermekteyiz.

Diğer önemli bir konu ise bu hastalarda gebeliğin seyridir. Ensefalosel tanısı konulmuş olan gebeliklerde, mikrosefalinin ve diğer eşlik eden kranial ve yapısal anomalilerin olması durumunda bu hastalara gebeliğin terminasyonu önerilebilir. Hastanın gebeliğin devamını tercih etmesi durumunda randomize olmayan prospektif bir çalışmada, bu hastaların vajinal doğum yapması durumunda fetusta motor ve mental defisit riskinin artacağından hastalara sezaryen ile doğum önerilmektedir (12).

Sonuç olarak NTD'leri içerisinde ensefalosel prognozu açısından önemli bir yere sahiptir. Gelişen imkanlar ile erken gebelik haftasında tanısının konulması ve herniye olan kese içeriğinin saptanması ile prognozu hakkında aileye danışmanlık verilmelidir. Oksipital ve frontal bölgede yerleşimli olan ensefaloseller doğumdan sonra opere edilerek düzeltilebilirken, paryetal bölgede yer alan ensefalosellerin prognozları çok kötü olmasından ve defektin etkilediği alan fazla olduğundan dolayı bu hastalara gebelik terminasyonu önerilmelidir.

Kaynaklar

1. Nyberg DA, McGahan JP, Pretorius DH, Pulu G(editors). Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies. Neural Tube Defects and the Spine. 291-333.
2. Tsai PY, Chang CH, Chang FM. Prenatal diagnosis of the fetal frontal encephalocele by three-dimensional ultrasound. Prenat Diagn. 2006; 26: 378-80.
3. Onrat ST, Seyman H, Konuk M. Incidence of neural tube defects in Afyonkarahisar, Western Turkey. Genet Mol Res. 2009; 8: 154-61.
4. Cameron M, Moran P. Prenatal screening and diagnosis of neural tube defects. Prenat Diagn. 2009; 29: 402-11.
5. Sing-Ling Liao, Pei-Yin Tsai, Yueh-Chin Cheng, Chiung-Hsin Chang, Huei-Chen Ko, Fong-Ming Chang. Prenatal Diagnosis of Fetal Encephalocele Using Three-dimensional Ultrasound, Journal of Medical Ultrasound 2012; 20: 150-4.
6. Lo BW, Kulkarni AV, Rutka JT, Jea A, Drake JM, Lamberti-Pasculli M, Dirks PB, Thabane L. Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles. J Neurosurg Pediatr. 2008; 2: 254-7.
7. Matson DD: Neurosurgery of Infancy and Childhood, ikinci baskı, Springfield: Charles C Thomas, 1969: 61-75.
8. Chen CP. Chromosomal abnormalities associated with neural tube defects (I) : full aneuploidy. Taiwan J Obstet Gynecol. 2007; 46: 325-35.
9. Gun Y, Suk-Joo C, Cheong-Rae R, Jong-Hwa K. An antenatally diagnosed huge non-syndromic encephalocele with successful term delivery and postnatal management. Journal of Women's Medicine. 2010; 3: 117-21.
10. Youngblood ME, Williamson R, Bell KN, Johnson Q, Kancherla V, and Oakley GP. 2012 Update on Global Prevention of Folic Acid-Preventable Spina Bifida and Anencephaly. Birth Defects Research (Part A): Clinical and Molecular Teratology. 2013; 97: 658-63.
11. Bailey LB, Rampersaud GC, Kauwell GP. Folic acid supplements and fortification affect the risk for neural tube defects, vascular disease and cancer: evolving science. J Nutr. 2003; 133:1961-8.
12. Luthy DA, Wardinsky T, Shurtleff DB, Hollenbach KA, Hickok DE, Nyberg DA, Benedetti TJ. Cesarean section before the onset of labor and subsequent motor function in infants with meningomyelocele diagnosed antenatally. N Engl J Med. 1991; 324: 662-6.