

Prenatal Olarak Fetal OICS Sendromunun Yanlış Tanılanması

Ayşenur Cerrah Celayir

Zeynep Kamil Kadın Ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye
Yazışma Adresi: Şakacı sok. Mehmet Sayman Ap. 77-8 Kazasker 34736 İstanbul – Türkiye
 İş Tel: 0 216 343 20 73 Cep Tel: 0532 326 56 69 e-mail:acelayir@ttnet.net.tr

ÖZET :

Giriş ve Amaç: Kloaka ekstrofisi veya OICS sendromu gibi anomaliler çok nadirdir ve yaşam kalitesi açısından çok ağır anomalilerdir. Ultrasonla prenatal dönemde tanılama mümkündür. Bu çalışmanın yapılmasının amacı; uzman bir ekip tarafından prenatal değerlendirme ile OICS sendromu gibi ciddi konjenital lezyonların doğru prenatal tanılanması yapılabileceğinin önemini göstermek ve vurgulamaktır.

Olguların Sunumu: Ocak 2005 ve Eylül 2006 arasında 2 OICS sendromlu olgu kliniğimizde opere edildiler. Hasta özellikleri, prenatal tanılama zamanları, çocuk cerrahisi konsültasyonu olup olmaması, eşlik eden diğer patolojiler, medikal ve cerrahi tedaviler ve hastaların son durumları hastane kayıtlarından retrospektif olarak incelendi, bulgular tartışıldı. Her iki olguda omfalosel, kloaka ekstrofisi ve spina bifida ve meningomyelosele mevcut olup özel merkezlerde antenatal dönemde mesane ekstrofisi olarak takip edilmişlerdi. Anomalilerle ilgili branşlarda prenatal konsültasyon yapılmamıştı. Her iki hasta hastanemizde doğdu ve yaşamlarının ikinci gününde çocuk cerrahisi kliniğinde opere edildiler. Her ikisinin ameliyatında hemiblader'ların barsaktan ayırılarak rekonstrüksiyonu, ince ve kalın barsağın onarımı sonrası distal uç kolostomi, omfalosel onarımı ve karın duvarı onarımı yapıldı. Birinci hasta postoperatif ilk saatler içinde exitus oldu. İkiz eşi olan ikinci hasta postoperatif 19.gün septik tabloda kaybedildi. Situs inversus totalis saptanan ikiz eşi ise 8 günlük iken çekumdan NEC perforasyonu nedeniyle opere edildi, çekostomili olarak taburcu edildi.

Sonuç: Ciddi cerrahi anomalilerde prenatal tanılama yapıldığı zaman, önce patoloji ile ilgili branşlarda gerekli konsültasyonlar yapılmalı; ebeveynler doğumdan sonraki dönemde bebeklerindeki beklenen olası kötü sonuçlar hakkında bilgilendirilmelidir. Bu gibi ciddi malformasyonların antenatal dönemde bilinmesi, 25. gebelik haftasından önce erken dönemde elektif olarak ebeveynlere gebelik terminasyonu şansını verir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı, Kloaka ekstrofisi, OICS sendromu, OEIS sendromu.

SUMMARY:

Misdiagnosis of fetal OICS syndromes in prenataly

Background and Aim: Cloacal abnormalities including cloacal extrophies or OICS syndrome are very rare and very severe pathologies in regards of life qualities. It can be diagnose in prenataly by ultrasound. The aim of this study is to show and emphasiss the importance of the true prenatal diagnosis in a comprehensive perinatal approach to congenital severe lesions like OICS' syndrome as a team include of gyneecologists and pediatricians and pediatric surgeons.

Cases Reports: Between October 2005 and September 2006, two cases with OICS syndrome were born in our hospital. Patient demographics, time of prenatal diagnosis, consultate any pediatric surgeon, medical and surgical treatments, associated pathologies, outcomes were analised from patient records retrospectively. Results were discussed. Although both fetuses had got omphalocele, cloacal extrophies and meningomyolecele, and both of them followed up as an extrophia vesicalis all antenatal periods in private practise. There was no any conculatation to pediatric surgery at pregnancy. Two babies were burn in our hospital and operated on second day of his lifes. Separation of the vesicalis, repair of the hemivesicalis, repair of intestinum, end-kolostomi, repair of omphalocele and abdominal wall closure were done. One patient died postoperative first day. The other patient died postoperative 19th days old. Second patient was a twin. His couple had situs inversus totalis and he also operated on 8th day due to NEC perforation of the caecum. This twin is good now.

Conclusion: When prenatal diagnosis was made in severe sugical anomalies, conculatations of the related branches (pediatrics, pediatric surgery, neurosurgery...) must be done as the first; than the parent must be informed about the poor outcome of their child with severe malformations before the birth. Antenatal knowledge of like these severe abnormalities give a chanse to parents an termination opportunity as an electively in early pregnancy before the 25th gestasyonel weeks.

Key Words: Prenatal diagnosis, Extrophia of cloaca, OICS's syndrome, OEIS' s syndrome.

GİRİŞ VE AMAÇ

Hayvanlarda kalıcı olarak devam etmesine rağmen insan embriyonik yaşamında 4-7. haftalar arasında görülen üriner, genital ve gastrointestinal traktusun tek bir orifis halinde perineye açılmasına kloaka denilir. Nadiren insan embriyosunda bu durumun devam etmesiyle oluşan patolojiye kloaka anomalisi veya persistent cloaca denilir (1,2). Kloaka anomalisinde yer alan üç sistem mukozal yapılarının karın duvarına açılmasıyla karşımıza çıkan patolojiye koaka ekstrofisi denilir. Kloaka ekstrofisinde tıpkı bir fil kafasını andıran tarzda gastrointestinal sistem karınduvarından sarkmış olup ve bu yapının her iki yanınada ürogenital sistem pubik bölgeye doğru açılmış olup bu mukozalar yapıların üst tarafında hipogastrik yerleşimli omfalosel mevcuttur (2,3,4,5,6).

OICS Sendromu ise Omfalosel, Imperfore anüs, Cloaca ekstrofisi ve Spina bifidanın baş harfleriyle isimlendirilen spina bifida ile beraber kloaka ekstrofisinin birlikte olduğu yenidoğanın en ağır cerrahi anomalilerinden biridir. Alt midline anomalisi veya OEIS Complex olarak da adlandırılan bu anomalili bebeklerin doğum sonrası yaşam şansı az olup yaşayan olgularda ise pekçok sistem tutulumu mevcut olduğu için morbiditesi yüksek ve hayat kalitesi düşüktür (2,4,5,6). Kloaka ekstrofisi ve eşlik ettiği diğer sendromların prenatal dönemde tanılanması mümkündür (4,5,7,8). Prognozları birbirinden farklı olduğu için kloakal membranla ilgili gelişimsel tüm patolojilerde ayırıcı tanı yapılması prenatal dönemde önemlidir. Bu çalışmamızda, zamanında ve doğru prenatal tanılama yanısıra ve anomali ile ilgili branşlarda konsültasyonların zaman kaybedilmeden yapılmasının öneminin vurgulanması amaçlanmıştır.

OLGULARIN SUNUMU

Ocak 2005 ve Eylül 2006 arasında hastanemizde doğan ve çocuk cerrahisi kliniğinde opere edilen iki OICS sendromlu olgunun özellikleri, prenatal tanılama zamanları, çocuk cerrahisi konsültasyonları olup olmadığı, eşlik eden diğer patolojiler, medikal ve cerrahi tedavilerin sonuçları, hastaların son durumları hastane kayıtlarından geriye dönük olarak

incelendi, bulgular değerlendirildi. Özel merkezlerde antenatal periyotta mesane ekstrofisi ön tanısıyla takip edilen her iki olgunun anneleri hastanemize doğum yapmak amacıyla başvurmuşlardı. Değişik merkezlerde takip edilen her iki olguda doğum öncesi dönemde prenatal tanılama yapılmış olmasına rağmen ilk tanılamadan itibaren çocuk cerrahisi konsültasyonu yapılmamıştı. Prenatal tanılama zamanları birinci olguda 25. haftadan önce ikinci olguda 25. haftadan sonra yapılmıştı. Her iki olgunun doğum sonrası yapılan ilk muayenelerinde fotoğraflarından da görüleceği gibi fil kafasını andırır tarzda ileumun prolabe olduğu, perineal bölgede skrotuma benzer dış genitelya yapılarının çok ayrık olduğu, içlerinde gonada benzer yapıların palpe edildiği, fallusun izlenmediği, pubis kollarının ayrık olduğu, anüsün kapalı olduğu ve anal karaltının olmadığı, raphenin izlenmediği, intergluteal sulkusun silindiği, lumbosakral bölgede spina bifidası olduğu saptandı (**Resim 1 ve 2**).

Resim 1: OICS sendromlu birinci olguda skrotuma benzer dış genitelyanın çok ayrık olduğu ve spina bifidanın gluteal sulkusu sildiği izlenmektedir.



Resim 2: OICS'lı ikinci olguda skrotuma benzer dış genitelyanın birbirinden çok ayrık olarak her iki yanda olduğu ileumun ve kolonun dışarıya prolabe olduğu izlenmektedir.



Doğum sonrası ilk muayenelerinde genel durum ve canlılıkları iyi olan her iki olguda kardiovasküler sistem muayenelerinde bir patoloji saptanmadı. Kloaka ekstrofisi yanısıra spina bifidaları olduğu için OICS sendromu tanısı alan her iki olgu çocuk cerrahisi kliniği yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatırılarak gerekli sıvı elektrolit replasman tedavileri acil olarak başlandı. İkinci olgu aynı zamanda ikiz eşi olup ikizinde prenatal dönemde bir patoloji saptanmamış ancak hafif sonunum sıkıntısı ve kardiak üfürümü olması nedeniyle doğum sonrası erken dönemden itibaren yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılmıştı.

Hazırlıkları takiben yaşamlarının ikinci gününde her iki olgu opere edildiler. Ameliyatta (fil kafası görünümünün kulaklarını oluşturan) hemiblader'leri barsaktan ayırılarak orta hatta anastomozla tek mesane şeklinde mesane rekonstrüksiyonu yapıldı, ince ve kalın barsağın ekstrofiye kısmı yaklaşık 3 cm X 20 cm boyutunda olup lümen oluşturacak tarzda onarımı tamamlanarak yaklaşık 20 cm'lik barsak kazanılmış oldu, pelviste kör sonlanan sonbarsağın en uç kısmı distal uç kolostomi şeklinde karın duvarına ağızlaştırıldı, duplike appendikslere dokunulmadı, omfalosel onarımı ve karın duvarı onarımı yapıldı.

Resim 3: Mesane ekstrofil bir olguda sadece mesane mukozasının karın duvarında izlendiği ve dolayısıyla fil hortumu gibi ileumun prolabe olmadığı, dış genitalyanın fizik muayene ile rahatlıkla ayırt edilebildiği, skrotumun bifid olmadığı, erkek olgularda epispadiak penisin rahatlıkla izlendiği görülmektedir.



Aynı seansta spina bifida onarımı ve pelvik osteotomi ile simfiz pubis yaklaştırma işlemi de yapılan birinci olgunun ameliyatı yaklaşık

6 saat sürdü, extübe edilmeden mekanik ventilasyona bağlandı ancak postoperatif ilk saatler içinde exitus oldu. Ameliyatı yaklaşık iki saat süren ikinci olguda spina bifida onarımı, simfiz pubis yaklaştırma işlemi, osteotomi yapılmadı. Ekstübe olarak ameliyattan çıkan ve postoperatif yedinci gün ağızdan beslenmeye geçilen ve anne yanına verilen ikinci olgu genel durumunun aniden bozulması ile üç günlük entübasyon dönemi sonunda postoperatif 19.gün septik tabloda kaybedildi. Aynı dönemde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatmakta olan hastanın ikiz eşi de situs inversus totalis saptandı, 8 günlük iken çekumdan gelişen nekrotizan enterokolit perforasyonu nedeniyle kliniğimizde opere edildi ve sağlıklı olarak taburcu edildi.

TARTIŞMA

OICS sendromu kloaka ekstrofisi ile beraber spina bifidanın bir arada olduğu çok nadir görülen (1/100.000) ağır bir konjenital bir anomalidir. Monozigotik ikizlerde artmış insidanslar bildirilmektedir. Kromozom anomalisi saptanması genetik geçiş açısından düşündürücüdür. Ürogenital, gastrointestinal ve santral sinir sistemini ilgilendiren yaşamla bağdaşması mümkün ancak yaşayan olgularda çok ciddi sorunları da beraberinde getiren bir anomalidir. Bu olgularda kloaka ekstrofisi nedeniyle karışık cinsiyet görünümü olduğu için cinsiyet açısından çoğunlukla kromozom analizi de yapılması gereklidir (8,9,10). Ekstrofi epispadias kompleks (EEC) olarak da adlandırılan kloakal membranla ilişkili bu bölgenin tüm patolojileri en basitten en ağır anomaliye kadar çok çeşitlidir. Anomali yelpazesinde epispadias, mesane ekstrofisi, kloaka ekstrofisi, kloaka ekstrofisinin spina bifida ile beraber olduğu OICS sendromu gibi pekçok anomaliler, isimlendirme yapılamayacak kadar karışık yapıları anomaliler yer almaktadır. Bazen perinede hiçbir orifisyal açıklığın olmadığı cloacal dysgenesis veya cloacal sequences olarak da adlandırılan anomalilerin de literatürde farklı isimlendirmelerle yer aldığı, hatta bu olguların da bazen kloaka ekstrofisi olarak adlandırıldığı görülmektedir (1,2,4,5). Etiopatogenez bilinmemekle beraber embriyonik gelişim esnasında kloakal membranın hiç gelişmemiş olması veya

ürogenital septum ile kloakal membranın karşılaşma döneminde 5. haftada mezodermal yetersizlik sonucu kloakal membranın rüptüre olması ile bu bölgeden kaynaklanan bir takım anomalilerin gelişebileceği yönünde görüşler mevcuttur (2,4,5,7,8). Tavuk embriyolarında deneysel çalışmalarla kloaka ekstrofisi modelleri oluşturulmuş olup bu konudaki çalışmalar halen devam etmektedir (2).

OICS sendromu prenatal olarak US ile tanılanabilir (4,7,8). 16. gebelik haftasından itibaren prenatal US'deki hipogastrik yerleşimli omfaloselle beraber ön karın defektinin olması, ciltle kaplı nöral tüp defektinin bulunması, mesanenin izlenmemesi, pubislerin ayrık olması ve orta kısımdan fil hortumu şeklinde karın duvarından dışarıya doğru prolabe olan ileumun izlenmesi, skrotal yapılar olan olgularda fallusun izlenmemesi durumunda ilk olarak OICS sendromu düşünülmelidir. Anal atreziyi ultrason ile göstermek mümkün olmamaktadır. Bazen karın içi diğer organ anomalileri de beraberinde izlenebilir. Fetal ultrasonografide OICS sendromunun major tanı kriterleri mesanenin izlenmemesi, hipogastrik bölgede karın duvarı defekti ve omfalosel olması, ciltle kaplı nöral tüp defektinin izlenmesi; minor tanı kriterleri ise club foot şeklinde alt ekstremité malformasyonu, renal anomaliler, asit, ayrık pubik kollar, dar göğüs kafesi, kifoskolyoz, hidrosefali ve tek umbilikal arter izlenmesidir (8). Ayrıca bu olgularda prolabe ileumun olması mesane ekstrofisinden ayırıcı tanı açısından önemlidir. Bu olgularda artmış nuchal translusensinin, artmış intratorasik, vasküler veya hemodinamik baskıya bağlanmaktadır (8,11).

OICS sendromu prenatal tanılamada en sıklıkla kloaka ekstrofisi ve mesane ekstrofisi ile karışabilir. Mesane ekstrofisi olgularıyla kloaka ekstrofisi olgularını prenatal olarak ayırmak her zaman mümkün değildir. Mesane ekstrofisinde patoloji sadece ürogenital sistemde olup diğer sistemlerde ek patoloji oranı düşüktür, genellikle skrotum veya labium majuslar OICS veya kloaka ekstrofisindeki kadar ayrık değildir. Ayrıca mesane ekstrofilerinde epispadias veya bifid klitoris olsa da bebeğin kız yada erkek cinsiyet olduğu fizik muayene ile kolaylıkla saptanabilir; kloaka ekstrofisindeki gibi anüs kapalı değildir, ileum prolabe değildir, genellikle nöral tüp defekti

izlenmez. Mesane ekstrofilerinde cinsiyet açısından kromozom analizi yapmağa gerek yoktur, eksternal genitalya görünümü ile cinsiyet kolaylıkla saptanabilir. **Resim 3'** de bir mesane ekstrofil erkek olgu görülmektedir. Ayrıca doğum sonrası dönemde opere edilmeseler dahi mesane ekstrofileri yaşayabilmektedirler (7,8).

Kloaka ekstrofisinde spina bifida olmadığı için OICS sendromuna göre nispeten daha hafif anomali imiş gibi görülmekle beraber mortalite ve morbidite açısından aralarında pek fark yoktur. Her iki patolojide de mortalite ve morbiditeyi belirleyici en önemli faktör ürogenital ve gastrointestinal yapıların mukozalarının karışık halde olmaları ve kısa barsak nedeniyle gelişen sıvı elektrolit dengesizliğidir. Etyopatolojilerin gerçek nedenleri bilinmemekle beraber bu olgularda ciddi elektrolit imbalansının olması ve genitalyanın karışık görünümü zeminde ayrıca konjenital adrenal hiperplazi olup olmadığı sorusunu da akla getirmektedir. Olgularımızda su tuz kaybı sendromu yada konjenital adrenal hiperplazisi açısından herhangi bir test materyali alınmamıştır. Ayrıca literatür incelememizde bu olgularda bu yönde yapılmış bir çalışma izlenmemiştir. Nadir görülen bir anomali olması açısından tanısal anlamda bu yönde tetkikler ve değerlendirmenin de yapılması yönünde kadın doğum ve çocuk cerrahisi ekibinin bilgilendirilmesi önemlidir.

Prenatal tanılamada kloaka ekstrofisi ile OICS sendromu, vertebral defekt ve spina bifidanın olup olmamasına göre birbirinden ayırt edilebilir. Literatürde de kloaka ekstrofisi ile mesane ekstrofisinin prenatal dönemde her zaman kolaylıkla birbirinden ayırt edilemediği, tanıda yanılsamalar olduğu bildirilmektedir (3,7,8). 15 olgulu bir OICS serisinde sadece 8 olguda doğru prenatal tanılama yapılabildiği, bu gibi olgularda gerçek tanının ancak doğum sonrası ilk muayene ile konulabildiği bildirilmektedir. Bizim her iki olgumuzda da mesane ekstrofisi olarak prenatal tanılama yapılmış ve gerçek tanılama ise doğum sonrası çocuk cerrahisi muayenesi sonrası olmuştur. Her iki olgumuzda da prenatal tanı yapılmış olmasına rağmen çocuk cerrahisi konsültasyonu yapılmamış olması olguların eksik

değerlendirilmesine ve dolayısıyla olguların yanlış tanılanmasına neden olmuştur. Çocuk cerrahisi konsültasyonu yapıldığında belki yine yanlış tanılama yapılabilirdi; ancak mesane ekstrofisi ve onun en çok karışabileceği kloakal patolojiler açısından da bilgilendirme yapılacağı için doğum sonrası farklı bir tanı konulsa dahi ailenin doğum sonrası ağır anomaliyi kabullenmesi bebeklerini kaybetme olasılıklarını bilmeleri açısından hazır olması sağlanmış olacaktır. Kloakal ekstrofisi ve OICS sendromu, 25. gebelik haftasından önce tanılandığında aileye morbidite ve mortalite açısından detaylı bilgi verilerek terminasyon şansı sunulması gereken en ağır cerrahi patolojilerden biridir (4,7,8). Tıbbi ekibin ve ailenin OICS sendromu ve prognozu hakkında detaylı bilgilendirilmesi; aileye terminasyon şansının verilmesini veya zamanlama açısından terminasyon şansı yitirilmiş ya da ailenin gebeliğe devam kararı almış olması durumunda ise doğum sonrası erken önlemler alınacak bir merkezde doğumun gerçekleşmesini sağlayacaktır. Ayrıca tanı konulur konulmaz gerekli konsültasyon ve bilgilendirmelerin yapılması, termine edilmemiş olgularda doğuma kadar ailenin böyle ağır bir anomalili bebeği kabullenebilmesi açısından faydalı olacaktır, ayrıca psikolojik destek verilerek doğum anında ağır bir patoloji süpriziyle karşılaşmaya hazır olmaları sağlanacaktır (3,6,7,8).

Sonuç olarak, OICS sendromu gibi mortalite ve morbiditesi çok yüksek olan ciddi malformasyonların antenatal dönemde tanılandığında gerekli konsültasyonlar zamanında yapılmak kaydıyla muayenehanelerde veya özel hastanelerde de rahatlıkla takip edilebilir, ancak doğumları çocuk cerrahisi açısından müdahale edilebilecek ve yenidoğan yoğun bakım şartları olan hastanelerde gerçekleştirilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Levitt MA, Pena A. Pitfalls in the management of newborn cloacas. *Pediatr Surg Int* 21: 264-269, 2005
2. Manner J, Kluth D. The morphogenesis of the extrophy-epispadias complex: a new concept based on observations made in early embryonic cases of cloacal extrophy. *Anat Embryol*. 210: 51-57, 2005

3. Vasudevan Pc, Cohen MC, Whitby EH, Anumba DO, Quarrell Ow. The OEIS complex: two case reports that illustrate the spectrum of abnormalities and a review of the literature. *Prenat Diagn*. 26:267-272, 2006

4. Kaya H, Oral B, Dittrich R, Özkaya O. Prenatal diagnosis of cloacal extrophy before rupture of the cloacal membrane. *Arch Gynecol Obstet*. 263: 142-144, 2000

5. Sahinoglu Z, Mulayim B, Ozden S, Etker S, Celayir A, Ozkan F, Bilgic R. The Prenatal Diagnosis Of Cloacal Dysgenesis Sequence In Six Cases: Can The Termination Of Pregnancy Always Be The First Choice? *Prenat Diagn*, 24: 10-16, 2004

6. Ben-Neriah Z, Withers S, Thomas M, Toi A, Chong K, Pai A, Velscher L, Vero S, Keating S, Toylar G, Chitayat D. OEIS complex: prenatal ultrasound and autopsy findings. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 29:170-177, 2007

7. Kosaki R, Fukuhara Y, Kosuga M, Okuyama T, Kawashima N, Honna T, Ueoka K, Kosaki K. OEIS complex with del(3)(q12.2q13.2). *Am J Med Genet A*. 135: 224-226, 2005

8. Keppler-Noreuil K, Gorton S, Foo F, Yankowitz J, Keegan C. Prenatal ascertainment of OEIS complex/cloacal exstrophy - 15 new cases and literature review. *Am J Med Genet A*. 2007, 2122-2128, 2007

9. Noack F, Sayk F, Gemburch U. Omphalocoele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects complex in dizygotic twins. *Fetal Diagn Ther*. 20: 346-348, 2005

10. Shanske AL, Pande S, Aref K, Vega-Rich C, Brion L, Reznik S, Timor-Tritsch IE. Omphalocoele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS) in triplet pregnancy after IVF and CVS. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 67:467-471, 2003

11. Schemm S, Gembruch U, Germer U, Janig U, Jonat W, von Kaisenberg CS. Omphalocoele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS) complex associated with increased nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 22:95-97, 2003

III. Uludağ Pediatri Kış Kongresinde 2007 poster olarak sunulmuştur.