

Term Fetusta Akrani

Acrania in a Fetus at Term

Çiğdem Kunt İşgüder¹, İlhan Bahri Delibaş¹, Hatice Yılmaz Doğru¹, Bülent Çakmak¹,
Selim Gülücü¹, Asker Zeki Özsoy¹

¹Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Tokat.

Yazışma Adresi:

Yrd. Doç. Dr. Çiğdem Kunt İşgüder

Gaziosmanpaşa Üniversitesi,
Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları
ve Doğum Anabilim Dalı, Tokat

e-posta:

cigdem.kuntisguder@gop.edu.tr

GSM: 05055717946

İş-Tel: 356 2133294-1221

Özet

Fetal akrani (eksensefali) kalvarium kemiklerinin kısmi ya da tam yokluğu ile karakterize nadir görülen fatal seyirli bir gelişimsel anomalidir. Beyin hemisferleri ince bir membranla çevrilidir. Embriyonel gelişim sırasında ektodermal mezenşimal göçteki yetersizlik etiolojiden sorumlu tutulmaktadır. Farklı fetal anomalilerin de eşlik edebildiği fetal akrani daima ölümcül bir anomalidir. Prenatal tanısı, kalvarial kemiklerin kalsifikasyonlarının tamamlandığı birinci trimester sonu ultrasonografisi ile mümkündür. Antenatal hiç takibe gelmemiş, son adet tarihine göre 39 haftalık gebede prenatal ultrasonografi sırasında saptadığımız fetal akrani olgusunu literatür eşliğinde sunduk.

Anahtar kelime; akrani, mikroftalmi, polihidramnios, ultrasonografi

Abstract

Fetal acrania (exencephaly) is a rarely seen, lethal developmental anomaly, characterized by partial or complete absence of the bones of the calvarium in which cerebral hemispheres are merely surrounded by a thin membrane. Defective ectodermal - mesenchymal migration during embryonal development has been implicated for the etiology. Different fetal anomalies may accompany this universally fatal anomaly. Prenatal diagnosis is possible with ultrasonography at the end of the first trimester upon the completion of calvarial bone calcification. 39 weeks gestation who had not any antenatal follow-up according to last menstrual period we detected fetal acrania by prenatal ultrasonography and present this case with literature.

Key words: acrania, microphthalmia, polyhydramnios, ultrasonography

Giriş

Fetal akrani kalvarial kemiklerin yokluğu ile karakterize nadir görülen konjenital bir anomalidir. Kranial çatı kemikleri, dura mater ve skalp kasları yoktur. Ancak kafa kaidesi kemikleri ve fasial yapılar genellikle normal gelişimini tamamlamıştır. Serebral hemisferler tam fakat disorganize yapıda olup ince bir zarla çevrili olup, nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarık damak-dudak, ayak deformiteleri, mikroftalmigibi diğer anomaliler akraniye eşlik edebilir (1,2). 39. gestasyonel haftada polikliniğimize başvurmuş takipsiz bir gebede yapılan obstetrik ultrasonografi de fetal akrani ve polihidramnios tespit edildi ve gebelik sonlandırıldı. Fetal akrani ölümcül bir anomalidir. Erken teşhisi ve gestasyonel hafta ilerlemeden gebeliğin sonlandırılması açısından prenatal ultrasonografi önemlidir. Bu nedenle, akraninin ultrasonografik bulgularını ayırıcı tanıları ile birlikte sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

Otuziki yaşında, gravida 2, parite 1, yaşayan 1, daha önce vaginal doğum yapan, son adet tarihine göre 39 hafta olan hasta kasık ağrısı nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Anamnezinden herhangi bir şikayeti olmadığı ve bu gebeliğinde ilk defa kontrole geldiği anlaşıldı. Hastanın akraba evliliği, ailede kromozomal hastalık, daha önce anomalili doğum, herhangi bir sistemik hastalık, ilaç, alkol, sigara kullanım öyküsü yoktu. Hemogram ve rutin biokimyasal parametreleri normaldi. Kliniğimizde yapılan obstetrik ultrasonografi (GENERAL LOGIC P5) incelemesinde femur uzunluğuna göre 34 haftalık tek canlı fetus saptandı. Fetal başın görüntülenmesi sırasında, kalvaryum kemikleri izlenmedi. Serebral hemisferler orbitaların üstünde disorganize görünümde, ince bir zar ile çevriliydi. Fetusta ek konjenital malformasyona

(spina bifida, omfolosel) rastlanılmadı (Resim 1,2).



Resim 1. Postpartum fetusun görünümü.



Resim 2. Kalvarial kemiklerin yokluğu ve ince bir membranla kaplı disorganize beyin dokusunun görünümü.

Amniotik sıvı indeksi 400 mm (polihidramnios) olarak tespit edildi. Ciddi polihidramniosu bağlı hastanın dispne ve ortopeni şikayetleri mevcut olup hasta ve yakınlarına bebeğin durumu hakkında bilgi verilip, onam formu alındıktan sonra gebelik sonlandırıldı. 1000 cc %5 dekstroz içine 2 ampul oksitosin

konulupindüksiyona başlandı. 20 saat sonra vaginal olarak 2230 gram, sıfır apgarlı kız fetus doğurtuldu. Postpartum yapılan muayenede, obstetrik ultrasonografi görüntüleri ile paralel olarak kafa kaide kemiklerinin geliştiği fakat skalp kemiklerinin olmadığı, ayrıca disorganize beyin hemisferlerinin ince bir zarla örtülü olduğu görüldü. Aile kabul etmediği için otopsi ve genetik inceleme yapılamadı.

Tartışma

Fetal akrani (eksensefali) nadir görülen gelişimsel konjenital bir anomalidir. Kranial çatı kemikleri olmamasına rağmen kafa kaidesi ve yüz kemikleri tam gelişmiştir. Beyin ve beyincik ince bir zar ile örtülü olup normal formunu kaybetmiştir. Embriyonel gelişimin 4. haftasındakiektodermal mezenşimal göçteki yetmezlik etiyojiden sorumlu tutulmaktadır (2). Akranide ince membranla çevrili beyin dokusunun, amnion sıvısının kimyasal-mekanik etkileri dolayısıyla dejenere olduğu ve dolayısıyla 2. ve 3. trimesterde tespit edilen bazı anensefalik fetusların aslında akraniden köken aldığı söylenmektedir (3,4). Sonografik olarak saptanabilen akrani olgularının çoğunluğu en erken 10-14. haftalarda bildirilmiştir Literatürde en erken 9+3 haftada bildirilen akrani olgusu mevcuttur 10. haftada bildirilen olgular olmasına rağmen normal kranium ossifikasyonu 12-13. haftada görüldüğü için sonografik tanının 11-12. haftadan önce konulmaması önerilmektedir (5-7). Vakalarda genellikle aile öyküsü bulunmaz. Olguların çoğunda karyotip normal olduğundan kromozom analizi önerilmez (3). Ancak akraniye nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarıkdamak-dudak, ayak

deformiteleri, mikroftalmi gibi diğer anomaliler eşlik edebilir (1,2). Ayırıcı tanıda anensefali, hipofosfotasya, osteogenesis imperfekta, geniş sefalosel gibi patolojiler düşünülmelidir. Anensefalide beyin dokusunun büyük kısmı gelişmemiştir ve ultrasonografide orbitalarda “frog-eye” görünümü var (2) iken akranide, beyin dokusu disorganize izlenip ince bir membran ile kaplıdır ve orbitaların üstünde beyin dokusu izlendiği bu görünüm “Mickey Mouse sign” olarak isimlendirilir (2,4). Osteogenesis imperfekta ve hipofosfotasya da ossifikasyonu kötü olan ince ve olasılıkla deforme kalvarial kemikler vardır. Bu nedenle ultrasonografide kemikler net değerlendirilemez, ayrıca büyük kemiklerde kısılma, fraktür gibi bulgulara da sık rastlanılır. Bu vakalarda aile öyküsünün bilinmesi de tanıya yardımcıdır (8). Akrani olgularında amniotik bandlara rastlanabileceği gibi amniyotik band sendromuna bağlı fetal akrani vakaları da bildirildiğinden ayırıcı tanıda düşünülmelidir ayrıca geniş sefaloselde kalvarial kemiklerin bir kısmı yoktur ve ultrasonografide beyin dokusunun bu bölümden dışarıya herniye olduğu izlenir (9,10).

Fetal akrania tanısı kalvaryum kemiklerinin ossifikasyonu tamamlandıktan sonra birinci trimesterin sonunda, ikinci trimesterin başlarında transabdominal ve transvaginal ultrasonografi ile konulabilir. Yaşamla bağdaşan bir anomali olmadığından, erken ultrasonografik tanı, zaman kaybı olmadan erken terminasyonu, dolayısıyla hem hekim hem de aile açısından psikolojik ve maddi istenmeyen etkilerin önüne geçilmesini mümkün kılmaktadır. Kesin tanı konulduktan sonra aileye durumun prognozu ve yaşamla bağdaşmadığı

anlatılmalıdır. Hastalara ayrıca, ilerdeki gebeliklerinde nöral tüp defektlerinin engellenmesi için mutlaka folik asit desteği sağlanmalıdır.

Kaynaklar

1. Weissman A, Diukman R, Auslender R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. *J Clin Ultrasound*. 1997;25(9):511-4.
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. Bianca S, Ingegnosi C, Auditore S. et al. Prenatal diagnosis and postnatal finding of acrania. *Arch Gynecol Obstet*. 2005;271:257-9.
4. 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;25:31-3.
5. Becker R, Mende B, Stiemer B, Entezami M. Sonographic markers of exencephaly at 9 + 3 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:582-4.
6. Nishi T, Nakano R. First trimester diagnosis of exencephaly by transvaginal ultrasonography. *J Ultrasound Med*. 1994;13:149-51.
7. Sepulveda W, Sebire NJ, Fung TY, Papi E, Nicolaides KH. Crown-chin length in normal and anencephalic fetuses at 10-14 weeks' gestation. *Am J Obstet Gynecol*. 1997;176:852-5.
8. Mannes EJ, Crelin ES, Hobbins JS, et al. Sonographic demonstration of fetal acrania. *AJR Am J Roentgenol* 1982; 139:181
9. Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD. Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome. *Obstet Gynecol*. 2003; 102:1176-8.
10. Raines C. Primary Acalvaria. *JDMS*. 2006;22:407-10

