

Case Report/Vaka Sunumu

**TWO CASES OF FETAL ISOLATED ACRANIA DETECTED IN THE FIRST TRIMESTER
İLK TRİMESTERDE SAPTANAN İKİ FETAL İZOLE AKRANİ OLGUSU**

Müzeyyen Duran¹, Nermin Köşüş², Aydın Köşüş², Gökalp Öner¹, Nilgün Turhan¹

¹Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Muğla

²Turgut Özal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Ankara

Abstract

Acrania is a highly rare congenital abnormality that is characterized by a partial or complete lack of the bones forming cranium. It is known that mesenchymal cells, which form brain tissue and calvarium bones in the fourth week of the embryonic development, are formed as a result of the inadequate migration down under the ectoderm layer. In this article two acrania cases have been presented with literature as well as intrauterine ultrasonography and macroscopic images after abortus to make an early diagnosis and since it is a rare abnormality.

Keywords: Acrania, ultrasound, first trimester.

Özet

Akrani, kranyumu oluşturan kemiklerin kısmi veya tam yokluğu ile karakterize oldukça nadir görülen bir konjenital anomalidir (1). Embriyonik gelişimin 4. Haftasında, kalvarium kemiklerini ve beyin dokusunu oluşturan mezenkimal hücrelerin, ektoderm tabakasının altına yetersiz migrasyonu sonucu geliştiği bilinmektedir (2). Bu yazıda, iki adet akrani vakası intrauterin ultrasonografi ve abortus sonrası makroskopik görüntüleri ile birlikte, erken tanı konması ve oldukça nadir rastlanan bir anomali olması nedeni ile literatür eşliğinde sunulmuştur.

Anahtar kelimeler:Akrani, ultrasonografi, ilk trimester.

Yazışma Adresi:Müzeyyen Duran, Assistant Professor, MD, Department of Obstetrics and Gynecology, Muğla Sıtkı Kocman University, Muğla, Turkey, email: drmuzeyyenduran@gmail.com 0 252 211 51 90

Giriş

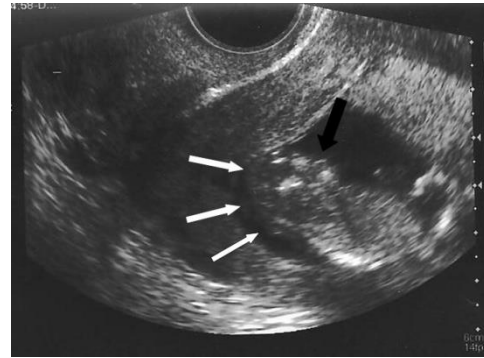
Akrani, kraniyumu oluşturan kemiklerin kısmi veya tam yokluğu ile karakterize oldukça nadir görülen bir konjenital anomalidir (1). Embriyonik gelişimin 4. Haftasında, kalvarium kemiklerini ve beyin dokusunu oluşturan mezenkimal hücrelerin, ektoderm tabakasının altına yetersiz migrasyonu sonucu geliştiği bilinmektedir (2).

Hayatla bağdaşmayan bir anomali olduğu için erken tesbit edilmesi oldukça önemlidir. Kafa kemiklerinin defektleri transabdominal ve transvajinal ultrasonografi ile birinci trimesterde belirlenmektedir (3). Sonografik olarak saptanabilen akrani olgularının çoğunluğu en erken 10-14. haftalarda bildirilmiştir (4,5) Literatürde en erken 9 hafta 3 günlük iken bildirilen akrani olgusuna rastlanmaktadır (4). Onuncu haftada bildirilen olgular olmasına rağmen normal kraniyum ossifikasyonu 13. haftada görüldüğü için sonografik tanının 11-12. haftadan önce konulmaması önerilmektedir (4,6).

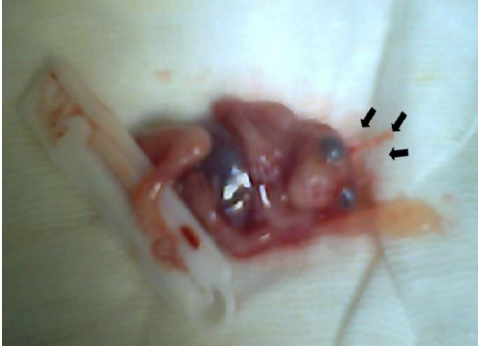
Bu yazıda, iki adet akrani vakası intrauterin ultrasonografi ve abortus sonrası makroskopik görüntüleri ile birlikte, erken tanı konması ve oldukça nadir rastlanan bir anomali olması nedeni ile literatür eşliğinde sunulmuştur.

Olgu 1: Otuzbeş yaşında, gravida 3, parite 2, son adet tarihine göre 12 haftalık gebeliği olan olgu kontrol amaçlı kliniğimize

başvurdu. Anamnezinde bu gebeliğinde ilk kontrolü olduğu, Rh uyuşmazlığı, bu gebeliğinde herhangi bir teratojen ajana maruziyeti, enfeksiyon, sigara, sistemik hastalık hikayesi, önceki gebeliklerinde konjenital anomali öyküsü, ailesinde kromozomal bir hastalık olmadığı saptanmıştır. 2 yıl önce sağ el başparmak tendon kılıfı “dev hücre tümörü” nedeniyle iki kez opere edildiği öğrenildi. Kliniğimizde yapılan ultrasonografide fetal ölçümlerin 12 hafta ile uyumlu olduğu, kraniyal kemiklerinin olmadığı, küçük bir beyin dokusunun olduğu saptandı. Ultrasonografik olarak fetusta başka bir anomali tespit edilmedi (Şekil 1). Olgunun gebeliği vajinal misoprostol kullanılarak sonlandırıldı. Abortus sonrası yapılan fetüsün patolojik incelemesinde, kraniyal kemiklerinin gelişmediği, küçük bir beyin dokusunun olduğu ve başka bir anomalinin eşlik etmediği saptandı (Şekil 2).



Şekil-1: Olgunun transvajinal ultrasonografi görüntüsü (beyaz oklar üzerinde kemiklerin olmadığı beyin dokusunu göstermektedir).



Şekil-2: Olgunun abortus sonrası görüntüsü (oklar beyin dokusunu göstermektedir).



Şekil 3. Olgunun transabdominal ultrasonografi görüntüsü

Olgu 2: Otuzbeş yaşında, gravida 4, parite 3, son adet tarihine göre 12 hafta 4 günlük gebeliği olan olgu kontrol amaçlı kliniğimize başvurdu. Anamnezinde Rh uyuşmazlığı, bu gebeliğinde her hangi teratojen ajana maruziyeti, enfeksiyon, sigara, her hangi bir sistemik hastalığı, ailesinde kromozomal bir hastalık olmadığı saptandı. İkinci çocuğunun kol ve bacaklarının olmadığı (fekomeli) öğrenildi. Kliniğimizde yapılan ultrasonografide fetal ölçümlerin 12 hafta ile uyumlu olduğu, kraniyal kemiklerinin olmadığı, küçük bir beyin dokusunun olduğu saptandı. Ultrasonografik olarak fetusta başka bir anomali tespit edilmedi (Şekil 3). Olgunun

gebeliği vajinal misoprostol kullanılarak sonlandırıldı. Abortus sonrası yapılan fetüsün patolojik incelemesinde başka bir anomalinin eşlik etmediği saptandı.

Tartışma

Akrani oldukça nadir görülen bir anomali olduğu ve yeterince rapor edilmediğinden insidansı bilinmemektedir (7-10). Patofizyolojisi net olarak açıklanamamıştır. Mannes ve arkadaşları, gebeliğin 4. haftasında mezenşimal hücrelerin kalvarian ektoderm altına yetersiz migrasyonunun kafatası kemiklerinin, kaslarının ve dura materin agenezisine neden olduğunu söylemişlerdir (11). Diğer taraftan, Kurata ve arkadaşlarına göre (12), akrani migrasyon yetersizliğinden değil, beyni örten mesenkimin differensiyasyonunun olmaması veya yetersiz olmasından kaynaklanmaktadır.

Bu fetuslarda beyni çevreleyen kafatası kemikleri olmamasına karşın, fetal yüz kemikleri, beyincik ve kafa kaidesi normal olarak gelişmiştir (2,13). Beyin dokusu ince bir zarla örtülüdür ve bu nedenle amnion sıvısı ile temas halindedir (2,14). Bu temas sonucu gebeliğin erken dönemlerinde akrani tanısı almış olgularda anensefali gelişebilmektedir (15). Bununla birlikte akrani ile anensefali birbiri ile karıştırılabileceğinden dolayı ayırıcı tanının yapılması önemlidir. Beyin dokusu varlığı ve kurbağa benzeri görünüm olmayışı akraniyi anensefaliden ayıran önemli özelliklerdir. Bizim olgumuzda, beyin dokusu görülmüş olmakla birlikte normalden daha

küçüktü. Bu da beyin dokusunun sürekli amniotik sıvı ile teması nedeniyle dejenerasyon göstermeye bağlı olduğunu düşündürmüştür.

Akraniyi taklit edebilen diğer bozukluklar, hipofosfatazya ve osteogenezis imperfektadır. Her iki bozuklukta da kraniumda hipomineralizasyon görülmektedir. Hipofosfatazyada ince ve ultrasonografide ekovermeyen kraniyal görüntü olmaktadır (16). Bununla birlikte kraniyal ossifikasyon 13. gebelik haftasında tamamlanmakta olduğundan akrani tanısının 11-12. gebelik haftasından sonra konulması önerilmektedir (6). Olgumuzda da akrani tanısı 12. gebelik haftasında konmuştur.

Akrani olgularında bazen servikotorasik spina bifida, omfalosel, karaciğer, kalp anomalileri, ayak deformiteleri ve amniotik band sendromu görülebilmektedir (2,17). Olgularımızda akraniye eşlik eden başka bir anomali saptanmamıştır.

Akrani vakalarının anensefali, ekzensefali, akalvaria gibi diğer santral sinir sistemi anomalilerinden ayırıcı tanısı muhakkak yapılmalıdır. İntrauterin hayatta serebral hemisferlerin gelişmemesi ile karakterize olan anensefali, büyük ve dezorganize beyin dokusunun kranium dışında yerleşmesi ile karakterize olan ekzensefali ve kalvariumdaki kemik yapıların gelişmemesi ile karakterize olan akalvaria ayırıcı tanıda düşünülmelidir (8). Fetal akraninin anensefaliden ayrımı özellikle yapılmalıdır. Çünkü anensefali ailesel öyküsü olan bir

patoloji iken akrani de ailesel özellik yoktur. Bundan dolayı akraninin yeni gebeliklerde tekrar etme riski düşüktür. Ailesel öykü çok enderdir. Bronshtein ve arkadaşlarının (15) yayınladığı aynı ailede iki fetal akrani vakası haricinde şu ana kadar bildirilen başka ailevi öyküsü olan vaka bulunmamaktadır.

Anensefalide beyin dokusunun büyük kısmı gelişmemiştir ve ultrasonografide orbitalarda “frog-eye” görünümü vardır (14). Buna karşılık akranide, beyin dokusu disorganize izlenip ince bir membran ile kaplıdır. Orbitaların üstünde beyin dokusu izlendiği bu görünüm “Mickey Mouse sign” olarak isimlendirilir (14,19). Cafici ve arkadaşları akrani olan fetüslerde ekojenik amniotik sıvı olduğunu ve bunun fetal akrani için bir belirteç olarak kullanılabileceğini bildirmişlerdir (18).

Literatür gözden geçirildiğinde şimdiye kadar doğum sonrası yaşayan yalnızca bir vaka bildirilmiştir. Fetal akraninin hayatla bağdaşmadığı bildirilmişse de Kurata ve arkadaşları (12) 38. gebelik haftasında doğurtulan, kalvaryumu olmayan, oksipital bölge derisi ve altındaki dura dokusunda defekt bulunan bir bebeğin yapılan ameliyatlardan sonrasında yaşadığını bildirmişlerdir. Fetal akrani genel olarak fatal kabul edilmektedir. Fatal kabul edilmesinden dolayı da genellikle saptandığında sonlandırılmaktadır. Günümüzde akrani vakalarının yaşam şansını artırıcı tedaviler olmaması nedeniyle bu gibi olguların erken sonlandırılması gebeliğin son dönemlerinde yapılacak olan müdahalelerin azaltılması, dolayısıyla maliyetin düşük

olması, daha da önemlisi hem hekime ve hem aileye vereceği psikolojik etkilerin daha az olması nedeni ile erken tanı konulması son derece önemlidir.

Genetik danışma vermek oldukça zordur. Çünkü akrani patolojisine ait spesifik bir kromozom anomalisi yada genetik orijin tesbit edilememiştir. Oldukça nadir ve sporadik olması tekrarlama riskinin düşük olduğunu gösterebilir. Bu tür hastalara sonraki

gebeliklerinden önce folik asit başlanması önerilebilir (1).

Sonuç olarak, akrani vakaları yüksek rezolüsyonlu ultrasonografi takipleri ile erken gebelik döneminde rahatlıkla tanınabilmektedir. Bu sayede erken dönemde gebelik sonlandırılarak ailenin fiziksel ve ruhsal yönden daha ağır travmalara maruz kalması önlenmektedir.

Kaynaklar

1-Bianca S, Ingegnesi C, Auditore S, et al. Prenatal diagnosis and postnatal findings of acrania. Arch Gynecol Obstet 2005; 271: 256-58.

2-Weissman A, Diuikman R, Auslender R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. J Clin Ultrasound 1997;25: 511-14.

3-Johnson SP, Sebire NJ, Snijders RJ, et al. Ultrasound screening for anencephaly at 10-14 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 1997;9: 14-6.

4-Becker R, Mende B, Stiemer B, Entezami M. Sonographic markers of exencephaly at 9⁺ weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 2000; 16: 582-4.

5-Nishi T, Nakano R. First trimester diagnosis of exencephaly by transvaginal ultrasonography. J Ultrasound Med 1994; 13: 149-51.

6-Sepulveda W, Sebire NJ, Fung TY, Pipi E, Nicolaides KH. Crown-chin length in normal and anencephalic fetuses at 10-14 weeks' gestation. Am J Obstet Gynecol. 1997; 176: 852-5.

7- Bar-Hava I, Bronshtein M, Ornoy A, et al: First trimester sonographic diagnosis of acrania.

Harefuah 1993; 124: 685.

8- Harris CP, Townsend JJ, Carey JC: Acalvaria: a unique congenital anomaly. Am J Med Genet 1993; 46: 694.

9-Casellas M, Ferrer M, Rovira M, et al: Prenatal diagnosis of exencephaly. Prenat Diagn 1993;13: 417.

10-Hautman GD, Sherman SJ, Utter GO, et al: Acrania. J Ultrasound Med 1995;14: 552.

11- Mannes EJ, Crelin ES, Hobbins JS, Viscomi GN, Alcebo L . Sonographic demonstration of fetal acrania. Am J Roentgenol 1982;139: 181-182

12- Kurata H, Tamaki N, Sawa H, Oi S, Katayama K, Mochizuke M, Uetani Y, Yoloyama N, Nakamura H. Acrania: report of the first surviving case. Pediatr Neurosurg 1996;24:52-4

13- Rankine M, Hafner E, Schuchter K, Phillipp K. Ultrasound and endoscopic image of exencephaly (acrania) in the 12th week of pregnancy. Z Geburtshilfe Neonatol 2000; 204: 236-8.

14- 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.

15- Bronshtein M, Ornoy A. Acrania: anencephaly resulting from secondary degeneration of closed neural tube: two cases in the same family. J Clin Ultrasound 1991;19:230-34.

16-Tongsong T, Pongsatha S. Early prenatal sonographic diagnosis of congenital hypophosphatasia. Ultrasound Obstet Gynecol 2000;15:252-55.

17-Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD. Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome. Obstet Gynecol 2003;102:1176-8.

18- Cafici D, Sepulveda W. First-trimester echogenic amniotic fluid in the acrania-anencephaly sequence. J Ultrasound Med 2003;22:1075-79.

19- 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 Diagn 2005;25:31-3.