

Birinci Trimesterde Prenatal Anensefali Tanısı: Olgu Sunumu

Ercan Yılmaz, Tünay Efetürk, Tuncay Nas

Gazi Üniversitesi, Kadın Doğum Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

Özet

Amaç: Birinci trimesterde yapılan ultrasonografik inceleme ile anensefali tanısı konan ve gebelik terminasyonu yapılan bir hastayı olgu sunumu olarak tartışmayı amaçladık.

Olgu: Otuzdört yaşında, 12 haftalık ilk gebeliği olan hastanın ultrasonografik incelemesinde, fetusun baş kısmının geliştiği bölgede düzensiz görünüm izlendi. Bu bölgenin oval şekli yerine, bir şapka gibi uzanarak üçgen biçimini aldığı izlendi. Gebeliğin 13 haftasında tekrar edilen sonografik incelemede başın karakteristik görüntüsüyle anensefali olduğu tespit edilip, terminasyonuna karar verildi.

Sonuç: Anensefali yaşamla bağdaşmayan bir malformasyondur. Bu nedenle ne kadar erken tanı konulursa hem hekim hem de aile yönünden tedavide büyük kolaylık söz konusudur. Kraniumun gebeliğin 11 haftasından itibaren ultrasonografide vizüalize olması nedeniyle birinci trimesterde ultrasonla sefalik boy ve şekil bozuklukları, dezorganize görünüm gibi sonografik bulgular bize erken tanı için uyarıcı işaret olmakta ve erken tanı konulmasına imkan vermektedir.

Anahtar Sözcükler: Anensefali, birinci trimester, prenatal tanı.

First trimester prenatal diagnosis of anencephaly

Background: Our main aim was to discuss a pregnant patient, whose fetus aided by first trimester ultrasonography had been diagnosed with anencephaly, and who later terminated her pregnancy.

Case: The patient was 34 years old, gravida 1, ultrasonographic imaging revealed the cranial surface to be mishapened, and instead of the normal oval shape it was lengthened and resembled a cap. An ultrasound scan performed at 11 weeks 2 days showed the characteristic form of anencephaly, and conclusively it was decided to terminate the pregnancy.

Conclusion: Anencephaly is a malformation that bears a great mortality rate. Although it is thought that the cranium can be visualized ultrasonographically after 11 weeks of gestation, and therefore cannot be scanned for before then, cephalic length, shape, signsof disorganised tissue and a scan specific to anencephaly may reveal cases of anencephaly at a higher rate.

Keywords: Anencephaly, ultrasonography, pregnancy termination.

Giriş

Nöral tüp defekleri (NTD) kardiak anomali-lerden sonra en sık görülen (ülkemizde 3/1000 sıklıkta görülür) konjenital malformasyon olup,¹ 1970'lerden günümüze ultrasonografinin gelişmesi ve rutin takiplerde kullanımıyla ultra-

sonografik olarak taranmaya başlanmıştır.¹ NTD nin bir tipi olan anensefali, nöral tüpün sefalik kısmının 6. haftaya kadar kapanmamasıyla oluşmaktadır. Anensefali beyin gelişiminin geriliği veya yokluğu olarak tanımlansa da, anensefalinin, eksensefali (kraniumun defektif gelişimi) veya akrania (kraniumun yokluğu) olarak baş-

ladığı ve ilerleyen haftalarda serebral hemisferlerin amniyon sıvısına kronik maruziyetine ve mekanik travma sonucu, dejenere, ödematöz ve anjiomatöz bir membranla örtülü dezorganize bir doku haline geldiği düşünülmektedir.²

Yassı kranial kemikler transmembranöz olarak gelişip, 10. haftadan itibaren kemikleşmeye başlamakta ve bu ossifikasyon 11. haftadan itibaren ultrason ile görüntülenebilir hale gelmektedir.³ Anensefali 2. ve 3. trimesterlerde ultrasonografik olarak kafa kaidesi üzerindeki kranial kemiklerin (özellikle supraorbital alanda) ve her iki hemisferin yokluğu, ayrıca protrüde olmuş gözler ile birlikte tipik “kurbağa’gö-rüntüsü” ile tanımlanabilir. İkinci trimesterde anensefali tanısı ultrasonografik olarak serebral hemisferlerin ve kalvarium kemiklerinin yokluğu, birinci trimesterde normal gelişim gösteren serebral hemisferlerin etrafında kalsifiye kalvarium yapısının olmaması ile karakterizedir.^{4,5}

Anensefalinin letal sonuçlarının olması, anensefaliyi daha erken dönemde tanımlama, tarama çabalarına ve sonuçta ebeveynlere daha erken dönemde (11-14. haftalarda) terminasyon hakkını olanaklı kılacaktır.

Bu makalemizde, erken gebelik haftasında ultrasonografi ile tanı konan anensefali olgusunu tartışmayı amaçladık.

Olgu

Otuzdört yaşında, ilk gebeliği olan 12 hafta ile uyumlu olan gebe, rutin gebelik kontrolü için kliniğimize başvurdu. Bu haftada yapılan ultrasonografik incelemede, fetusun sefalik kısmı düzensiz görünümde olup, normal oval şekil yerine, bir şapka gibi uzanarak üçgen biçimini almıştı. Ayrıca orta hat çizgisi belirsizdi ve koroid pleksuslar dezorganize görünümde idi. Sagittal kesitte bakıldığında, normalde yuvarlak olması beklenen alın şekli yassı bir profil aldığı saptandı (Resim 1). Aile anensefali şüphesi konusunda bilgilendirildi ve iki hafta sonrası için



Resim 1. Anensefali düşünülen fetusun 12. gebelik haftasındaki ultrasonografik görünümü.



Resim 2. Anensefali düşünülen fetusun 13. gebelik haftasındaki ultrasonografik görünümü.

tekrar çağrıldı. Gebeliğin 13. haftasında başın anormal şekli, karakteristik görüntüsüyle anensefali düşünülen hastanın ebeveynlerine gerekli bilgilendirme yapıldıktan sonra gebeliğin sonlandırılmasına karar verildi (Resim 2).

Fetusun gros incelemesinde kranial kemiklerinin gelişmediği ve beyin dokusunun olmadığı saptandı (Resim 3). Makroskopik olarak anensefali tanısı konan fetusun histopatolojik incelemesinde, kafa kaidesinden alınan örneklerde dezorganize glial dokular izlendiği tespit edildi.



Resim 3. Termine edilen fetusun makroskopik görünümü.

Tartışma

NTD'den anensefali günümüzde ikinci trimesterin başında artmış maternal serum alfa fetoprotein (MSAFP) saptanması veya 2. ve 3. trimesterlerde yapılan ultrasonografik incelemede orbitaların üzerinde kraniyumun ve serebral hemisferlerin yokluğunun izlenmesiyle ortaya konmaktadır. Şüpheli durumlarda, amniyosentez yapılabilir ve artmış AFP ve asetilkolinesteraz enzim seviyesinin saptanması anensefali tanısını düşündürebilir.⁶

M. Jaquier ve ark.'nın sunduğu verilere göre anensefalik gebeliklerin yaklaşık %15'i in utero ölümlere neden olurken, canlı doğumların yaklaşık %67'si ilk 24 saat içinde ve yaklaşık %3 kadarı da 3-6 gün içerisinde eksitusla sonuçlanmaktadır.⁷ Mortalitesinin bu kadar yüksek olması bu malformasyonun erken dönemde tanınması ve gebeliğin erken dönemlerinde ailelerin gebeliği sonlandırma veya bilinçli olarak gebeliğe devam ettirmesine olanak sağlayacaktır.

Kraniyumun ossifikasyonunun 10. haftada başlaması ve 11. haftadan itibaren ultrasonda hiperekojenite olarak izlenmesinden dolayı bazı yazarlar, 10. haftadan önce anensefali tanısının güvenilir olmadığını düşünmüştür.⁸ Örneğin, çok merkezli bir ilk trimester taramasında, 31 anensefalik fetüsün %26'sı 10-14. hafta tara-

masında saptanamamıştır.⁹ Bu nedenle ikinci ve üçüncü trimesterlerde tanıyı kesinleştiren karakteristik ultrasonografik bulguların dışında, erken dönemde anensefalinin patogenezi ile bağdaşacak yeni bulguların saptanması ve tarama niteliğinin değerlendirilmesi yoluna girilmiştir. Bu bağlamda bazı yazarlar, 9-10 haftalar arasında akraninin görülmesini, küçük ve düzensiz kutup izlenmesini, supraorbital kesitte, amniyon sıvısına maruz kalmış serebral lobların meydana getirdiği 'Mickey Mouse' görüntüsü ve CRL'nin gerilemiş olması,¹⁰ ayrıca benzer şekilde amniyon sıvısından korunmayan beyin dokusunun 'şapka' veya 'boynuz' benzeri deformasyonları veya dezorganize beyin dokusunun saptanmasını eksensefali veya anensefali lehine bulgular olarak gündeme getirmiştir.

Burada tartıştığımız olgu sunumunda başta şekil bozukluğu izlenmiştir, ancak gestasyonel yaşa göre küçük sefalik kutup varlığı izlenememiştir. Tariflenen şapka benzeri şekil bozukluğu, akraniyanın neden olduğu defektten serebral dokunun protrüzyonu sonucunda geliştiğine inanılmaktadır.

Becker ve ark.'ının yaptığı bir olgu sunumunda 9 hafta 3 gün gestasyonel haftada daha küçük sefalik kutup ve fetal başta şekil bozukluğu (oval biçimin kaybı ve sefalik dokunun protrüzyonu) izlemiştir ve eksensefaliden şüphelenmişlerdir.¹¹ Kennedy ve ark.'nın yaptığı ultrason incelemesinde, 10. haftada dezorganize beyin dokusuyla akraniyi tanımlayabilmişlerdir. Bronshtein ve Ornoy bir olguda 9-11. haftalarda tanımladıkları bir akrani olgusunu, 12. haftada tekrarladıkları ultrasonografiyle desteklemişler ve 14. haftada anensefali tanısını koymuşlardır.¹²

Sepulveda ve ark. 10-14. haftalarda anensefalik fetüslerde tepe-çene boyunun (crown chin length-CCL), tepe-kalça boyuna (crown rump length-CRL) oranının progresif olarak küçüldüğünü tariflemiştir. Bu bulgu anensefalik fetüslerde beyin dokusunun progresif olarak küçüldüğünü göstermektedir. CCL'nin ilk trimesterde

rahatça izlenebilmesi ve fetal pozilyondan etkilenmemesi CCL ölçümlerinin ilerde kullanışlı olabileceğini düşündürmektedir.¹³

Chatzipapas ve ark.'nın 11-14. haftalarda yapılan, 5388 ultrason taramasında 6 anensefali olgusu bildirmişler (1,1:1000 insidans izlenmiştir). Bu 6 vakanın 5'i 'Mickey Mouse' belirtisine sahipti ve CRL, etkilenmemiş fetüslere oranla daha düşüktü. Yapılan takiplerde anensefali tanılarının tümünün birinci trimesterde konulduğu kesinleşti.¹⁰

Johnson ve ark.'nın 10-14. haftalar arasında yaptıkları taramada 55.237 fetüs incelenmiş ve bunlar arasında 47 fetüste (1/1175 insidansla) anensefali bulguları izlenmiştir.¹⁰ Çalışmanın ilk aşamasında 34.830 taramada 31 anensefali olgusundan yalnızca 8'i tespit edilmiştir. İkinci aşamada ise, anensefaliye yönelik spesifik taramalar yapılmaya başlanmış ve incelenen 20.407 fetüs arasında anensefali olguları, 10 ve 14. haftalar arasında yapılan taramalarda (16/16) tespit edilmiştir.

Sonuç olarak, anensefali mortalitesi yüksek bir maformasyondur. Kraniyumun 11. haftadan itibaren ultrasonografide vizüalize olması nedeniyle birinci trimesterde ultrasonla taranması düşüncesinin aksine sefalik boy ve şekil bozuklukları, dezorganize görünüm gibi bulgular ve anensefaliye yönelik spesifik aramanın yapılması halinde yüksek oranda anensefali saptanabilmektedir. İleride birinci trimesterde anensefaliyi tespit etmek için standardize ölçümlerin geliştirilmesi gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Tunçbilek E. Türkiye'deki yüksek nöral tüp defekti sıklığı ve önlemek için yapılabilecekler. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*. 2004; 47: 79-84.
2. Chan CP. First trimester sonografik demonstration of a mobile cranial cyst associated with anencephaly and amniotic band sequence. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 215-9.
3. Cullen MT, Green J, Whetham J. Transvaginal USG: detection of congenital anomalies. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 163: 466-76.
4. Wilkins-Haug L, Freedman W. Progression of exencephaly to anencephaly in the human fetus-an ultrasound perspective. *Prenat Diagn* 1991; 11: 227-33.
5. Hendricks SK, Cyr DR, Nyberg DA, Raabe R, Mack LA. Exencephaly-clinical and ultrasonic correlation to anencephaly. *Obstet Gynecol* 1988, 72: 898-901.
6. Machado RA, Bricot MA, Carvalho MVH, Weissman AL. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks of gestation. *Prenat Diagn* 2005; 25: 31-3.
7. Jaquier M, Klein A, Bolthausen E. Spontaneous pregnancy outcome after prenatal diagnosis of anencephaly. *BJOG* 2006; 13: 951-3.
8. Salamanca A, Gonzalez FG, Radilla MJ. Prenatal ultrasound semiography of anencephaly: Sonographic pathologic correlations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 12: 95-100.
9. Jonson SP, Sebire NJ, Snijders RJ, Tunkel S, Nicolaides KH. Ultrasound screening for anencephaly at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 9: 14-16.
10. Chatzipapas IK, Whitlow BJ, Economides DL. The Mickey Mouse sign and the diagnosis of anencephaly in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 196-9.
11. Becker R, Mende B, Stiemer B. Sonographic markers of exencephaly at 9 weeks gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 13: 582-4.
12. Borhnstein M, Ornoy A. Acrania: anencephaly resulting from secondary degeneration of a closed neural tube: two cases in the same family. *J Clin Ultrasound* 1991; 19: 230-4.
13. Sepulveda W, Corral E, Ayala C, Gutierrez J, Vasquez P. Chromosomal abnormalities in fetuses with open neural tube defects: prenatal identification with ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23: 352-6.