



# Prenatal Tanılı Omfalosel ve Beckwith-Wiedemann Sendromu: Olgu Sunumu

Sema Tanrıverdi<sup>1</sup>, Rengin Ayçiçek<sup>1</sup>, Onur Bağcı<sup>1</sup>, Bertan Karaboğa<sup>2</sup>, Aydın Şencan<sup>3</sup>, Faik Mümtaz Koyuncu<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Manisa, Türkiye

<sup>2</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

<sup>3</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

<sup>4</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

## Özet

**Amaç:** Prenatal USG ile omfalosel saptanan ve doğumdan sonra Beckwith-Wiedemann sendromu saptanan bir olguyu literatür eşliğinde sunulmaktadır.

**Olgu:** Prenatal 28. haftada yapılan ultrasonografi ile omfalosel tanısı alan hasta 39. gebelik haftasında sezaryen ile doğurtuldu ve olgu doğumdan hemen sonra opere edildi. Omfalosel, makroglossi ve makrozomi ile kendini gösteren Beckwith-Wiedemann Sendrom olarak tanısı konuldu.

**Sonuç:** Prenatal veya postnatal omfalosel gibi karın ön duvarı defekti olan olguların omfaloselle eşlik edebilecek konjenital anomaliler açısından özellikle de BWS açısından dikkatli olunmalı ve iyi bir fizik muayene yapılması gerekmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Beckwith-Wiedemann sendromu, omfalosel, makroglossi, yenidoğan.

## *Prenatal diagnosis of omphalocele and Beckwith-Wiedemann syndrome: a case report*

**Objective:** We report a case with the diagnosis of omphalocele antenatally but additionally Beckwith-Wiedemann Syndrome neonatally.

**Case:** The case, which omphalocele was determined at 28th week of gestation prenatally, was delivered with cesarean section at 39th week. The case was operated immediately after birth. The case was assessed as Beckwith-Wiedemann Syndrome with clinical manifestations which were omphalocele, macroglossia and macrosomy at birth.

**Conclusion:** When anterior abdominal wall defect is determined such as omphalocele at prenatal or postnatal period, congenital malformations are considered which accompany omphalocele such as BWS and a detailed physical examination must be performed.

**Keywords:** Beckwith-Wiedemann syndrome, omphalocele, macroglossia, newborn.

## Giriş

Prenatal dönemde yapılan ultrasonografi ile majör karın ön duvar defektleri saptanabilir. Bu malformasyonun en sık görülen tipleri omfalosel ve gastroşizistir. Omfalosel, karın içi organlarının bir membran bir kese ile çevrili olarak abdominal kavitenin dışında yer aldığı ve bu kesenin devamında göbek kordonunun olduğu en sık görülen karın ön duvar defektlerinden biridir.<sup>[1,2]</sup> Omfalosel,

sıklıkla diğer konjenital anomalilerle birlikte görülmektedir. Omfaloselle birlikte konjenital anomali görülme sıklığı %27- 63 arasında değişmektedir. Beckwith-Wiedemann sendromu (BWS), omfaloselle birlikte görülen konjenital anomalilerden biridir.<sup>[2-4]</sup>

Becwith-Wiedemann sendromu, makroglossi, makrozomi, omfalosel, viseromegali, hemihipertrofi, nöbet (hipoglisemi ile ilişkili), renal malformas-

yonlar, yüzde kırmızı nevus, kulak lob anomalileri ile karakterize nadir görülen konjenital aşırı büyüme anomalisidir.<sup>[5,6]</sup> 14,000 canlı doğumda bir görülür.<sup>[5]</sup> Kız ve erkek cinste görülme sıklığı benzerdir. BWS'nin %85'i sporatik iken %15'i kalıtsaldır.<sup>[7,8]</sup>

Becwith-Wiedemann sendromu, iki farklı araştırmacı tarafından tanımlanmıştır. 1963 yılında Beckwith makroglossi, omfalosel, fetal adrenal kortekste sitomegali, renal medüller displazi, viseromegalinin olduğu 3 postmortem vakası saptamıştır 1964 yılında ise Wiedemann benzer klinik bulgulara ek olarak diyafragma defekti ve hipoglisemi bulgularında olduğu 3 vaka bildirmiştir.<sup>[9]</sup>

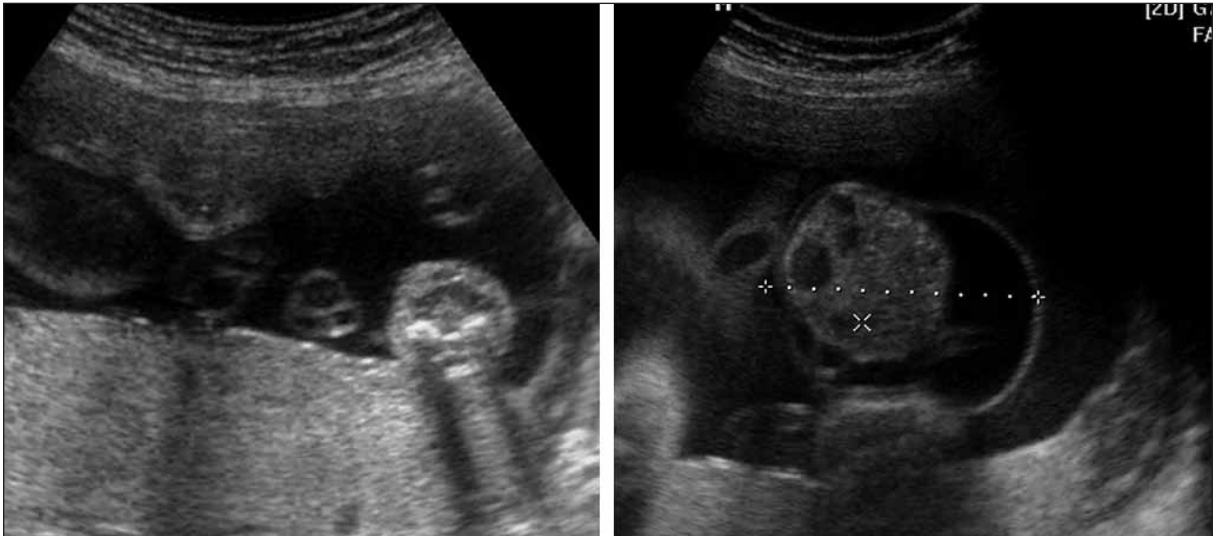
Karın ön duvar defekti, makroglossi, makrozomi BWS'nin üç ana bulgusudur. En sık görülen bulgusu, makroglossidir.<sup>[7,8]</sup> BWS tanısı doğumdan sonra fizik muayene bulguları ile konmaktadır.<sup>[10,11]</sup> Prenatal dönemde yapılan ultrasonografi ile omfalosel tanısı konan ve postnatal muayenesinde omfalosel, makroglossi ve makrozomi bulguları ile BWS tanısı alan olgu sunulmuştur.

## Olgu Sunumu

Prenatal 28. haftada yapılan ultrasonografi ile omfalosel tanısı alan hasta postnatal dönemde operasyon amacıyla yatırıldı (Resim 1 ve 2). 21 yaşında G1P0 anneden SAT'a göre 39 haftalık C/S yolla 4,160 g doğan olgu doğumdan hemen sonra opere edildi (Resim 3).

Öz-soygemişinde özellik belirtilmedi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 4,160 g (75-90p), boy: 52 cm (75-90p), baş çevresi: 36 cm (50-75p), kardiyak nabız, solunum sayısı ve kan basıncı normal sınırlarda idi. Karın ön duvarında içinde barsakların görüldüğü şeffaf membran kese ile çevrili olan ve bu kese içinde seyreden ve kesenin tepesinde göbek kordonunun olduğu omfalosel ile uyumlu anomalisi, makroglossi, kulak lobunda çentiklenme mevcuttu. Diğer sistem bakıları olagandı (Resim 4-6).

Hemogramında lökosit: 12600/mm<sup>3</sup>, hemoglobin: 18.8 g/dl, Hct: %53.1, trombosit: 205,000/mm<sup>3</sup> Na: 129 mmol/L, K: 4.1 mmol/L, Cl, Ca, PO<sub>4</sub>, AST, ALT, Üre, Cr, Kan şekeri normal sınırlarda idi. Hastanın gününe uygun sıvısı ayarladı. Karın ön duvar defekti nedeniyle ısı ve sıvı kaybını engellemek için operasyonuna kadar serum fizyolojik ile ıslatılmış steril tamponlarla omfalosel kesesi örtüldü, küvöz ısı arttırıldı. Yakın kan şekeri takibi yapıldı. İzleminde kan şekeri düzeyleri normal sınırlarda seyretti. Doğumdan 4 saat sonra karın organları karın içine yerleştirilerek karın duvarı kapatıldı. Omfalosel, makroglossi, makrozomi, kulak lobunda çentiklenme gibi klinik bulgularında olması ile olgumuz Becwith-Wiedemann sendromu tanısı aldı. Organomegali, renal anomaliler açısından çekilen batın USG'si normal olarak değerlendirildi. Kardiyak anomaliler açısından çekilen EKO'su normal olarak değerlendirildi. BWS'de gelişme olasılığı yüksek olan embriyonal maligniteler açısından takibe alındı.



**Resim 1.** Omfalosel; doğum öncesi ultrason görünümü.



**Resim 2.** Omfalosel; operasyon öncesi görünüm.



**Resim 3.** Omfalosel; operasyon sonrası görünüm.



**Resim 4.** Makroglossi.



**Resim 5.** Kulak lob anomalisi.

## Tartışma

Omfalosel, en sık görülen karın ön duvar defektlerinden biridir. Karın duvarı katları normal gelişmiş olmasına rağmen karın içi hacmi düşüktür. Karın organları bu nedenle amnion kesesi tarafından sarılı olarak abdominal kavitenin dışında yer alırlar. Göbek kordonu kese içinde seyrederek, kesenin tepesini oluşturur ve omfalosel kesesi içinde karaciğer, dalak ve tüm gastrointestinal sistem organları yer alabilir. Prenatal dönemde yapılan ultrasonografi ile majör karın ön duvar defektleri saptanabilir.<sup>[1,2]</sup> Olgumuzda prenatal 28. haftada ultrasonografi ile omfalosel defekti saptanmıştır. Postnatal dönemde yapılan fizik muayenesinde omfalosel kesesi içinde incebarsakların olduğu görülmüştür.

Omfalosel, sıklıkla diğer konjenital anomalilerle birlikte görülmektedir. Omfaloselle birlikte konjenital anomali görülme sıklığı %27-63 arasında değişmektedir. Kardiak anomaliler %15-25 oranında görülmektedir.<sup>[2,3]</sup> Beckwith-Wiedemann sendromu (BWS), omfaloselle birlikte görülen konjenital anomalilerden biridir.<sup>[4]</sup> Prenatal ultrasonografi ile omfaloselle eşlik eden makrozomi, makroglossi, polihidramnios, hepatomegali, nefromegali gibi diğer ultrasonografik bulguların varlığı BWS tanısının prenatal dönemde konmasını sağlamaktadır.<sup>[5]</sup> Down sendromu, trizomi 21, Sotos sendromu, Weaver sendromu ve Marshall-Smith sendromu gibi durumlarda da benzer prenatal ultrasonografik bulgular görülebilmektedir; ancak bu sendromlarda BWS'de görülen viseromegali, makroglossi, omfalosel gibi bulgular görülmemektedir.<sup>[6]</sup> Olgumuz-



**Resim 6.** Makrozomi.

da prenatal dönemde yapılan ultrasonografi ile omfalosel dışında bulgu saptanmamıştır. Postnatal dönemde yapılan fizik muayene bulguları ile BWS tanısını almıştır.

Beckwith-Wiedemann sendromu, makroglossi, makrozomi, omfalosel, viseromegali, hemihipertrofi, nöbet (hipoglisemi ile ilişkili), renal malformasyonlar, yüzde kırmızı nevus, kulak anomalileri ile karakterize nadir görülen konjenital aşırı büyüme anomalisidir.<sup>5,6</sup> BWS tanısı doğumdan sonra fizik muayene bulguları ile konmaktadır. BWS tanısı 3 majör kriter (ön karın duvar defekti, makroglossi, aşırı büyüme) veya 2 majör + 3 minör kriter (kulak lobunda veya postauriküler çentiklenme, yüzde kalıcı kırmızı nevus, hipoglisemi, nefromegali veya hemihipertrofi) ile konmaktadır.<sup>6,8</sup> En sık görülen klinik bulgusu olan makroglossi %97-100 oranında görülmekte ve sıklıkla asimetric seyretmektedir. Karın duvar defekti %77-80, hipoglisemi %63, makrozomi %68 oranında görülmektedir.<sup>9-13</sup> Nefromegali veya polihidramnion gibi bazı bulguları prenatal dönemde saptanabilirse de birçok bulgusu doğumdan sonra saptanabilmektedir.<sup>6,14</sup> Olgumuz, omfalosel, makroglossi, makrozomi gibi majör üç tanı kriteri ile BWS tanısı aldı. BWS'de yaklaşık %63 sıklıkta görülen neonatal hipoglisemi olgumuzda gözlenmedi. Viseromegali, renal malfor-

masyonlar (renal medüller displazi, böbrekte fetal lobulasyon, nefromegali, renal kist) gibi BWS'nin minör bulguları olgumuzda saptanmadı. Eşlik edebilecek kardiyak anomaliler açısından çekilen EKO'su normal olarak değerlendirildi.

Beckwith-Wiedemann sendromu, insülin benzeri büyüme faktörü-2'yi kodlayan bölge olan 11p15.5 lokusundaki imprinting genleri etkileyen epigenetik olaylar ve mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Her iki cinste görülme sıklığı eşittir. BWS'ye %85'i sporatik iken %15'i ailevi geçiş göstermektedir.<sup>7,8,13</sup> Olgumuzun ailesinde BWS'na benzer klinik bulguların olmaması nedeniyle sporatik olgu olarak değerlendirildi. Genetik danışmanlık verildi.

Olgumuzda prenatal dönemde saptanan omfalosel doğumdan sonra hemen opere edildi. Literatürde de karın duvar defektinin hemen ya da doğumdan kısa süre sonra opere edilmesi önerilmektedir.<sup>14,15</sup>

Wilms tümörü, heptoblastom nöroblastom, rhabdomyom gibi emriyonel malignite gelişme riskindeki artıştan dolayı BWS'nin erken tanısı çok önemlidir. Özellikle yaşamın ilk 8 yılda tümör gelişme riski yaklaşık %7.5'dir.<sup>16,17</sup> O yüzden 8 yaşına kadar 3 ayda bir karın ultrasonografisi yapılması ve 4 yaşına kadar da 3 ayda bir alfafeoprotein bakılması önerilmektedir.<sup>18-20</sup> Bizde olgumuzda BWS

tanısını doğumdan hemen sonra koyduk ve gelişebilecek maligniteler açısından takibe aldık. O yüzden prenatal veya postnatal omfalosel gibi karın ön duvarı defekti olan olguların omfalosele eşlik edebilecek konjenital anomaliler açısından özellikle de BWS açısından dikkatli olunmalı ve iyi bir fizik muayene yapılması gerekmektedir.

## Sonuç

Prenatal veya postnatal omfalosel gibi karın ön duvarı defekti olan olguların omfalosele eşlik edebilecek konjenital anomaliler açısından özellikle de BWS açısından dikkatli olunmalı ve iyi bir fizik muayene yapılması gerekmektedir.

## Kaynaklar

- Moore TC, Stokes GE. Gastroschisis; report of two cases treated by a modification of the gross operation for omphalocele. *Surgery* 1953;33:112-20.
- Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M-P. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations. *Am J Med Genet Part A* 2008;146A:1280-85.
- Fisher R, Attah A, Partington A, Dykes E. Impact of antenatal diagnosis on incidence and prognosis in abdominal wall defects. *J Pediatr Surg* 1996;31:538-41.
- Stepan H, Horn L C, Bennek J, Faber R. Congenital hernia of the abdominal wall: a differential diagnosis of fetal abdominal wall defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13:207-9.
- Harker CP, Winter T 3rd, Mack L. Prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. *AJR Am J Roentgenol* 1997;168:520-22.
- Williams DH, Gauthier DW, Maizels M. Prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Prenat Diagn* 2005;25:879-84.
- Reish O, Lerer I, Amiel A, Heyman E, Herman A, Dolfin T, et al. Wiedemann-Beckwith syndrome: further prenatal characterizations of the condition. *Am J Med Genet* 2002;107:209-13.
- Li M. Molecular genetics of Wiedemann-Beckwith syndrome (BWS) a case report and literature review. *Am J Med Gen* 1998;79:253-9.
- Wiedemann HR. Familial malformation complex with umbilical hernia and macroglossia-a 'new syndrome'? *J Genet Hum* 1964;13:223-32.
- Elliott M, Maher ER. Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Med Genet* 1994;31:560-4.
- Çakmak A, Karazeybek AH. Beckwith-Wiedemann syndrome: case report. *Türkiye Klinikleri J Pediatr* 2007; 16:58-61.
- Chang AS, Moley KH, Wangler M, Feinberg AP, Debaun MR. Association between Beckwith-Wiedemann and assisted reproductive technology: a case series of 19 patients. *Fertil Steril* 2005;83:349-54.
- Narea Matamala G, Fernández Toro Mde L, Villalabeitia Ugarte E, Landaeta Mendoza M. Beckwith Wiedemann syndrome: presentation of a case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2008;13:640-3.
- Williams DH, Gauthier DW, Maizels M. Prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Prenat Diagn* 2005;25:879-84.
- Solsona-Narbón B, Castillo Laita JA, Buñuel Alvarez JC, Elías Pollina J, Loris Pablo C, et al. Beckwith-Wiedemann syndrome: study of eleven cases. *An Esp Pediatr* 1992;36:181-5.
- Tan TY, Amor DJ. Tumour surveillance in Beckwith-Wiedemann syndrome and hemihyperplasia: a critical review of the evidence and suggested guidelines for local practice. *J Paediatr Child Health* 2006;42:486-90.
- Aka S, Derbent M, Sarılioğlu F. Beckwith-Wiedemann sendromu ve hepatoblastoma. *Türkiye Klinikleri J Pediatr* 2010;19:359-63.
- Debaun MR, Tucker MA. Risk of cancer during the first four years of life in children from the Beckwith-Wiedemann syndrome registry. *J Pediatr* 1998;132:398-400.
- Evermann DB, Shuman C, Dzolganovski B, O'riordan MA, Weksberg R, Robin NH. Serum alphafetoprotein levels in Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Pediatr* 2000;137:123-7.
- Zarate YA, Mena R, Martin LJ, Steele P, Tinkle BT, Hopkin RJ. Experience with hemihyperplasia and Beckwith-Wiedemann syndrome surveillance protocol. *Am J Med Genet Part A* 2009;149A:1691-97.