

Bilateral Alt Ekstremitte Agenezisi: Olgu Sunumu ve Fetal Anomalilerin Erken Tanısında Transvajinal Sonografinin Önemi

Tuncay Nas, Pınar Özcan Keskin, Ercan Yılmaz, Aydan Biri, Fırat Mutlu, Rıfat Gürsoy

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

Özet

Amaç: Nadir bir anomali olan bilateral alt ekstremitte agenezisi olgusunun prenatal erken tanısı ve gebelikte transvajinal sonografinin (TVS) önemini vurgulanması.

Olgu: Yirmibeş yaşında, gravida 1, parite 0 ve antenatal takipte olan 12 hafta 2 gün gebede ense saydamlığı ölçümü için TVS de ense saydamlığı 1,6 mm tek canlı fetus izlendi TVS sırasında fetal anatomi incelendiğinde bilateral alt ekstremitelerin olmadığı tespit edildi. Üst ekstremiteleri, kranial yapılar, thorax, abdominal yapılar doğal olarak izlendi. Aileye gerekli bilgilendirme yapıldı ve ailenin isteği doğrultusunda gebelik sonlandırıldı. Fetusun makroskopik incelenmesinde alt ekstremitelerin total olarak gelişmediği izlendi.

Sonuç: TVS ekstremitte agenezisi gibi major anomalilerin antenatal tanısının mümkün olduğu 1. trimesterde anatomik yapıların görülmesi açısından son derece yararlı ve yardımcı bir yöntemdir. Bu nedenle gebeliğin bu döneminde her hekimin tereddüt etmeden rahatlıkla kullanması gerektiği kanısındayız.

Anahtar Sözcükler: Bilateral alt ekstremitte agenezisi, antenatal tanı, transvajinal ultrasonografi.

Bilateral lower extremity agenesis: case report and importance of transvaginal sonography in early antenatal diagnosis of fetal anomalies

Background: To present bilateral lower extremity agenesis which is a rare anomaly and to point out importance of transvaginal sonography (TVS) for the antenatal diagnosis of such anomalies during early in pregnancy.

Case: A 25 year-old pregnant woman admitted to our department for first trimester nuchal translucency screening sonography. TVS revealed a 12 weeks and 2 days fetus with positive cardiac activity. Nuchal translucency was measured 1.6 mm. During sonographic fetal anatomic screening absence of bilateral lower extremities were detected. Cranium, thorax, abdominal structures and upper extremities were normal. When the family informed, termination of the pregnancy was decided. After the termination, macroscopic examination of the fetus revealed absence of lower extremities.

Conclusion: TVS is a very useful tool for the antenatal diagnosis of major fetal anomalies like extremity agenesis during the first trimester. Therefore, everyone should get benefit from this technique in early pregnancy.

Keywords: Bilateral lower extremity agenesis, antenatal diagnosis, transvaginal ultrasonography.

Giriş

Ultrasonografinin (USG) başta fetal anomalilerin tespiti olmak üzere obstetride çok önemli bir yeri vardır. Major fetal anomalilerin gebeliğin erken dönemlerinde tespit edilmesi hem aile hem de hekim için çok büyük önem taşımaktadır. Anne ve

babalar doğacak çocuklarının henüz anne karnında iken nasıl olduğunu, sağlıklı olup olmadığını en önemlisi yapısal veya zihinsel bir sorun olup olmadığını daha gebeliğin başında merak etmektedir. Hekim ise bir anomali varsa bunu gebeliğin başlarında bilmek ister. Daha da önemlisi erken tanının önemi eğer gebelik sonlandırılacak ise hem tıbbi

hem de etik yönden erken gebelik haftalarında yapılması açısından artmaktadır.

Transvajinal sonografinin (TVS) obstetri pratiğine girişiyle konjenital anomalilerin gebeliğin erken döneminde tespit edilebilme oranı daha da artmıştır.¹ TVS erken gestasyonel haftalarda fetal anatomi ve biometrinin değerlendirilmesinde transabdominal ultrasonografiye üstünlük gösterir. Yüksek frekanslı vajinal problemlerin yardımıyla fetal anatomi detaylı şekilde taranabilir, gebeliğin daha erken dönemlerinde biometrik ölçümler yapılabilir ve daha erken dönemde yapısal anomalilerin tanısı konabilir.

Birçok gelişmiş ülkede gebeliğin 18-20. haftalarında yapısal anomalilerin tanısı için USG rutin olarak kullanılmaya başlanmıştır.² Gebeliğin 12. haftasında fetal organların gelişimi tamamlanmış olmakta ve bu haftadan sonra birçok malformasyonların tanısı koyma imkanı ortaya çıkmaktadır. Bunun yanında, 1. trimester ultrasonografik inceleme 2. trimester sonografi ile karşılaştırıldığında dezavantajları da olabilir. Fetusun küçük olması, cihazın rezolüsyonu ve doktorun deneyimi optimal sonografik değerlendirmeyi sınırlayabilir.

Tüm bu nedenlerden dolayı, fetal anomalilerin tanısında, 1. trimesterde yapılan TVS tek başına yeterli olmamakla birlikte, 2. trimester taramasıyla kombine kullanıldığında fetal anomalilerin tespit oranını artırmakta ve yadsınamayacak bir yere sahiptir. Bilateral alt ekstremitte agenezi oldukça nadir görülmekte olup insidansı 0.4/100,000'dir.³ Bu tür anomalilerin erken tanısı gebeliğin devamına karar verilmesinde veya sonlandırılacaksa daha az komplikasyona neden olması açısından önemlidir. Biz bu çalışmada 1. trimesterde TVS ile tanı konulmuş bir alt ekstremitte agenezi vakasını sunacağız.

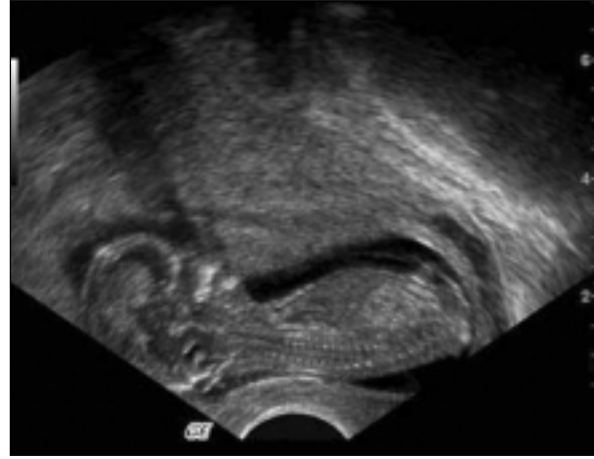
Olgu

Yirmibeş yaşında, gravida 1, parite 0 olan hastanın ilk kez son adet tarihine göre 6 hafta 4 günlük gebe iken antenatal takibine başlandı. Yapılan TVS de 6 hafta 4 günle uyumlu, tek canlı embriyo ekosu izlendi. Gebeye, ense saydamlığı ölçümü için 12 hafta 2 gün iken geldiğinde yapılan TVS inde 12 hafta ile uyumlu, canlı fetus izlendi. Ense saydamlığı 1.6 mm ölçüldü. TVS sırasında fetal anatomi incelendiğinde bilateral alt ekstremitelerin olmadığı tespit edildi (Resim 1). Kranium, thorax,

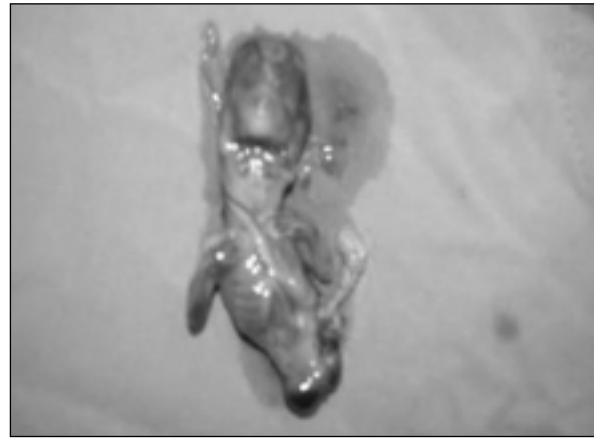
abdominal yapılar ve üst ekstremiteler doğal olarak izlendi. Aileye gerekli bilgilendirme yapıldı ve ailenin istemi doğrultusunda gebelik sonlandırıldı. Terminasyon sonrası fetusun makroskopik incelenmesinde alt ekstremitelerin olmadığı görüldü (Resim 2).

Tartışma

Bilateral alt ekstremitte agenezi 0.4/100.000 sıklıkta görülen bir anomalidir.³ Literatürde en erken antenatal tanı 12. haftada bildirilmiştir.⁶ Beraberinde gastroşizis ve omfalosel gibi karın ön duvarı defektleri, anal atrezi gibi gastrointestinal sistem anomalileri, pelvik hipoplazi veya aplazi, üriner sistem anomalileri, kafatası defektleri olabilir.⁵⁻⁷ Etiolojide



Resim 1. Fetusun ultrasonografik görünümü.



Resim 2. Terminasyon sonrası fetusun makroskopik görünümü.

talidomid gibi teratojen maruziyeti, çevresel faktörler, aile öyküsü ve genetik predispozisyon, amniotik band sendromu, nadiren de olsa koryon villus örnekleme ile ilgili vasküler hasar gibi sebepler yer almaktadır. Bazı yayınlarda sonraki gebeliklerde benzer anomalilere rastlandığı bildirilmesine rağmen diğerlerinde tekrarlama riski bildirilmemiştir.¹² Etiolojide genetik predispozisyon rol oynayabileceği için karyotip çalışılması tanıda yardımcı olabilir. Erken dönemde TVS ile rahatlıkla tanı konulan hastalarda sonlandırma genellikle (aile isteği doğrultusunda) doğru klinik yaklaşımdır.

Gebeliğin 11-13 haftalarında ense saydamlığı ölçümü birçok merkezde olduğu gibi ülkemizde de nerede ise rutin hale gelmiştir. Gebeliğin bu haftaları organogenezin tamamlandığı ve hastanın ense saydamlığı ölçümü için hekime ulaştığı dönem olup, mutlaka fetal anomalilerin önemli bir kısmının tespit edilmesinde faydalanması gereken dönemdir. Her ne kadar bu dönemde abdominal USG de yeterli olsa da, özellikle başta obez, geçirilmiş abdominal cerrahisi olan hastalar olmak üzere birçok gebede TVS nin sağladığı görüntü kalitesini abdominal sonografide elde etmek mümkün değildir. TVS, anensefali, megasistis, polikistik böbrek, omfalosel, gastroşizis gibi bazı major anomaliler de dahil olmak üzere birçok anomalilerin erken tanısını koymaya ve erken dönemde klinik yaklaşımın seçilmesinde önemli kolaylık sağlar. Yüksek rezolüsyonlu transvajinal problemler erken fetal gelişimin görüntülenmesini sağlar.¹³⁻¹⁴ Literatürde TVS ile fetal yapısal anomalilere tanı konma oranı %41-65 olarak kaydedilmiştir.¹²⁻¹⁴ Bundan dolayı erken dönemde TVS anomali taramasında rutin olarak kullanımı yerini almaya başlamıştır. Bu olguda TVS önemi alt ekstremitenin hangi aşamada eksik olduğunu daha detaylı olarak görme imkanı ve beraberinde olabilecek anomalilerin ekarte edilmesinde ortaya çıkmıştır.

Erken dönemde fetal anomalilerin birçoğuna TVS ile tanı konulmasına rağmen, 2. trimester anomali taramasının yeri değişmemiştir. Örneğin hidrosefali, duodenal atrezi gibi birçok anomaliler 2. trimesterden sonra ortaya çıkmaya başlar.¹⁵ Bu nedenle her iki dönemde yapılan sonografi birbirine alternatif yaklaşımlar değildir. Ancak ekstremiteler gibi bazı organlar daha gebeliğin 11. haftası gibi erken dönemlerde görülebilir.¹¹ Madem ki bu anoma-

lilerin tespiti erken dönemde mümkün, erken dönemde görülebilecek bir anomalili gebeliği 2. trimestere kadar takip edip o dönemde tespit etmeyi beklemek hem aile hem de hekim için hiç de tercih edilecek bir durum değildir.

Sonuç olarak 1. trimesterde anomali taraması TVS ile çok daha iyi ve kolay olmaktadır. Bu nedenle her hekimin sıkça ve rahatlıkla kullanması gereken bir yöntem olduğunu düşünmekteyiz.

Kaynaklar

1. Timor-Tritsch, I.E., Blumenfeld, Z., Rottem, S. Sonoembryology. In: Timor-Tritsch, I.E., Rottem, S.(Eds). Transvaginal Sonography, New York: Elsevier. 1991, p:225-98.
2. Pulu G, Nicolaides KH (1999). Standard views for examination of the fetus. In Diagnosis of fetal abnormalities: The 18-23 Weeks Scan, Pulu G, Nicolaides KH (eds). Parthenon Publishing: London. 1999, p:3-4.
3. Rishsingani A, Yankowitz J, Mazursky J, Williamson R. Prenatal ultrasound diagnosis of amelia. *Prenat Diagn* 1995; 15(7): 655-9.
4. Hernadi L, Torocsick M. Screening for fetal anomalies in the 12th week of pregnancy by transvaginal sonography in an unselected population. *Prenat Diagn* 1997; 17: 753-6.
5. Ghosh G, Gupta S. Amelia with anorectal and external genital atresia. *Indian Pediatr* 2004; 41(12):1267.
6. Olney RS, Hoyme HE, Roche F, Ferguson K, Hintz S, Madan A. Limb/pelvis hypoplasia/aplasia with skull defect (Schinzel phocomelia): distinctive features and prenatal detection. *Am J Med Genet* 2001; 103(4): 295-301.
7. Cserni G, Tanko A. Limb-body wall malformation complex: an unusual developmental abnormality of the abdominal wall. Case report, clinicopathological and etiological implications. *Orv Hetil* 1997; 138(15): 931-7.
8. Froster-Iskenius UG, Baird PA. Amelia: incidence and associated defects in a large population. *Teratology* 1990; 41(1): 23-31.
9. Timor-Tritsch IE, Peisner DB, Raju S. Sonoembryology: An organoriented approach using a high-frequency vaginal probe. *J Clin Ultrasound* 1990; 18: 286-98.
10. Rosati P, Guariglia L. Transvaginal fetal biometry in early pregnancy. *Early Hum Dev* 1997; 49: 91-6.
11. Economides DL, Braithwaite JM. First trimester ultrasonographic diagnosis of fetal abnormalities in a low-risk population. *Br J Obstet Gynaecol* 1998; 105: 53-7.
12. Whitlow BJ, Chatzipapas IK, Lazanakis ML, Kadir RA, Economides DL. The value of sonography in early pregnancy for the detection of fetal abnormalities in an unselected population. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106: 929-36.
13. Rottem S, Bronshtein M. Transvaginal sonographic diagnosis of congenital anomalies between 9 weeks and 16 weeks, menstrual age. *J Clin Ultrasound* 1990; 18: 307-14.
14. Gaffney G, Manning N, Boyd PA, Rai V, Gould S, Chamberlain P. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias: A report of the diagnostic and prognostic accuracy in 35 cases. *Prenat Diagn* 1998; 18: 357-62.