

Prenatal omfalosel tanısı alan vakalara yaklaşım

Bir vaka nedeniyle

Dr. Pınar Arıkan* Dr. Yeşim Sağlıcan* Dr. Sevim Balcı** Dr. Dilek Aktaş** Dr. Behsan Önel***

ÖZET

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde prenatal tanı amacıyla multidisipliner bir yaklaşım içinde ele alınan 210 vakadan 30'unda postmortem inceleme yapılmıştır. Bu vakalardan birinde omfalosel saptanmıştır. Yirmibirinci haftada ultrasonografik olarak tanısı konulan ve ailenin isteği üzerine terapötik abortus uygulanan bu vaka, çalışmamızın materyalini oluşturmaktadır.

Çalışmamızda, literatür bilgisi ışığı altında, omfalosel etyopatogenezi, eşlik edebilen diğer anomaliler, vakamızda saptadığımız makroskopik ve mikroskopik bulgular tartışılmış; prenatal omfalosel tanısı konulan bir vaka da, multidisipliner yaklaşımın nasıl olması gerektiği üzerinde durulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Omfalosel, eksomfalos, prenatal tanı.

GİRİŞ

Embryolojik yaşamın 6. haftasında umblikustaki bir defektten herie olan barsaklar ekstrakorporeal gelişimlerini tamamlayarak 10. haftada tekrar intraabdominal kaviteye dönerler. Daha sonra sefalik, kaudal ve iki lateral abdominal yaprağın umblikal kord tabanında füzyonu ile karın duvarındaki defekt kapanır.^{1,2} Bu fizyolojik olayda bir duraklama olursa fetusta kalıcı bir herniasyon ortaya çıkar ve buna OMFALOSEL (Exomphalos) denir.^{1,2} Bu duraklamanın nedeni kesin olarak bilinmemekle birlikte Tablo 1'de özetlendiği gibi ekzojen ve endojen faktörler üzerinde durulmaktadır.^{3,5} Bazı vakalarda kese içinde diğer intraabdominal, hatta intratorasik organlar da bulunabilir.

Omfalosel izole olabileceği gibi çeşitli malformasyon ve sendromlara da eşlik edebilir. (Tablo 2, 3)^{1,2,6,11}

Literatürde farklı görüşler olmasına karşın, omfalosel insidansı yaklaşık 5000 canlı doğumda bir olarak kabul edilmektedir.^{1,2,6,9,11-13}

Son yıllarda gelişen ultrasonografi teknikleri ve amniyotik mayi veya anne kanında yüksek bulunan AFP değer-

SUMMARY

At the University of Hacettepe Faculty of Medicine, 210 cases were evaluated prenatally in a multidisciplinary approach and in 30 of these cases postmortem examination was performed. There was one case of omphalocele which was diagnosed by ultrasonography at the 21. week's gestation and was aborted therapeutically with the agreement of the family.

Reported is the macroscopic and microscopic features of the case, review of the etiopathogenesis and associated malformations of the omphalocele; discussed is the multidisciplinary approach and management of the antenatally diagnosed omphalocele.

Key Words: Omphalocele, exomphalos, prenatal diagnosis.

Tablo 1: OMFALOSEL ETYOLOJISİNDEKİ HİPOTEZLER

- 1- Maternal infeksiyon (İzole vakalar için)
- 2- Hipoksi
- 3- Folik asit eksikliği
- 4- Salisilat toksisitesi
- 5- X'e bağlı kalıtım (Ailevi vakalar için)
- 6- Kromozom anomalileri*

* Tablo 2'de açıklanmaktadır.

Tablo 2: OMFALOSELDE GÖRÜLEBİLEN KROMOZOM ABERASYONLARI

- Trizomi 18
- Trizomi 13
- Trizomi 21
- 69 XXY
- 47 XXY
- 46 XX (del 8) (q 13 q 21.2)

leri ile omfalosel tanısı 12. haftadan sonra güvenle konulabilmektedir.^{6,14}

Prenatal tanı, malformasyonlu bebeklere yaklaşımı belirlemek açısından önemlidir. Günümüzde, omfalosel ve benzeri bazı malformasyonlar cerrahi yöntemlerle başarı ile tedavi edilebilmektedir.¹ Bununla birlikte özellikle

* Ankara Onkoloji Hastanesi Patoloji Bölümü

** Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Klinik Genetik Ünitesi

*** Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji ABD



Resim 1: 21. haftada US ile saptanan omfalosel.



Resim 2: Postmortem X-Ray.

ağır vakalar, gerek aileler gerekse ülke için ekonomik ve sosyal bir sorun olmaktadır.

Yirmibirinci haftada prenatal olarak tanısı konulan, postmortem olarak incelenen ve omfalosel dışında başka bir anomalisi olmayan vakayı sunmamızdaki amaç, bu tip vakalarda multidisipliner yaklaşımı ve terapötik abortus endikasyonlarını tartışmaktır.

VAKA TAKDİMİ

Eşi ile akraba olmayan, ikinci çocuğuna hamile 33

Tablo 3: OMFALOSEL İLE BİRLİKTE GÖRÜLEBİLEN ÇEŞİTLİ MALFORMASYONLAR VE SENDROMLAR

Sendromlar	Beckwith-Wiedeman sendromu Cantrell pentalojisi Fallot tetralojisi
Sistemlere göre Kardiyak	PDA ASP VSD Pulmoner stenoz Dekstrokardi
GIS	Atreziler Meckel divertikülü
ÜGS	Atnal böbrek Üreter dublikasyonu Mesane ekstrofisi Veziko-üreteral reflü Hipospadias perinealis
Solunum	Bronkomalazi Hipoplazik akciğer
Nörolojik	Holoprozensefali Mikroftalmus Serebral atrofi Korpus kallosum hipoplazisi
Diğer	Yarı damak-dudak Polihidramniyoz Kifoskolyoz Kistik higroma Uzun kemiklerde anormal büyümeler

yaşında bir annede, gebeliğin 21. haftasında ultrasonografik olarak polihidramniyoz ve fetusta omfalosel saptanmıştır (Resim 1). Hastaya 230 cc ekstraamniyotik rivanol verilerek terapötik abortus uygulanmıştır.

Postmortem fizik muayenede fetusun ağırlığı 900 gr, boyu 29 cm (Gestasyonel yaş ile uyumlu), baş çevresi 20 cm, göğüs çevresi 18,5 cm olarak ölçülmüş, plasentanın 400 gr ağırlığında olduğu gözlenmiştir. Burun kökü basık, kulakları düşük, sternumu kısa olan ve göz altında çizgisi bulunan fetusun, göbek kordonunun karın duvarına geniş bir şekilde ağızlaştığı ve intestinal segmentlerin kordon içinde yer aldığı dikkati çekmiştir.

Postmortem vücut X-ray'inde sol toraksın sağa oranla hafif hipoplazisi dışında bir bulgu saptanmamıştır (Resim 2).

Postmortem kromozom çalışmasında üreme olmamıştır. Anne kromozomları normal (46XX) bulunmuştur.

Postmortem morfolojik incelemede, ayrıca karın duvarındaki bir defekten göbek kordonu içine hernie olan jejunum, ileum ve kolonun amnion zarı ve periton ile örtülü olduğu görülmüş, meydana gelen bu omfalosel kese-

Tablo 4: OMFALOSELİN KLİNİK VARYASYONLARI

Tip I	İntakt kese ile görülen omfalosel A. Yalnız barsak içeren B. Ek olarak diğer intraabdominal yapıları içeren
Tip II	Rüptüre kese ile görülen omfalosel A. Doğumda rüptüre olan B. Prenatal dönemde rüptüre olan
Tip III	Major anomalilerle birlikte olan omfalosel
Tip IV	Gastroschisis
Martin L.W., Surg Clin N Am, 65 (5): 1235-1245, 1985.	

sinin çapı 6 cm olarak ölçülmüştür. Normal pozisyonunda olan diğer organlarda gross anomali gözlenmemiştir. Mikroskopik olarak tüm organlar fetusun yaşı ile uyumlu bulunmuş, plasenta ve göbek kordonunda düzenli yapı izlenmiştir.

TARTIŞMA

Omfalosel vakalarının %60-80'ine, diğer malformasyon veya kromozom aberasyonları eşlik eder.^{2,8,9,12} Bu nedenle, prenatal omfalosel tanısı alan vakalarda, ekşperleşmiş bir uzman tarafından, eşlik edebilecek diğer anomalilerin ultrasonografik olarak araştırılması ve kromozom analizlerinin yapılması son derece önemlidir.

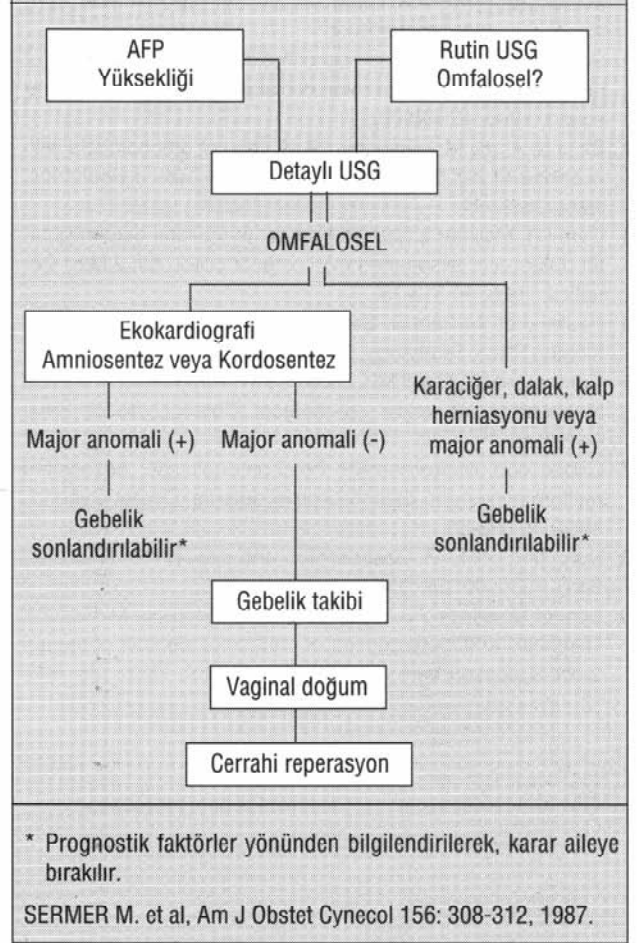
Nyberg ve arkadaşları 1989 yılında, omfalosel kesesi içinde yer alan organlar ile kromozom anomalileri arasındaki ilişkiyi araştırmış ve ekstrakorporeal karaciğerin sıklıkla normal karyotip, intrakorporeal karaciğerin ise kromozom aberasyonları ile birlikte olduğunu ileri sürmüşlerdir.¹⁵ Benacerraf ve arkadaşları 1990 yılında yaptıkları bir çalışma ile bu görüşü desteklemişler, 22 vakalık serilerinde anormal karyotipe sahip 4 vakada karaciğeri normal pozisyonunda gözlerken, karyotip anomalisi göstermeyen 18 vakanın 16'sında ekstrakorporeal karaciğer saptamışlardır.¹²

Prognozu olumsuz yönde etkileyen en önemli faktör, omfalosele eşlik eden majör anomalilerin varlığıdır.^{8,11} Diğer prognostik faktörler ise, prematürite, omfalosel kesesi içinde bulunan organlar, karın duvarındaki defektin büyüklüğü, annenin yaşı ve neonatal bakımdır.^{6,8,9,11,13} Yapılan çalışmalar sezaryen ile normal doğum arasında prognostik bir fark olmadığını göstermiştir.^{9,13,16}

Dört tipi olan omfaloselin (Tablo 4), tedavi yöntemleri şu şekilde özetlenebilir.¹

- 1- Non-operatif tedavi
- 2- Defektin primer onarımı
- 3- Yalnızca derinin kapatılarak fasiadaki defektin onarımının daha sonraya bırakılması
- 4- "Silastic prosthesis" ile aşamalı onarım

Tablo 5: PRENATAL OMFALOSEL TANISI ALAN VAKALARA YAKLAŞIM



Sonuç olarak, "Ultrasonografi ile omfalosel tanısı alan her vakaya terapötik abortus yapılmalı mı?" sorusu akla gelmektedir (Tablo 5)

Öneriler:

- Prenatal omfalosel tanısı alan her vaka kese içinde yer alan organlar ve diğer malformasyonlar yönünden ekşper bir radyolog tarafından incelenmelidir.
- Her vakada AFP en az iki defa 2 hafta ara ile bakılmalıdır.
- Her vakada kromozom analizi yapılmalıdır.
- Ailede benzer vakaların (Beckwith-Wiedeman sendromu, ailevi omfalosel vb) olup olmadığı araştırılmalıdır.
- Diğer prognostik faktörler değerlendirilmelidir.
- Prenatal olarak izole omfalosel tanısı alan vakalarda, doğumun, pediatrik cerrahi ile birlikte çalışan, gelişmiş neonatoloji bölümü olan bir merkezde yapılması sağlanmalıdır.

KAYNAKLAR

- 1 Martin LW, Torres AM. Omphalocele and gastroschisis. Surg Clin N Am. 1985; 65:1235-44.
- 2 Pagliano M, Mossetti M, Ragno P. Echographic diagnosis of omphalocele in the first trimester of pregnancy. J Clin ultrasound, 1990; 18:658-60.
- 3 Balcı S, Atasu M, Hiçsönmez A. A case of omphalocele with absence of the thumb and inductly. The Türk J Pediatrics, 1974; 16:37-41.
- 4 Carmi R, Meizner I, Katz M. Familial congenital diaphragmatic defect and associated midline anomalies. Am J Med Genetics, 1990; 36:313-15.
- 5 Paulozzi Lj, Milham S. Seasonality of omphalocele in Washington State. Teratology, 1986; 33:133-34.
- 6 Carpenter MW, Curci MR, Dibbins AW, Haddow JE. Perinatal management of ventral wall defects. Obstet Gynecol, 1984; 64:646-51.
- 7 Cilbert WM, Nicolaidis KH. Fetal omphalocele: Associated malformations and chromosomal defects. Obstet Gynecol, 1987; 70:633-35.
- 8 Kohn MR, Shi ECP. Gastroschisis and exomphals. Aust N Z j Surg, 1990; 60:199-202.
- 9 Sermer M, Benzie RJ, Pitson L, Carr M, Skidmore M. Prenatal Diagnosis and management of congenital defects of the anterior abdominal wall. Am j Obstet Gynecol, 1987; 156: 308-12
- 10 Sipes SL, Weiner CP, Sipes II DR, Grant SS, Williamson RA. Gastroschisis and omphalocele. Obstet Gynecol, 1990; 76:195-99.
- 11 Tucci M, Bard H. The associated anomalies that determine prognosis in congenital omphaloceles. Am J Obstet Gynecol, 1990; 163:1646-49.
- 12 Benacerraf BR, Saltzman DH, Estroff JA, Frigoletto FD. Abnormal karyotype of fetuses with omphalocele. Obstet Gynecol, 1990; 75:317-19.
- 13 Moretti M, Khoury A, Rodriguez J, Lobe T, Shaver D, Sibai B. The affect of mode of delivery on the perinatal outcome in fetuses with abdominal wall defects. Am J Obstet Gynecol, 1990; 163:833-38.
- 14 Cy DR, Mack LA, Schoenecker SA, Patten RM, Shepard TH, Shuman WP, et al. Bowel migration in the normal fetus: US detection. Rediology, 1986; 161:119-21.
- 15 Nyberg D, Fitzsimmons J, Mack L. Chromosomal abnormalities in fetuses with omphalocele. J Ultrasound Med, 1989; 8:299-308.
- 16 Kirk EP, Wah RM. Obstetric management of the fetus with omphalocele or gastroschisis. Am J Obstet Gynecol, 1983; 146:512-18.