

## Olgu Sunumu

# Miadında Fetal Akrani

Hakan KAYA\*, Mekin SEZİK\*, Okan ÖZKAYA\*, Ali Rıza AYDIN\*

\*Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hast. ve Doğum Anabilim Dalı - ISPARTA

### ÖZET

#### MİADINDA FETAL AKRANI

**Amaç:** Fetal akrani (eksensefali) beyni çevreleyen kafatası kemiklerinin kısmi veya tam yokluğu ile karakterize konjenital bir anomalidir. Vakalardan genellikle embriyoner gelişimin 4. haftasında mezensefimal göçün olmaması veya yetersizliği sorumlu tutulmaktadır.

**Olgu:** Son adet tarihine göre 39 haftalık takipsiz bir gebede fetal akrani olgusu sunulmaktadır. Prenatal ultrasonografide beyni çevreleyen kafa kemiklerinin yokluğu, beyin dokusunun ince bir zar ile kaplı olduğu ve polihidramniosun bulunduğu saptandı. Doğum sonrasında bebek bir hafta yaşadı.

**Sonuç:** Fetal akrani vakaları genellikle ikinci trimesterde tanınıp gebelikler sonlandırıldığı için miadına ulaşan vakalar oldukça seyrek görülmektedir. Nadir bir anomali olmasına karşılık, birinci ve ikinci trimesterde yüksek rezolüsyonlu ultrasonografilerle yapılan incelemelerle tanı konulabilir. Sosyal ve koruyucu hekimlik açısından gebelerin yakın takibi önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Akrani, Anensefali, Eksensefali, Fetal Anomali, Prenatal Ultrasonografi

### SUMMARY

#### FETAL ACRANIA AT TERM

**Background:** Fetal acrania (exencephaly) is a congenital abnormality characterized by the complete or partial absence of skull bones surrounding the fetal brain. Lack of mesenchymal migration in the fourth week of embryological age is a proposed mechanism.

**Case:** In the present report, a fetus with acrania at 39 weeks of gestation is presented. Prenatal ultrasound revealed lack of skull bones around the fetal brain tissue with a thin membranous structure instead, and polyhydramnios. The infant lived one week postpartum.

**Conclusion:** Fetal acrania at term is very rare as most of the cases are prenatally diagnosed in the second trimester. Although rare, proper diagnosis is possible in the first or second trimesters using high-resolution ultrasonography. In conclusion, close follow-up in pregnancy is important concerning social and preventive medicine.

**Key words:** Acrania, Anencephaly, Exencephaly, Fetal anomaly, Prenatal Ultrasonography

**F**etal akrani (eksensefali) beyni çevreleyen kafatası kemiklerinin kısmi veya tam yokluğu ile karakterize, yaşam şansı çok az olan ve seyrek görülen bir konjenital anomalidir (1-3). Patogenezi kesin olarak bilinmemekle birlikte, embriyogenezin 4-5. haftalarında mezenkimal göçün yokluğu veya yetersizliği nedeniyle ortaya çıktığı ileri sürülmektedir (4). Fetal akrani tanısı, prenatal dönemde ultrasonografide beyni saran kafatası kemiklerinin yokluğu, anatomik olarak normal olmamakla birlikte membranöz bir zarla çevrili gelişmiş bir beyin dokusu saptanması ile konulabilir (2,5,6). Tanı genellikle 2. trimesterde konulabilmesine rağmen, bizim va-

kamızda olduğu gibi takipsiz gebelik ve benzeri nedenlerle miadına gelmiş vakalarda bildirilmiştir (7).

Kliniğimizde tanısı konulmuş ve sezaryen ile doğurtulmuş miadında bir akrani vakası prenatal ultrasonografik görüntüleri ve literatür bilgileri ışığında sunulmuştur.

### OLGU SUNUMU

Yirmi yaşında gravida 1, parite 0 olan son adet tarihine göre 39 haftalık gebeliği olan hasta, doğum ağrılarının başlaması üzerine polikliniğimize başvurdu. Annenin anamnezinden kronik hipertansiyonunun olduğu, sigara, oral kontraseptif veya ilaç kullanım öyküsü olmadığı, gebelik sırasında bir kez 10. gebelik haftasında kontrole gittiği, daha sonra gebelik kontrollerine gitmediği ve onuncu gebelik haftasındaki kont-

**Şekil 1.** Prenatal ultrasonografi bulgusu (Beyin dokusu ve onu saran ince zar yapısı)

**Şekil 2.** Prenatal ultrasonografi görüntüsü (Beyin dokusu etrafında kafa kemikleri izlenmiyor, O: orbita)

rolünde transvaginal ultrasonografide fetusun normal olarak belirtildiği öğrenildi. Annenin yapılan serolojik incelemesinde, Rubella ve Toksoplazma Ig G (+), Ig M(-) olarak bulundu. Kliniğimizde yapılan ultrasonografik incelemede (konveks 5 MHz prob, Medison, SonoAce 8800, Seul, Kore) fetal ölçülerin 35 hafta ile uyumlu olduğu erkek fetüste, fetal skalp kemiklerinin olmadığı, fetal beyin membranöz ince bir zarla çevrili olduğu, polihidramniosun bulunduğu saptandı (Şekil 1, 2). Ek bir fetal anomali izlenmedi. Beyin ve beyincik dokusu gelişimi normal olarak saptandı. Transvers duruş nedeniyle sezaryen yapılan hasta, 2800 gram canlı erkek bebek doğurdu. Doğum sonu muayenede ultrasonografi bulgularının doğru olduğu teyit edildi. Fetal skalp kemiklerinin olmadığı, beyin dokusunun ince bir zarla örtülü olduğu gözlemlendi (Şe-

**Şekil 3.** Doğum sonrası görüntü (beyin dokusu etrafında ince zar dokusu izleniyor)

kil 3). Apneleri olması nedeniyle bebek entübe edilerek yenidoğan yoğun bakım servisine alındı. Yapılan kromozom incelemesi 46 XY olarak saptandı. Yenidoğan yoğun bakım servisinde entübe olarak takip edilen bebek 1 hafta sonra kaybedildi. Aileden izin alınmadığı için otopsi ve patolojik incelemesi yapılamadı.

## TARTIŞMA

Fetal akrani (eksensefali) embriyoner gelişimin 4. haftasındaki mezenşimal göçün olmaması nedeniyle meydana geldiği kabul edilen yaşam şansı çok az olan konjenital bir anomalidir (1,2). Beyni çevreleyen kafatası kemikleri olmasına karşın, fetal yüz kemikleri, beyincik ve kafa kaidesi normal olarak gelişmiştir (2,8). Beyin dokusu ince bir zarla örtülüdür ve bu nedenle amnion sıvısı ile temas halindedir (1,2).

Fetal akrani fetal anensefali ile karıştırılabilmesine karşın, anensefalide fetal akraniden farklı olarak beyin hemisferleri de gelişmemiştir. Fetal akranide beyin dokusu vardır, ama bu fetüslerde de sıklıkla nörolojik bozukluklar izlenebilmektedir (9). Bazı fetal akrani vakalarında gelişen beyin dokusunun dejenere olması sonucu, anensefali oluşabileceği vurgulanmıştır (10). Fetal akrani anensefaliden farklı olarak ailevi anamnez göstermez. Yeni gebeliklerde tekrar etme riski düşüktür. Ailesel öykü çok enderdir ve Bronshtein ve arkadaşlarının (10) yayınladığı aynı ailede iki fetal akrani vakası haricinde şu ana kadar bildirilen başka ailevi öyküsü olan vaka bulunmamaktadır.

Fetal akranide sıklıkla kromozom incelemesi normal olmasına rağmen omfalosel, spina bifida gibi nöral tüp defektleri, kardiyak anomaliler ve amniyotik bant sendromu gibi anomalilere de rastlanabilmektedir (2,3,11,12). Bir vakada fetal akrani ile medulloblastom birlikteliği bildirilmiştir (4).

Fetal akrani tanısı genellikle ikinci trimesterde, yüksek anne serum alfa-feto protein düzeyi, polihidramnios ve fetal beyni çevreleyen kemiklerin olmaması ile konulabilirken, osteogenesis imperfecta ve hipofosfatazya gibi kemik gelişim bozuklukları ile ve ensefalosel ve amniyotik bant sendromuyla ayırıcı tanısı önemlidir (2,11,13). Amniyotik bant sendromuna bağlı olarak gelişen fetal akalvaryaya vakaları da literatürde bildirilmiştir (11). Genellikle ikinci trimesterde farkedilmesine karşın, yüksek anne serum alfa-feto protein düzeyi ve birinci trimester Down sendromu tarama testi (fetal ense derisi kalınlığı, anne serum  $\beta$ -hCG ve gebelikle ilişkili plazma protein A düzeyi) yapılan hastalarda yüksek rezolüsyonlu transvajinal ultrasonografide dikkatli bir inceleme ile erken dönemde tanı konulabilmektedir (1,12). Rankine ve arkadaşları (8) fetal akraninin erken dönem tanısında fetoskopiden de yararlanılabileceğini, gebelik sonlandırılmadan önce fetüsün sağlığının net olarak değerlendirilebileceğini vurgulamışlardır.

Fetal akraninin hayatta bağdaşmadığı bildirilmişse de Kurata ve arkadaşları (7) 38. gebelik haftasında doğurtulan kalvaryumu olmayan, oksipital bölge derisi ve altındaki dura dokusunda defekt bulunan bir bebeğin yapılan ameliyatlardan sonra yaşadığını bildirmişlerdir.

Fetal akrani tanısı düzenli yapılan ultrasonografi takiplerinde kolaylıkla konulabilmektedir. Olgumuzda olduğu gibi kontrolsüz gebelikler gibi nedenlerle miadına ulaşmış vakalar çok seyrek.

Sonuç olarak, sosyal ve koruyucu hekimlik açısından gebelerin yakın takibi önemlidir. Fetal akrani vakaları genellikle ikinci trimesterde tanımlanıp gebelikler sonlandırıldığı için miadına ulaşan vakalar oldukça seyrek görülmektedir. Fetal akrani çok seyrek görülmesine karşın, yüksek an-

ne serum alfa-föto protein düzeyi olan ve anormal birinci trimester Down sendromu tarama testi olan gebeler daha dikkatli olarak değerlendirilmelidir. İleride rekonstrüktif cerrahi teknikleri geliştikçe başka anomalilerin eşlik etmediği fetal akrani vakalarının yaşatılması mümkün olabilir.

#### KAYNAKLAR

1. 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
2. Weissman A, Duikman R, Auslander R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. *J Clin Ultrasound* 1997; 25: 511-4
3. Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD. Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome. *Obstet Gynecol* 2003; 102: 1176-8
4. Asai M, Kitamura H, Yanagibashi T, Asukai K, Katagiri N. Case of acrania associated with congenital medulloblastoma. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1998; 81: 115-7
5. Casellas M, Ferrer M, Rovira M, Pla F, Martinez MA, Cabero L. Prenatal diagnosis of exencephaly. *Prenat Diagn* 1993; 13: 417-22
6. Ekici E, Gulmezoglu M. Sonographic diagnosis of fetal acrania. *J Clin Ultrasound* 1991; 19: 363-6
7. Kurata H, Tamaki N, Sawa H, et al. Acrania: report of first surviving case. *Pediatr Neurosurg* 1996; 24: 52-4
8. 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
9. Harris CP, Townsend JJ, Carey JC. Acalvaria: a unique congenital anomaly. *Am J Med Genet* 1993; 46: 694-9
10. Bronshtein M, Ormoy A. Acrania: anencephaly resulting from secondary degeneration of closed neural tube: two cases in the same family. *J Clin Ultrasound* 1991; 19: 230-4
11. Chandran S, Lim MK, Yu VYH. Fetal acalvaria with amniotic band syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2000; 82: 11-3
12. Chanprapaph P, Tongsong T, Wongtra-Ngan S. Sonographic diagnosis of exencephaly: omphalocele at 11 weeks of gestation. *J Obstet Gynaecol Res* 2000; 26: 363-6
13. Ruano R, Picone O, Benachi A, Grebille AG, Martinovic J, Dumez Y, et al. First-trimester diagnosis of osteogenesis imperfecta associated with encephalocele by conventional and three-dimensional ultrasound. *Prenat Diagn* 2003; 23: 539-42