

Birinci Trimesterde Tanı Konulan Body Stalk Anomalisi: Olgu Sunumu

Body Stalk Anomaly Diagnosed in the First Trimester: A Case Report

Serenat Eriş Yalçın, Mehmet Özgür Akkurt, And Yavuz, Mekin Sezik

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Isparta, Türkiye

ÖZET

Body stalk anomalisi nadir görülen konjenital bir anomali olup abdominal duvar defekti, ağır kifoskolyoz ve rudimenter umbilikal kord varlığı ile karakterizedir. Omfalosel ve gastroşizis gibi diğer abdominal duvar defektlerinden ayırıcı tanı önemlidir. İzole gastroşizis benign özellik gösterirken body stalk anomalisi normal karyotipe rağmen fatal seyretmektedir. Yirmi iki yaşında gravida 2, parite 1 olgunun yapılan sonografik muayenesinde fetusta karaciğer ve bağırsakları içeren geniş abdominal defekt, ağır kifoskolyoz ve sağ ayakta talipes ekinovarus mevcuttu. Body stalk anomalisi ön tanısı konuldu. Postmortem incelemeler tanımız ile uyumlu idi. Sonuç olarak karın ön duvarı defekti tespit edildiğinde body stalk anomalisi akla gelmeli, sonogramda eşlik eden bulguların varlığı dikkatle araştırılmalı ve böylece aileye doğru prognosis bilgisi sağlanmalıdır.

Anahtar Sözcükler: Body stalk anomalisi, karın duvar defekti, prenatal tanı

Geliş Tarihi: 28.08.2016

Kabul Tarihi: 07.03.2017

ABSTRACT

Body stalk anomaly is a rare congenital anomaly characterized by the presence of an abdominal wall defect, severe kyphoscoliosis and a rudimentary umbilical cord. Differential diagnosis is important from other abdominal wall defects such as omphalocele and gastroschisis. Isolated gastroschisis shows benign property while body stalk anomaly seems fatal despite normal karyotype. A 22-year-old gravida 2, para 1 cases' ultrasound examination showed extensive abdominal defect including liver and intestines of the fetus, severe kyphoscoliosis and right foot talipes equinovarus. Preliminary diagnosis was body stalk anomaly. Postmortem examinations were consistent with the definition. Consequently, when the anterior abdominal wall defect was detected, body stalk anomaly should be remembered, the presence of accompanying symptoms on sonogram should be examined carefully and thus accurate prognosis information should be provided to the family.

Key Words: Body stalk anomaly, abdominal wall defect, prenatal diagnosis

Received: 08.28.2016

Accepted: 03.07.2017

GİRİŞ

Body stalk anomalisi nadir görülen konjenital bir anomali olup abdominal duvar defekti, ağır kifoskolyoz ve rudimenter umbilikal kord varlığı ile karakterizedir (1,2). Bunlara ek olarak kraniyofasial defektler, nöral tüp defektleri, genitouriner malformasyonlar, toraks duvar anomalileri, ekstremité defektleri de izlenebilir (1-3).

Body stalk anomalisi olgularında sıklıkla karyotip normaldir (1-3). Omfalosel ve gastroşizis gibi diğer abdominal duvar defektlerinden ayırıcı tanı önemlidir. İzole gastroşizis benign özellik gösterirken body stalk anomalisi normal karyotipe rağmen fatal seyretmektedir (4,5).

OLGU SUNUMU

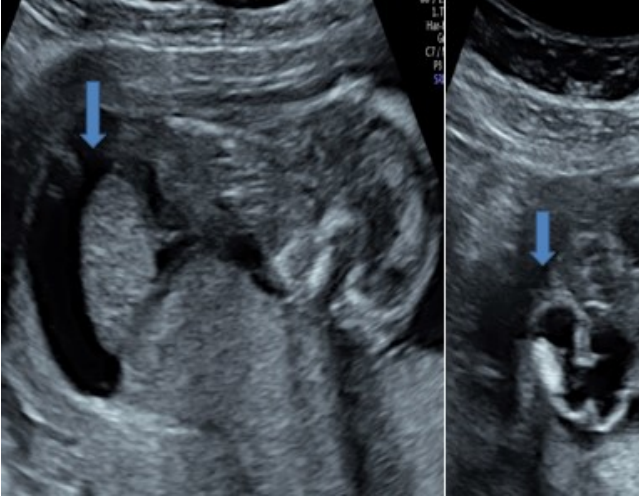
Yirmi iki yaşında gravida 2, parite 1 olgu birinci trimester tarama testi yaptırmak amacıyla gebeliğin 13. haftasında kliniğimize başvurdu. Medikal ve geçmiş obstetrik öyküsünde özellik yoktu. Alkol, sigara ya da teratojenik ilaç kullanım öyküsü yoktu. Yapılan sonografik muayenesinde baş-popo mesafesi: 6.90 cm olan fetusta karaciğer ve bağırsakları içeren geniş abdominal defekt (Resim 1), ağır kifoskolyoz ve sağ ayakta talipes ekinovarus mevcuttu. Body stalk anomalisi ön tanısı konuldu.

Yazışma Adresi / Address for Correspondence: Dr. Serenat Eriş Yalçın, Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Isparta, Türkiye E-mail: serenateris@hotmail.com

©Telif Hakkı 2017 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi - Makale metnine <http://medicaljournal.gazi.edu.tr/> web adresinden ulaşılabilir.

©Copyright 2017 by Gazi University Medical Faculty - Available on-line at web site <http://medicaljournal.gazi.edu.tr/>

doi:<http://dx.doi.org/10.12996/gmj.2017.40>



Resim 1: Karaciğer ve bağırsakları içeren geniş abdominal defektin sonogram görünümü

Karyotipleme amacıyla koryonik villus örneklemesi yapıldı. Koryonik villus kültüründe incelenen metafazlarda (62 metafaz) 46,XX/46,XY için düzey II mozaiklik ve 46,XX kuruluşuna sahip hücrelerin altısında X ve 4. kromozomların p22.1 ve q31 kolları arasında translokasyon saptandı. Body stalk anomalisinin letal kondisyonu hakkında aileye bilgi verildi. Ailenin isteği üzerine vajinal prostoglandin uygulaması ile terminasyon yapıldı. Yapılan postmortem incelemeler tanımız ile uyumlu idi (Resim 2). CVS bulgularının korelasyonu için fetustan gönderilen cilt biyopsisinde herhangi bir sayısal veya yapısal kromozom anomalisi saptanmadı. Olası bir translokasyon taşıyıcılığı açısından aileye parental kromozom analizi önerildi ancak aile kabul etmedi.



Resim 2: Fetusun postmortem görünümü, geniş abdominal defektten herniye olan karın içi organların görünümü

TARTIŞMA

En ciddi karın ön duvarı defekti olarak kabul edilen body stalk anomalisi nadir görülür. İkinci trimesterde saptanma sıklığı 1/14000 iken birinci trimesterde 1/7500 olarak bildirilmiştir. Bu durum body stalk anomalisinin erken ikinci trimestere kadar olan spontan abortlarla ilişkili olduğunu gösterebilir (6). Birinci trimester tarama testlerinin yaygınlaşması bu tip anomalilerin erken dönemde tanınmasına olanak verir. Literatürde 9 hafta gibi erken dönemlerde saptanmış olgular mevcuttur (7).

Body stalk anomalisinin oluşmasında etken olan faktörler net olarak aydınlatılmış değildir. Fizyopatolojide 3 teori öne sürülmektedir. Çöломik kavite obliterasyonundan önce meydana gelen erken membran rüptürünün, amniotik bant sendromunun bir spektrumu gibi fetusun sıkışmasına yol açarak bu anomaliye yol açtığı düşünülmür. Destekleyici bulgu olarak da fetal sıvı ve hareketlilik yokluğunda, umbilikal kordun uzayamadığı ve rudimenter olarak kaldığı öne sürülür (8,9). Diğer bir teori, anormal embriyonik kıvrımlanmadır. Gebeliğin 5. Haftasında sefalik, kaudal ve lateral kıvrımların gelişiminde defekt sonucu ekstraembriyonik çöлом obliterasyonunda bozukluk olması bu anomali ile ilişkilendirilmiştir (2,10).

Van Allen ve arkadaşları ise vasküler kesinti teorisini öne sürmüştür. Gebeliğin 4-6. haftaları arasında meydana gelen embriyonik kan akımında bozulma sonucu ventral duvar kapanmasında defekt olup çöломik kavite persistansı olduğu belirtilmiştir. Vazokonstriktif etkili kokain kullanımının bu anomaliyi artırması bu teoriyi güçlendirmektedir (11).

Body stalk anomalisinin sporadik olduğu ve kromozom anomalileri ile ilişkili olmadığı düşünülmektedir. Literatürde anormal karyotip saptanan iki olgu sunulmuştur. Birisi 16. kromozomda uniparental dizomi (12) ve diğeri de plasental mozaizm ile ilişkilendirilmiş 2. kromozomda trizomidir (6). İkinci olguda plasental mozaizmin plasental yetmezlikle ilişkili olabileceği ve bu durumun body stalk anomalisi oluşumunda etken olabileceği öne sürülmüştür (6). Nedeni bilinmeyen intrauterin gelişme geriliği (IUGG) olgularında plasentaya sınırlı mozaikliğin prevalansı %15,7 ile %25 arasında değişmektedir. Wilking-Haug ve ark.nın yaptığı çalışmada IUGG olgularında plasentada anöploidi olduğunda desidual vaskulopati, infarkt ve intervilloz trombus insidansının arttığı gösterilmiştir. Bu histolojik bulgular plasentaya sınırlı mozaikliğin uteroplasental fonksiyonların bozulmasına neden olarak fetal gelişimi engellediğini düşündürmektedir (13,14). Olgumuzda saptanan plasentaya sınırlı mozaiklik durumu plasental histolojiyi etkileyerek bu anomalinin oluşumunda bir faktör olabilir.

Karın ön duvarı defektlerinin birbirinden ayrımı prognoz hakkında yorum yapabilmek açısından önemlidir. Body stalk anomalisi ve gastroşizis birlikte kromozomal anomali bulunma riski düşük iken omfalosel tanısı almış fetüslerin % 49 kadarında tespit edilebilir (4). Gastroşizis birlikte ek anomali görülme sıklığı düşük oranda bildirilmektedir. Omfalosel ise Beckwith-Wiedemann, kloakal ekstrofi, Cantrell pentalojisi gibi konjenital bir sendromun parçası olabilir. Omfaloselli hastaların % 45'ine yakınında ventriküler septal defekt, atrial septal defekt, ektopia kordis, triküsipit atrezisi, aort koarktasyonu gibi kardiyak anomalilerin eşlik ettiği raporlanmıştır (5). İzole gastroşizisli olgularda prognoz iyi iken, eşlik eden anomali oranının yüksek olması nedeniyle omfaloselli olgularda mortalite oranı yüksektir (4,5). Body stalk anomalisi karın ön duvarı defektlerinin en ağır formu olup normal karyotipe rağmen fatal seyredir. Body stalk anomalisinde eksensefali, ensefalosel, fasyal kleftler, torako-abdominoşizis, talipes ekinovarus, polidaktili, oligodaktili, sindaktili gibi ekstremitte kusurları izlenir (1-3,15). Ultrasonografik tanıda en önemli nokta herniye olan karın içi organlarının plasentayla yakın ilişki gösterip, omfaloseldeki gibi bu organları çevreleyen bir amniotik membrana, karından uzak bir noktada umbilikal kordun girmemesidir. Kord bu vakaların çoğunda ya hiç gelişmemiştir ya da rudimenterdir (15). Vakamızda olduğu gibi body stalk anomalisine eşlik eden tipik anomalilerin saptanması da tanının güçlendirilmesinde oldukça önemli rol oynar.

Sonuç olarak; karın ön duvarı defekti tespit edildiğinde body stalk anomalisi akla gelmeli ve omfalosel ve gastroşizis gibi daha sık izlenen formlardan ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Bu tip fatal seyreden ve aileye terminasyon seçeneğinin sunulduğu anomalilerin erken dönem tespitinin sağlanmasında 1. trimester sonogram önem arz etmektedir. Sonogramda eşlik eden bulguların varlığı dikkatle araştırılmalı ve böylece aileye doğru prognoz bilgisi sağlanmalıdır.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Kocherla K, Kumari V, Kocherla PR. Prenatal diagnosis of body stalk complex: A rare entity and review of literature. *Indian J Radiol Imaging*. 2015;25:67-70.
2. Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, Snijders RJ, Nicolaides KH. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1997;10:416-8.
3. Murphy A, Platt LD. First-trimester diagnosis of body stalk anomaly using 2- and 3-dimensional sonography. *J Ultrasound Med*. 2011;30:1739-43.
4. Günal YD. Karın Ön Duvari Defektlerinde Antenatal Tanı ve İzlem. *KÜ Tıp Fak Derg* 2012; 14:15-9.
5. Gibbin C, Touch S, Broth RE, Berghella V. Abdominal wall defects and congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 334 – 37.
6. Smrcek JM, Germer U, Krokowski M, Berg C, Krapp M, Geipel A, Gembruch U. Prenatal ultrasound diagnosis and management of body stalk anomaly: analysis of nine singleton and two multiple pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;21:322-8.
7. Quijano FE, Rey MM, Echeverry M, Axt-Fliedner R. Body stalk anomaly in a 9-week pregnancy. *Case Rep Obstet Gynecol*. 2014;2014:357285.
8. Üstün YE, Üstün Y, Türkçüoğlu I, Kafkaslı A, Kalı Z. Prenatal Diagnosis of Body Stalk Anomaly: A Case Report. *Arch Gynecol Obstet* 2007; 61:257-9.
9. Paul C, Zosmer N, Jurkovic D, Nicolaides K. A case of body stalk anomaly at 10 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;17:157-9.
10. Colpaert C, Bogers J, Hertveldt K, Loquet P, Dumon J, Willems P. Limb-body wall complex: 4 new cases illustrating the importance of examining placenta and umbilical cord. *Pathol Res Pract*. 2000;196:783-90
11. Van Allen M, Curry C, Gallagher L. Limb-body wall complex: I. Pathogenesis. *Am J Med Genet* 1987; 28: 529–48.
12. Chan Y, Silverman N, Jackson L, Wapner R, Wallerstein R. Maternal uniparental disomy of chromosome 16 and body stalk anomaly. *Am J Med Genet* 2000; 94: 284–86.
13. Wilkins-Haug L, Roberts DJ, Morton CC. Confined placental mosaicism and inrauterine growth retardation: A case control analysis of placentas at delivery. *Am J Obstet Gynecol* 1995;172:44-50.
14. Wilkins-Haug L, Quade B, Morton CC. Confined placental mosaicism as a risk factor among newborns with fetal growth restriction. *Prenat Diagn* 2006;26:428-32.
15. Polat M, Arısoy R, Erdoğan E, Tosun ÖA, Karakuş R, Pekin O, Tuğrul AS. Body Stalk Anomalisi: Olgu Sunumu. *ZKTB* 2013; 44: 208-10.