

Prenatal Tanısı Konmuş “Limb Body Wall Complex” Olgusu

Melih Atahan GÜVEN* Serdar CEYLANER**, Murat UZEL**, Ercan ÇETİNUS**

*Kahramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi - K.MARAŞ

**Zekai Tahir Burak ve Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Genetik Merkezi - ANKARA

OZET

PRENATAL TANISI KONMUŞ LIMB BODY WALL COMPLEX OLGUSU

Amaç: Limb body wall complex(LBWC); gebeliğin erken döneminde, amnion rüptürü sonucu oluşan defektlerin spektrumu olarak tanımlanmıştır. Bu çalışmada prenatal tanısı konmuş LBWC'li bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 24 yaşında, gravida 1, para 0 olgusu; gebeliğin 18.haftasında antenatal kontrolü için Kahramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Antenatal polikliniğine başvurdu. Yapılan ultrasongrafiye abdominoşizis, skoliozis, alt ekstremitelerde bilateral pes equinovarus, unilateral koroid pleksus kisti, amnion rüptürü ve kısa umbilikal kord teşpit edildi. LBWC tanısı konuldu.

Sonuç: Ultrasonografik olarak torako ve /veya abdominoşizis, skoliozis ve alt ekstremitelerde anomalilerin tespit edilmesi prenatal LBWC tanısının konması için yeterlidir.

Anahtar kelimeler: Limb Body Wall Complex, Karın duvarı defektleri, Amnion yırtılması.

SUMMARY

A CASE REPORT OF PRENATALLY DIAGNOSED LIMB BODY WALL COMPLEX

Objective : Limb body wall complex has been consisted of the spectrum of defects, seen early amnion rupture sequence. In this report, a case of limb body wall complex diagnosed by antenatal ultrasonography is presented.

Case: A 24-year-old, gravida 1, para 0, admitted to our routine antenatal clinic at Kahramanmaraş Sütçüimam University, Faculty of Medicine, Department of Obs&Gyn. Since ultrasound examination delineated abdominoşisis, scoliosis, bilateral pes equinevarus in low extremities, unilateral choroid plexus cyst, amnion rupture and short umbilical cord, the diagnosis of Limb Body Wall Complex was applied.

Conclusion: Ultrasonographic detection of thoraco and/or abdominoşisis, scoliosis and abnormalities of the lower extremities is useful for prenatal diagnosis of Limb Body Wall Complex.

Key words: Limb Body Wall Complex, Abdominal wall defects, Amnion rupture.

Limb body wall complex (LBWC); gebeliğin erken döneminde amnion rüptürü sonucu oluşan defektlerin spektrumu olarak tanımlan-

mıştır. Vakaların büyük kısmının sporadik olduğu belirtilmekte beraber, maternal genetik predispozisyonla da olabileceği gösterilmiştir. Etiyolojide; intra amniotik direk mekanik basınç veya amniotik bandların etkisi ile oluşan tipik defekler vardır (1-4). Farklı olarak; germ diskinde oluşan defekt sonucu, anormal amnion kavitesinin oluşumu veya erken dönemde teratojenik etki

Yazışma Adresi: Melih Atahan Güven
Kahramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı
46100 KAHRAMANMARAŞ
e-mail: mguven@ksu.edu.tr

nedeni ile meydana gelebileceği de rapor edilmiştir (5). Bu defektin erken embryojenik dönemde oluşabilecek vasküler anormalliyetin bağlı olabileceği de belirtilmiştir (5). Van Allen ve arkadaşları; bu defekti, üç kriterden en az ikisinin var olması ile tanımlamıştır; eksansefali veya fasiyel yanıkların eşlik ettiği encefalosel, torako ve /veya abdominozisiz ve ekstremite defektleri (5). Bununla birlikte Pagon ve arkadaşları; LBWC'ni nöral tüp defektleri, vücut duvarında oluşan defekt ve ekstremite anormallikleri ile tanımlamıştır (6). Martinez-Frias; torasik ve/veya abdominal organların, vücut duvar defektleri ile birlikte olmasını ve diğer konjenital anomalilerin ekstremitelerde anormalilikleri ile beraber veya eşlik etmeden olmasını LBWC tanısı için yeterli olduğunu belirtmiştir (7).

OLGU

24 yaşında, gravida 1, para 0 olgusu; gebeliğin 18. gebelik haftasında antenatal kontrolü

için Kahramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Antenatal polikliniğine başvurdu. Yapılan ultrasongrafide abdominozis, skoliozis, alt ekstremitelerde bilateral pes equinovarus, unilateral koroid pleksus kisti, amnion rüptürü (Resim 1) ve kısa umbilikal kord tespit edildi. LBWC tanısı konuldu. Yapılan fetal biometrik ölçümler de femur uzunluğu 16. gebelik haftası, biparietal çap 18. gebelik haftası ile uyumluydu. Hastaya kromozomal aberasyonların olasılığı nedeni ile amniosentez uyguladı ve karyotip 46,XY olarak belirlendi. Genetik danışma sonrası hasta terminasyona karar verdi. Misoprostol ile induksiyon sonucu 200 gr fettis vaginal yolla doğurtuldu. Yapılan post mortem incelemede; gebelik haftası ile uyumlu erkek fettis, skolioz ve lomber lordoz, sağ lateral gastrozis (büyük abdominal duvar defekti ile ilişkili karaciğer ve barsakların dışında olduğu), bilateral pes equinovarus, 1 arter 1 ven içeren kısa umbilikal kord tespit edildi (Resim 2 ve 3). Otopsi bulguları ile tanı konfirme edildi.



Resim 1: 18. gebelik haftasında tespit edilen amnion rüptürünün ultrasan görüntüleri.



Resim 2: Frontal yandan abdomen inspissatio post-mortem görünümü.

TARTIŞMA

Vücut ön duvan defektleri toraks veya kannda ortaya çıkan ve kalp, akciğerler, kann içi ve ürogenital organlarının evisserasyonunu kapsayan defektlerdir. Abdominal duvar defektleri, amniyotik band sendromunun ve LBWC'nin bir komponenti olabilemektedir. Vakamızda ekstremite ve vertebra anomali (torako-lumbar skolioz) ile beraber abdominal duvar defektleri tespit edildi. Tek umbilikal arter içeren kısa umbilikal kord mevcuttu ve bu komponentlerle LBWC tanısı konuldu. Ekstremite anomalisinin varlığı ve abdominal duvar defektini varlığı Van Allen ve arkadaşlarının belirttiği kriter-

ler ile uyumluydu (5). Negishi ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada prenatal tanısı konmuş sekiz LBWC'li vakaların altısında kromozom anomalisi tespit edilmemiştir (8). Bizim vakamızda da kromozom yapısı normal olarak değerlendirildi.

Ayrıca tanıda abdominal duvar defektleri de düşünülmekle birlikte, alt ekstremite anomalileri ve skoliozun varlığı LBWC'nin ayıncı tanısında yer almaktadır. LBWC için önerilen birçok etiolojik teorilerden: amniyon rüptürü (1-3), embryolojik displazi (3), vasküler anomaliler (3-7); vakamızın, erken amniyon rüptürü ile ilişkili olduğu ultrason ve postmortem incelemelerde tespit edildi. Kumtepe ve arkadaşlarının vakasında da am-



Resim 3: Posterior yüzden skolyozun post-mortem görünümü.

niotik rüptür etiyoloji de yer almış ve karyotip normal tespit edilmiştir (9). Bulgular vakamızla uyumluydu.

SONUÇ

Ultrasonografik olarak torako ve /veya abdominozis, skolyozis ve alt ekstremité anomalilerinin tespit edilmesi prenatal LBWC tanısının konması için yeterlidir. LBWC'i abdominal duvar defektleri ile karışımlı değildir. Skolyoz ve alt ekstremité anomalilerinin tespit edilmesi ayrıca tanı ve gebeliğin prognozu açısından önemli yer teş-

kil etmektedir. Abdominal duvar defektleri postnatal dönemde opere edilebilirken, LBWC'de прогноз kötüdür.

KAYNAKLAR

1. Higginbottom MC, Jones KL, Hall BD, Smith DW. The amniotic band disruption complex: timing of amniotic rupture and variable spectra of consequent defects. *J Pediatr* 1979; 95: 544-9
2. Miller M, Graham JM Jr, Higginbottom MC, Smith DW. Compression related defects from early amnion rupture. Evidence for mechanical teratogenesis. *J Pediatr* 1981; 98: 292-7
3. Smith DW. "Recognizable patterns of human malformation. 3rd ed." Philadelphia: WB Saunders. 1981: 488-96.

4. Luehr B, Lipsett J, Quinlivan JA. Limb-Body Wall Complex: A case series. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2002; 12: 132-7.
5. Van Allen MI, Curry C, Gallagher L. Limb body wall complex. I. Pathogenesis. *Am J Med Genet* 1987; 28: 529-48
6. Pagon RA, Stephens TD, Mc Gillivray BC. Body wall defect with limb reduction anomalies: a report of fifteen cases. *Birth Defects* 1979; 15: 171-85
7. Martinez-Prieto ML. Clinical and Epidemiological characteristics of infants with body wall complex with and without limb deficiency. *Am J Med Genet* 1997; 73: 170-5
8. Negishi H, Yaegashi M, Kato EH, Yamada H, Okuyama K, Fujimoto S. Prenatal diagnosis of limb-body wall complex. *Reprod Med* 1998; 43: 659-64
9. Kurmitepe Y, Börökçi B, İnceç M, Kadaranah S. Prenatally diagnosed Limb Body Wall Complex. *Artemis* 2003; 4: 69-70