

Olgu Sunumu

Body Stalk Anomalisi

Arda LEMBET, Carl SAPHIER, Richard L.BERKOWITZ

Division of Maternal Fetal Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Mount Sinai Medical Center-New York-USA

ÖZET

BODY STALK ANOMALİSİ

Kliniğimize 26 3/7 haftada omfolosel ön tanısıyla refere edilen hastada ultrasonografik olarak body stalk anomalisi ve eşlik eden diğer anomaliler saptanıp, gebelik sonlandırılmıştır. Aşağıdaki sunuda, karın ön duvarı defektlerinden nadir olarak rastlanan body stalk anomalisinin ultrasonografik tanısı ve bu vakalarda iyi bir ayırıcı tanının önemi hakkında bilgi verilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Body stalk anomalisi, Karın ön duvarı defekti, Ultrasonografi

SUMMARY

BODY STALK ANOMALY

Body stalk anomaly and other malformations was diagnosed with ultrasound in a patient, who was referred to our center with a presumptive diagnosis of omphalocele at 26 3/7 weeks. Afterwards pregnancy was terminated. Below the ultrasonographic differential diagnosis of body stalk anomaly, a rare form of ventral wall defects and the importance of making a precise differential diagnosis is emphasised.

Body stalk anomalisi karın ön duvarı defektlerinin en ciddi olup insidansı 1/1473 ile 0.32/10000 arası değişmektedir. Ancak günümüzde farklı populasyonlarda daha sık görülebildiği bildirilmiştir(1-3). Aşağıdaki vaka, kliniğimize omfolosel tanısıyla refere edilen vakada temel patolojinin body stalk anomalisi bulunması üzerine, bu vakalarda detaylı ayırıcı tanının önemini vurgulamak ve bu duruma eşlik eden diğer fetal anomalilerin saptanmasında ultrasonografinin değerinin irdelenmesi amacıyla sunulmuştur.

OLGU

O.L. 21 yaşında, Gravida 2 Parite 1, hispanik, son adet tarihine göre 26 3/7 haftalık gebe olup hastanemiz satellit kliniklerinden Queens General Hospital'dan merkezimize omfolosel ön tanısıyla ileri inceleme için refere edildi. Hastanın obstetrik hikayesinde 2 yıl önce normal vajinal yolla yapılan bir doğum dışında başka bir özellik yoktu. Hasta sosyal alışkanlık olarak sigara, alkol, kokain ve benzeri narkotik ajanlar kullanmamaktaydı. Bu hamilelikte hasta antenatal takibe henüz başlamış ve bu nedenle ilk trimester ultrasonografi ve 2.tri-

mester alfa fetoprotein, estriol ve human chorionic gonadotropinden oluşan üçlü tarama testi mevcut değildi. Hastanın gebeliğe ait diğer biyokimyasal ve hematolojik testlerinde bir anomali saptanmadı. Ultrasonografide geniş bir karın ön duvarı defekti saptanıp karaciğer ve bağırsakların abdomenden dışarı herniye olduğu dikkat çekti. Ancak herniye olan organların içinde serbestçe yer alıp bunları çevreleyen bir amniyotik membranın yokluğu ve olası bir membrana giren bir umbilikal kordun bulunmadığı da gözlemlendi. Defekten herniye olan karaciğer ve bağırsaklar, plasenta ile yakın komşulukta olmasına rağmen bu anatomik yapılar birbirlerinden ayrı olarak netlikle görüntülenemedi. Serbest umbilikal kord olası bu komşuluk çerçevesinde oldukça yüzeysel ve kısa olarak gözlemlendi. Diğer ultrasonografide saptanan anomaliler arasında, ciddi skolyoz, hemivertebral, ekstrofi vezikal ve bilateral club foot saptandı (Resim 1,2,3)

Hastayla mevcut anormallikler hakkında tartışıldı ve hastaya body stalk anomalisi ön tanısı konuldu. Bu vakalardaki kötü fetal sonuç ve cerrahi düzeltmeye bile yer olmayan tutum ve pek çok vakada erken dönemde oluşan neonatal kayıp hastaya anlatıldı. Sonuç olarak hasta gebeliğinin sonlandırılmasına karar verdi. Olguda aynı seansta genetik amniyosentezi takiben fetusa intrakardiyak 18 mEq KCL verildi ve 3 dakikalık asistoli gözlemlendi. Daha



Resim 1-2: Karın ön duvarı defektinden herniye olan bağırsaklarla konglomere olmuş karaciğerin placenta ile yakın ilişkisi görülmektedir.



Resim 3: Columna vertebraliste kifoskolyoz dikkati çekmektedir.

sonra misoprostol ile gebelik sonlandırma işlemi için hasta doğum salonuna sevk edildi ve 24 saat içinde fetus doğurtuldu.

Doğum sonrası body stalk anomalisi, ciddi ki-



Resim 4: Fetusda karın ön duvarı defektinden herniye olan bağırsaklar ve karaciğerin placenta ile yakın ilişkisi, rudimenter umbilikal kord, ekstrofia vezikalis ve club foot gözlenmektedir.

foskolyoz, ekstrofi vezikalis, bilateral club foot, kısa ve karın ön duvarı ile placenta arasındaki konglomerata entegre olmuş umbilikal kord konfirme edildi. Fetal dokulardan yapılan örneklemede herhangi bir kromozom anomalisi saptanmadı. (Resim 4)

TARTIŞMA

En ciddi karın ön duvarı defekti olarak kabul edilen body stalk anomalisi erken intrauterin dönemde oluşan amniyon rüptürü, germinal diskin oluşumu sırasında ortaya çıkan anormal amniotik kavite veya dismorfik vasküler yapılanma sonucu ortaya çıkabilir. 1900'lü yılların başında tariflenen bu anomalisi ancak 1986'da Lockwood tarafından irdelenmesinden sonra obstetrik literatürde önem kazanmıştır (4,5). Body stalk anomalisinin prenatal tanısı çeşitli vaka takdimleri şeklinde neşredilmiştir (1,6).

Bizce yukarıda sunulan vakanın bir diğer önemi de bu vakanın New York metropolitani içinde bulunan başka bir merkezden tarafımıza omfalosel öntanısıyla refere edilmiş olması ve bu komplike vakalarda iyi bir ayırıcı tanı ve konsültasyon müessesinin iyi bir şekilde işletilerek doğru tanının konulmasıdır. Zira karın ön duvarı defeklerinin ayırıcı tanısında yer alan gastroschisis, omfalosel ve kısa umbilikal kordun, uzun dönem prognozu, tüm vakaların kaybedildiği body stalk anomalisinden oldukça farklıdır. Karın ön duvarının çeşitli tekniklerle onarımı ayırıcı tanıda bahsedilen diğer patolojilerde yer alan bir tedavi şekli olsa da cerrahi korreksiyon major geniş defektin olduğu bu vakalarda uygulanmamaktadır. Ultrasonografik tanıda en önemli nokta sunulan vakada olduğu gibi 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. Body stalk anomalisine eşlik eden tipik anomalilerin saptanması da tanının güçlendirilmesinde oldukça önemli rol onar. Bu malformasyonlar arasında skolyoz, spina bifida, hemivertebralar, ekstrofi vezikalis, kolonik atrezi, hipogonadizm ve diyafram patolojilerini saymak mümkündür. Bu vakalarda kromozom anormalliği insidansı normal popülasyondan farklılık göstermese de tanının ultrasonografik olarak kuvvetlendirilmediği ve omfaloselin ekarte edilemediği vakalarda karyotip incelenmesi gerektirir. Zira omfalosel vakalarının önemli bir kısmında kromozom anomalisi bulunup, prognoz buna ve eşlik eden diğer anomalilere bağlıdır. Bu vakalarda kardiyak anomali riskinin %50'lere çıkması fetal ekokardiyografinin tanısal metodlar arasında yer alma gerekliliğini göstermektedir.

Sonuç olarak body stalk anomalisi nadir rastlanan ancak prognozu en kötü olan karın ön duvarı defektidir. İyi bir ayırıcı tanı sonrası detaylı ultrasonografik inceleme ile tanıya ulaşmak mümkündür.

Ancak teşhisin ultrasonografi tecrübesi yüksek referans merkezleri tarafından desteklenmesi şarttır. Tanıda şüphenin olmadığı durumlarda gebelik termine edilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, Snijders RJM, Nicolaides KH. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10:416-8
2. Forrester MB, Merz RD. Epidemiology of abdominal wall defects, Hawaii, 1986-1997. *Teratology* 1999;60:117-23
3. Mann L, Ferguson-Smith MA, Desai M, Gibson AA, Raine PA. Prenatal assessment of anterior and abdominal wall defects and their prognosis. *Prenat Diagn* 1984;4:427-35
4. Kermauner F. Die Missbildungen des Rumpfes: In: Schwalbe E, Gruben GB, eds. *Morphologie der Missbildungen des Menschen und der Tiere*. 3rd ed. Jena, Germany: Gustav Fisher 1906:41-85
5. Lockwood CJ, Scioscia AL, Hobbins JC. Congenital absence of the umbilical cord resulting from maldevelopment of embryonic body folding. *Am J Obstet Gynecol* 1986;155:1049-51
6. Jauniaux E, Vyas S, Finlayson C, Moscoso G, Driver M, Campbell S. Early sonographic diagnosis of body stalk anomaly. *Prenat Diagn* 1990;10:127-32