

# Fetal Akrani ve Eşlik Eden Anomalilerin Prenatal Sonografisi; Olgu Sunumu

Ertan Adalı\*, Fulya Adalı\*\*, Recep Yıldızhan\*, Mertihan Kurdoğlu\*, Ali Kolusarı\*

## Özet:

Fetal akrani kalvarium kemiklerinin kısmi ya da tam yokluğu ile karakterize nadir görülen fatal bir gelişimsel anomalidir. Beyin hemisferleri ince bir membranla çevrilidir. Etiyolojisinden embriyonel gelişim sırasında ektodermal mezenşimal göçteki yetersizlik sorumlu tutulmaktadır. Akraniye farklı fetal anomaliler eşlik edebilir. Fetal akrani hemen daima ölümcül bir anomalidir. Prenatal tanısı, kalvarial kemiklerin kalsifikasyonlarının tamamlandığı ikinci trimester ultrasonografisi ile mümkündür. Antenatal hiç takibe gelmemiş, 23 haftalık bir gebede, prenatal ultrasonografi sırasında saptadığımız fetal akrani olgusunu sunduk.

**Anahtar kelimeler;** akrani, omfalosel, ultrasonografi

Fetal akrani kalvarial kemiklerin yokluğu ile karakterize nadir görülen konjenital bir anomalidir. Kranial çatı kemikleri, dura mater ve skalp kasları yoktur. Ancak kafa kaidesi kemikleri ve fasial yapılar genellikle normal gelişimini tamamlamıştır. Serebral hemisferler tam fakat disorganize yapıda olup ince bir zarla çevrilidir (1). Akraniye nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarık damak-dudak, ayak deformiteleri, mikroftalmi gibi diğer anomaliler eşlik edebilir (1,2). 23. gestasyonel haftada polikliniğimize başvurmış takipsiz bir gebede yapılan obstetrik ultrasonografi sonucunda fetal akrani, omfalosel, nöral tüp defekti, polihidramnios tespit edildi ve gebelik sonlandırıldı. Fetal akrani ölümcül bir anomalidir. Erken teşhisi ve gestasyonel hafta ilerlemeden gebeliğin sonlandırılması açısından prenatal ultrasonografi önemlidir. Bu nedenle, akraninin ultrasonografik bulgularını ayırıcı tanıları ile birlikte sunmayı amaçladık.

## Olgu Sunumu

30 yaşında, gravida 5, parite 3, son adet tarihini bilmeyen hasta polikliniğimize başvurdu. Anamnezinden herhangi bir şikayeti olmadığı ve bu gebeliğinde ilk defa kontrole geldiği anlaşıldı. Hastanın akraba evliliği, ailede kromozomal

hastalık, daha önce anomalili doğum, herhangi bir sistemik hastalık, laç, alkol, sigara kullanım öyküsü yoktu. Hemogram ve rutin biokimyasal parametreleri normaldi. Kliniğimizde yapılan obstetrik ultrasonografi (Philips HD11 XE) incelemesinde femur uzunluğuna göre 23 haftalık tek canlı fetus saptandı. Fetal başın görüntülenmesi sırasında, kalvaryum kemikleri izlenmedi. Serebral hemisferler orbitaların üstünde disorganize görünümde, ince bir zar ile çevriliydi. Ayrıca kafa kaidesinden sakruma kadar uzanan vertebral kolon posterior elemanlarında füzyon defekti (Resim 1-2) ile abdominal duvarında içinde karaciğerin bulunduğu omfalosel kesesi izlendi (Resim 3). Amnion sıvısı miktarı da artmıştı (polihidramnios). Aileye bebeğin durumu hakkında bilgi verildi. Gebeliğin sonlandırılmasına karar verildi. Onam formu alınarak 6 saat ara ile intravajinal 200 mcg misopristol uygulandı. Fetus 10 saat sonra vajinal olarak doğurtuldu. Postpartum yapılan muayenede, obstetrik ultrasonografi görüntüleri ile paralel olarak kafa kaide kemiklerinin geliştiği fakat skalp kemiklerinin olmadığı, ayrıca disorganize beyin hemisferlerinin ince bir zarla örtülü olduğu, vertebral kolonda geniş bir defektin varlığı, boyun kısalığı ve omfalosel görüldü (Resim 4). Aile kabul etmediği için otopsi ve genetik inceleme yapılamadı.

## Tartışma

Fetal akrani nadir görülen gelişimsel konjenital bir anomalidir. Kranial çatı kemikleri olmamasına

\*YYÜ Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D. Van

\*\*Van Kadın ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Radyoloji Kliniği. Van

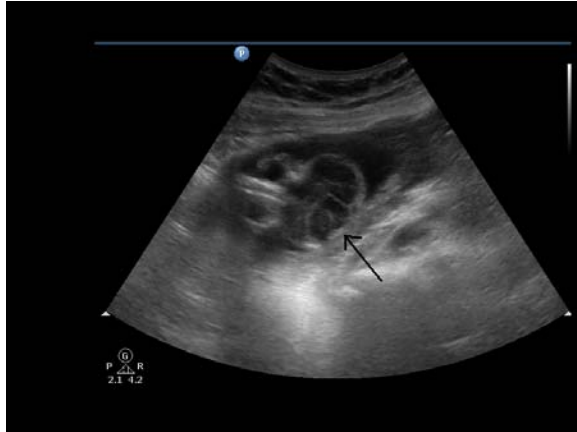
**Yazışma Adresi:**Dr.Ertan ADALI

YYÜ Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D. Van



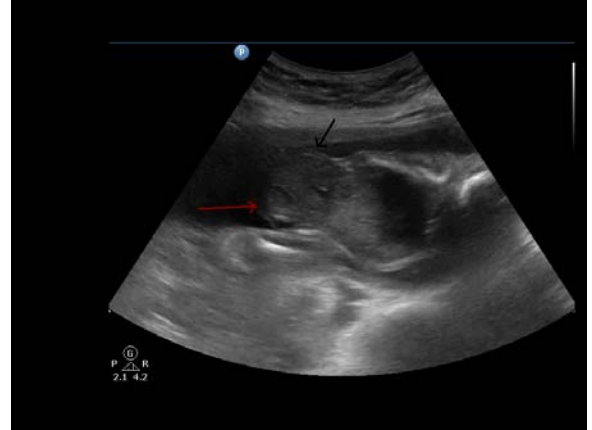
Resim 1. Fetal başın ultrasonografik bakışı; kalvarial kemikler izlenmiyor ve servikal vertebralarda füzyon defekti görülüyor (oklar).

rağmen kafa kaidesi ve yüz kemikleri tam gelişmiştir. Beyin ve beyincik ince bir zar ile örtülü olup normal formunu kaybetmiştir. Etiyolojiden embriyonel gelişimin 4. haftasındaki ektodermal mezenşimal göçteki yetmezlik sorumlu tutulmaktadır (2). Ayrıca amniyotik band sendromuna bağlı fetal akrani vakaları da mevcuttur (3). İzole akrani nadir bir anomali olup dünya literatüründe oldukça az sayıda vaka bildirilmiştir (4). Akraninin anensefali gelişiminde ilk basamak olduğu, ince bir membranla çevili beyin dokusunun, amnion sıvısının kimyasal-mekanik etkileri dolayısıyla dejenere olduğu ve 2. ile 3. trimesterde tespit edilen bazı anensefali fetusların aslında akraniden köken aldığı söylenmektedir (5,6).



Resim 2. Fetal başın ultrasonografik bakışı; Mickey Mouse sign; orbitaların üzerinde ince bir membran ile kaplı beyin dokusu(ok).

Bu nedenle gerçek insidansı bilinmez. Kesin tanı kemik mineralizasyonunun tamamlandığı 2. trimesterde konursa da, literatürde ilk trimesterde yapılacak dikkatli bir ultrasonografi bakışı ile akrani tanısının konulabileceği göstermiştir (2,7). Vakalarda genellikle aile öyküsü bulunmaz. Olguların çoğunda karyotip



Resim 3. Fetal abdomenin ultrasonografik incelemesinde, abdominal duvar defekti ve omfalosel kesesi içinde karaciğer görülmektedir (oklar).

normal olduğundan kromozom analizi önerilmez (5). Ancak akraniye nöral tüp defektleri, omfalosel, karaciğer ve kalp anomalileri, yarık damak-dudak, ayak deformiteleri, mikroftalmi gibi diğer anomaliler eşlik edebilir (1,2). Bizim olgumuzda da, kafa kaidesinden sakruma kadar uzanan vertebral kolon defekti ve omfalosel mevcuttu. Yaşamla bağdaşan bir anomali olmadığından gebelik sonlandırılır. Biz de ultrasonografide beyin dokusunda disorganizasyon, vertebral kolonda ağır deformiteler ve omfalosel saptadığımız gebeliği sonlandırdık. Ancak bir yazıda fetal akrani tanısında fetoskopinin kullanılabileceği ve böylece fetus sağlığı hakkında daha net bilgi edinilebileceği, gebeliğin buna göre sonlandırılmasının uygun olacağı belirtilmiştir (8).



Resim 4. Postpartum fetusun görünümü. Kalvarial kemikler yok, beyin dokusu ince bir membranla kaplı disorganize görünümde. Servikotorakal vertebralarda füzyon defekti ve omfalosel izlenmektedir (oklar).

Ayırıcı tanıda anensefali, hipofosfotasya, osteogenesis imperfekta, geniş sefalosel gibi

patolojiler düşünülmelidir. Anensefalide beyin dokusunun büyük kısmı gelişmemiştir ve ultrasonografide orbitalarda “frog-eye” görünümü vardır (2). Buna karşılık akranide, beyin dokusu disorganize izlenip ince bir membran ile kaplıdır. Orbitaların üstünde beyin dokusu izlendiği bu görünüm “Mickey Mouse sign ” olarak isimlendirilir (2,6). Vakamızın ultrasonografik görünümü de buna uymaktaydı (Resim 2). Osteogenesis imperfekta ve hipofosfatazya da kalvarial kemikler vardır ancak ossifikasyonu kötüdür. Bu nedenle ultrasonografide kemikler net değerlendirilemez. Ayrıca osteogenesis imperfektada fetal kalvaryum ince ve olasılıkla deformedir. Yine büyük kemiklerde kısalma, fraktür gibi bulgulara da sık rastlanılır. Bu vakalarda aile öyküsünün bilinmesi de tanıya yardımcıdır (4). Akrani olgularında amniotik bantlara rastlanabileceği gibi amniyotik band sendromuna bağlı fetal akrani vakaları da bildirildiğinden ayırıcı tanıda düşünülmelidir (3). Geniş sefaloselde ise kalvarial kemiklerin bir kısmı yoktur ve ultrasonografide beyin dokusunun bu bölümden dışarıya herniye olduğu izlenir (9).

Fetal akrani tanısı, ikinci trimester başlarında kranial kemiklerin ultrasonografi ile vizualizasyonu sonrası konulabilir. Letal bir anomali olarak kabul edilip, gebeliğin sonlandırılması önerilir (3). Maternal biokimyasal taramalardaki anormallikler genellikle nöral tüp defektlerini düşündürdüğünden, fetal akrani tanısının kesinleştirilmesinde ve eşlik eden patolojilerin saptanabilmesinde en iyi yöntem ultrasonografidir.

### **Prenatal Ultrasonography of Fetal Acrania and Associated Anomalies: A Case Report**

#### **Abstract:**

*Fetal acrania is a fetal developmental rare anomaly, characterized by partially or totally absence of bones of the cranial vault. Cerebral hemispheres are surrounded with thin membrane. Failure of migration of the ectodermal mesenchyme was*

*responsible for the etiology. Acrania might be associated with fetal anomaly. Fetal acrania is almost always lethal. Prenatal diagnosis of fetal acrania are possible with ultrasonography after completion of calvarial bones ossification in second trimester. We report a fetal acrania detected by prenatal ultrasonography in the case which has not been followed up during pregnancy at the 23th week of gestation.*

**Key words:** Acrania, omphalocele, ultrasonography

### **Kaynaklar**

1. Weissman A, Diukman R, Auslender R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. J Clin Ultrasound 25(9):511-4,1997.
2. 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.
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. Mannes EJ, Crelin ES, Hobbins JS, et al. Sonographic demonstration of fetal acrania. AJR Am J Roentgenol 1982; 139:181.
5. Bianca S, Ingegnosi C, Auditore S et al. Prenatal diagnosis and postnatal finding of acrania. Arch Gynecol Obstet 2005; 271: 257–259.
6. Machado R. A, Brizot M. L, Carvalho M. H. B, Waissman A, Bunduki V, Zugaib M. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks' gestation. Prenat Diag 2005;25:31-33.
7. Yang YC, Wu CH, Chang FM, Liu CH, Chien CH. Early prenatal diagnosis of acrania by transvaginal ultrasonography. J Clin Ultrasound 1992;20:343-345.
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. Raines C. Primary Acalvaria. JDMS 2006; 22:407–410.