

# Anensefalik Bir Olguda Yaşama Tutunma Çabası: Nöral Tüp Defektlerine Bir Bakış

*Effort of an Anencephalic Case to Live: A Look at the Neural Tube Defects*

**Nureddin Yüzkat<sup>1\*</sup>, Enver Sosuncu<sup>2</sup>, Lokman Soyoral<sup>1</sup>, Muhammed Bilal Çeğin<sup>1</sup>, Uğur Göktaş<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> *Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dursun Odabaş Tıp Merkezi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Van, Türkiye*

<sup>2</sup> *Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dursun Odabaş Tıp Merkezi, Nöroşirürji Anabilim Dalı, Van, Türkiye*

## ÖZET

Nöral tüp defektinin büyük çoğunluğunu oluşturan anensefali ve spina bifida en sık görülen konjenital malformasyon grubudur. Etiyolojisi tam bilinmemekle beraber genetik ve çevresel faktörler suçlanmaktadır. Anensefalik olguların %65'i intrauterin hayatta ex olur. Anensefalinin antenatal tanısı gebeliğin terminasyonunu gerektirir. Bu fetuslar genelde doğumu takiben ilk 24 saatte ölürlür.

Bu yazıda nadir görülen ve mortalite beklenen anensefalik bir olguda karşılaştığımız beklenmeyen taburculuk halini, nöral tüp defetlerinde folik asidin önemi eşliğinde sunmayı amaçladık.

**Anahtar Kelimeler:** Anensefali, yaşama çabası, nöral tüp defekti

## ABSTRACT

Neural-tube defects, anencephaly and spina bifida, constitute one the most common congenital malformation of the group. The etiology of neural tube defects is largely unknown, but genetic and environmental factors are being investigated. 65% of anencephalic cases are ex during intrauterine life. The antenatal diagnosis of anencephaly requires the termination of pregnancy. These fetuses usually die in the first 24 hours after birth.

In this article we present a case of anencephaly and neural tube defect with expected mortality but being discharged, focusing on the importance of folic acid.

**Key Words:** Anencephaly, effort to live, neural tube defect

## Giriş

Anensefali beynin ana bölümünün konjenital yokluğu ile karakterize, hayatla bağdaşmayan, ağır bir santral sinir sistemi anomalisidir (1). Nöral tüp defektinin (NTD) büyük çoğunluğunu oluşturan anensefali ve spina bifida en sık görülen konjenital malformasyon grubudur (2,3,4). Anensefali tüm doğumların %0.03'ünde görülmekte ve NTD'nin %50-65'ini oluşturmaktadır (2). Etiyolojisi tam bilinmemekle beraber içinde mekanik veya coğrafik etkilerin de olduğu genetik ve çevresel faktörler etyolojide araştırılmaktadır (1). Anensefali'nin tüm doğumların %0.03'ünde görüldüğü belirtilmektedir (2). Anensefali nöral tüp defektlerinin %50-65'ini oluşturur ve nöral tüpün kranial kısmının kapanmaması sonucu telensefalonun ve kafatası kemiklerinin

gelişmemesine bağlı olarak oluşur. Anensefali tanısı antenatal dönemde, ultrasonografik olarak konur. Rutin ultrasonografik incelemede fetal kranium, falks serebrinin görülmeyişi ve "gözlük" gibi orbitaların görülmesi tanı için tipiktir (1,3).

Anensefalik olguların %65'i intrauterin hayatta ex olur. Genellikle prematür olarak doğan bu fetusların kranial dokudaki defektler yüzünden doğum ağırlıkları değerlendirilmesi genellikle yanıltıcıdır (4). Anensefalinin antenatal tanısı gebeliğin terminasyonunu gerektirir ve bu fetuslar genelde doğumu takiben ilk 24 saatte ölürlür (1).

Bu yazıda nadir görülen ve mortalite beklenen anensefalik bir olguda karşılaştığımız beklenmeyen taburculuk halini, nöral tüp defetlerinde folik asidin önemi eşliğinde sunmayı amaçladık.



**Resim 1.** Olgunun içinde beyin dokusu bulunan serebral kesesinin görünümü.



**Resim 2.** Olgunun entübe edildikten sonraki pron pozisyonundaki görünümü.

### Olgu Sunumu

Olgu, 37 yaşındaki takipsiz bir gebenin 5. gebeliğinden, 39 haftalık iken C/S ile doğdu. Kafatasının arkasında içinde beyin dokusu bulunan büyük bir kese mevcuttu (Resim 1). Beyin cerrahi tarafından olgunun oksipital bölgedeki kistik yapısının eksizyonu planlandı. Olgunun preoperatif değerlendirildiğinde 5 günlük, 3100 gr ağırlığında, kız cinsiyette ve anensefali idi. Olgu EKG, Nabız, SpO<sub>2</sub>, TA (tansiyon arteryel-non invaziv) ile monitörize edildi. Nb: 146/dk, SpO<sub>2</sub>: 98, TA: 85/45mmHg ölçüldü. İndüksiyonda pentotal 5mg/kg, anestezi idamesinde ise sevorane %3 açılarak desteklendi. Fakat hastada yeterli sedasyon sağlanamadı. Pentotal 3+2mg/kg tekrarlandı ve 0.1 mg/kg vekoronyum yapıldıktan sonra entübe edildi. Her iki akciğerin eşit

havalandığı görüldükten sonra tüp tespit edildi. Hasta baş ve boyun korunarak pron pozisyonu sağlanarak operasyonuna izin verildi (Resim 2). İntraoperatif nabız 150-125/dk, SpO<sub>2</sub>: 95-98, TA: 95-81/48-38mmhg arasında seyretti. Peroperatif herhangi bir problem yaşanmayan olgu ekstübe edilerek servisine gönderildi. Serviste stabil seyreden olgu 3 gün sonra taburcu edildi.

### Tartışma

Anensefali'li bebekler genellikle kör, sağır ve bilinçsiz doğarlar ve acı hissetmezler (2). Nöral tüp defektli bebeklerin doğumlarının önlenmesinde alfa-fetoprotein ve ultrasonografi çok iyi iki tarama testidir. Gebeliğin 16-18. haftalarında alfa fetoprotein duyarlılığı anensefali için %98.2, spina bifida için %97.0'dir (5,6).

Anensefali'li bebekler için standart bir tedavi yoktur ve etkilenmiş bebeklerde prognoz oldukça kötüdür. Anensefali'li olguların %55'i düşükle sonuçlanmakla beraber, bebeklerin çoğu doğumda yaşamazlar veya birkaç saat içinde kalp ya da solunumun durması gibi sebeplerden yaşamlarını yitirirler (6,7). Ancak olgumuz, 5 gün yaşadıktan sonra cerrahiye alınmış ve 8. günde evine gönderilmiştir.

Folik asit, normal DNA yapımı için gerekli nükleotidlerin sentezi ve hücre içi metilasyon reaksiyonları için esansiyel olan bir maddedir. Nöral tüp defekti annenin eğitim durumuna göre değerlendirildiğinde eğitimsiz anneler arasında bin canlı doğumda 9.1'e kadar yükselmektedir. Nöral tüp defektli gebelik riskinin azaltılması için gebelik öncesi dönemde kullanılan folik asitin etkinliği bugün için tartışılmaz bir kesinliktedir. Bu bilgi ülkemiz dahil olmak üzere pek çok ülkede toplum sağlığı politikalarına dönüştürülmüştür (8).

Anensefali ultrasonografi ve tarama testleri ile kolay tanı konulabilen, tanı konulduktan sonra mortal seyreden klinik tablo olup tespit edilen olgularda erken dönemde gebeliklerin sonlandırılması gerekir. Bu şekilde kısa ve orta vadede zaten hayatla bağdaşmayan bu olguların ileri gebelik haftalarına gelmesi engellenmiş olacak, annede oluşacak doğum ve sonrası ruhsal ve bedensel travma en aza indirilmiş olacaktır.

### Kaynaklar

1. Kavak ZN, Ceyhan N, Yalçın Ş, Pekin S. Sjögren Sendromu ve Anensefali. Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 1996; 6(3): 233-235.

2. Cephalic disorders-Overview, Anencephaly, Colpocephaly-neurologychannel". "Anencephaly Information Page: National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)" Archived from the original on 9 May 2008. Retrieved May 2008.
3. Goldstein RB, Filly RA, Callen PW. Sonography of anencephaly: pitfalls in early diagnosis. J Clin Ultrasound 1989; 17(6): 397-402.
4. Stumpf D, Cranford RE, Elias S, Fost NC, McQuillen MP, Myer EC, et al. The infant with anencephaly. N Engl J med 1990; 322(8): 669-674.
5. Anencephaly.<http://en.wikipedia.org/wiki/Anencephaly>. Eriřim: 10.03.2015
6. Kinsman, SL; Johnston, MV (2007). "Chapter 592: Congenital anomalies of the central nervous system". In Kliegman, RM; Behrman, RE; Jenson, HB. Nelson Textbook of Pediatrics (18th ed.). Philadelphia, PA: Saunders Elsevier. ISBN 1-4377-0755-6.
7. Wald NJ, Cuckle HS. Biochemical screening. In: Brock DJH, Rodeck CH, Ferguson-Smith MA (eds). Prenatal Diagnosis and Screening. Hong-Kong: Churchill Livingstone, 1992: 563-577.
8. Tunçbilek E. Türkiye'deki yüksek nöral tüp defekti sıklığı ve önlemek için yapılabilecekler. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2004; 47: 79-84.