

Body Stalk Anomalisi : Olgusu

Mesut Polat, Resul Arısoy, Emre Erdoğan, Özgür Aydın Tosun, Resul Karakuş
Özgür Aydın Tosun, Oya Pekin, Ahmet Semih Tuğrul

Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi Perinatoloji Kliniği

ÖZET:

Body stalk” anomalisi, karın ön duvar defekti, skolyoz, kısa göbek kordonu veya yokluğu ile karakterize nadir görülen fatal bir anomalidir. Burada ultrasonografik tanısı konulmuş body stalk anomalili olgu sunuldu. Yirmi sekiz yaşındaki gebe, antenatal kongenital anomali ön tanısı ile hastanemize refere edilmiştir. Ultrason ile incelemede batın ön duvarında geniş defekt (defekt içerisinde karaciğer, safra kesesi, mide, barsaklar ve mesane görüldü), torakolumbal kifoskolyoz, tek arter tek ven içeren kısa umblikal kordon gibi konjenital anomalilere sahip 16 haftalık fetus gözlemlendi ve body stalk anomalisi tanısı konuldu. Terapötik tahliye yapıldı. Body stalk anomalisi hayatla bağdaşmadığından gebeliğin sonlandırılması düşünülmelidir. Diğer anterior duvar defektlerinden ayırıcı tanısı ve erken prenatal tanısı tedavi planının belirlenmesi açısından önemlidir.

Anahtar kelimeler: *Body stalk anomalisi, prenatal tanı, ultrasonografi*

Body Stalk Anomaly : Case Report

ABSTRACT

Body stalk anomaly is a rare fatal anomaly characterized by abdominal wall defects, scoliosis, short or absence of umbilical cord. We reported a case of body stalk anomaly who were diagnosed prenatally. 28 year old case was referred to our hospital with a diagnosis of congenital anomaly. Ultrasonographic examination revealed a fetus, 16 weeks of gestation, with large abdominal wall defect (including liver, gallbladder, stomach, intestine and bladder), thoracolumbar kifoscoliosis, short umbilical cord with single artery. Pregnancy was terminated with the diagnosis of body stalk anomaly. Termination of the pregnancy should be considered in the management of this lethal anomaly. The differential diagnosis and early prenatal diagnosis is important in the management of the other abdominal wall defects.

Keywords: *Body stalk anomaly, prenatal diagnosis, ultrasonography*

İletişim Bilgileri:

Sorumlu Yazar: Özgür Aydın Tosun

Yazışma Adresi: Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hast. Eğt. Arş. Hastanesi Perinatoloji Kliniği

Tel: 0 216 391 0680

Email: info@zktb.com.tr

Makalenin Geliş Tarihi: 03.07.2013

Makalenin Kabul Tarihi: 22.09.2013

GİRİŞ

Vücut sapı anomalisi nadir görülen bir konjenital anomalidir. Karın ön duvarı defektleri anomalilerinden en ciddi olup insidansı 1/14000-40000 arasındadır (1). Body stalk anomalisinde batın ön duvar gelişimi sırasında sefalik, kaudal ve lateral kıvrımların gelişiminde defekt olur ve plasentanın koryonik plağı amniyoperitoneal membran ile geniş tabanlı olarak tutunmuştur.

Ekstraembriyonik sölom oblitere olmaz ve umblikus oluşmaz. Body stalk anomalisi; geniş batın ön duvar defekti, ekstremite deformiteleri, kifoskolyoz, umblikal kordon yokluğu veya kısalığı ve/veya kranyofasiyal defektlerle karakterizedir. Body stalk anomalisi olgularında sıklıkla karyotip normaldir(2,3).

OLGU:

28 yaşında G2P1 olan gebe fetal anomali, omfolosel öntanısı ile 16. gebelik haftasında kliniğimize refere edilmiştir. Gebenin obstetrik hikayesinde ve özgeçmişinde özellik yoktur. İlk gebeliğinde herhangi bir problem yaşamamış ve vaginal yoldan doğum yapmıştır. Anamnezinde ilk çocukta herhangi bir problem olmadığı ebeveynler tarafından ifade edilmiştir. Fetusun yapılan ultrasonografik muayenesinde; batın ön duvarında geniş defekt tespit edildi. Karaciğer ve bağırsaklar abdomenden dışarı herniye olduğu ve ekstrofi vesikalis görüldü. Herniye olan organları çevreleyen bir amniyotik membranın olmadığı ve serbest umbilikal kordun oldukça yüzeysel ve kısa olduğu gözlemlendi. Transvaginal doppler ultrasonografi ile umbilikal kordun tek arter-tek ven içerdiği görüldü. Diğer ultrasonografik bulgular olarak ciddi torakolumbal kifoskolyoz (Şekil 1), kalbin aşağı doğru yer değiştirdiği saptandı.



Şekil 1: Torakolumbal kifoskolyoz

Bu bulgular eşliğinde fetusa body stalk ön tanısı konuldu. Aileye durum hakkında bilgi verildi ve terminasyon seçeneği sunuldu. Aileden yazılı onamlar alınarak gebelik termine edildi ve otopsi için patolojiye gönderildi (Resim2).



Şekil 2: Medikal abortus sonrası fetüs

Otopsi incelemesinde; 3cm uzunluğunda 0.2 cm genişliğinde tek arter tek ven içeren umbilikal kordon, kolumna vertebralis sağa deviye ve kifoskolyoz, club foot, 1.5 cm genişliğinde batın ön duvar defekti (defektten karaciğer, safra kesesi, mide, dalak, pankreas ve barsakların herniasyonu) görüldü. Mesane ekstrofisi, diyafragma agenezisi ve kalp, aort, akciğer, trakea ve timusun aşağıya doğru yer değiştirdiği tespit edildi. Bu otopsi bulguları ile de body stalk anomalisi doğrulandı.

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 çıkar. 1900'lü yılların başında tariflenen bu anomali ancak 1986'da Lockwood tarafından irdelenmesinden sonra obstetrik literatürde önem kazanmıştır (4,5). Body stalk anomalisi; geniş batın ön duvar defekti, ekstremit deformiteleri, kifoskolyoz, umbilikal kordon yokluğu veya kısalığı ile karakterizedir (2,3). Body stalk anomalisinde çoğunlukla kartotip analizi normaldir. Fakat body stalk anomalisi ile mozaik trizomi 2 ve 16. kromozomda uniparental disomi birlikteliği gösterilmiştir (6,7). Karın ön duvarı defeklerinin ayırıcı tanısında yer alan gastroşizis, omfalosel ve kısa kordon uzun dönemdeki prognozu body stalk anomalisinden oldukça farklıdır. 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 kordon girmemesidir. Kord bu vakaların çoğunda ya hiç gelişmemiştir ya da rudimenterdir. Vakamızda olduğu gibi body stalk anomalisine eşlik eden tipik anomalilerin saptanması da tanının güçlendirilmesinde oldukça önemli rol oynar.

Sonuç olarak body stalk anomalisi nadir rastlanan ancak prognozu en kötü olan karın ön duvarı defektidir. Detaylı ultrasonografik inceleme ile ayırıcı tanısının iyi bir şekilde

yapılarak tanıya ulaşmak mümkündür. Ancak teşhisin ultrasonografi tecrübesi yüksek merkezlerde yapılarak tanıda şüphenin olmadığı durumlarda gebelik termine edilmelidir.

KAYNAKLAR :

1-Mann L, Ferguson-Smith M, Desai M, Gibson A, Raine P. Prenatal assessment of anterior abdominal wall defects and their prognosis. *Prenat Diagn* 1984; 4: 427-435.

2-Ginsberg NE, Cadkin A, Strom C. Prenatal diagnosis of body stalk anomaly in the first trimester of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997; 10: 419-21.

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- Kermauner F. Die Missbildungen des Rumpfes: In: Schwalbe E, Gruben GB, eds. *Morphologie der Missbildungen des Menschen and 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-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-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: 284-6.