

# İlk Trimesterde Tanı Alan İniensefali Olgusu ve Literatürün Gözden Geçirilmesi

## An Iniencephaly Case Diagnosed in the First Trimester and Review of the Literature

Kerem Doğa SEÇKİN\*, Pınar KADİROĞULLARI\*, Burak YÜCEL\*, Onur KARAASLAN\*, Gökhan YILDIRIM\*

\*Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

### ÖZ

İniensefali, spinal deformite nedeniyle boyun yokluğu ve buna bağlı olarak başın aşırı retrofleksiyonu ile karakterize nadir görülen bir nöral tüp defektidir. İniensefali tanısında yardımcı ana özellikler; genişlemiş foramen magnum ile seyreden oksipital kemik defekti, malforme servikal ve torakal vertebraların füzyonu, boyun yokluğu nedeniyle göğüs ve çenenin görsel devamlılığı ve buna bağlı olarak yüzün sürekli olarak yukarı dönük olmasıdır. Ayırıcı tanıda spinal retrofleksiyon ile anensefali, Klippel-Feil sendromu, teratom gibi nukal tümörler, Jarcho-Levin sendromu, guatr ve lenfanjiom ayırımına gidilmelidir. İniensefali tanısında radyolojik bulgularla ilgili birçok olgu sunumu bulunmakta. Biz de olgumuzda görüntüleme yöntemleri ve otopsi bulgularını kullanarak, erken haftalarda tanıda ultrasonun önemli bir yer teşkil ettiğini ve buna bağlı gebelik sonlandırılmasının geç haftalara kalmadan yapılabileceğini göstermeyi amaçladık.

**Anahtar kelimeler:** iniensefali, ilk trimester, nöral tüp defekti, ultrason

### ABSTRACT

Iniencephaly is a rare type of neural tube defect characterized by hyper retroflexion of the head due to a spinal deformity bypassing the formation of the neck. Useful diagnostic characteristics of iniencephaly are occipital bone defects resulting in an enlarged foramen magnum, malformation and malfusion of the cervical and thoracic vertebrae, direct continuity of the chin with the chest forcing a stargazing posture of the face. Spinal retroflexion and anencephaly, Klippel-Feil syndrome, nuchal tumors such as teratomas, Jarcho-Levin syndrome, goiter and lymphangioma should be considered in the differential diagnosis. There are several case studies on radiological markers of iniencephaly, but very few articles are available on autopsy reports and differential diagnostics. In our study we used radiological techniques along with autopsy reports to show that in early gestational weeks ultrasonography plays an essential role in the diagnostics of iniencephaly and thus making early termination of the pregnancy possible.

**Keywords:** iniencephaly, first trimester, neural tube defect, ultrasound

### GİRİŞ

Konjenital anomaliler perinatal morbidite ve mortalitenin başlıca nedenleridir. Konjenital anomaliler nedeniyle sonlandırılan gebeliklerin en sık nedeni nörolojik anomaliler ve kas iskelet sistemi anomalileridir <sup>(1)</sup>. İniensefali ilk kez 1836 yılında Saint-Hilaire tarafından tanımlanan ölümcül ve nadir bir nöral tüp defekti (NTD)'dir. Klasik triadı fetal başın retrofleksiyonu, oksipital kemik defekti ve değişik rachischisisden oluşur <sup>(2)</sup>. Ensefaloselin varlığına

veya yokluğuna göre Lewis iniensefaliyi iki gruba ayırmıştır; İniensefali Apertus ve İniensefali clausus <sup>(3)</sup>. Bu olgularda kardiyovasküler hastalıklar, diyafragma fıtıkları ve gastrointestinal malformasyonlar eşlik edebilmektedir. İniensefali bebekler hâlen doğmakta ve doğum sonrası erken süreçte ölmektedirler. Hafif formları fatal olmayabilir <sup>(3)</sup>. Ultrasonografiye dayalı prenatal tanı ailelerin gebeliği sonlandırma kararı için yeterli olmayabilir. Bu nedenle anomalilerin tanısı ve ailelere rehberlik için multi-disipliner bir yaklaşım gereklidir. Biz bu

**Alındığı tarih:**05.10.2015

**Kabul tarihi:** 25.11.2015

**Yazışma adresi:** Uzm. Dr. Pınar Kadıroğulları, Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Küçükçekmece / İstanbul

**e-posta:** pinarsezer33@hotmail.com

çalışmamızda nadir görülen bir iniensefali olgusunu ele alarak, erken haftalarda tanı konulmasının ailelerde tahliye kararının alması üzerindeki etkisini gösterdik.

## OLGU SUNUMU

Otuz dört yaşında multigravid hasta rutin gebelik kontrolü için son âdet tarihine göre 12 hafta 3 günlük gebeliği mevcutken gebe polikliniğine başvurdu. Öyküsünde herhangi bir hastalık, radyasyon öyküsü ve ilaç kullanımı yoktu. Hasta gebelik öncesi ve sırasında folik asit takviyesi almamıştı. Daha önceden doktor kontrolüne gitmeyen hastaya ultrason yapılmamıştı. Yapılan ilk ultrasonografide son âdet tarihi ile uyumlu baş-popo mesafesi (CRL): 64,8 mm 12 hafta 4 gün, fetal kalp atımları olan, fetal baş aşırı hiperekstansiyonda, fetal yüz yukarı dönük ve fetal



Resim 1. İniensefali olgusunun kranial ve vertebral deformitelerinin ultrasonografik görünümü.



Resim 2. İniensefali olgusunun tahliye sonrası görünümü.

boyun silik olarak izlenen tek canlı gebelik izlendi (Resim 1). Ensefalosel ve iniensefali ön tanılarıyla perinatoloji konseyine sunulan hastaya yapılan ultrason sonucunda iniensefali düşünülmesi nedeniyle aileye bilgi verildi. Ailenin onamının olması üzerine tahliye kararı alındı. Tıbbi indüksiyon protokolü başlanarak gebelik sonlandırıldı.

Yapılan otopside baş aşırı retrofleksiyonda, kısa omurga ve silik boyun, çene göğüse dayanmış, mikrognatisi ve düşük kulakları olan 100 g ağırlığında fetus izlendi (Resim 2). Fetal omurgada lumbar bölgeye kadar kapanma defekti izlendi (Resim 3). Diğer tüm organ sistemleri normaldi. Tek umbilikal arter mevcut ve organların makroskopik görünümü normaldi.



Resim 3. Fetal omurgada lumbar bölgeye kadar olan kapanma defekti.

## TARTIŞMA

İniensefali servikal spin ve oksipital kemiğin füzyonu ve buna bağlı olarak fetal baş omurga üzerinde retrofleksiyonu ile sonuçlanan, santral sinir sisteminin nadir bir anomalisidir<sup>(3)</sup>. İniensefali, görülme insidansı %0,01-0,1 olup, nadir görülen bir nöral tüp defektidir<sup>(3)</sup>. Kız bebeklerde daha sık rastlanmaktadır. İniensefali kesin etiyolojisi ve patogenezi bilinmemekle birlikte, hem genetik hem de çevresel nedenler suçlanmıştır. Trizomi 18, trizomi 13 ve monozomi X dâhil kromozom anomalileri bu bozukluk ile ilişkilidir<sup>(4)</sup>. Düşük sosyoekonomik düzeye bağlı çevresel etkenler, düşük parite, folik asit eksikliği, obezite, sülfanamid, tetra-

siklin, antihistaminik ve antitümoral ilaçlar riski artırabilmektedir <sup>(5)</sup>. Olgumuzda düşük sosyoekonomik düzeye bağlı yetersiz beslenme ve gebelik boyunca folik asit desteği almaması risk faktörü olabilir. Hiperhomosisteinemisi olan annelerin NTD riskinin arttığı bilinmektedir. Folik asit, yükselmiş homosistein düzeylerini düşürür ve NTD riskini azaltır. İnienesefali nöral tüp defektleri öyküsü olan ailelerde görülür ve yineleme riski % 5'tir <sup>(6)</sup>.

Antenatal inienesefali tanısı USG/MR veya CT ile konulabilir. Fetus ultrasonda tipik stargazing (hayal kurma duruşu) görünümünde izlenebilir, santral sinir sistemi ve omurga anomalileri MR veya CT'de daha detaylı şekilde görülebilir <sup>(7)</sup>. İnienesefali olgusunu teşhis için bize yardımcı önemli ultrasonografik özellikler, genişlemiş foremen magnum ile giden oksipital kemik defekti, malforme vertebreların düzensiz birleşmesi, vertebreların inkomplet kapanması, servikal omurganın retro-fleksiyonu, boyun yokluğu nedeniyle göğüs ile devamlılık gösteren çene ve yüz dönüklüğü şeklindedir <sup>(3)</sup>. Olgumuzda bütün bu kriterler mevcut olduğu için inienesefali tanısı konulmuştur.

Lewis inienesefaliyi, inienesefali apertus (ensefalosel ile ilişkili formu) ve inienesefali clausus (spinal defekt ile ilişkili formu fakat sefalosel eşlik etmez) olarak iki ana grupta sınıflandırmıştır <sup>(8)</sup>. Servikal bölgede sefalosel bulunmadığı için olgumuzun inienesefali apertus grubunda olduğu düşünülmüştür. Omurganın konjenital retrofleksiyonu, anensefali ve inienesefali de olmak üzere iki ana grup anomalide görülmektedir. İnienesefali Apertus omurganın retrofleksiyonu ile anensefaliden ayırt edilmelidir. İnienesefali clausus Klippel-Fiel sendromu (KFS) ve servikal meningo-miyeloselden ayırt edilmelidir <sup>(5)</sup>. Anensefali nörokraniumun total veya kısmi yokluğu ile görünen, retrofleks başın cilt ile kaplı olmadığı bir anomalidir. İnienesefalide ise retrofleks baş cilt ile kaplıdır. Servikal vertebra inienesefalide anormal iken anensefalide neredeyse tamamen normaldir. Olgumuzda da baş tamamen retrofleks olup, üstü cilt ile devamlılık göstermekteydi. İnienesefali clausus ve KFS ayırıcı tanısını yapmak önemlidir. KFS, erken fetal gelişim sırasında servikal vertebra segmentasyonunda hata nedeniyle oluşur. Servikal vertebra füzyonu ve mal-

formasyonuna rağmen, fetal baş retrofleksiyonu KFS'de görülmez, inienesefalinin tipik özelliğidir. Bu iki tanıyı ayırt etmek zor olsa da, KFS ölümcül olmadığı ve cerrahi ile tedavi şansı olduğu için ayırıcı tanı yapmak önemlidir. Ayırıcı tanısı yapılması gereken diğer hastalıklar teratom gibi nukal tümörler, lenfanjiom ve Jarcho-Levin sendromudur.

İnienesefali; anensefali, holoprozensefali, spina bifida, mandibula yokluğu, yarık damak, düşük kulaklar, pulmoner hipoplazi veya hiperplazi, kalp malformasyonları, diyafragma hernisi veya agenezi, omfalosel, gastroşizis, gastrointestinal atrezi, tek umbilikal arter, böbrek anomalileri, bacaklara göre kolun büyümesi, genu rekurvatum ve hidroamnioz gibi diğer organ anomalileri ile beraberlik gösterebilir <sup>(9,10)</sup>. Olgumuzda tek umbilikal arter, küçük çene, düşük kulaklar mevcuttu. Erken haftada olması nedeniyle diğer organ sistemlerindeki malformasyonlar tam olarak izlenmemiştir. İnienesefali kötü prognozla seyretmekle birlikte, literatürde uzun sağ kalımlı az sayıda olgu bildirilmiştir <sup>(11,12)</sup>.

Sonuç olarak, inienesefali doğru obstetrik yönetim ve yönlendirme gereken bir anomalidir <sup>(13)</sup>. Sonraki gebeliklerde nüks riski de taşıdığından hastaya danışmanlık verilmeli ve konsepsiyondan en az 3 ay öncesinde folik asit takviyesi almaya teşvik edilmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Ceylaner G, Ceylaner S, Günyeli I, Ekici E, Celasun B, et al. Evaluation of 2407 fetuses in a Turkish population. *Prenatal Diagnosis* 2007;27(9):800-7.
2. Bluett D. Iniencephaly causing obstructed labour. *Proceedings of the Royal Society of Medicine* 1968; 6(12):1281-2.
3. Pungavkar SA, Sainani NI, Karnik AS, Mohanty PH, Lawande MA, et al. Antenatal diagnosis of iniencephaly: Sonographic and MR correlation: A case Report. *Korean J Radiol* 2004;8:351-5. <http://dx.doi.org/10.3348/kjr.2007.8.4.351>
4. Chen CP. Prenatal diagnosis of iniencephaly. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007;46:199-207. [http://dx.doi.org/10.1016/S1028-4559\(08\)60021-2](http://dx.doi.org/10.1016/S1028-4559(08)60021-2)
5. Semi T, Mehmet U, Oya P, Husamettin U, Cem C, et al. Iniencephaly: Prenatal diagnosis with postmortem findings. *J Obstet Gynecol* 2007;33:566-9.
6. Jayant K, Mehta A, Sanghvi LD. A study of congenital malformations in Mumbai. *J Obstet Gynaecol India*

- 1961;11:280-94.
7. **Gadodia A, Gupta P, Sharma R, Kumar S, Gupta G.** Antenatal sonography and MRI of iniencephaly apertus and clausus. *Fetal Diagn Ther* 2010;27:178-80. <http://dx.doi.org/10.1159/000291472>
  8. **Lewis HL.** Iniencephalus. *Am J Obstet* 1897;35:11-53. <http://dx.doi.org/10.1001/jama.1897.02440090006002b>
  9. **Lemire RJ, Beckwith JB, Shepard TH.** Iniencephaly and anencephaly with spinal retroflexion, a comparative study of eight human specimens. *Teratology* 1972;6:27-36. <http://dx.doi.org/10.1002/tera.1420060105>
  10. **Bhandari B, Tak SK, Mehta R, Agrawal RK.** Iniencephaly with several rare associated anomalies. *Indian Pediatr* 1982;19:722-4.
  11. **Katz VN, Arthur S, Aylsworth, Albright SG.** Iniencephaly is not uniformly fatal. *Prenat Diagn* 1989;9:595-9. <http://dx.doi.org/10.1002/pd.1970090809>
  12. **Ayter MH, Dogulu F, Cemil B, Ergun E, Kurt G, et al.** Iniencephaly and long-term survival: A rare case report. *Childs Nerv Syst* 2007;23:719-21. <http://dx.doi.org/10.1007/s00381-007-0309-6>
  13. **Balci S, Aypar E, Altmok G, Boduroglu K, Beksae MS.** Prenatal diagnosis in three cases of iniencephaly with unusual postmortem findings. *Prenat Diagn* 2001;21:558-62. <http://dx.doi.org/10.1002/pd.97>