

Çoklu fetal anomali (OEIS kompleksi)**Multiple fetal anomaly (OEIS complex)**

Demirtaş G S Turan V Demirtaş Ö Akercan F

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Özet

OEIS kompleksi (omfalosel, mesane ekstrofisi, anüs imperforatus ve spina bifida) etiyojisi net bilinmeyen anomaliler bütünüdür. İlk kez 1978 yılında Carey ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Bu durum kloaka ekstrofisi olarak da adlandırılır ve 200.000-400.000 doğumda bir görülür. Birçok olguda sporadik olarak oluşsa da, genetik anomaliler nedeniyle de oluşabilmektedir. Burada sunduğumuz olgu, 30 yaşında 16-17 hafta gravida 3 parite 0, dış merkezden çoklu fetal anomali tanısı ile kliniğimize başvurmuştur. Kliniğimizde yapılan ayrıntılı ultrasonografisinde, haftası ile uyumlu bir fetus ve fetal batın ön duvarında yaklaşık olarak 23 mm boyutunda, içerisinde karaciğerin izlendiği omfalosel hali, omfalosel kesesinin üst kısmında kordon kisti, fetal ayaklarda bilateral *pes equinovarus* ve torakal vertebral bölgede angulasyon izlendi. Mesane görüntülenemedi. Olgunun QF polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) ve koryon villus biopsisinin kültür sonuçları 46 XY normal olarak saptandı. Hastaya terminasyon seçeneği önerildi ve gebelik termine edildi. Olgumuz OEIS kompleksinin tüm anomalilerini bulundurmamaktadır ancak bazı bulgularını içermesi nedeniyle OEIS kompleksi içerisinde değerlendirilmiştir.

Anahtar Sözcükler: Omfalosel, çoklu anomaliler.

Summary

OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects) is a combination of anomalies with unknown etiology. It was first described by Carey and colleagues in 1978. The condition is also known as exstrophy of the cloaca (EC) and seen in about 1/200.000 to 400.000 pregnancies.

The case we present here was 30 year old women with a fetus at 16-17 weeks of gestation, gravida 3, parity 0. The woman was informed of the diagnosis of multiple fetal anomaly. Detailed ultrasonography revealed 23 mm size omphalocele which included the liver and above the omphalosel sac there was a cord cyst, bilateral pes equinovarus and thoracal vertebral angulation was also present. The bladder could not be visualised. QF PCR (Polymeraz chain reaction) and chorion villus biopsy revealed 46 XY normal karyotype. The option of termination was offered to family and pregnancy was terminated. Our case did not include all the components of the OEIS complex but it can be evaluated as OEIS complex because it included some of the structural deformities seen in the OEIS complex. We considered our case to be within the parameters of the OEIS complex.

Key Words: Omphalocele, multiple abnormalities.

Giriş

OEIS kompleksi veya kloaka ekstrofisi az rastlanan bir malformasyon olup etiyojisi bilinmemektedir. İlk kez 1978 yılında Carey ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (1). Bu durum 200.000-400.000 doğumda bir görülmekte olup çoğu sporadik olarak oluşur. Ancak birçoğunda genetik temel rapor edilmiştir (2).

Omfalosel karın ön duvarına ait en sık rastlanan anomalilerden biri olup gastroşizis ile ayırımı prognoz açısından önemlidir. Gastroşizis genellikle izole bir anomali olup intestinal malrotasyon ve sekonder gastrointestinal lezyonlar dışında diğer anomaliler ile birlikteliği nadirdir. Omfaloselde ise gastroşizisin aksine kalp, ürogenital, nöral ark, gastrointestinal ve kromozom anomalileri sık görülür. Omfalosel tanısı konulduğunda diğer sistemler anomaliler açısından dikkatle incelenmeli ve fetal karyotiplemeye gidilmelidir. Omfaloseller pek çok konjenital sendromun bir parçası olabilirler. Bunlardan önemli olan bazıları; Beckwith-Wiederman sendromu

Yazışma Adresi: Gülşah Selvi DEMİRTAŞ
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye
Makalenin Geliş Tarihi: 06.02.2010 Kabul Tarihi: 14.09.2010

(omfalosel, makroglossi, organomegali, yenidoğan hipoglisemisi), Cantrell pentalojisi (orta hat-umblikus üstü karın duvarı defekti, sternum defekti, diafragmatik perikard eksikliği ve kalp anomalisi) ve kloaka ekstrofisidir. Bizim sunduğumuz olgu ise omfalosel ile birlikte literatürde daha çok OEIS kompleksi (omfalosel, mesane ekstrofisi, anus imperforatus ve spina bifida) içinde değerlendirilmiştir.

Olgu Sunumu

Burada sunduğumuz olgu, 30 yaşında 16-17 hafta gravida 3 parite 0, dış merkezden çoklu fetal anomali tanısı ile kliniğimize başvurmuştur. Hastanın öyküsünde bir *missed* abortus ve bir *blighted ovum* nedeniyle yapılmış aspirasyon küretajı mevcuttur. Kliniğimizde yapılan ayrıntılı ultrasonografisinde BPD:31mm (16 hafta, 0 gün), HC:115mm (15 hafta, 5 gün), FL:18.9 mm (15 hafta, 4 gün) ile uyumlu olup, fetal batında yaklaşık olarak 23 mm boyutunda içerisinde karaciğerin izlendiği omfalosel hali ve omfalosel kesesinin üst kısmında kordon kisti saptanmıştır. Mesane net olarak izlenememekle birlikte fetal ayaklarda bilateral *pes ekinovarus* ve torakal vertebral bölgede deformasyon izlendi. Umbilikal arterler normal idi. Daha önceden nukal translüsensi ölçümü normal olan ve koryon villus biyopsisi yapılan hastanın QF PCR ile saptanan sonuçları ve rutin kültür sonuçları ile tüm karyotip normal olarak belirlendi. Hastanın genetik incelemesinde aile ağacında bir özellik saptanmamıştır. Hasta etik kurulda değerlendirildi ve hastanın isteği doğrultusunda gebeliğin sonlandırılması kararı alındı. Hasta misoprostol ile provake edildi. Abortus sonrası fetusta omfalosel ile birlikte, *ambiguus genitale*, *pes ekinovarus* ve umbilikal kordon kisti izlendi. Fetus incelenmek üzere patolojiye gönderildi. Patoloji sonucu; her iki ayak bileği içe dönük, umbilikusta bir kese içerisinde büyük çoğunluğunu karaciğerin oluşturduğu organlar fıtıklaşmış olarak izlenmiş olup, batın ve göğüs boşlukları incelendiğinde tüm organlar olağan olarak saptanmıştır. İç ve dış genital organlar net ayırt edilememiştir ve torakal bölgede skolyotik değişiklikler tanımlanmıştır.

Tartışma

OEIS kompleksi veya kloaka ekstrofisi az rastlanan bir malformasyon olup, etiyolojisi bilinmemektedir.

Literatürde Pradeep ve arkadaşlarının yayınladıkları iki olgudan birinde ciddi bir defekten bahsedilmekte olup, olguda tek umbilikal arter saptandığı belirtilmektedir. Tanımlanan ikinci olgunun ise OEIS kompleksinin daha hafif özelliklerine sahip olduğu belirtilmiştir (3). Kloaka ekstrofisine sahip olguların literatürde %37.5'inde tek umbilikal arter olduğu belirtilmiştir (4). Bizim olgumuzda

ise yapılan ultrasonografisinde iki adet umbilikal arter saptanmıştır.

OEIS kompleksinin etiyolojisi belirsiz olmakla birlikte trizomi 18 ve 47 XXX karyotiplerinin birer parçası olarak da tanımlanmıştır (5). Bizim olgumuzun karyotipi normal olarak gelmiştir.



Şekil-1. A: Umbilikal kist.



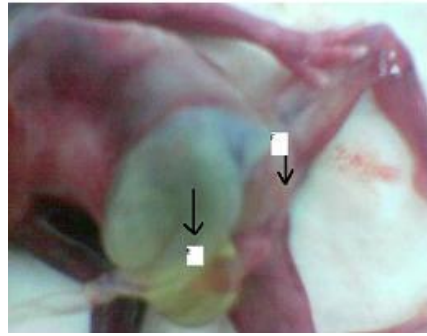
Şekil-2. B: Pes ekinovarus.



Şekil-3. C: Omfalosel. D: Torakal vertebral defekt.



Şekil-4. Fetus. G: Umbilikal kist.



Şekil-5. Fetus. E: Omfalosel ve umbilikal kist, F: Ambiguus genitale.

Keppler ve arkadaşlarının OEIS kompleksinin bulunduğu 15 olgu sunumu serisinde OEIS kompleksinin tüm bileşenlerinin prenatal olarak tanımlanmasının zor olduğu ancak postnatal inceleme ile anomalilerin tam olarak tanınabileceğini ortaya koymuşlardır (6). Özellikle postmortem MR sıklıkla kullanılan bir yöntem olup, anomalilerin net ortaya konulması açısından önemli bilgiler vermektedir.

Omfaloseller pek çok konjenital sendromun bir parçası olabilirler. Bunlardan önemli olan bazıları; Beckwith-Wiederman sendromu (omfalosel, makroglossi, organomegali, yenidoğan hipoglisemisi), Cantrell pentalojisi (orta hat-umblikus üstü karın duvarı defekti, sternum defekti, diyafragmatik perikard eksikliği ve kalp anomalisi) ve kloaka ekstrofidir (7,8).

Omfaloselde umbilikal kordon fitiklaşmış kitleye ya da onu çevreleyen keseye girerken, gastroşiziste kordon insersiyonu normal yerindedir. Gastroşiziste genellikle ince bağırsaklar batin dışında iken, omfalosellerde ince barsak kıvrımlarının yanı sıra karaciğer ve diğer organlar da amniyotik keseye girebilirler. Defektin lokalizasyonu da tanıda yardımcıdır. Defekt omfaloselde orta hatta

Kaynaklar

1. Carey JC, Greenbaum B, Hall BD. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects). Birth Defects Orig Artic Ser 1978;14(6B):253-263.
2. Smith NM, Chambers HM, Furness ME, Haan EA. The OEIS complex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects): recurrence in sibs. J Med Genet 1992;29:730-732.

gastroşiziste ise genellikle sağ yandadır. Erken embriyolojik gelişimde barsaklar ekstraabdominal olduklarından 12. haftadan önce karın ön duvar defekti tanısı koyarken çok dikkatli olunmalıdır. Hatta 11. haftaya kadar barsakların karın boşluğuna dönmüş olması gerekmesine rağmen, gebelik haftasında olabilecek hatalardan dolayı 12-13. haftadan önce bu tanının konulması önerilmemektedir. Renkli Doppler incelemesi, gastroşizisteki normal umbilikal kordon girişini göstermesi yönünden faydalıdır.

Çoğunlukla membranla kaplı olmakla birlikte bazen omfalosel rüptüre olabilmekte ve içerdiği organlar amniyotik kavitede serbest hale gelebilmektedir. Gastroşizisin aksine defekt geniştir ve karaciğer de herniye olan organlarla birlikte olabilir. Bu durumlarda omfalosel ve gastroşizis tanıları karışabilmektedir.

Bir omfaloselin boyutlarından çok birlikte anomali olup olmadığı ve varsa bunların niteliği önemlidir (9,10). Diğer anomalilerin yokluğunda omfalosel büyük olsa bile prognoz olumlu olabilir (10). Kromozom anomalileri sadece barsak kıvrımlarını içeren omfalosellerde, içinde karaciğeri de kapsayan omfalosellere oranla daha sıktır. Bizim olgumuzda ise omfalosel kesesi içerisinde karaciğer mevcuttu. Fizyolojik omfaloselin gerçek omfaloselden ayırımı özellikle zordur. Fizyolojik omfaloselin çapı tipik olarak 7 mm'den küçük olup fitiklaşan doku fetal abdomenden ufaktır ve baş popo mesafesinin 44 mm.ye ulaşmasından sonra genellikle görülmez (11,12). Chen ve arkadaşları omfaloselle umbilikal kist birlikteliğini inceledikleri serilerinde dokuz olgudan dördünde trizomi 18 saptamış, umbilikal kistler psödokist veya alantua kisti olarak değerlendirilmiştir. Karyotip olarak normal olup gebeliğin devamını isteyen olgularda umbilikal basıyı önlemek için sezaryen önermişlerdir (13).

Sendrom, birbirleriyle ilişkisiz gibi görünen, ancak bir araya geldiklerinde tek bir hastalık olarak kendilerini gösteren şikayetler ve bulgular bütünüdür. Bu, kalıtsal olabilir veya edinsel nedenlerle oluşabilir.

Bu olgu ise omfalosel, kordon kisti, bilateral pes ekinovarus ve torakal vertebral bölgede deformasyon bulgularıyla tanımlanmış olup daha çok OEIS kompleksi içinde değerlendirilmiştir. Bu tip anomalilerin prenatal tanısında ultrasonografik bulguların değerlendirilmesi, tüm sistemlerin ayrıntılı incelenmesi ve bir araya gelen bulgularla multidisipliner olarak sendrom tanısı konulabilmesi olasıdır.

3. Vasudevan PC, Cohen MC, Whitby EH, Anumba DOC, Quarrel OWJ. The OEIS complex: Two case reports that illustrate the spectrum of abnormalities and a review of the literature. *Prenat Diagn* 2006;26:267-272.
4. Martinez-Frias ML, Bermejo E, Rodriguez-Pinilla E, Frias JL. Exstrophy of the cloaca and exstrophy of the bladder: Two different expressions of a primary developmental field defect. *Am J Med Genet* 2001;99:261-269.
5. Lin HJ, Ndiforchu F, Patell S. Exstrophy of the cloaca in a 47, XXX child: Review of genitourinary malformations in triple-X patients. *Am J Med Genet* 1993;45:761-763.
6. Keppler-Noreuil K, Gorton S, Foo F, Yankowitz J, Keegan C. Prenatal ascertainment of OEIS complex/cloacal exstrophy - 15 new cases and literature review. *Am J Med Genet A* 2007;143A:2122-2128.
7. Weinstein L, Anderson C. In utero diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome by ultrasound. *Radiology* 1980;134:474.
8. Ghidini A, Sirtori M, Romero R, et al. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988;7:567-572.
9. Hughes MD, Nyberg DA, Mack LA, et al. Fetal omphalocele: Prenatal US detection of concurrent anomalies and other predictors of outcome. *Radiology* 1989;173:371-376.
10. Tucci M, Bard H. The associated anomalies that determine prognosis in congenital omphalocele. *Am J Obstet Gynecol* 1990;163:1646-1649.
11. Bowerman RA. Sonography of fetal midgut herniation: Normal size criteria and correlation with crown-rump length. *J Ultrasound Med* 1993;5:251-254.
12. Brown DL, Emerson DS, Shulman LP, et al. Sonographic diagnosis of omphalocele during 10th week of gestation. *AJR* 1989;153:825-826.
13. Chen CP, Jan SW, Liu FF, et al. Prenatal diagnosis of omphalocele associated with umbilical cord cyst. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1995;74(10):832-835.