

20 HAFTALIK BİR FETUSTA DİASTOMETAMYELİ'NİN PRENATAL TANISI

Özgür ARISOY, Ercan YILMAZ, Ümit KORUCUOĞLU, Aydan BİRİ*, Mehmet Bülent TIRAŞ

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Beşevler, ANKARA

ÖZET

Amaç: 20. gebelik haftasında, antenatal takipleri sırasında diastometamyeli tanısı alan bir fetusun olgu sunumu olarak tartışılması

Planlama: Diastometamyeli tanısı alan fetusun antenatal takipleri ve doğumu kliniğimizde başarılı bir şekilde gerçekleştirildi.

Ortam: Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Beşevler, Ankara

Hasta: 20. gebelik haftasında diastometamyeli tanısı alan fetus.

Girişim: 20. gebelik haftasından itibaren kliniğimizde takip edilen hasta 41. gebelik haftasında normal spontan vajinal yolla doğurtuldu.

Değerlendirme parametreleri: 20 gebelik haftasından doğuma kadar fetusun ve doğumdan sonra anne ve yenidoğanın sağlık durumu değerlendirildi.

Sonuç: 41. gebelik haftasında vajinal yolla 3160 gr ve 9/10 apgarla doğurtulan kız cins bebekte herhangi bir nörolojik defisit saptanmadı. Genel durumu iyi olan anne ve bebek postpartum 2. günde Nöroloji Anabilim Dalı kontrolü önerisi ile taburcu edildi.

Yorum: Diastometamyeli nadir görülen iskelet sistemi anomalisidir. Erken antenatal tarama yöntemleri ile tanı koyulabilmektedir. Böylece erken cerrahi müdahale ile iyi bir prognoz alınmaktadır.

Anahtar kelimeler: a-fetoprotein, diastematomyeli, prenatal tanı, spinal kord, ultrasonografi

SUMMARY

Prenatal Diagnosis of Diastematomyelia at 20th Gestational Week

Objective: To report a case of diastematomyelia diagnosed prenatally at 20th gestational week.

Design: Antenatal surveillance and delivery of the fetus with the diagnosis of diastematomyelia were successfully achieved in our clinics.

Setting: Gazi University Faculty of Medicine Obstetrics and Gynecology Department, Beşevler, Ankara

Patient: Fetus with a prenatal diagnosis of diastematomyelia at 20th gestational week.

Intervention: The patient, diagnosed to have a fetus with diastematomyelia at 20th gestational weeks, delivered at 41 weeks by vaginal route.

Main outcome measures: Condition of the fetus from 20th weeks till birth and health status of both the mother and the newborn after delivery were assessed.

Results: No neurological deficits existed in the baby delivered at 41th gestational weeks by the vaginal route. The newborn weighed 3160 grams and the apgar scores were 9/10. The mother and the newborn, being in good health, were discharged from the hospital on the second postpartum day with the advices of regular neurological examination of the baby.

Conclusion: Diastematomyelia is a rare skeletal system anomaly. It can be diagnosed antenatally which renders early surgical correction possible, resulting in a good prognosis.

Key words: a-fetoprotein, diastematomyelia, prenatal diagnosis, spinal cord, ultrasonography

GİRİŞ

Diastematomyeli, spinal kordun posterior vertebral elemanlarla ayrılması ile karakterize olup, sagittal spinal yarıklanma ve spinal kanal genişlemesi ile sonuçlanan, spinal disrafizmlerin nadir bir formudur⁽¹⁻³⁾. Spinal disrafizm, nöral tübün anormal veya yetersiz kapanması ile karakterize konjenital anomalilerin tümünü içerir. Diastematomyeli izole olabileceği gibi, vertebral gövde segmental anomalileri veya visseral malformasyonlarla (atnalı veya ektopik böbrek, uterin-ovaryan malformasyonlar ve anorektal malformasyonlar) birliktelik gösterebilir. Genellikle asemptomatik bir lezyondur⁽⁴⁾. Vertabranın posterior bölgesinde ultrasonografi ile saptanan ekojenik bir odak, diastematomyeli prenatal tanısında spesifik bir özelliktir ve bu lezyon 10,070 prospektif sonografik incelemenin % 0.06'sında tespit edilmiştir⁽⁴⁾. Bu olgu sunumunda, 20 haftalık bir kız fetusta, diastematomyeli, prenatal olarak tanımlanmıştır. Literatür incelemesinde yirmiiki adet diastematomyeli vakası bildirilmiştir. Bu vakalar incelendiğinde tüm vakalar 15 ile 33. gebelik haftaları arasında tanı almıştır^(5,6). Bu malformasyonun ultrasonografi ve magnetik rezonans görüntüleme (MRI) yoluyla prenatal olarak tanımlanması ve böylece postpartum dönemde erken cerrahi müdahale ile iyi bir prognoz elde edilebilmesi mümkündür.

OLGU SUNUMU

29 yaşında, multipar olan hasta (gravida 2, para 1), 20. gebelik haftasında dış merkezden bölümümüze prenatal ultrasonografik inceleme için danışıldı. Lomber bölge sonografisinde, lomber bölgede skolyoz ve interpedinküler aralık genişlemesi ile birliktelik gösteren ekojenik bir odakla karşılaşıldı. (Resim 1). Ultrasono-grafik incelemede (Logic 9, GE Medical Systems) fetal BPD (Biparietal Çap) 47,9 mm ve FL (Femur Uzunluğu) 34,4 mm idi ve gebelik haftası ile uyumlu idi. Lomber bölgede diastematomyeli ile uyumlu bir kemik septum mevcuttu. Aynı segmentte skolyoz da izlendi. Amniotik indeks normal ve plasenta anterior yerleşimli idi. Fetal MRI'da, abdominal bölgede ayrık kord ve diastematomyeli izlendi, sakral bölgede posterior arkus füzyon defekti ve spinal kord posterior fistülizasyonu mevcuttu, aynı zamanda lomber bölgede skolyoz gözlemlendi. Maternal serum a-Fetoprotein değeri 64.47 ng/ml, 0.82 MoM (0-15 ng/ml) idi. Pediatrik nöroşirurji bölümü ile konsulte edilen vakada, aileye diastematomyeli'nin olası prognozu hakkında bilgi

verildi. Ailenin gebeliği sonlandırmak istememesi üzerine, hastanın antenatal takibi bölümümüzce yapıldı. 41. gebelik haftasında eylemi başlayan hastanın 3160 gr, 47 cm, Kız cins bebeği normal spontan vajinal yolla doğurtuldu. Doğum sonrasında lomber bölgesinde yaklaşık 0.5 cm büyüklükte veziküller bir lezyonu (Resim 2) olan hastanın takibinde otonom ve motor fonksiyonları normaldi ve ek bir nörolojik bir problemle karşılaşılmadı. Pediatrik nöroşirurji bölümü kontrolü altına giren hasta postpartum 2. gününde taburcu edildi.



Resim 1: Lomber bölgede interpedinküler aralık genişlemesi ile birliktelik gösteren ekojenik odak.



Resim 2: Lomber bölgede yaklaşık 0.5 cm uzunluğunda veziküller lezyon.

TARTIŞMA

Diastematomyeli klinik olarak sagittal planda spinal kordun ikiye bölünmesi olarak tanımlanır⁽⁷⁾. Aynı zamanda Diastematomyeli "Spinal Disrafizm" veya "Kısmi Kord Malformasyonu" olarak da adlandırılmaktadır⁽⁴⁾. Medulla spinalis; kemik, kıkırdak veya fibröz bir septumla ikiye ayrılmıştır ve böylelikle hastalarda çift nöral tüp oluşumu söz konusudur. Septum olguların %90'ında bulunmaktadır ve %25 fibröz, %75 osseöz karakterdedir.

Pang ve ark.⁽⁸⁾ bu çift spinal kord malformasyonunu iki tipe ayırmıştır. Tip 1'de her bir hemikord ayrı bir dural tüp ve dura mater ile sarılı , rijid , ossekartilajinöz bir median septum ile ayrılırken; Tip 2'de iki hemikord tek bir dural tüp içinde ve non-rijid , fibröz bir median septumla ayrılmıştır⁽⁸⁾. İzole olabileceği gibi, bazı olgularda iskelet (örn. spina bifida, kelebek vertebra, kosta anormallikleri ve hemivertebra) anomalileri, meningesel veya meningo-myelosele, myelozis, hidromyeli, kalın filum terminale, filum terminale lipomları, intradural lipom, fibröz bantlar, dermoid tümör, dermoid kist ve cilt bulguları (örn. dermal sinüs traktları, hipertrikozis, kapiller hemanjiom ve subkütanöz lipom) ile birliktelik gösterebilir^(2,9,10).

Diastematomyeli ayırıcı tanısında diğer spinal disrafizm tipleri, izole meningesel, ve intraspinal lipomlar yer almaktadır⁽⁶⁾. Artmış maternal serum a-Fetoprotein (MSAFP) seviyeleri, diastematomyeli'yi de içeren, nöral tüp defektlerinin prenatal tanısında önemli bir testtir. Literatürde MSAFP taraması yapılan vakalarda, bir vaka dışında⁽⁷⁾, izole diastematomyeli'si olan vakaların MSAFP değerleri normal sınırlarda saptanmıştır. Bu nedenle, MSAFP'si yüksek olan

vakalarda diastematomyeli de akla gelmelidir.

Tartıştığımız olgu sunumunda olduğu gibi , daha önce diastematomyeli tanısı almış vakaların büyük çoğunluğunu kız fetuslar oluşturmaktadır. Balcı ve ark.⁽¹⁾ tarafından belirtildiği üzere bu anomali, değişken ekspresivite ile ilintili olabilmektedir. Bu noktada genetik danışmanlık önem kazanmaktadır. Aile bu anomalinin , özellikle kız kardeşlerde tekrar edebileceğini bilmelidir. Bu nedenle, bu tip bir deformitenin erken prenatal sonografisi genetik danışmanlık açısından oldukça önemlidir.

Bu anomalinin erken mid-trimester dönemde sonografi ile tanınması, böylece erken cerrahi değerlendirme ile iyi bir prognoz elde edilebilmesi mümkündür. Tanıda gecikilmesi kliniğin ağırlaşmasına ve ağır nörolojik defisitler oluşumuna yol açmaktadır. Yetişkin hastalarda; ağrı en sık rastlanılan şikayet iken, buna ilave olarak alt ekstremitelerde güçsüzlük, idrar ve gaita inkontinansı gibi nörolojik semptomlar eşlik edebilmektedir. Çocukluk çağındaki hastalarda skolyoz, cilt bulguları, progresif ayak deformiteleri, baldır ve ayakta atrofi, barsak, mesane ve yürüyüş bozuklukları sık görülmektedir⁽¹¹⁾. Hem çocuklarda hem de yetişkinlerde semptomlar; sırt ağrısından, progresif nörolojik bozukluklara kadar değişebilir. Henüz nörolojik semptom gelişmemiş hastalarda ağrı gözlenmeyebilir.

İki boyutlu sonografik inceleme fetal anomalilerin taranmasında altın standarttır. Diastematomyeli de prenatal ultrasonografi ile tanı alabilir. Prenatal ultrasonografide eşlik eden myelomeningesel veya meningeselin görülmesi doğum sonrası cerrahi yaklaşımı belirlemede önem taşımaktadır. Bu bakımdan; kranium, yüz, vertebra, ekstremiteler ve vücut yüzeyi anomalileri hakkında yeterli tanı ve ek bilgi sağlamak için iki boyutlu sonografik inceleme özellikle real- time üç boyutlu sonografik inceleme ile kombine edilmelidir⁽⁷⁾. Bu bakış açısından; modern prenatal incelemeler (iki-üç boyutlu USG, üç boyutlu CT, MRI) iyi prognozlu malformasyonları olan fetuslarla, kötü prognozlu malformasyonları olan fetuslar arasındaki ayrımı yapma açısından önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Balcı S, Çağlar K, Eryılmaz M : Diastematomyelia in two sisters. Am J Med Genet 1999; 86: 180- 2.
2. Goldberg C , Fenelon G , Blake NS , Dowling F , Regan BF: Diastematomyelia : A critical review of the natural history and treatment, Spine 1984; 9: 367- 72.
3. Allen LM , Silverman RK : Prenatal ultrasound evaluation of fetal diastematomyelia: Two cases of type I split cord malformation, Ultrasound Obstet Gynecol 2000; 15: 78- 82.
4. Winter RK, McKnight L, Byrne RA, Wright CH: Diastematomyelia: Prenatal ultrasonic appearances. Clin Radiol 1989; 40: 291- 4.
5. Sepulveda W, Kyle PM, Hassan J, Weiner E: Prenatal diagnosis of diastematomyelia: Case reports and review of the literature. Prenat Diagn 1997; 17: 161- 5.
6. Biri A, Turp A. B, Kurdoğlu M., Himmetoğlu Ö., Ercan N. T, Balcı S.: Prenatal Diagnosis of Diastematomyelia in a 15-week-old Fetus. Fetal Diagn Ther 2004; 293: 1- 4.
7. Sonigo-Cohen P, Schmit P, Zerah M: Prenatal diagnosis of diastematomyelia. Childs Nerv Syst 2003; 19: 555-60.
8. Frenc BN. Midline fusion defects and defections of formation. In: Youmans JR (ed.) Neurological Surgery , 2nd edn. Saunders, Philadelphia, 1982; 1236- 80.
9. Pang D. Split cord malformation: Part II. Clinical syndrome. Neurosurgery; 1992; 31; 481- 500.
10. Erşahin Y, Mutluer S, Kocaman S, Demirtaş E. Split spinal cord malformations in children. J. Neurosurg; 1998; 88: 57- 65.
11. Lewandrowski KU, Rachlin J, Glazer P. Diastematomyelia presenting as progressive weakness in an adult after spinal fusion for adolescent idiopathic scoliosis ; Spine J; 2004; 4: 116- 9.