

NADİR GÖRÜLEN BİR MALFORMASYON SENDROMU: "SCHISIS ASSOCIATION"

Dr. Nusret ERDOĞAN (*), Dr. Ayşegül KUYRUKÇUOĞLU (**), Dr. Sadullah BULUT (***)

ÖZET: Ölü doğan bir fetusta anensefali ve omfalosel anomalisi görülmüştür. Bu majör anomalilerin birlikteliği literatürde "schisis association" olarak tanımlanmıştır. Nadir görülmesi nedeniyle literatür taraması yapılarak sunulmuştur.

ANAHTAR KELİMELEER: Schisis association, fetus.

SUMMARY: Anencephaly and omphalocel anomalies have been detected in a stillborn fetus. In the literature this malformation syndrome has been described as "Schisis association". The case has been reported because of its rarity and discussed with the literature findings.

KEY WORDS: Schisis association, fetus.

GİRİŞ

"Schisis association" ilk kez Czeizel (1) tarafından 1981'de tanımlanan bir malformasyon sendromudur. Literatürde "association" olarak tanımlanan diğer malformasyon sendromları "VATER, NURCS ve CHARGE association"dir (2).

OLGU

Erken doğum tehdidi ile başvuran annede ultrasonografik incelemede anensefalili fetus tespit edilerek gebelik sonlandırılmıştır. İmmatürite ve düşük doğum ağırlığı gösteren fetusun otopsisinde multiple kongenital anomaliler olduğu görülmüştür (Anensefali, omfalosel, bilateral sürrenal aplazisi).

Makroskopik olarak 590 gr. ağırlığında, 20 cm uzunluğunda kız fetusta kalvarium görülmemiştir. Oksipital bölgede ince fibröz cidarlı 2 cm. çapında beyin dokusu içeren gelişme mevcuttur. Umbilikal bölgede ödemli cidari dokular ile dışarı açılmış (barsak, mide, karaciğer, dalak) organ yapıları görülmüştür (Her iki adrenal gland mevcut değildir) (Resim 1,2).

Organların mikroskopik incelenmesinde immatürite bulguları dışında patolojiye rastlanmamıştır. Plasentada hemoraji alanları ve göbük kordonu kesitinde iki arter bir vena varlığı saptanmıştır.

TARTIŞMA

1993'de Recrink ve arkadaşlarının (3) 2151 çocuk taramasıyla yaptıkları bir çalışmada % 29 oranında konjenital malformasyon saptamışlardır. Bu malformasyonların 3/4'ünden fazlası ilk kez 3 ay içinde gözlenmiştir. Majör defektlerin görülme sıklığına bakıldığında, dolaşım sistemi onbinde 67, ventriküler septal defekt onbinde 29, santral sinir sistemi onbinde 14, Down sendromu onbinde 14 ve Schisis onbinde 14 oranında olduğu görülmüştür.

Schisis anomalisi genel olarak çeşitli kapanma defektlerini ifade edebilirken, bu defektlerin diğer bazı anomalilerle birlikte görüldüğü sendromlar tanımlanmıştır (1,2,5). Bunlar içinde en iyi tanımlanmış olan Czeizel tarafından ilk kez rapor edilen "Schisis association'dır (1).

Bu "association'nda primer malformasyon nöral tüp defektleridir. Bunlar başlıca ensefalosel, meningomyelosel ve anensefali olarak görülmektedir. Nöral tüp defektlerine eşlik eden malformasyonlar ise oral yarıklar, omfalosel ve diaphragma hernileridir (1). Olgumuzdaki anensefali ve omfalosel şeklindeki anomali birlikteliği "Schisis association" olarak değerlendirildi.

"Schisis association" genellikle hayatla bağdaşmayan bir malformasyon sendromudur. Kız bebeklerde ve ikizlerde daha fazla (% 4.6) görülür. Bu bebekler sıklıkla düşük doğum ağırlıklı olur ve miyadından önce doğarlar. Kongenital kalp anomalileri, extremité bozuklukları ve renal agenezi şeklinde üriner sistem bozuklukları da birlikte bulunabilir (1,2,3).

İlginç olarak literatürde "schisis association" ile birlikte karaciğerde nodüler regeneratif hiperplazi ve syringomyelinin görüldüğü iki olgu rapor edilmiştir (4). Ayrıca özofajial atrezilerle ilgili bir çalışmada yarık dudak-damak, omfalosel

* Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji Şefi.

** Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji Uzmanı

*** Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği Şefi.

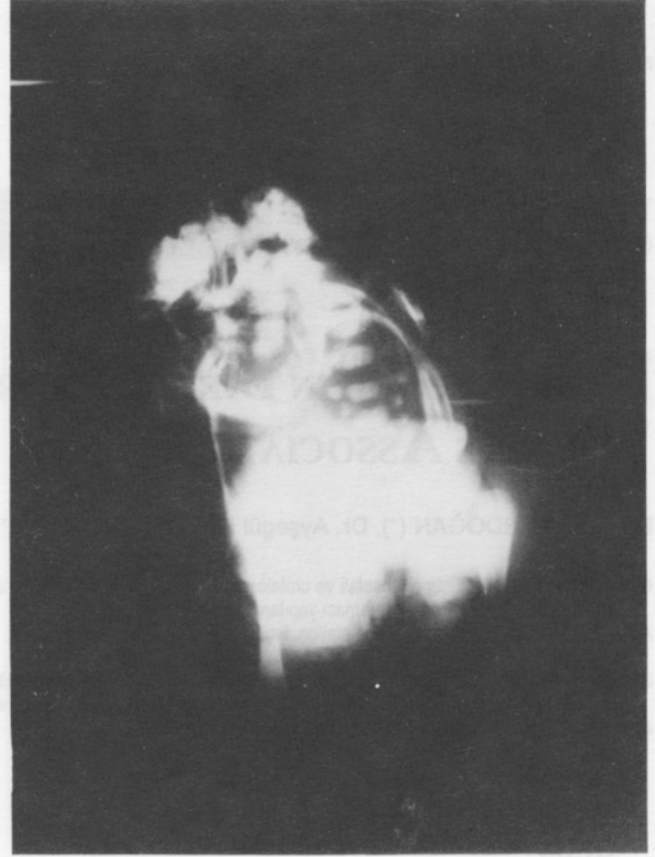


Resim 1: Anomalili fetusun makroskopik görünümü.

ve hypogenitalism ile birlikte atrezi de bulunan iki olgu, nöral tüp defekti olmadığı halde "schisis association" olarak tanımlanmıştır (5).

KAYNAKLAR

1. Czeizel A. Schisis associations. Am J Med Genet 1981; 10: 25.



Resim 2: Anomalili fetusun lateral radyolojik görüntüsü.

2. Barnes EG, Opitz JM. Congenital Anomalies and Malformation Syndromes in Pediatric Pathology. ed Stocker JT, Dehner LP by J.B. Lippincott Company, 1992, p. 93.
3. Reerink JD, Hergreen WP, Verkerk PH et al. Congenital disorders in the first year of life. Ned-Dijdschr-Geneshd (abstracte) 1993, 137 (10), 504-9.
4. Galdeano S, Drut R. Nodular regenerative hyperplasia of fetal liver: a report of two cases. Pediatr-Pathol. 1991, 11 (3): 479-85.
5. Chittmitrapap S, Spitz L, Kiely EM et al. Oesophageal atresia and associated anomalies. Arch Dis Child. 1989, 64 (3): 364-8.