

## 2002 Yılında Kliniğimizde Yapılan Otopsilerde Konjenital Anomalili Fetüslere Genel Bir Bakış

### *A Collective View to Fetuses with Congenital Abnormalities in Our Clinic During 2002*

Önder ŞAHİN<sup>1</sup>, Olcay ESER<sup>2</sup>, Nesrin GÜRSAN<sup>3</sup>, Aynur ALBAYRAK<sup>4</sup>,  
Fazlı ERDOĞAN<sup>3</sup>, Sare ALTAŞ<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Patoloji AD, Afyonkarahisar

<sup>2</sup> Afyon Kocatepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroşirürji AD, Afyonkarahisar

<sup>3</sup> Atatürk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Patoloji AD, Erzurum

<sup>4</sup> Numune Hastanesi, Patoloji Kliniği, Ankara

**ÖZET:** Perinatal otopsi, ölüm sebebinin, zamanının, gelişim yaşının açıklanmasına, hastalığın kanıtlanmasına, tanı yöntemlerinin doğrulanmasına, tedavi şemalarının etkinliği ve komplikasyonlarının tespitine, iatrojenik hastalıkların araştırılmasına ve yeni hastalıkların tanımlanmasına ışık tutar. Perinatal otopside patoloğun görevi, klinik değerlendirmeyi takiben makroskopik ve mikroskopik inceleme, mikrobiyoloji, biyokimya, genetik çalışmalar gibi diğer laboratuvar tetkiklere materyal sağlama, bulguların irdelenmesi, bilgi verici raporu hazırlama ve klinisyenle iş birliği kurmaktır. Klinisyenle birlikte aileye bebek normal mi, bebek niçin öldü, bu durum tekrarlayacak mı, sonraki bebek anormal olacak mı, sorularını cevaplamak üzere tartışmaktır.

Kliniğimizde perinatal otopsi tekniklerine uygun olarak, 2002 Ocak-2002 Kasım tarihleri arasında dokuz adet otopsi yapıldı. Yapılan otopsilerde normal ve anormal tüm bulgular kayıt altına alındı. Bu olgulardan dördünü postnatal bir hafta yaşayıp sonra ölen bebekler oluşturuyordu. Bunlara yapılan otopsilerde iki tanesi normal olup, diğer iki tanesinde ise organ anomalisi tespit edildi. Diğer beş olgudan biri intrauterin kordon dolanması sonucu ölen, diğer dördü ise ultrason ve genetik kromozomal analiz sonucunda anomali tespit edilip, düşük yapılan fetüslerden oluşuyordu.

Biz özellikle anomali tespit edilen fetüsleri değerlendirdik. Bunlardan biri Kistik Higromalı Turner sendromlu fetüs, diğeri ise üçlü tarama testi sonucu Down sendromu tanısı alan fetüs idi. Diğer iki olguda anensefali ve meningomyeloseli fetüsler idi.

**Anahtar Kelimeler:** Perinatal otopsi, intra uterin ölü fetüs, Kistik Higromalı Turner sendromlu fetüs

**ABSTRACT:** Perinatal autopsy aids finding the cause and time of death, assessing developmental age, diagnosing diseases, planning treatment strategies, detecting complications, investigating iatrogenic diseases and describing new ones. The roles of the pathologist in perinatal autopsy are macroscopical and microscopical examination following clinical evaluation; providing material for genetical, microbiological and biochemical studies; checking findings; preparing an informational report; cooperation with the clinician and discussing with the clinician to answer the family's questions whether the baby is healthy or not, the situation will repeat or not, the next baby will be normal or not, and why he is dead.

In our department, nine autopsies were done according to perinatal autopsy technics during january 2002 and november 2002. All findings were recorded. Four of these cases died after postnatal one week. Two of them were normal and two had organ abnormalities. One of the other five cases died from umbilical cord coiling, and the other four were aborted because of the abnormalities detected by ultrasound and genetical chromosomal analysis.

We especially evaluated abnormal fetuses. One of them was a fetus with Turner Syndrome and cystic higroma; the other was Down Syndrome, and the other two had anencephaly and meningomyelocel.

**Key Words:** Perinatal autopsy, intrauterine dead fetus, fetus with cystic higroma and Turner syndrome

### GİRİŞ

Perinatal otopsi, ölüm sebebini, zamanı ve gelişim yaşının belirlenmesine, hastalığın kanıtlanması-

na, tanı yöntemlerinin doğrulanmasına, tedavi şemalarının etkinliği ve komplikasyonlarının tespitine, iatrojenik hastalıkların araştırılmasına ve yeni hastalıkların tanımlanmasına ışık tutar. Perinatal otopside patoloğun görevi, klinik değerlendirmeyi takiben makroskopik ve mikroskopik inceleme, mikrobiyoloji, biyokimya, genetik çalışmalar gibi diğer laboratuvar tetkiklere materyal sağlama, bulguların irdelenmesi, bilgi verici raporu hazırlama ve klinisyenle iş birliği kurmaktır. Klinisyenle birlikte aileye bebek

normal mi, bebek niçin öldü, bu durum tekrarlayacak mı, sonraki bebek anormal olacak mı, sorularını cevaplamak üzere tartışmaktadır (1,10).

Büyük konjenital anomaliler yeni doğanların yaklaşık %3'ünde bulunurlar. SSS (santral sinir sistemi)'nin bu anomalileri tüm anomalilerin üçte birini oluştururlar ve bebek ölümlerinin önemli bir sebebidir (1,2,3). Sinir sisteminin en sık konjenital anomalileri; nöral tüp defektleri, hidrosefaliye eşlik eden anomaliler ve primer ön beyin malformasyonlarıdır (1,4,5). Bu malformasyonların tümünde asıl neden, kafatası kemiklerindeki bir ossifikasyon defektidir. Defekt en sık olarak oksipital kemiğin skuamöz parçasında ortaya çıkar ve parsiyel veya total olabilir. Kemikleşmeyen bölgenin olduğu foramen, sıklıkla foramen magnum ile birleşmiş durumdadır. Eğer oksipital bölgedeki defekt küçük ise sadece meninksler buradan dışarıya doğru taşar (meningosel), ancak defektin geniş olduğu durumda, beyin meningial kese içerisinde fitiklaşması (meningoensefalosel), hatta ventrikülün bir kısmı bu açıklıktan dışarıya meningeal kese içerisinde fitiklaşmış olabilir (meningohidroensefalosel) (2,3,5,6). Anensefali, nöral tüpün sefalik bölümünün kapanamaması ile karakterize bir durumdur. Doğumda, beyin dış ortama açık bir dejener doku kitlesi halinde gözlenir. Defekt, her zaman servikal bölgedeki kord açıklığı ile devamlılık gösterir. Kranium çatısı olmadığı için kafanın tipik bir görünümü söz konusudur (7,8).

## OLGU

Kliniğimizde perinatal otopsi tekniklerine uygun olarak, 2002 Ocak- Kasım tarihleri arasında Patoloji Anabilim dalında dokuz adet otopsi yapıldı. Bu olgulardan dördünü postnatal bir hafta yaşayıp sonra ölen bebekler oluşturuyordu. Bunlara yapılan otopsilerde iki tanesi normal olup, diğer iki tanesinde ise organ anomalisi tespit edildi. Diğer beş olgudan biri intrauterin kordon dolanması sonucu ölen, diğer dördü ise ultrason ve genetik kromozomal analiz sonucunda anomali tespit edilip, düşük yapılan fetüslerden oluşuyordu (Tablo 1).

Kistik higromalı olguya yapılan otopside oksipital bölgede tüm boynu sarmış 9-11 cm arasında birbirine bitişik multikistik yapıda kistik higroma ile uyumlu yapılar tespit edildi (Resim1). Kistik yapıların histopatolojik incelemesinde epidermin çok katlı yassı epiteli altında, gevşek ödemli dermis dokusu içerisinde kistik lenfanjiyomun tek katlı endotelizlendi (Resim 2). Diğer otopsimiz üçlü tarama testi sonucu Down sendromu tanısı alan fetüs

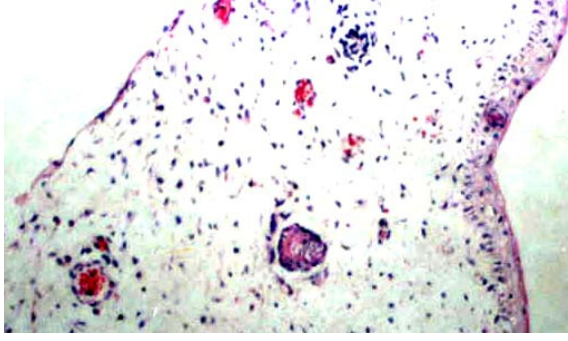
idi. Makroskobik incelemesinde mongoloid yüz görünümü, düşük kulak çekik göz, basık burun mikrognați ve makroglossi içeren dismorfik değişiklikler izlendi. Diğer sistemlerin incelenmesinde herhangi bir anomaliye rastlanmadı. Diğer otopsimiz rutin ultrason takipleri sonucunda anensefali ve meningoensefaloselli bebekleri idi. Anensefali bebeğin USG'da beyin ve kranium çatısı izlenemeyen görüntü mevcuttu (Resim 3).

**Tablo 1.** Klinimizce yapılan 9 adet otopsinin klinik analizi

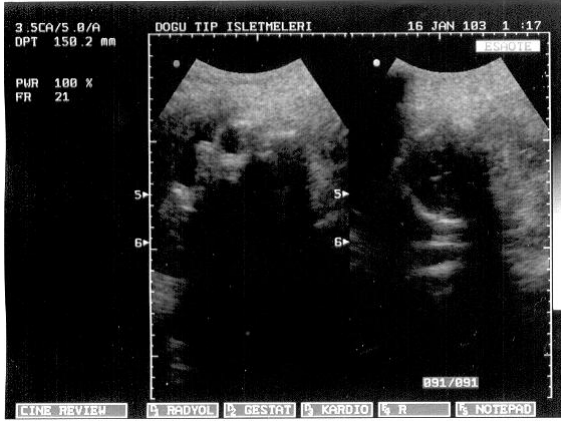
Multidisipliner (Klinikopatolojik korelasyon) değerlendirme	n (olgu sayısı)
Post natal ex	4
Spontan intra uterin ex	1
İntra uterin düşük yapılan fetüs, ex	4
Extra organ anomalili fetüs	3
Organ anomalisi olmayan fetüs	6
Kistik higroma	1
Down sendromu	1
Anensefali	4
Meningoensefalosel	3



**Resim 1.** Kulak sayvanın hemen arkasından başlayan ve tüm boynu tamamen sarmış, kistik yapı.

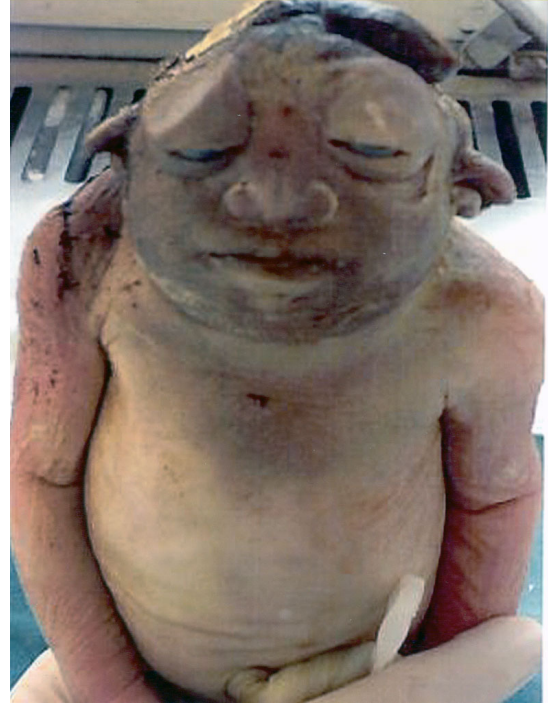


**Resim 2.** Epiderminin çok katlı yassı epiteli altında, gevşek ödemli dermis dokusu içerisinde kistik lenfanjiyomun endotelini (HE&40).



**Resim 3.** Beyin dokusunun kemik defektinden dışarı doğru çıktığı meningoensefaloselli fetüs (USG).

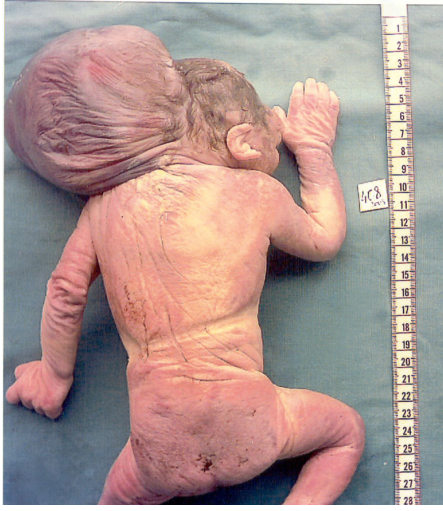
Anensefalili bebeğin otopsisinde makroskopik, beyin ve kranium çatısı izlenmedi, göz küreleri ileri doğru fırlamış, boyun oluşmamış, yüz ile göğüs aynı düzlem üzerinde idi. Diğer sistemlere ait bulgular normal idi. (Resim4). Meningoensefaloselli fetüs otopsisinde önden anensefalik görünümünde beyin tamamı 11cm'lik kese içerisinde ve kese açıldığında beyin iki hemisferinin bulunduğu oksipital bölge lokalizasyonlu saçlı deri ile çevrili kese izlendi (Resim5 ve 6).



**Resim 4.** Anensefalili fetüs.



**Resim 5.** Oksipital bölge ile uyumlu meningoensefalosel kesesi (önden görünüm)



**Resim 6.** Oksipital bölge ile uyumlu meningoensefalosel kesesi (arkadan görünüm)

### TARTIŞMA

Beyin ve medulla spinalis, nöral tüpü oluşturmak için diferansiye olan ve çoğalan ektodermal elemanlardan türemiştir. Nöral tüpün kapanması yaklaşık olarak gebeliğin 22. gününde başlar 26-28 günlerde tamamlanır. Nöral tüpün kapanması ile ilgili bozukluklar SSS'nin en sık görülen komplikasyonlarıdır (2,3). Bu nöral tüp kusurları veya yetersiz gelişme durumları beyni, spinal kordu veya her ikisini beraber etkileyebilir. Anensefali, kranial meningoel, sefalosel ve diğer farklı spina bifida formlarını içine alabilir. Anensefali, en sık (1/500) konjenital beyin anomalisidir. Özellikle, İrlanda gibi yerlerde yüksek insidans dikkat çekicidir. Bütün nöral tüp defektleri gibi düşük sosyoekonomik gruplarda ve 40 yaşından daha büyük annelerin bebeklerinde daha sıktır (7,8,9). Anensefali fetüslerde kranial çatı hipoplazik veya yoktur ve kafatasının tabanındaki kemikler kalınlaşmıştır. Orbitalar yüzeysel ve gözler karakteristik olarak öne çıkışı ile kurbağa yüzü görünümü mevcuttur. Nörohipofiz yoktur. Adenohipofiz normalden daha küçük ve bu durum hipotalamustan hormonların salınmadığının göstergesidir. Vertebralarda veya medulla spinaliste anomaliler olabilir. Akciğerler ve adrenal glandları içine alan diğer organlar hipoplastiktir. Mevcut anensefali fetüs otopsimizde bahsedilen kranial anomaliler mevcut iken diğer sistemler normal olarak izlendi. Anensefali ekstruterin yaşamın sürdürülmesi ile uyumlu olan bir durum değildir. Bu nedenle çoğu fetüs doğumdan sonra dakikalar veya saatler içinde ölür (1,2,3,7,8). Ölüm nedenleri ise meningoensefalosel ve kranial meningoel, kranial

nöral tüp defektleridir. Meningoensefalosel daha sık görülür ve değişik miktardaki beyin parankimi kranial kemik defektlerinden dışarıya çıkar. Kafa kemiğinin herhangi bir kısmı etkilenmiş olabilmesine rağmen bu anomali en çok oksipital bölgede oluşur. Anterior meningoensefalosel, kranial nöral tüp defektlerinin en sık ve en şiddetli olanıdır. Beyin ve kranial kemiklerin olmamasına rağmen; orbital kemikler hemen hemen normal büyüklüktedir. Özellikle Güneydoğu Asya'da yaygındır. Kranial meningoel seyrek, fitiklaşan dokuda sadece meninkslerin ve serebrosipinal sıvının bulunması ile ensefaloselden ayrılır (1,5).

### KAYNAKLAR

1. Norman MG. Malformations of the brain. J Neuropathol Exp Neurol, 1996; 55-133.
2. Laurence KM, Weeks R. Abnormalities in the central nervous system, In Norman AP (ed): Congenital Abnormalities in Infancy. Blackwell Scientific Publications, 1971; 125-129.
3. Lemire RJ, Loeser JD, Leech RW, Alyord EG. Normal and Abnormal Development of the Human Nervous System. Harper Row, 1975; 69-75.
4. Lee KS, Khoshnood B, Chen L, Stephen N, Cromie WJ, Robert L. Infant mortality From Congenital malformations in the United States. Obstet Gynecol 2001;98:1970-1997.
5. Jabre A, Tabaddor R, Samaraweera R. Transsphenoidal meningoencephalocel adults. Surg Neurol, 2000; 54: 183-185.
6. Mueller G, Weiner C.P.; Yankowitz J. Three-dimensional ultrasound in the evaluation of fetal head and spine anomalies. Obstet Gynecol, 1996; 88 :372-378.
7. Himmetoğlu O, Tiras B, Gursoy R, Karabacak O, Şahin I, Onan A, The incidence of congenital malformations in a Turkish population. J Obstet Gynecol, 1996;55:117-121.
8. Correa A, Stolley A, Lui Y. Prenatal tea consumption and risks of anencephaly and spina bifida. Ann Epidemiol, 2000;10:449-483.
9. Soriana D, Seidman DS, Lipitz S, Zalel Y, Schiff E, Achiron R, Mashiach S. Management of a triplet pregnancy with two anencephalic fetuses and polyhydramnios. Europ. J. Obstet Gynecol, 2001; 96: 229-231.
10. Macpherson TA, Stocer JT, The Perinatal Autopsy in Pediatric Pathology. Lippincott pp, 1992;3-15.
11. Wyatt AJ. Method for processing the brain at the time of autopsy. Pediat Develop Pathol, 2001;4: 514-515.