

OEIS Kompleksi (Omfalosele-Mesane Ekstrofisi-İmperfore Anüs-Spinal Defekt)

OEIS COMPLEX (OMPHALOCELE-VESICAL EXTROPHY-IMPERFORATE ANUS-SPINAL DEFECT)

Berna Ceylan YALNIZ*, Fatih GÜÇER**, Petek BALKANLI KAPLAN*, Selçuk BİLGİ***, Turgut YARDIM****

* Uz.Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
** Yrd.Doç.Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
*** Doç.Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD,
**** Prof. Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, EDİRNE

Özet

Amaç: Omfalosele-mesane ekstrofisi-imperfore anüs-spinal defekt (OEIS) kompleksi saptanan bir olgunun sunulması

Çalışmanın Yapıldığı Yer: Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Edirne.

Materyel ve Metod: Bu çalışmada, ikinci trimesterde ultrasonografide omfalosele, spina bifida tespit edilen, fakat mesanesi izlenemeyen ve bu bulgulara otopsi sonrası mesane ekstrofisi ve imperfore anüs eklenmesi üzerine OEIS kompleksi tanısı konan bir vaka sunulmaktadır.

Sonuç: OEIS Kompleksi, omfalosele, mesane ekstrofisi, imperfore anüs ve spinal defekt kombinasyonu olan bir malformasyondur. Oldukça nadir olan bu patoloji 200,000-400,000 gebelikte bir görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: OEIS kompleksi, Omfalosele, Mesane ekstrofisi, Spinal defekt, Prenatal tanı

T Klin Jinekoloj Obst 2001, 11:233-235

Summary

Objective: The aim of this study is to present a case of omphalocele-vesical extrophy-imperforate anus-spinal defect (OEIS) complex.

Institution: University of Trakya, Faculty of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Edirne.

Materials and Methods: Second trimester ultrasonographic studies showed omphalocele and spina bifida. Also, urinary bladder was not visible. Extrophy of the bladder and imperforate anus were found in autopsy studies. According to ultrasonography and autopsy findings, the diagnosis of OEIS complex was established.

Result: OEIS complex is a malformation comprising omphalocele, extrophy of the bladder, imperforate anus and spinal defect. This pathology is a rare malformation that occurs in 1 of 200,000 to 400,000 pregnancies.

Key Words: OEIS complex, Omphalocele, Bladder extrophy, Spinal defect, Prenatal diagnosis

T Klin J Gynecol Obst 2001, 11:233-235

OEIS kompleksi omfalosele, mesane ekstrofisi, imperfore anüs ve spinal anomalilerden oluşan bir multisistem malformasyondur (1-3). İnsidansı 1/200,000-400,000 arasındadır (1,3). Lee ve ark. (2) insidansın daha yüksek olabileceğini, zira birçok olgunun sadece omfalosele olarak eksik tanı aldığını iddia etmişlerdir.

İlk olarak Carey ve ark. (1) 1978 yılında omfalosele, kloakal ekstrofi, imperfore anüs ve spinal defekt kombinasyonuna OEIS kompleksi adını vermişlerdir.

Etyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, mono-

genik, multifaktöryel veya çevresel etkenlerin sorumlu olabileceği belirtilmiştir (3). Maternal diabetes mellitus ile prenatal diazepam ve hidantoin kullanımı da suçlanan etkenler arasındadır (3,4).

Literatürde yüzden fazla OEIS kompleksi olan vaka bildirildiği halde, prenatal dönemde prospektif olarak tanısı konulan olgu sayısı fazla değildir (5). Gebelikte yüksek maternal serum alfa-feto protein (AFP) seviyelerinin bulunması OEIS kompleksinin tanısını kolaylaştırmaktadır. Prenatal tanıda maternal serum AFP düzeyi kadar ultrasonografinin de önemi büyüktür. Birinci trimesterde OEIS kompleksi ile ilgili olabilecek sonografik bulgulara değinilmesine rağmen tanı genellikle 2. trimesterden itibaren konulabilmektedir (5).

İkinci trimesterde ultrasonografide omfalosele ve spina bifida tespit edilen, mesanesi izlenemeyen ve bu bulgulara

Geliş Tarihi: 22.06.2000

Yazışma Adresi: Dr.Berna Ceylan YALNIZ
Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD
22030, EDİRNE

otopsi sonrası mesane ekstrofisi ve imperfore anüs eklenmesi üzerine OEIS kompleksi tanısı konan bir vaka bu çalışmada sunulmaktadır.

Olgu

32 yaşında, gravida 3, para 1 olan hasta, ultrasonografide omfalosel tespit edilmesi üzerine ileri değerlendirme için hastanemize sevk edildi. Özgeçmişinde bir özellik yoktu. Maternal serum AFP düzeyi incelemesinin, olgunun hekime ilk müracaat tarihinin bu inceleme için geç olması nedeniyle yapılamamış olduğu öğrenildi.

Menstrüel yaşa göre 23 haftalık gebeliği olan hastaya ultrasonografik değerlendirme yapıldı. Biparietal çap ve femur uzunluğu, menstrüel yaş ile uyumlu bulunurken, büyük olan omfalosel nedeniyle karın çevresi ölçülemedi. Batın ön duvarında membranla örtülü kese içerisinde barsak ansları ve karaciğer izlenmekteydi (Şekil 1). Amnion sıvısı miktarı ve her iki böbrek sonografik olarak normal olmasına rağmen mesane gözlenemedi. Ultrasonografik olarak fetusun cinsiyeti tespit edilemedi. Fetal başın ultrasonografik incelemesinde spina bifida için spesifik olan muz ve limon belirtileri saptandı. Spinal kanalın incelenmesi sırasında torakolomber ve sakral spina bifida tespit edildi (Şekil 2). Prenatal olarak ilk planda limb-body wall kompleksi ve buna eşlik eden spina bifida olduğu düşünüldü. Bulgular hasta ile tartışılarak gebeliğin sonlandırılmasına karar verildi. Vajinal misoprostol indüksiyonu ile 750 gram ağırlığında non-viabl fetus doğurtuldu.

Postmortem x-ray bulguları: Torakolomber ve sakral vertebralarda multipl formasyon anomalisi ve kapanma defekti görüldü (Şekil 3).

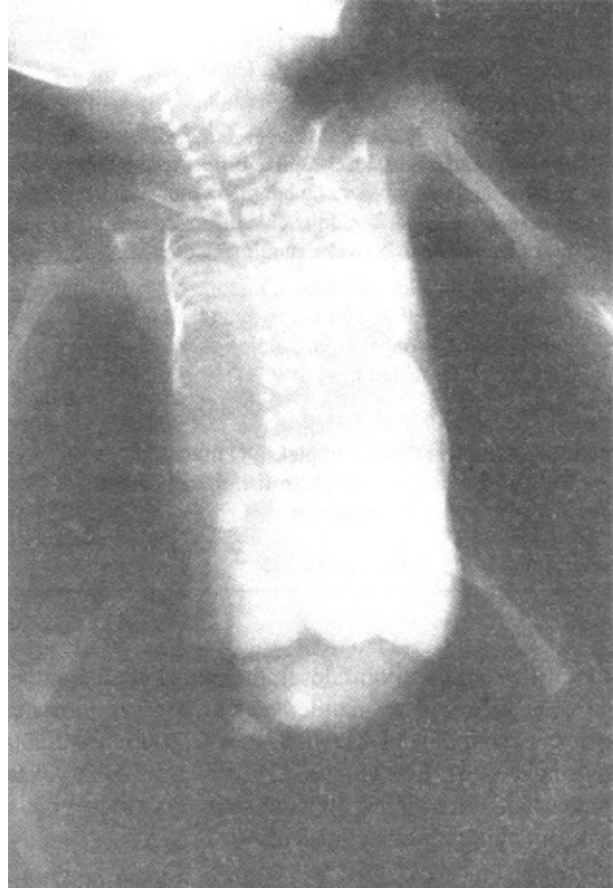
Otopsi bulguları: Umblikal ve infraumblikal yerleşimli geniş bir karın duvarı defekti mevcut olup, bu defekti kapatan membranın içinde karaciğer ve ince barsaklar bulunmaktaydı. Torakolomber ve sakral vertebraları içine alan geniş bir spina bifida olduğu gözlemlendi. Böbrekler normal olup, üreterler mesaneye açılmaktaydı. Mesane ek-



Şekil 1. Kalp seviyesinden yapılan transvers kesitte spina bifida (ok) ve omfalosel kesesi görülmektedir.



Şekil 2. Abdominal transvers kesitte spinal kanal defekti (ok) görülmektedir.



Şekil 3. AP grafide posterior elemanlarda kapanma defektleri ile alt torakal vertebralarda formasyon anomalileri gözlenmektedir.

strofisi mevcuttu. Rektum kör bir uç şeklinde sonlanmakta ve imperfore anüs bulunmaktaydı. Dış genital organlar rudimenterdi. Gonad olarak intraabdominal yerleşimli testisler izlendi. Toraks ve kalp doğal yapıya sahipti.

Tartışma

OEIS kompleksi omfalosel, mesane ekstrofisi, imperfore anüs ve spinal defektten oluşan ve oldukça nadir görülen bir malformasyondur. Bununla birlikte bu kompleks prenatal dönemde nöral tüp defekti veya omfalosel gibi eksik tanılar da almış olabilir (3,5).

Carey (1) mesane ekstrofisini OEIS kompleksinden net bir şekilde ayırmaktadır. Buna rağmen bazı yazarlar mevcut olan anomalilerin epispiadiastan, mesane ekstrofisine ve kloakal ekstrofiye kadar değişkenlik gösterebileceğini savunmaktadırlar (3). Kutzner ve ark. (5) OEIS kompleksin mesane ekstrofisini içerdiğini söylemektedirler. Lee ve ark. (2) da mesane ekstrofisini kloakal ekstrofinin klasik tanımı içine almaktadırlar. Bizim olgumuzda da prenatal dönemde ultrasonografi ile mesane gösterilemedi ve otopside mesane ekstrofisi saptandı.

Embrional gelişimin yaklaşık 29. gününde erken kaudal mezodermin tek lokalize defekti şu olaylar sırasına neden olabilir: 1- kloakal septasyonun yetmezliği kloakanın persistansına neden olur ve rudimenter barsak ve imperfore anüsle sonuçlanır. 2- kloakal membran defekti kloakal ekstrofiye, omfalosele ve pubik ramusun füzyon yetmezliğine sebep olur. 3- lumbosakral somitin anormal vertebraya kadar yükselmesi lumbosakral bölgede cilt ile örtülü kitle ile sonuçlanır (2,5).

OEIS kompleksinin sekonder bulguları, dar toraks, kifoskolyotik omurga, pes ekinovarus, genitoüriner anomaliler, vertebral segmentasyon defekti ve renal anomalilerdir.

OEIS kompleksi kardeşlerde tekrarlayabilir (2). Bu durum otozomal resesif geçiş, multifaktöryel etkenler ve çevresel faktörlerle açıklanmaya çalışılmaktadır (3). Monozigotik ikizlerde dizigotik ikizlere göre daha yüksek insidansdır, bu da genetik katkıyı düşündürmektedir (2,3).

Prenatal erken tanıda maternal serum AFP düzeyi önemlidir. Maternal serum AFP seviyesi nöral tüp defekti, gastroşizis, omfalosel, kistik higroma, fetal ölüm, çoğul gebelik, konjenital nefrozis ve abnormal plasentasyonlar ile fetal ödeme yol açan durumlarda ve fetal yaşın gerçek hamilelik yaşından hatalı olarak küçük ölçüldüğü durumlarda yüksek bulunmaktadır (6). Bu nedenle prenatal tanıda maternal serum AFP seviyesinin değeri fazla olmakla birlikte özellikle ultrasonografi ile kombinasyonu doğru prenatal teşhise yönlendirecektir (7). Kloakal ekstrofinin prenatal tanısı, defektin büyüklüğüne de bağlı olmakla birlikte hastanın detaylı sonografik değerlendirilmesine bağlıdır. Prenatal tanı ultrasonografi ile mümkündür, fakat kesin tanı zordur (2). Bruch ve ark. (8) 11 vakadan sadece dördünün prenatal ultrasonografi ile tanındığını bildirmişlerdir. Kloakal ekstrofi için temel sonografik bulgular, geniş orta hat infraumbilikal anterior abdominal duvar defekti, geniş lumbosakral defekt ve mesanenin gözlenmemesidir (9). Ultrasonografik bulgular OEIS kom-

pleksinin diğer abdominal duvar defektlerinden (gastroşizis, amniotik bant sendromu, limb-body wall kompleks) ayırt edilmesi için önemli bir tanı aracı olmasına rağmen ultrasonografi ile ayırıcı tanı zor olabilmektedir (2). OEIS kompleksi 2. trimesterden itibaren sonografik olarak tanınabilmektedir (5). İkinci trimesterde tanı, gebeliğin devamına veya terminasyonuna karar vermek için uygun zaman sağlar (5). Bizim olgumuzda prenatal ultrasonografik tanı 2. trimesterde konulmuştur.

Kloakal ekstrofli infantın prognozu değişkendir ve strüktürel defektlerin ciddiyetine bağlıdır (5). Bu nedenlerle kloakal ekstrofli gebeliğin devamı ya da terminasyonu kararı, prenatal tanıda belirlenen strüktürel defektlerin ciddiyetine göre verilmelidir. Nöral tüp defektlerinde ise prognoz spinal defektin seviyesine ve defektin büyüklüğüne bağlıdır. Bizim olgumuzda toraks vertebralarından başlayan (kalp seviyesinden itibaren) ve sakral bölgeye kadar uzanan ağır bir spina bifida mevcut idi. Ayrıca prenatal dönemde omfalosel tespit edilen olgularda diğer sistem (özellikle kardiak anomalilerin) ve kromozom anomalilerinin birlikte olabileceği göz ardı edilmemelidir.

OEIS kompleksinin sonraki hamileliklerde tekrarlama riski olduğu ve bir sonraki hamilelikte detaylı prenatal incelemenin gerekliliği olgulara vurgulanmalıdır. Nonsendromik nöral tüp defektlerinin tekrarlama riski, perikonsepsiyonel folik asit suplementasyonu ile anlamlı bir şekilde azalmakta veya tamamen ortadan kalkmakta iken (10), böyle bir perikonsepsiyonel suplementasyonun OEIS kompleksi içinde yer alan spina bifidanın tekrarlama riskine etkisi kesin olarak bilinmemekle birlikte, tavsiye edilmektedir (3).

KAYNAKLAR

1. Carey JC, Greenbaum B, Hall BD. The OEIS complex (omphalocele, extrophy, imperforate anus, spinal defects). *Birth Defects* 1978; 14:253-63.
2. Lee DH, Cottrell JR, Sanders RC, Meyers CM, Wulfsberg EA, Sun CJ. OEIS Complex (Omphalocele-Extrophy-Imperforate Anus-Spinal Defects) in Monozygotic Twins. *Am J Med Genet* 1999; 84:29-33.
3. Smith NM, Chambers HM, Furness ME, Haan EA. The OEIS complex (omphalocele-extrophy-imperforate anus-spinal defects): recurrence in sibs. *J Med Genet* 1992; 29:730-2.
4. Lizcano GLA, Garcia CD, Sanchez CJ. Omphalocele-extrophy-imperforate anus-spina bifida (OEIS) complex in a male prenatally exposed to diazepam. *Arch Med Res* 1995; 26(1):95-6.
5. Kutzner DK, Wilson WG, Hogge WA. OEIS Complex (Cloacal extrophy): Prenatal Diagnosis in Second Trimester. *Prenatal Diag* 1988; 8:247-53.
6. Moore K, Kapur RP, Siebert JR, Atkinson W, Winter T. Acalvaria and hydrocephalus: A case report and discussion of the literature. *J Ultrasound Med* 1999; (18):783-7.
7. McLaughlin JR, Mark WM, Jones G. Prospective management of extrophy of the cloaca and myelocystocele following prenatal ultrasound recognition of neural tube defects in identical twins. *Am J Med Genet* 1984; 19:721-7.
8. Bruch SW, Adzick NS, Goldstein RB, Harrison MR. Challenging the embryogenesis of cloacal extrophy. *J Ped Surg* 1996; 31:768-70.
9. Meizner I, Levy A, Barnhard Y. Cloacal extrophy sequence: an exceptional ultrasound diagnosis. *Obstet Gynecol* 1995; 86:446-50.
10. Aydın K, Çağdaş A, Kayserili H, Kuseyri F, Tükel T, Eriş H. Prekonsepsiyonel folik asit ve multivitamin tedavisinin nonsendromik nöral tüp defektlerinin yineleme riski üzerine etkisi. *T Klin J Gynecol Obst* 1999; (9):183-8.