

# İniensefali; Prenatal Manyetik Rezonans Görüntüleme ile Değerlendirilmesi ve Postmortem Bulguları

## Iniencephaly; Prenatal Assessment with Magnetic Resonance Imaging and Postmortem Findings: Case Report

Hatice ARIÖZ HABİBİ,<sup>a</sup>  
Cem Yaşar SANHAL,<sup>b</sup>  
İnanç MENDİLCİOĞLU,<sup>b</sup>  
Kamil KARAALİ,<sup>c</sup>  
Serap TORU<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Radyoloji Kliniği,  
Antalya Atatürk Devlet Hastanesi,  
<sup>b</sup>Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,  
<sup>c</sup>Radyoloji AD,  
<sup>d</sup>Patoloji AD,  
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Antalya

Geliş Tarihi/Received: 27.01.2015  
Kabul Tarihi/Accepted: 27.09.2015

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Hatice ARIÖZ HABİBİ  
Antalya Atatürk Devlet Hastanesi,  
Radyoloji Kliniği, Antalya,  
TÜRKİYE/TURKEY  
arioz.hatice@gmail.com

**ÖZET** İniensefali; oldukça nadir görülen ve hemen her zaman letal seyreden bir nöral tüp defektidir (NTD). Oksipital kemik defekti, servikotorasik vertebranın total ya da parsiyel yokluğu ve belirgin retrofleksiyonda fikse baş ile karakterizedir. Yirmi yedi yaşında ve 26. gebelik haftasındaki takipsiz olgu, prenatal ultrasonografi ve manyetik rezonans görüntüleme sonrası iniensefali tanısı almış, terapötik abortus sonrası patolojik makroskopik incelemede de tanımız doğrulanmıştır. İniensefaliyi diğer NTD'lerinden, Klippel-Fiel sendromu, fizyolojik hiperektansiyon ve hiperlordozdan ayırt etmek önemlidir. Erken tanı ve terminasyon maternal riskleri azaltmaktadır. Bu çalışmamızda, iniensefali tanısı alan olgunun manyetik rezonans görüntüleme bulguları ve terapötik abortus sonrası direkt grafi ve makroskopik patolojik özelliklerinin literatür eşliğinde sunulması amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Manyetik rezonans görüntüleme; nöral tüp defekti; prenatal tanı

**ABSTRACT** Iniencephaly is a rare neural tube defect (NTD) and almost always lethal. It is characterized by occipital bone defect, total or partial absence of cervicothoracic spine and fixed retroflexion of the fetal head. In the 26th week of pregnancy 27-year-old pregnant was attended to our department who has no previous follow up. After ultrasonography and magnetic resonance imaging evaluation revealed the diagnosis of iniencephaly which was confirmed with macroscopic pathological examination of fetus after termination. It is important to distinguish iniencephaly from other NTD, Klippel-Fiel syndrome, physiological hyperextension and hyperlordosis. Early diagnosis and therapeutic abortus reduce maternal risks. Here in this article, we aimed to present the prenatal MRI and postmortem X-rays and macroscopic pathological findings of iniencephaly case with the review of literature.

**Key Words:** Magnetic resonance imaging; neural tube defects; prenatal diagnosis

**Türkiye Klinikleri J Case Rep 2016;24(2):173-6**

İniensefali; oksipital kemik defekti, servikotorasik vertebranın total ya da parsiyel yokluğu ve belirgin retrofleksiyonda fikse baş ile karakterize, oldukça nadir görülen bir nöral tüp defekti (NTD)'dir.<sup>1,2</sup> Kardiyovasküler anomaliler, diyafram hernisi, omfalosel, hipoplastik akciğer, serebellar hipoplazi, bilateral "club foot" ve tek umbilikal arter iniensefaliye eşlik edebilmektedir.<sup>3</sup> Bu çalışmada, prenatal dönemde ultrasonografi (USG) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile tanı alan iniensefali olgusunun MRG, postmortem direkt grafi ve makroskopik patoloji bulgularının literatür eşliğinde sunulması amaçlanmıştır.

doi: 10.5336/caserep.2015-43778

Copyright © 2016 by Türkiye Klinikleri

## OLGU SUNUMU

Yirmi yedi yaşında ve 26. gebelik haftasındaki takipsiz gebe, kadın hastalıkları ve doğum polikliniğine başvurduğunda yapılan obstetrik USG'de, fetal baş hiperekstansiyonda fikse olarak izlendi. USG incelemesi 3.5 MHz konveks proba sahip Toshiba, Aplio 500 cihaz kullanılarak yapıldı. Fetal MRG'de sagittal, transvers ve koronal planda T2 ağırlıklı görüntüler değerlendirildi. MRG'sinde fetal başi hiperekstansiyonda enseye yapışık olarak izlendi. Foramen magnum normalden geniş görünümde olup, serebellar vermis foramen magnumun altına protrüde görünümde idi. Transvers planda alınan T2 ağırlıklı kesitte sol lateral ventrikül gövde kesimi asimetrik dilate görünümde idi (Resim 1a, b). Vertebral kolumna kısa izlenmiş olup ensefalosel, omfalosel veya spina bifida görülmedi. Fetüsün tek umbilikal arteri mevcuttu. Sol lateral ventrikül gövde ve temporal hornu normalden geniş görünümde idi. İntraabdominal organlarda patolojik bulgu saptanmadı. MRG inceleme Siemens Avanto 1.5 Tesla cihaz kullanılarak yapıldı.

Aileye durum hakkında detaylı bilgi verildi. Ailenin de isteğiyle gebeliğin sonlandırılması kararı alındı. Terapötik abortus ile 750 g ağırlığında kız fetüs doğurtuldu. Makroskopik inceleme ve postmortem direkt grafilerinde ayaklarda eversiyon anomalisi, omuzda internal rotasyon, sağ elde proksimal interfalangeal eklemde fleksiyon deformitesi ve artmış lordoz mevcuttu (Resim 2a, b). Patolojik makroskopik inceleme sonucunda da iniensefali tanısı ve tek umbilikal arter varlığı doğrulandı (Resim 3a, b).

## TARTIŞMA

İniensefali tanısını koymada en önemli bulgular, oksipital kemikte defekt ve buna bağlı foramen magnum genişlemesi, füzyon gösteren servikal-toraksik vertebralar belirgin retrofleksiyonda başın interskapular bölgeye fikse ve lomber bölgede hiperlordozda izlenmesidir.<sup>1,2</sup> İniensefali ilk kez 1836 yılında Saint-Hilaire tarafından tanımlanmış, 1897'de Lewis ve ark. tarafından iki tipe ayrılmıştır.<sup>3,4</sup> İniensefali apertusta ensefalosel, iniensefali claususta spinal defekt eşlik etmektedir.<sup>4,5</sup> Hemen

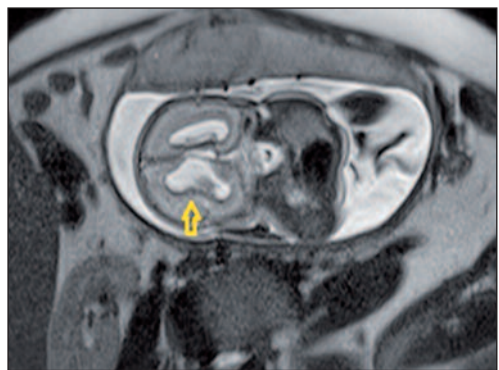
her zaman fatal olmakla birlikte literatürde yaşanan vakalar da bildirilmiştir.<sup>1-3</sup> İniensefali insidansı 10 bin canlı doğumda 0,1-10 olarak tahmin edilmektedir.<sup>5,6</sup> Kız fetüslerde erkeklere göre dokuz kat daha sık görülmektedir.<sup>1,7</sup>

Sonraki gebeliklerde tekrarlamaya riski ile ilgili literatürde farklı sonuçlar bulunmaktadır. Tekrarlamaya riski bazı yayınlarda %1'in altında, diğerlerinde ise %1-5 olarak belirtilmiştir.<sup>1,5</sup> Bu farklılıktaki en önemli faktör, ailede NTD hikâyesi olanlarda riskin belirgin artmasıdır.<sup>1,8</sup>

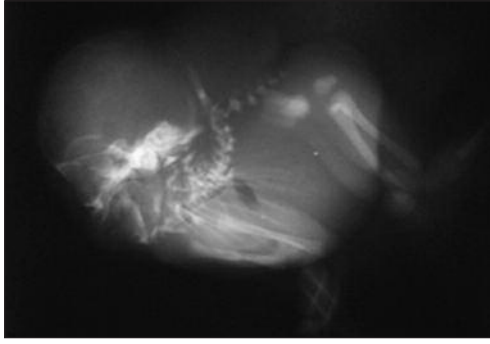
Kesin etiolojisi bilinmese de genetik ve çevresel faktörler sorumlu tutulmuştur. Kromozomal anomalilerden Trizomi 13, Trizomi 18 ve monozomi X, iniensefali ile birliklilik gösterebilmektedir.<sup>5</sup> Çevresel faktörlerden özellikle düşük



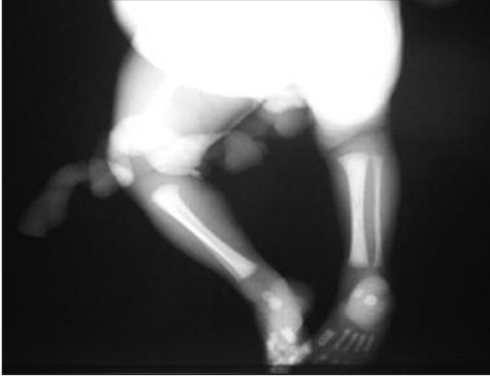
**RESİM 1a:** T2 ağırlıklı sagittal görüntüde fetal başi hiperekstansiyonda enseye yapışık olarak izlenmektedir. Foramen magnum normalden geniştir.



**RESİM 1b:** T2 ağırlıklı manyetik rezonans görüntüleme kesitinde sol lateral ventrikül gövde kesimi (sarı ok) asimetrik dilate görünümde idi.



**RESİM 2a:** Postmortem direkt grafilerinde omuzda internal rotasyon ve artmış lordoz mevcuttur.



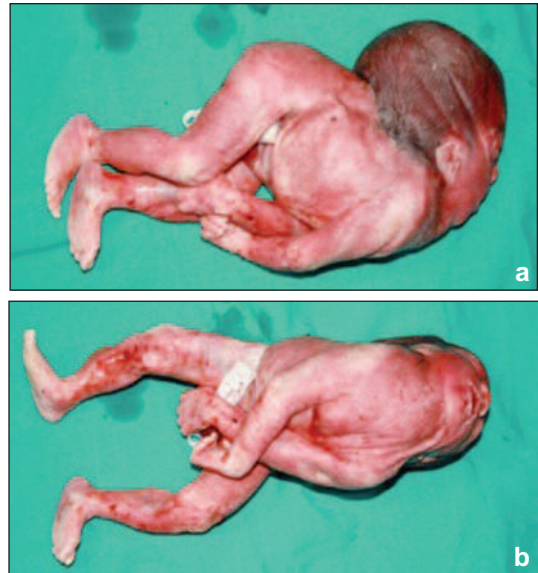
**RESİM 2b:** Postmortem direkt grafilerinde ayaklarda eversion anomalisi mevcuttur.

sosyoekonomik durum, obezite, teratojenler, ilaçlar (sülfonamid, tetrasiklin, antitümör ajanlar ve anti-histaminikler), folik asit eksikliği, sigara ve alkol kullanımı, enfeksiyonların (sifiliz) iniensefali riskini artırdığı gösterilmiştir.<sup>1,5</sup> Hiperhomosistinemili annelerde NTD riskinde artış olduğu bilinmektedir. Folik asidin artmış homosistein seviyelerini ve NTD riskini azaltması nedeni ile gebelik öncesinde takviyesi gereklidir.<sup>5</sup> Bu nedenle gebelik öncesi anne adaylarının folik asit düzeylerinin belirlenmesi ve gerekirse folik asit tedavisi ile depoların dolmasını sağlamak önemlidir. İniensefaliyi diğer NTD'lerden ve Klippel-Fiel sendromu (KFS)'ndan ayırt etmek önemlidir. Çünkü KFS erken fetal dönemde gelişen, servikal vertebralarda füzyon ile prezente olan bir segmentasyon kusurudur. KFS fatal değildir ve cerrahi olarak tedavi edilebilir. Ayrıca, iniensefaliyi fetal başın fizyolojik hiperekstansiyonundan ayırt etmek önemlidir. Fizyolojik

hiperekstansiyon geçicidir ve oksipital kemik defekti ya da vertebral anomali izlenmez. Teratom, guatr, lenfanjiyom ve Jarcho Levin sendromu ile ayırıcı tanısının yapılması önemlidir.<sup>5</sup>

Bizim olgumuzda iniensefaliye eşlik eden diğer bulgular: ventrikülomegali/hidrocefali, tek umbilikal arterdir. Bir çalışmada, iniensefali vakalarının %14,3'ünde tek umbilikal arter, %19,1'inde "club foot", %6,4'ünde ventrikülomegali/hidrocefali saptanmıştır.<sup>3</sup>

Radyolojik incelemede en önemli tanısal bulgular hiperlordoz, raşısız, kafa tabanı ve foramen magnum arasındaki ilişkide bozulma, servikotorasik bileşkede çeşitli füzyon defektleri ve fetal başın hiperekstansiyonudur. Ayrıca iniensefaliye eşlik edebilecek anensefali, ensefalosel, hidrocefali, siklopi, tek umbilikal arter, konjenital kalp hastalıkları da bilinmeli ve bu açıdan da kapsamlı bir radyolojik inceleme yapılmalıdır.<sup>1</sup> Prenatal radyolojik incelemede kolumna vertebralis aksında bozulma, vertebralarda füzyon, azalmış baş-popo mesafesi uyarıcı bulgulardır. Prenatal dönemde yapılan USG, bilgisayarlı tomografi (BT) ya da MRG'de fetal başın hiperekstansiyonu ve torakal bölgeye fikse olması, literatürde tipik "stargazing fetus (yıldızlara bakan görünüm)" şeklinde tanımlanmaktadır.<sup>5,9</sup> İniensefalide polihidroamniyoz sıklıkla görülen bir bulgudur.<sup>10</sup>



**RESİM 3a,b:** Patolojik makroskopik inceleme sonucunda da iniensefali tanısı ve tek umbilikal arter varlığı doğrulandı.

Yaşamla bağdaşmayan bu patolojinin erken tanısı terapötik abortus ile maternal mortalitenin azalmasını sağlarken, sonraki gebeliklerde aileye danışmanlık verilmesi açısından oldukça önemli-

dir. Bu sebeple, fetal USG değerlendirmesi sırasında hiperekstansiyonda fikse baş, lomber hiperlordoz, oksipital kemik defekti gibi bulgular aklımıza iniensefaliyi getirmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Tugrul S, Uludogan M, Pekin O, Uslu H, Celik C, Ersan F. Iniencephaly: prenatal diagnosis with postmortem findings. *J Obstet Gynaecol Res* 2007;33(4):566-9.
2. Erdinçler P, Kaynar MY, Canbaz B, Koçer N, Kудay C, Ciplak N. Iniencephaly: neuroradiological and surgical features. Case report and review of literature. *J Neurosurg* 1998;89(2): 317-20.
3. Chen CP. Prenatal diagnosis of iniencephaly. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007;46(3):199-208.
4. Mórocz I, Szeifert GT, Molnár P, Tóth Z, Csécsi K, Papp Z. Prenatal diagnosis and pathoanatomy of iniencephaly. *Clin Genet* 1986;30(2):81-6.
5. Kulkarni PR, Rao RV, Alur MB, Joshi SK. Iniencephaly clausus: a case report with review of literature. *J Pediatr Neurosci* 2011; 6(2):121-3.
6. Pungavkar SA, Sainani NI, Karnik AS, Mohanty PH, Lawande MA, Patkar DP, et al. Antenatal diagnosis of iniencephaly: sonographic and MR correlation: a case report. *Korean J Radiol* 2004;8(4):351-5.
7. Kulaylat NA, Narchi H. Iniencephaly: an uncommon neural tube defect. *J Pediatr* 2000;136(3):414.
8. Dane B, Dane C, Kiray C, Dural S, Çetin A, Yayla M. Iniencephaly: a rare neural tube defect. *The Medical Bulletin of Haseki* 2005; 43(4):251-4.
9. Gadodia A, Gupta P, Sharma R, Kumar S, Gupta G. Antenatal sonography and MRI of iniencephaly apertus and clausus. *Fetal Diagn Ther* 2010;27(3):178-80.
10. Doğan MM, Ekici E, Yapar EG, Soysal ME, Soysal SK, Gökmen O. Iniencephaly: sonographic-pathologic correlation of 19 cases. *J Perinat Med* 1996;24(5):501-11.