*Tıp Araştırmaları Dergisi: 2011 : 9 (2) : 152-154*

T A D

OLGU SUNUMU

# Limb body wall kompleks: olgu sunumu

Hatice Ender Soydinç, Muhammet Erdal Sak, Mehmet Sıddık Evsen, Ahmet Yalınkaya

*Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı*

**Özet**

**Limb Body Wall Complex (LBWC) oldukça nadir görülen, ciddi karın ön duvarı defekti içeren bir anomali grubudur. Ultrason ile gebeliğin erken döneminde tanısı kolaylıkla konulabilmektedir. Bu yazıda karın ön duvarında geniş torako-abdominoşizis, ektopia kordis, skolyoz, bilateral pes equinovarus tespit edilen 17 haftalık erkek fetus olgusu sunulmaktadır. Fetal barsaklar, karaciğer ve kalp amniyon sıvısı içinde izlenmiş ve LBWC tanısı konulmuştur. Bu olgular yaşamla bağdaşmadığından, gebeliğin erken döneminde tanı konulması ve gebeliğin sonlandırılması, anne sağlığı açısından önemlidir.**

**Anahtar Kelimeler:** Limb body wall complex

## Limb body wall complex: a case report

**Abstract**

**LBWC is a very rare anomalous associated with severe abdominal wall defect. It's diagnosis can be made easily with ultrasonographic evaluation in early pregnancy. In this article we presented a case of male fetus at gestational age 17 week having large thoraco-abdominoshisis, ectopia cordis, scoliosis and bilaterally pes equinovarus. Because of fetal intestines, liver and heart was in the amniotic fluid LBWC diagnosis was made. These cases has no life expectancy, so early diagnosis and abortion is important for maternal health.**

**Key Words:** Limb body wall complex

**Yazışma Adresi:**

Hatice Ender Soydinç
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, 21280, Diyarbakır, Türkiye.
Tel: 0 412 2488001/4904
Fax: 0 412 2488523
e-mail: endersoydinc@hotmail.com

Limb-body wall complex (LBWC) oldukça nadir görülen ve yaşamla bağdaşmayan ciddi bir malformasyondur. Prevalansı 1/10.000 ile 1/40.000 arasında değişmektedir (1). Fasial kleft'le beraber eksensefali/ensefalosel, torako ve/veya abdominoşizis ve ektremite defekteleri ile beraberdir. LBWC'nin etyopatogenezi hala kesin olmayıp çeşitli teoriler öne sürülmüştür. Öne sürülen bu teoriler arasında erken embriyonal dönemde vasküler akımda bozulma, erken amnion rüptürü, anormal embriyonik gelişim (embriyonik displazi) öne çıkmaktadır (2,6,7). Olgumuzda saptanan geniş torakoabdominal duvar defekti, ektopia kordis, ekstremite defektleri ile LBWC tanısı konulmuştur.

## Olgu

23 yaşında (G4P1A2) gebe kadın, son adet tarihine göre 17. gebelik haftasında kliniğimize omfolosel ön tanısıyla refere edildi. Hastanın obstetrik anamnezinde; ilk gebeliği normal spontan vaginal doğum ve sağlıklı kız, 2. gebeliği 6 haftalık spontan abortus, 3. gebeliği 12 haftalık missed abortus ve sonlandırılmıştı. Eşiyle yakın akrabalığı mevcuttu ve her hangi bir teratojene maruziyet öyküsü yoktu. Hastanın rutin gebelik tetkikleri normal saptandı. Fetal ultrason incelemesinde; kranial anatomi normal, toraks

hipoplazik, kalp sternum alt kısmında yerleşmiş ve kısmen dışarı çıkmış (parsiyel ektopia kordis) olan erkek fetus izlendi. Karın ön duvarında geniş defekt saptandı. Bu defekten dışarı çıkan kalp, karaciğer ve barsaklar amniyotik sıvı içinde serbest izlendi. Amniyotik sıvı volümü normaldi. Umblikal kordun fetusa giriş yeri net olarak gözlenemedi. Fetusta bu anomalilerin yanı sıra skolyoz ve bilateral pes equinovarus saptanması üzerine LBWC ön tanısı konuldu (Resim 1).




**Resim 1.** Ultrasonografide fetal kalp ve barsaklar amnion sıvısı içerisinde izlenmekte

Mevcut durum aile ile tartışıldı, amniyosentez yapıldı ve ailenin onayı ile misoprostol indüksiyonuyla medikal abort yaptırıldı. Amniyosentez sonucu normal karyotip olarak rapor edildi. Post abortif fetal incelemede; sternumun alt ucu ve karın üst-ön duvarında oldukça geniş bir defekt vardı. Ektopia kordis yanında mide, dalak, karaciğer ve barsaklar dışarıda izlendi. Ayrıca skolyoz ve pes equinovarus mevcuttu (Resim 2). Plasentada makroskopik bir anomali saptanmazken umbilikal kord uzunluğu 17 cm olarak ölçüldü. Aile otopsi ve patolojik incelemeyi kabul etmedi.



**Resim 2.** Fetal kalp,mide, dalak, karaciğer ve barsaklar karın boşluğu dışında izlenmekte

## Tartışma

LBWC nadir rastlanan bir malformasyondur. Genetik predispozan veya ailesel tekrarlama olasılığı kesin olarak saptanmamıştır. Cinsiyet ayrımı gözlenmemiştir. Prognozu kötü seyretmektedir (1,2). Karyotip sonuçları literatürdeki olguların çoğunda normal bulunmuş olmasına rağmen kromozomal anomalilerin olduğu olgular da bildirilmiştir (8). Olgumuzda ayrıntılı ultrasografi incelemesi sonrası kromozamal anomali olasılığı göz önünde tutularak amniosentez yapıldı ancak amniosentez sonucu karyotip normal bulundu.

LBWC'nin etyopatogenezi tam olarak bilinmemektedir. Öne sürülen teoriler arasında erken embriyonal dönemde vasküler akımda bozulma, erken amnion rüptürü, anormal embriyonik gelişim (embriyonik displazi) gelmektedir (2,6,7). LBWC'nin prenatal tanısı prognozunun kötü olması açısından oldukça önemlidir. Van Allen ve ark (2) tarafından tanı kriterleri tanımlanmıştır. 1- Eksensefali/ensefalosel ve fasial kleft, 2- Torako ve/veya abdominoşizis, 3- Ekstremite defektleri. Olgumuz bu kriterlerin ikisini taşıdığı için LBWC tanısı konuldu. Russo ve ark (3), LBWC için iki çeşit fenotip belirlemişlerdir: ilk fenotip plasento-kranial adhezyon tipi olup kraniofasyal defektle birlikte amniyotik bant ve/veya amniyotik adhezyon gösterir. İkinci fenotip ise plasento-abdominal adhezyon tipi olup ürogenital anomaliler, anal atrezi, abdominal duvar defektiyle birlikte abdomino-plasental yapışıklıkları içeren anomali grubudur. Olgumuz daha çok plasento-abdominal adhezyon fenotipine benziyordu. Martinez-Frias ve ark (4) 1997'de karın duvarı defekti olan bu tip vakaları iki grupta klasifiye etti. Birincisi gastroşizisi olan, küçük izole vücut duvarı defekti içeren grup; ikincisi diğer anomalilerle birlikte olan vücut duvarı defekti içeren vakaların bulunduğu gruptu. Şahinoğlu ve ark (5) LBWC vakalarında plasental yerleşim ile sefalik, kaudal, lateral fold gelişim defektlerini de göz önünde bulundurarak yeni bir fenotipik klasifikasyon önermişlerdir: Tip 1- Kraniofasiyal defekti mevcut torakoabdominal defekti olmayan fetuslar. Bu olgularda plasenta ve umbilical kordon normal olup nadiren malforme kranial yapılarla yakınlık gösterir. Tip 2- Supraumblikal ve genellikle sol lateral yerleşimli geniş torokaabdominal defekti olan olgular. Bu olgularda abdomianal kavite dışına çıkmış olan organlar duvar defekti kenarındaki cilt ile bağlantılıdır. Tip 3- Toraks intakt olup infraumbilikal abdominal duvar defekti içeren fetuslar. Plasenta bu olgularda defekt bölgesinde

deri ile ilişkilidir. Abdominal organlar ektraembiryonik sölom boşluğuna eviseredir. Olgumuz mevcut bulgularla bu klasifikasyona göre tip 2 LBWC olarak tanımlandı.

Vücut duvarı defektini içeren bu anomalinin diğer karın ön duvarı defektlerinden ayırıcı tanısı önemlidir. Karın duvarı defektleri gastroşizis, omfolosel, body stalk anomalisi grubundan oluşmaktadır. Ayrıca cantrell pentolojisi ve amniotik bant sendromunun da komponenti olarak görülebilirler. LBWC'nin özellikle omfolosel, gastroşizis, izole toraks duvarı defekti, izole ektopia kordis ve cantrell pentalojisinden ayırıcı tanısı önemlidir. Vücut ön duvarının çeşitli cerrahi tekniklerle onarılabildiği omfolosel ve gastroşizise ve son zamanlarda cerrahi girişimle başarılı sonuçların yayınlandığı cantrell pentalojisine karşın major karın duvarı defekti bulunan LBWC vakalarında onarım yapılamamakta ve prognoz kötü seyretmektedir. Olgumuzda ektopia kordisin bulunması, herniye olan organları çevreleyen zarın bulunmaması omfoloselden; karaciğer, dalak ve barsakların karın dışına çıkmasıyla gastroşizisten uzaklaşıldı. Cantrell pentalojisinde gastroşizisin olması nedeniyle bu deformitenin olmadığına karar verildi. LBWC' nin amniotik bant sendromundan ayırıcı tanısında oldukça zorlanılmaktadır. Hatta LBWC'nin amniotik bant sendromunun ağır bir şekli olduğunu savunanlar da mevcuttur. Ancak olgumuzda amniotik bant saptanılmadı. Vücut duvarı defektiyle birlikte ekstremite defekti ve skolyozun bulunması LBWC tanısının konulmasına neden oldu.

LBWC nadir rastlanan, ciddi defektlerle seyreden bir malformasyondur. Prognozu kötüdür, bu nedenle diğer vücut duvarı defektlerinden ayrılması, prenatal danışmanlık verilmesi ve gebelik seyrinin belirlenmesi açısından önemlidir. Bu olguda olduğu gibi ciddi defektler saptanan olgularda gebeliğin erken döneminde ayrıntılı ultrasonografik muayenenin yapılması ve gebeliğin devamı konusunda erken karar verilmesinin anne sağlığı açısından yararlı olacağını düşünmekteyiz.

## Kaynaklar

1. Kurosawa K, Imaizumi K, Masuno M, Kuroki Y. Epidemiology of limb-body wall complex in Japan.Am J Med Genet 1994; 51: 143-146.
2. Van Allen MI, Curry C, Walden CE, Gallagher L, James F. Reynolds: Limb body wall complex: I. Pathogenesis. Am J Med Genet 1987; 28:529–548.
3. Russo R, D'Armiento M, Angrisani P, Vecchione R. Limb body wall complex : a critical review and a nosological proposal. Am J Med Genet 1993; 47:893-900.
4. Martinez-Frias ML. Clinical and Epidemiological charecteristics of infants with body wall complex with and without limb deficiency. Am J Med Genet 1997; 73: 170-5.
5. Sahinoglu Z, Uludogan M, Arik H, Aydin A, Kucukbas M, Bilgic R, Toksoy G. Prenatal ultrasonographıcal features of lımb body wall complex: a review of etiopathogenesis and a new classifıcation. Fetal and Pediatric Pathology 2007; 26:135-151.
6. Moerman P, Fryns JP, Vandenberghe K, Lauweryns JM. Constrictive amniotic bands, amniotic adhesions, and limb-body wall complex: Discrete disruption sequences with pathogenetic overlap. Am J Med Genet 1992; 42:470–479.
7. Duhamel B. Embryology of exomphalos and allied malformations. Arch Dis Child 1963; 38:142–147.
8. Negishi H, Yaegashi M, Kato EH, Yamada H, Okuyama K, Fujimoto S. Prenatal diagnosis of limb-body wall complex. Reprod Med 1998; 43: 659-664.