

# Akondrojenesis'in Prenatal Tanısında Ultrasonografi

Mehpare TÜFEKÇİ\*  
Yalçın KİMYA\*\*

## ÖZET

*Akondrojenesis bir konjenital iskelet displazisidir. Kondrodistrofilerin en ciddi formlarından biridir. Otosomal ressesif geçiş gösteren olgular hayatın ilk birkaç dakikasında lethal seyrederek. Kliniğimizde 35 haftalık bir gebede yapılan ultrasonografik muayenede saptanan akondrojenesis olgusu sunulmuş ve literatür gözden geçirilmiştir.*

## SUMMARY

### Ultrasonography in Prenatal Diagnosis of Achondrogenesis (Case Report)

*Achondrogenesis is a congenital kind of skeletal dysplasia it is one of the severe forms of chondrodystrophy. The autosomal recessive cases are invariably fatal in the perinatal period. In this paper a case of achondrogenesis that is diagnosed with ultrasonographic examination of a 35 weeks pregnant woman, is presented and literature is reviewed.*

Akondrojenesis ilk defa 1936 yılında Parenti tarafından tanımlanmış ve 1952 de Fraccaro tarafından benzer bir olgu bildirilmiştir<sup>1,5</sup>. Lethal akondrojenesis endokondral kemikleşmede çok ciddi bozukluklar gösteren, kondrodistrofilerin en ağır formudur<sup>2,3</sup>.

Radyolojik olarak lethal kondrodistrofilerin diğer formlarından ayrılabilir. Bozukluk belirgin mikromeli, vertebra, iskium ve pubiste kemikleşmenin yokluğu ile kolaylıkla tanınır<sup>4,5,6</sup>. Otosomal ressesif geçiş gösterir ve her zaman doğumda veya doğumdan kısa bir süre sonra ölümlü sonuçlanır<sup>1,2,5</sup>. Akondrojenesis'in klinik ve radyolojik olarak, Parenti-Houston-Harris (Tip I) ve Fraccaro-Langer-Saldino

\* Doç. Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Kadın Hast. ve Doğum Anabilim Dalı Öğretim Üyesi

\*\* Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Kadın Hast. ve Doğum Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi

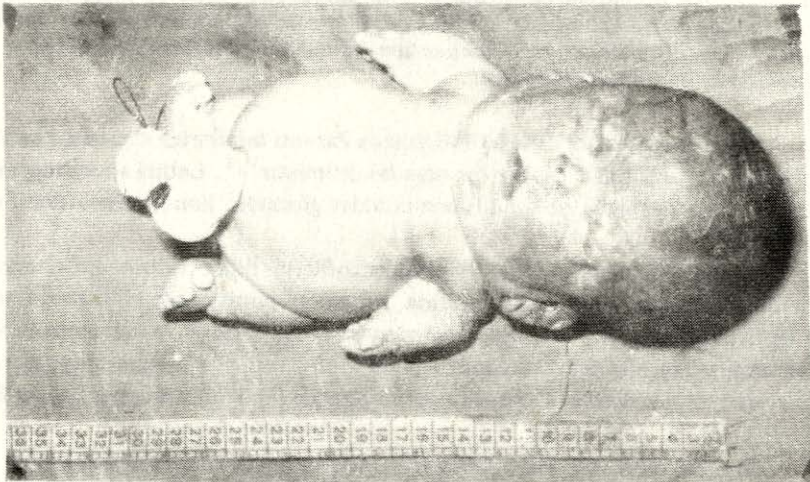
(Tip II) olarak bilinen iki tipi tanımlanmıştır<sup>1.2.3.4.5.6</sup>. Yazımızda 35 haftalık gebe iken polikliniğimize başvuran ve polihidramnios saptanması üzerine yapılan ultrasonografik muayene sonucunda akondrojenesis tanısı konularak gebeliği sonlandırılan bir olguyu sunduk ve ultrasonografinin antenatal takip sırasında fetal anomalileri saptamadaki yararlılığını vurgulamak istedik.

## OLGU

G.A. 20 yaşında. Gravida 3, para 2, gebeliğinin 35. haftasında polikliniğimize kontrol amacıyla başvurdu. Yapılan muayene polihidramnios saptanması üzerine kliniğimize yatırıldı. Anamnezinden gebeliği sırasında sigara, alkol kullanmadığı, ilaç almadığı, akraba evliliği ve ailede konjenital hastalık bulunmadığı öğrenildi. Sistemik muayene bulguları ve laboratuvar tetkikleri normaldi. Obstetrik muayenede uterus gebelik ayma göre daha büyük ve gergindi. Kontraksiyon yoktu. Fetus kalp atımları mevcut idi. Aynı gün yapılan ultrasonografik muayenede; amnios sıvısının normalden fazla olduğu, fetüs başının vücuduna oranla büyük ve deforme olduğu, çift kontur imajını verdiği ekstremitelerin çok kısa ve geniş olduğu tesbit edildi ve bu bulgulara dayanılarak fetüste akondrojenesis düşünüldü. Aynı gün hastaya induksiyon ile vaginal doğum yaptırıldı. Fetüsün ağırlığı 2500 gr., boyu 29 cm., baş çevresi 37 cm. idi. Doğumdan hemen sonra solunum yüzeyel, kalp atımları yavaş idi. Post-partum 5. dakikada ölümlü sonuçlandı. Postmortem yapılan incelemede; fetüsün başı vücuduna oranla büyük, burun kökü basık, kulaklar düşük idi. Ekstremiteler kısa ve kalın idi. Her iki el ve ayaklar küçük ve geniş, fakat görünüm olarak anormal değildi (Resim: 1, 2).

Radyolojik incelemede: Uzun kemikler oldukça kısa ve dansitesi azalmıştı. Karpal ve metakarpal kemiklerin ossifikasyon nükleusları görünmüyordu. Pelviste korpusları görülemiyordu. Kostalar kısa fakat normal görünümde idi. Sternumda ossifikasyon mevcut değildi, ancak klavikuların gelişimi normaldi. Büyük olan başın ossifikasyonu normaldi. Kalp ve akciğerlere ait gölge ve batında hava görülemiyordu (Resim: 3).

Bu haliyle olgu akondrojenesis tip II olarak değerlendirildi.

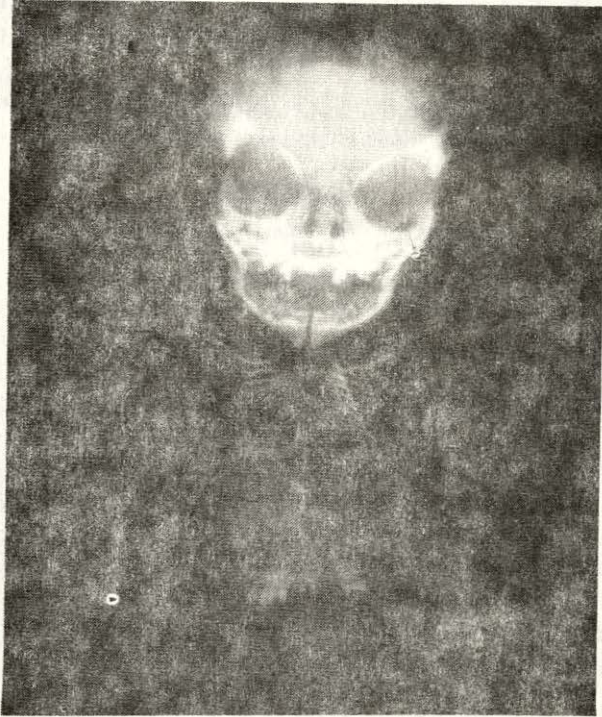


Resim: 1





Resim: 2



Resim: 3

### TARTIŞMA

Lethal akondrojeniz, ileri derecede ekstremitte kısalığı, vertebra korpuslarında ossifikasyon yokluğu, erkondral ossifikasyonda belirgin bozukluk ve yetersiz os-

teoblastik ve osteoklastik aktivite ile kolaylıkla tanınır<sup>5</sup>, iki tipe ayrılmaktadır. Tip I (Parenti-Hauston-Harris): Kafa kemiklerinin zayıf ossifikasyonu, ince ve çok sayıda kırık ihtiva eden kostalar, çok kısa ve geniş ekstremiteler ve kondrositik proliferasyonda belirgin gecikme ve normal kırıkardaki matriksi ihtiva eder<sup>1.3.5</sup>. Bu tip daha sonraki fetüslerde tip II ye oranla daha fazla tekrarlanmaya eğilimlidir<sup>5</sup>. Tip II (Fraccaro-Langer-Saldino): Normal kranial kemikleşme, kosta kırıklarının yokluğu, ekstremitelerin tip I'e oranla kısmen daha uzun oluşu ile belirlenir. Histolojik olarak kontrolislerde dejenerasyon, kırıkardaki matrikste perivasküler dejenerasyon ve fibrosis ile beraber belirgin azalma mevcuttur<sup>3.4.5</sup>.

Ayrıncı tanı sıklıkla thanatophoric dwarfizm, asphyxiating distrofi, hipofosfataziazia ve akondroplazi arasında yapılır<sup>2</sup>. Radyolojik ayırım akondrojenesis için spesifik olan kemikleşmedeki belirgin gecikme nedeniyle güç değildir<sup>2</sup>.

Çoğu akondrojenesis olgusunda ailesel öyküye rastlanır. Akondrojenesis otosomal ressesif geçiş gösterir<sup>1.2.4.5</sup>. Doğru tanı konulması genetik danışma açısından gereklidir. Ebeveynlere ilerdeki gebeliklerde benzer defektleri içeren fetüs riskinin % 25 dolayında olduğu bildirilmelidir<sup>2</sup>.

Prenatal tanı ultrasonografik muayene ve direk batın grafisi ile mümkündür. Olguların ilerdeki gebeliklerinde ultrasonografik takip kesinlikle gereklidir. Direk radyografi ile prenatal tanı en erken gebeliğin 22-24. haftasında mümkündür<sup>2.4</sup>. Golbus ve arkadaşları 1977'de 20 haftalık bir gebede amniografi ile tanı koyabilmişlerdir<sup>2.4</sup>.

Ultrasonografinin akondrojenesis ve benzeri malformasyonları prenatal tanıdaki değerliliğini, bu olgumuzda bir kez daha görmüş olduk.

## KAYNAKLAR

1. ATASÜ, T., TÜFEKÇİ GÖKDOĞAN, M., CENANİ, A., ERGİNEL, A.: Akondrojenesis. 17. Türk Pediatri Kongresi Tebliğler Kitabı, Işık Matbaacılık İstanbul, 1979, s. 279-290.
2. ANDERSEN, P.E.: Case reports achondrogenesis type II in twins. Br. J. Radiol. 54: 637, 61-65, 1981.
3. YANG, S.S., BROUGH, J., GREWAL, G.S., BERNSTEIN, J.: Two types of heritable lethal achondrogenesis. J. Pediatr. 85: 6, 796-801, 1974.
4. GOLBUS, M.S., HALL, B.D., FILLY, R.A., POSKANZER, L.B.: Prenatal diagnosis of achondrogenesis. J. Pediatr. 91: 3, 464-466, 1977.
5. YANG, S.S., HEIDELBERGER, K.P., BERNSTEIN, J.: Intra cytoplasmic inclusion bodies in the condrocytes of type I. lethal achondrogenesis. Hum. Pathol. 7: 6, 667-673, 1976.
6. WHITLEY, C.B., GORLIN, R.J.: Achondrogenesis new nosology with evidence of genetic heterogeneity. Radiology. 148: 693-698, 1983.

Doç. Dr. Mehpere TÜFEKÇİ  
U.Ü. Tıp Fakültesi  
Kadın Hastalıkları ve Doğum  
Anabilim Dalı  
BURSA