



Ensefalosel

Encephalocele

Elif BAŞARAN GÜNDOĞDU, Yusuf TÜZÜN

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Kliniği, Bursa, Türkiye

Yazışma adresi: Elif BAŞARAN GÜNDOĞDU ✉ basaran.elif@hotmail.com

ÖZ

Ensefalosel, kafatası kemiğinin orta hat füzyon defekti sonucunda BOS, meninksler ya da beyin dokusunun kalvaryal komponentten herniye olmasıdır. BOS ve meninks herniasyonu mevcutsa meningocele; meninks ve beyin dokusu herniasyonu varsa ensefalosel olarak adlandırılır. Sıklıkla orta hat ve oksipital bölge yerleşimlidir. Diğer malformasyonlar ve kromozomal anomaliler ile birlikteliği görülmektedir. Ensefalosel, bir post nörolasyon defekti olsa da, folik asid kullanımı insidansını büyük ölçüde azalttığı bildirilmiştir. Kese içerisinde parankim doku varlığı, hidrosefali gelişimi ve nöbet gelişimi en önemli prognostik faktörleridir. Ensefalosel cerrahisinde amaç, hernie olan fonksiyonel yapıların kalvaryal komponente aktarılmasıdır. Bu hastaların takibinin mutlaka multidisipliner (beyin cerrahi, pediatri, çocuk nöroloji, yeni doğan ve genetik bölümleri başta olmak üzere birçok bölümün işbirliğiyle) yapılması gerekir.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Ensefalosel, Hidrosefali, Tedavi

ABSTRACT

Encephalocele is the herniation of CSF, meninges, or brain tissue from the calvarial component as a result of a midline fusion defect of the skull bone. The condition is called meningocele if there is CSF and meningeal herniation, and encephalocele if there is herniation of the meninges and brain tissue. It is frequently located in the midline and occipital region. It is seen with other malformations and chromosomal anomalies. Although encephalocele is a post neurulation defect, folic acid use has been reported to greatly reduce the incidence. The presence of parenchymal tissue in the sac, and the development of hydrocephalus or seizures are the most important prognostic factors. The aim of encephalocele surgery is to transfer the herniated functional structures to the calvarial component. The follow-up of these patients must be done with a multidisciplinary approach (the cooperation of many departments and especially neurosurgery, pediatrics, pediatric neurology, neonatology. and genetics).

KEYWORDS: Encephalocele, Hydrocephalus, Therapy

■ GİRİŞ

Ensefalosel, kafatası kemiğindeki orta hat füzyon defekti sonucu meydana gelmektedir (13). Bu defekt, beyin dokusu ya da meninkslerin herniasyonuna izin vermektedir (12). BOS ve meninks herniasyonu mevcutsa meningocele; meninks ve beyin dokusu herniasyonu varsa ensefalosel olarak adlandırılır (13). Aksi ispat edilene kadar yeni doğan dönemindeki nazal polipler ensefalosel olarak düşünülmelidir (13). Prevalansı 1000 doğumda 0,8-4'tür (30).

Ensefalosel bir post nörolasyon defektidir. Yani 8-12. haftada gelişen bir sorun olarak düşünülmektedir (4,9,19). Bunun başlıca

nedeni ensefaloselli hastaların gelişimini tamamlamamış beyin ve beyincik dokularına sahip olmasıdır. Bu nedenle ensefalosel ile birlikte kallozal bozukluklar, heterotopi, şizensefali gibi migrasyon anomalileri eşlik etmektedir (4,9,19). Ensefalosel bir post nörolasyon defekti olmasına rağmen, folik asid kullanımının ensefalosel de dahil olmak üzere tüm nöral tüp defekt insidansını önemli ölçüde azalttığı bildirilmiştir (7).

Sıklıkla orta hat ve oksipital bölge yerleşimlidirler. %70-90 orta hat yerleşimlidirler. %60 diğer malformasyonlar ve kromozomal anomaliler ile birlikteliği görülmektedir (6,27). Merkel Gruber Sendromu, Wolker Walburg Sendromu, kistik displastik

böbrek, kardiyak anomaliler ve orofaringeal yarıklarla birliklelikleri görölmektedir (1,19,20). Ayrıca sinsipital ensefalosellerin ve oksipital ensefalosellerin diđer ekstrakraniyal anomalilerle birlikteliđi göröölür. Bu anomaliler içinde myelomeningosel, kardiyak, renal, dudak ve genital anomalileri sayılabilir (Şekil 1) (8,31).

Skalp ossifikasyonu 10. haftada sonlandıđından bu haftadan sonra intrauterin tanı konulabilir (14). Kemik defekti çok deđişik boyutlarda olabilir. Küçük boyutlarda olabileceđi gibi hastanın kafa boyutundan daha büyük boyutlarda da olabilir (Şekil 2) (24).



Şekil 1: Oksipital ensefalosel ve omfolosel birlikteliđi görölen yeni dođan.



Şekil 2: Deđişik boyutlarda ve şekillerde ensefalosel kesesi.

Ensefalosel cerrahisinin planlanmasında kesenin boyutu ve kese içeriği önemlidir. Genellikle kese içeriği BOS, displastik ve gliotik dokudur (19).

Ensefaloseller 1972'de Suwanwala ve Suwanwala tarafından olduğu anatomik bölgeye göre sınıflandırılmıştır (15,28).

Suwanwala ve Suwanwala'nın Ensefalosel Klasifikasyonu: (28)

1. Posterior ensefalosel:

A: Oksipital: Supratorkuler, infratorkuler

B: Oksipitoservikal

C: Pariyetal: İnterfrontal, interpariyetal, anterior fontanel, posterior fontanel

2. Anterior kranial fossa ensefaloselleri:

A: Sinsipital: Frontoethmoidal, nazofrontal, nazoethmoidal, nazoorbital, kraniofasial kleft

B: Bazal: Sfenofaringeal, sfenoorbital, sfenomaxillar, sfenoethmoidal, transethmoidal.

■ POSTERİÖR ENSEFALOSELLER

Oksipital ensefaloseller, posterior ensefalosellerin en sık görülen şeklidir. Gebelik sırasında da en sık fark edilen ensefaloseller oksipital ensefalosellerdir (16). Oksipital ensefaloseller lambdoid sütür ve foramen magnum arasında, orta hatta görülmektedir. Pariyetal ensefaloseller ise lambdoid ve bregma arasında oluşmaktadır (12). Oksipital ensefalosellerde kemik defekti foramen magnuma kadar uzanabildiği gibi C1 arkusuna kadar da ulaşabilmektedir. Bu nedenle orta hat venöz yapılar da yer değiştirme ve itilme görülebilmektedir(19).

Ensefalosel ile birlikte seyreden sendromlar:

Frontal: %100 frontal displazi

Oksipital: %100 tektal serebellar distrafizm

%100 Chiari Tip 3 malformasyonu

%100 Von Voss Cherstvoy sendromu

Sık İnensefali

%80 Meckel Gruber Sendromu

%80 Knobloch Sendromu (2)

Radyolojik incelemeler olarak, USG ile kese içeriği gösterilir, BT ile kemik yapılar ortaya konulur, MR ile de kesenin venöz sinüs ve vasküler yapılar ile olan ilişkisi ortaya konulmaktadır (21).

Ensefalosel cerrahisinde amaç, hernie olan fonksiyonel yapıların kalvaryl komponente aktarılmasıdır. Kese içerisinde işlevsel doku varsa bunu intrakraniyal komponente aktarmak için kalvaryl şekillendirme yapılması gerekir (10).

Ensefalosel cerrahisi, prone pozisyonda, genel anestezi altında, ensefalosel kesesinin venöz sinüsler ile ilişkisi göz önüne alınarak yapılmaktadır (Şekil 3) (10).

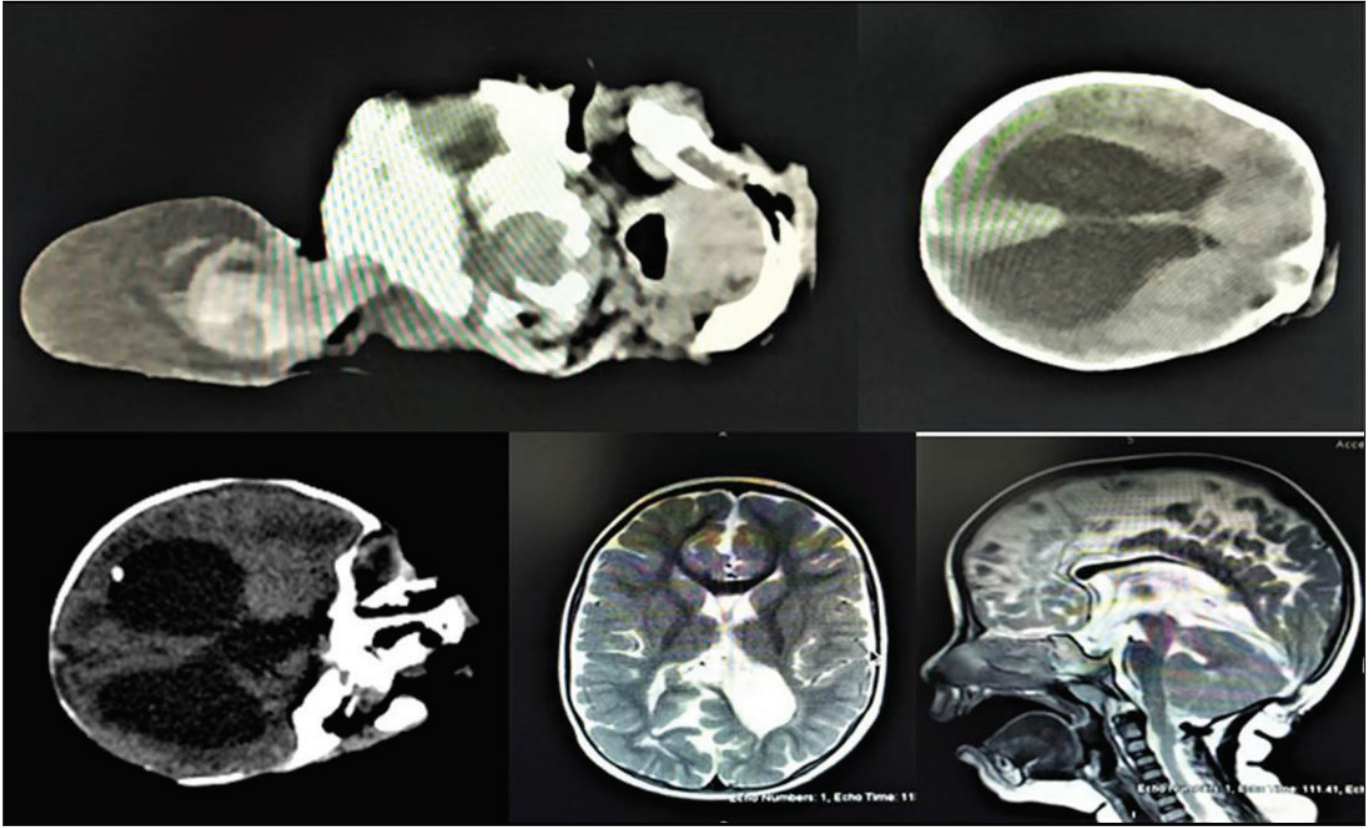
Kese içeriğinde sadece BOS mevcutsa ve kese boynu geniş değilse kesenin pedikülü ortaya çıkartılır ve dura tamirine yetecek kısım bırakılarak arta kalan kese eksize edilir. Fakat kese içerisinde nöral doku var ama işlevsel değilse bipolar ile kuagüle edilip çıkarılır, dura ve cilt kapatılıp ameliyat sonlandırılır. İşlevsel nöral dokunun olduğu düşünülüyorsa ve intrakalvaryl alana dâhil edilemeyecek durumda kemik açıklık yeterli şekilde genişletilerek nöral doku üzeri dura ve cilt ile kapatılıp cerrahiye son verilir (11,19,22). Artık seçilmiş oksipital ensefalosel hastalarında fetal cerrahi de uygulanmaktadır fakat efektif olup olmadığı konusunda daha fazla çalışma gerekmektedir (5). %60 hastada hidrosefali gelişimi nedeni ile VP şant takılma ihtiyacı olduğundan hastalar bu yönden takip edilmelidir (Şekil 4) (6,18).

Hidrosefali gelişme ve nöbet geçirme sıklıkları daha fazla olması ve içeriğinde fonksiyonel beyin dokusu varlığında nörolojik açıdan daha kötü olması nedeni ile posterior ensefalosellerin anterior ensefalosellere göre prognozu daha kötüdür, ayrıca fiziksel, emosyonel ve kognitif açıdan daha geri kalırlar (Şekil 5) (3).

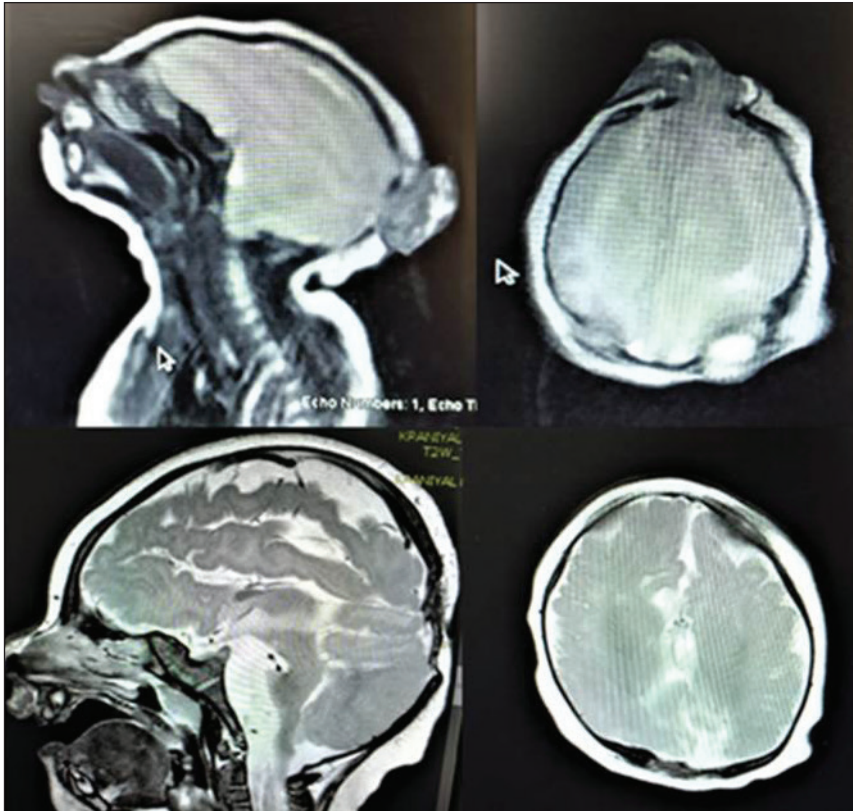
Meningosellerin prognozu ensefalosellere göre daha iyidir. Postoperatif enfeksiyon ve şant komplikasyonlarına bağlı mortalite meningesellerde %14 iken, ensefalosellerde %52'dir (11,22). Tüm ensefalosellerde, %83 oranında motor ve mental gerilik saptanmaktadır (11).



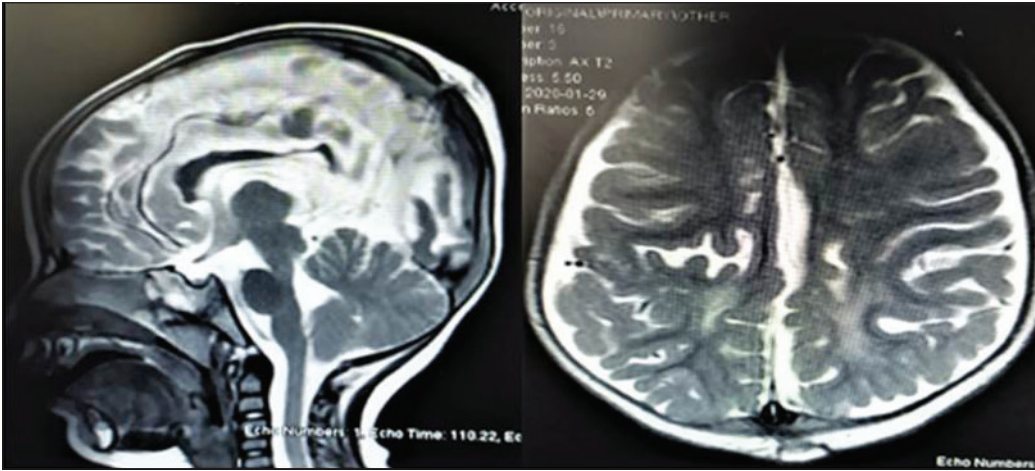
Şekil 3: Oksipital ensefalosel vakası. Prone pozisyonda, genel anestezi altında opere edilmektedir.



Şekil 4: Ensefalosel nedeni ile opere edilen hastada 1 aylıkken hidrocefali gelişmesi nedeni ile VP şant takıldı.



Şekil 5: Postnatal 3. günde opere edilen, rudimenter parankim dokusu eksize edilen hasta.



Şekil 6: 2 yaş, atretik ensefalosel.

■ ANTERİÖR ENSEFALOSELLER

Anterior ensefalosellerin posterior ensefalosellere göre prognozları daha iyidir. Hidrosefali gelişimi ve nöbet oluşumu nadirdir. Anterior ensefalosellerde vizüel anomaliler, anosmi ve kozmotik bozukluklar görülmektedir (17).

Sinsipital ensefaloseller

Kemik defektinin olduğu bölgeden serebral doku hernie olmaktadır. Bazı olgularda hernie doku sağlam cilt ile kaplı olmadığında BOS akıntısı görülmektedir (21). Sinsipital ensefalosel vakaları daha çok asemptomatik seyredir. Semptomatik olduğunda, aşırı horlama, rekürren menenjit ve geç BOS fistülleri ile başvurlar (29).

Erken cerrahi ile fasiyal deformitenin azaldığı, normal binoküler vizyonun daha iyi sağlandığı, geniş tabanlı açıklıklarda daha fazla dokunun hernie olmasının önlediği bilinmektedir (11). Opere edilmeyen ensefaloseller zamanla büyüyerek deformiteyi artırmaktadır (22). Kesenin içeriğinin çoğunlukla işlevsel doku olmaması, erken ve geç dönem hidrosefali gelişiminin %2'nin altında olması iyi prognozda rol oynamaktadır (11,25).

Bazal ensefaloseller

Tüm ensefaloseller içinde %1-10 arasında görülmektedir (26). Ön kafa kaidesindeki defektten herniasyon meydana gelmektedir. Kemik defektinin yerine ve hernie olan dokunun içine girdiği bölgeye göre sınıflandırılır. Transethmoidal, transfenoidal, sfenofaringeal, sfenoorbital olarak tanımlanır (4,15,22,23,26). En sık BOS akıntısı ve rekürren menenjitle ile seyretmektedir. Bunun yanısıra görme kaybı ve endokrin disfonksiyonlar da görülebilmektedir (22).

Cerrahi tedavisinde kafa tabanındaki dura onarımının yanısıra, kemik defekt de mutlaka kapatılmalıdır (21).

■ ATRETİK ENSEFALOSELLER

Tüm ensefaloseller içinde %35-50 arasında görülmektedir. Genellikle oksipital bölgede, orta hatta ve alopedik cilt dokusuyla kaplı lezyondur (Şekil 6). Lezyonun olduğu yerde kemik defekti

görülür. Cilt altındaki bu doku histopatolojik olarak fibröz doku yapısındadır. Bu doku bazen glial ve nöral yapılar da içermektedir (32).

■ SONUÇ

Ensefaloselli hastalar, birliktelik gösterdiği ek malformasyonlar ve kromozomal anomaliler nedeni ile multidisipliner olarak takip edilmelidir. Cerrahisinde özellikle kese içerisinde parankim varlığı, bu parankimin işlevselliği, vasküler yapılarla ilişkisi ve hidrosefalinin varlığı önemliken, takibinde ise BOS fistülü oluşumu, şant ihtiyacı gelişimi ya da şanta bağlı komplikasyonlar ve hasta da nöbet gelişimi önem arz etmektedir. İleride folik asid kullanımının daha fazla teşvik edilmesi, gebelik takiplerinin daha sıkı yapılması ile ensefalosel vakalarının azalacağı kanaatindeyiz.

■ KAYNAKLAR

1. Balcı S, Tekşen F, Dökeci F, Cengiz B, Cömert RB, Can B, Ozdamar S: Prenatal diagnosis of Merkel-Gruber syndrome and Dandy-Walker malformation in four consecutive affected siblings, with the fourth one being diagnosed prenatally at 22 weeks of gestation. Turk J Pediatr 46(3):283-288, 2004
2. Bannister CM, Russel SA, Rimmer S, Thorne JA, Hellings S: Can prognostic indicators be identified in a fetus with an encephalocele? Eur J Pediatr Surg 10:20-23, 2000
3. Bui CJ, Tubbs RS, Shannon CN, Acakpo-Satchivi L, Wellons 3rd JC, Blount JP, Oakes WJ: Institutional experience with cranial vault encephaloceles. J Neurosurg 107 Suppl 1:22-25, 2007
4. Caruso PA, Robertson R, Setti B, Grand E: Disorders of brain development. Atla SW (ed), Magnetic Resonance Imaging of the Brain and Spine, Cilt 1, Philadelphia: Wolters Kluwer/Lippincott Williams and Wilkins, 2009:194-271
5. Cavalheiro S, Silva da Costa MD, Nicácio JM, Dastoli PA, Suriano IC, Barbosa MM, Milani HJ, Pereira Sarmiento SG, Carbonari de Faria TC, Moron AF: Fetal surgery for occipital encephalocele. J Neurosurgery Pediatr, 2020 (Online ahead of print)

6. Chen CP, Chern SR, Wang W: Rapid determination of zygosity and common aneuploidies from amniotic fluid cells using quantitative fluorescent polymerase chain reaction following genetic amniocentesis in multiple pregnancies. *Hum Reprod* 15:929-934, 2000
7. Copp AJ, Stanier P, Greene ND: Neural tube defects: Recent advance, unsolved questions, and controversies. *Lancet Neurol* 12(8):799-810, 2013
8. Dawe HR, Smith UM, Cullinane AR, Gerelli D, Cox P, Badano JL, Blair-Reid S, Sriram N, Katsanis N, Attie-Bitach T, Afford SC, Copp AJ, Kelly DA, Gull K, Johnson A: The Meckel-Gruber syndrome proteins MKS1 and meckelin interact and are required for primary cilium formation. *Hum Mol Genet* 16:173-186, 2007
9. Dias MS, McLone DG: Normal and abnormal early development of the nervous system. McLone DG (ed), *Pediatric-Neurosurgery*, dördüncü baskı, Philadelphia: WB Saunders, 2001:31-71
10. Drake JM, MacFarlane R: Encephalocele repair. McLone DG (ed), *Pediatric Neurosurgery*, dördüncü baskı, Philadelphia: WB Saunders, 2001:209-213
11. French BN: Midline fusion defects and defects of formation. Youmans JR (ed), *Neurological Surgery*, üçüncü baskı, Philadelphia: WB Saunders, 1990:1081-1235
12. Ghatan S, Encephalocele: Cranial development abnormalities: Pediatrics. In: Winn RH (ed), *Youmans Neurological Surgery*. Philadelphia, PA: Elsevier London, 2011:1898-1905
13. Greenberg MS: Encephalocele. *Handbook of Neurosurgery*, dokuzuncu baskı, 2019:270
14. Hanley ML, Guzman ER, Vintzileos AM, Leiman S, Doyle A, Shen-Schwarz S: Prenatal ultrasonographic detection of regression off an encephalocele. *J Ultrasound Med* 15:71-74, 1996
15. Hoving EW: Nasal encephaloceles. *Child's Nerv Syst* 16:702-706, 2000
16. Lo BWY, Kulkarni AV, Rutka JT, Jea A, Drake JM, Lamberti-Pasculli M, Dirks PB, Lehana T: Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles. *J Neurosurg Pediatr* 2:254-257, 2008
17. Macfarlane R, Rutka JT, Armstrong D, Phillips J, Posnick J, Forte V, Humphreys RP, Drake J, Hoffman HJ: Encephaloceles of the anterior cranial fossa: Management and outcome. *Pediatr Neurosurg* 23:148-158, 1995
18. Martinez-Lage JF, Garcia Santos JM, Poza M: Neurosurgical management of Walker-Warburg syndrome. *Childs Nerv Syst* 11:145-153, 1995
19. Muraszko KM: Encephaloceles. Wilkins RH, Regnachary SS (ed), *Neurosurgery*, ikinci baskı, NewYork: McGraw-Hill, 1996:3573-3579
20. Osborn AG: Disorders of neural tube closure. Osborn AG (ed), *Diagnostic Neuroradiology*, ST Louis: Mosby, 1994:15-36
21. Ozek M, Hicdonmez T: Ensefaloseller. Baykaner K, Ersahin Y, Mutluer S, Ozek M (eds), *Pediatric Nöroşirürji*. Ankara: Buluş Tasarım ve Matbaacılık Hizmetleri, 2014:365-376
22. Partington MD, Petronio JA: Malformations of the cerebral hemispheres. McLone DG (ed), *Pediatric Neurosurgery*, dördüncü baskı, Philadelphia: WB Saunders, 2001:201-208
23. Sanjari R, Mortazavi SA, Amiri RS, Ardestani SH, Amirjamshidi A: Intrasphenoidal meningoencephalocele: Report of two rare cases and review of literature. *Surg Neurol Int* 4:5, 2013
24. Shahabi S, Busine A: Prenatal diagnosis of an epidermal scalp cyst simulating an encephalocele. *Prenat Diagn* 18: 373-377, 1998
25. Simpson DA, David DJ, White J: Cephaloceles: Treatment, outcome and antenatal diagnosis. *Neurosurgery* 15:14-21, 1984
26. Singh AK, Upadhyaya DN: Sincipital encephaloceles. *J Craniofac Surg* 20 Suppl 2:1851-1855, 2009
27. Stoll C, Alembik Y, Dott B: Associated malformation in cases with neural tube defects. *Genet Couns* 8:209-215, 2007
28. Suwanwela C, Suwanwela N: A morphological classification of sincipital encephalomeningoceles. *Neurosurg* 36:201-211, 1972
29. Tirumandas M, Sharma A, Gbenimacho I, Shoja MM, Tubbs RS, Oakes WJ, Loukas M: Nasal encephaloceles: A review of etiology, Pathophysiology, clinical presentations, diagnosis, treatment and complications. *Child's Nerv Syst* 29:739-744, 2013
30. Ugras M, Kavak O, Alpay F, Karabekir HS, Biçer S: New born children with ensefhalocele. *Journal of Neurology and Neuroscience*, 2016
31. Weatherbee SD, Niswander LA, Anderson KV: A mouse model for Meckel syndrome reveals Mks1 is required for ciliogenesis and Hedgehog signaling. *Hum Mol Genet* 18:4565-4575, 2009
32. Yamazaki T, Enomoto T, Iguchi M, Nose T: Atretic cephalocele-report of two cases with special reference to embryology. *Child's Nerv Syst* 17:674-678, 2001