

# Fetal Alcohol Syndrome with Hydrocephalus

## Hidrosefali ile Birliktelik Gösteren Fetal Alkol Sendromu

Bilge TANYERİ-BAYRAKTAR<sup>1</sup>, Süleyman BAYRAKTAR<sup>2</sup>, Merve HEPOKUR<sup>1</sup>, Murat KARDAŞ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Neonatology, Bezmialem Vakıf University Faculty of Medicine, Istanbul, Turkey

<sup>2</sup>Clinic of Pediatrics, Haseki Training and Research Hospital, Istanbul, Turkey

### ABSTRACT

Exposure to alcohol in the fetal period leads to various structural abnormalities and is called as fetal alcohol syndrome. Cranial and facial anomalies are the common features of fetal alcohol syndrome. Microcephaly is frequently associated with fetal alcohol syndrome, but hydrocephalus may be rarely seen.

The female baby at a gestational age of 33 weeks and with a weight of 2000 g was born prematurely at our hospital from a mother of a foreign nationality. The baby had dysmorphic features and macrocephalus. The mother drank 1 L alcohol per day during pregnancy. The baby was admitted to the neonatal intensive care unit for prematurity, hydrocephalus, and fetal alcohol syndrome.

In our country, alcohol use in women, particularly pregnant women, is a very rare condition because of community rules and beliefs. In this report, we highlighted fetal alcohol syndrome and its coexistence with hydrocephalus.

**Keywords:** Fetal alcohol syndrome, hydrocephalus, prematurity

### ÖZET

Fetal dönemde alkole maruz kalma çeşitli derecelerde yapısal anomalilere neden olur ve bu durum fetal alkol sendromu olarak adlandırılır. Fetal alkol sendromunda sıklıkla kraniyal ve fasiyal anomaliler görülür. Fetal alkol sendromuna bağlı olarak hastalarda sıklıkla mikrosefali beklenir fakat az oranda hidrosefali de görülebilir.

Yabancı uyruklu anneden 33. gebelik haftasında 2000 gram olan kız bebek hastanemizde doğdu. Bebeğin dismorfik bulguları ve makrosefali vardı. Annenin gebeliği boyunca günde 1 litre alkollü içki tükettiği öğrenildi. Bebek prematürite, hidrosefali, fetal alkol sendromu tanılarıyla yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı.

Ülkemizde toplum yapısı ve özellikleri bakımından kadınlar arasında özellikle de gebelerde alkol kullanımı nadir görülen bir durumdur. Bu vakayı fetal alkol sendromu ve nadir bir birliktelik olan hidrosefaliye dikkat çekmek için sunuyoruz.

**Anahtar Sözcükler:** Fetal alkol sendromu, hidrosefali, prematürite

### Giriş

Son yıllarda kadınlarda alkol kullanımı artmıştır (1). Amerika Birleşik Devletleri'nde (ABD) gebelerde ve doğurganlık çağındaki kadınlarda alkol kullanımı önemli bir halk sağlığı sorunudur (2). Burada yaşayan kadınlarda planlı gebelik azdır ve çoğu kadın gebe olduğunu bilmeden alkol kullanmaktadır. Gebelerde alkol kullanımının prevalansı son yıllarda %12-15 olarak bildirilmiştir. Prenatal alkol maruziyeti gelişimsel bozukluklar, doğum defektleri ve mental hastalıkların sık teratojenik nedenidir (3).

### Olgu Sunumu

Yirmi yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. canlı doğanı olarak 33. gebelik haftasında 2000 gram kız bebek normal spontan vajinal yol ile doğdu. Baş makrosefali görünümünde, baş çevresi 45 cm (>95persentil) idi. Yüzü dismorfik olup mikrognatisi, düz filtrum, ince üst dudağı vardı (Resim 1). Hasta hipoaktif ve yenidoğan refleksleri zayıftı. Göz kapakları kapanmıyordu, kornea bulanıktı. Yabancı uyruklu olan annenin gebelik öncesi ve gebelik süresince günde yaklaşık 1 litre votka tükettiği öğrenildi. Bebek prematürite ve fetal alkol sendromu (FAS) ön tanılarıyla yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı.

**Address for Correspondence / Yazışma Adresi:** Bilge Tanyeri-Bayraktar; Department of Neonatology, Bezmialem Vakıf University Faculty of Medicine, Istanbul, Turkey. Phone: +90 532 737 32 15 E-mail: tanyeribilge@yahoo.com

©Copyright 2015 by Bezmialem Vakıf University - Available online at [www.bezmialemscience.org](http://www.bezmialemscience.org)

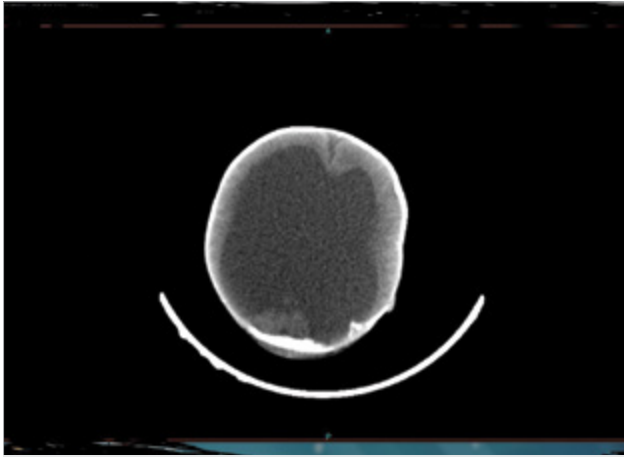
©Telif Hakkı 2015 Bezmialem Vakıf Üniversitesi - Makale metnine [www.bezmialemscience.org](http://www.bezmialemscience.org) web sayfasından ulaşılabilir.

Received / Geliş Tarihi : 11.01.2015

Accepted / Kabul Tarihi: 15.06.2015



**Resim 1.** Fetal alkol sendromlu hidrosefalik bebeğin yüz görünümü



**Resim 2.** Fetal alkol sendromlu hidrosefalik bebeğin kraniyal bilgisayarlı tomografi görüntüsü

Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı ve biyokimya değerleri normaldi. İntrauterin viral enfeksiyonlar (TORCH) açısından yapılan tetkikler normal saptandı. Kromozom analizinde (46 XX) sayısal ve yapısal bir kromozom anomalisi bulunmadı. Kraniyal bilgisayarlı tomografide ventriküller ileri derecede dilatasyon izlendi, korpus kallosum görüntülenemedi. Kısmen frontal alanda beyin parankimi izlenebildi (Resim 2). Ekokardiyografik inceleme normaldi. Beyin cerrahisi ile konsülte edildi ve transepandimal ponksiyon yapıldı. Anne ventriküloperitoneal şant takılmasını kabul etmedi. Göz hastalıkları tarafından yapılan incelemede bilateral maruziyet keratopatisi, bilateral santral korneal opasite ve kornea ödemi saptandı. Takibinin 17. gününde hasta kardiyak arrestte girdi ve eksitus oldu.

Bebeğin resimlerini kullanmak için anneden izin alındı.

### Tartışma

Anne alkol bağımlılığı, anormal fetal gelişime neden olur ve bu durum FAS olarak tanımlanır. Fetal alkol sendromu, santral sinir sistemi disfonksiyonu, pre ve postnatal büyüme geriliği, kraniyal ve fasyal anomaliler ve birçok organ anomalileri ile karakterizedir. Santral sinir sistemi tutulumunda

en ciddi olarak mental retardasyon, motor disfonksiyon ve ataksi görülmektedir. İntrauterin dönemde alkole maruz kalma ABD'de mental retardasyonun bilinen en sık nedenidir. Fetal alkol spektrum bozukluklarının prevalansı 1000 canlı doğumda 9,1'dir (4). Yakın zamanda, prenatal alkol maruziyetinin fetal, infant ve çocukluk çağı mortalitesinde önemli bir etken olduğu saptanmıştır (3).

Fetal alkol sendromu ilk defa 1973 yılında Jones ve Smith tarafından tanımlanmıştır (5). Prenatal alkol maruziyeti konjenital beyin anomalilerinin nedenidir (6). Hidrosefali FAS'da sık rastlanan bir anomali değildir daha sıklıkla vakalarda mikrosefali görülür (7). Hidrosefalinin nedeni ve nöropatolojik yönleri çok iyi bilinmemektedir. Hidrosefalinin en sık ve en iyi tanımlanmış tipi X'e bağlı olanıdır ve L1 gen kodlama bölgesindeki mutasyona bağlıdır. Fetal alkol sendromuna bağlı beyin disfonksiyonu ve malformasyonlarının da bu bölgede mutasyonu olan kişilerde olduğu saptanmıştır. Etanol teratojendir ve beyin üzerine L1'in düzenlediği moleküler etkileşimi bloke ederek etki ettiği gösterilmiştir (8). Fetal hücrelerin etanole maruziyeti dismorfik özelliklere (düz filtrum, ince üst dudak, küçük palpebral fissürler, burun deliklerinin üste bakması, mikrosefali gibi), diğer doğumsal anomalilere, nörogelişimsel anomalilere ve nöroanatomik defektlere neden olabilmektedir (4).

Fetüs için en zararlı içme şekli ağır epizodik içmedir. Gebelik sırasında alkol almaya devam eden hatta fazla tüketen gebelerin bebeklerinde ağır dismorfik özellikler gösteren fetal alkol sendromu görülmesi yüksek olasılıklıdır. Fetal alkol sendromu gelişimine anne yaşı, sosyal durum da etki etmektedir (9). Fetal alkol sendromlu çocuklarda nöropatolojik anormalliklerden nöronal-glial heterotopiler, cerebellar displazi, korpus kallosum agenezisi ve mikrosefali görülür (10). Bizim vakamızda da anneye gebelik boyunca ve ağır bir şekilde alkol tüketimi öyküsü vardı ve bebekte şiddetli derecede FAS bulguları saptandı.

### Sonuç

Ülkemizde gebelik döneminde kadınlar arasında alkol tüketimi sık karşılaşılan bir durum değildir. Bu konuda ülkemizde yapılmış bir çalışmaya literatürde rastlayamadık. Hidrosefali ile birliktelik gösteren FAS vakaları da literatürde az sayıdadır. Bu vaka ile ülkemizde hidrosefali nedenleri arasında nadir olan FAS'na dikkat çekmek istedik.

**Informed Consent:** Written informed consent was obtained from the patient's parents.

**Peer-review:** Externally peer-reviewed.

**Author Contributions:** Concept - B.T.B., S.B.; Design - B.T.B.; Supervision - S.B.; Funding - M.H.; Materials - M.K.; Data Collection and/or Processing - M.H., M.K.; Analysis and/or Interpretation - S.B.; Literature Review - M.H., M.K.; Writer - B.T.B.; Critical Review - S.B.

**Conflict of Interest:** The authors declared no conflict of interest.

**Financial Disclosure:** The authors declared that this study has received no financial support.

**Hasta Onamı:** Yazılı hasta onamı bu çalışmaya katılan hastanın birinci derece yakınından alınmıştır.

**Hakem Değerlendirmesi:** Dış bağımsız.

**Yazar Katkıları:** Fikir - B.T.B., S.B.; Tasarım - B.T.B.; Denetleme - S.B.; Kaynaklar - M.H.; Malzemeler - M.K.; Veri toplanması ve/veya işlemesi - M.H., M.K.; Analiz ve/veya yorum - S.B.; Literatür taraması - M.H., M.K.; B.T.B.; Eleştirel inceleme - S.B.

**Çıkar Çatışması:** Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

**Finansal Destek:** Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

## Kaynaklar

1. Smith LA, Foxcroft DR. The effect of alcohol advertising, marketing and portrayal on drinking behaviour in young people: Systematic review of prospective cohort studies. BMC Public Health 2009; 9: 51. [\[CrossRef\]](#)
2. Centers for Disease Control and Prevention. Alcohol use among pregnant and nonpregnant women of childbearing age - United States, 1991-2005. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 2009; 58: 529-32.
3. Li Q, Fisher WW, Peng CZ, Williams AD, Burd L. Fetal Alcohol Spectrum Disorders: A Population Based Study of Premature Mortality Rates in the Mothers. Matern Child Health J 2012; 16: 1332-7. [\[CrossRef\]](#)
4. Sampson PD, Streissguth AP, Bookstein FL, Little RE, Clarren SK, Dehaene P, et al. Incidence of fetal alcohol syndrome and prevalence of alcohol-related neurodevelopmental disorder. Teratology 1997; 56: 317-26. [\[CrossRef\]](#)
5. Tenenbaum A, Herzt P, Dor T, Castiel Y, Sapir A, Wexler ID. Fetal Alcohol Spectrum Disorder in Israel: Increased Prevalence in an At-Risk Population. Isr Med Assoc J 2011; 13: 725-9.
6. Jones KL. The Effects of Alcohol on Fetal Development. Birth Defects Res C Embryo Today 2011; 93: 3-11. [\[CrossRef\]](#)
7. Goetz HR, Scott O, Hasal S. Fetal exposure to alcohol, developmental brain anomaly, and vitamin a deficiency: a case report. J Child Neurol 2011; 26: 231-4. [\[CrossRef\]](#)
8. Ramanathan R, Wilkemeyer MF, Mittal B, Perides G, Charness ME. Alcohol inhibits cell-cell adhesion mediated by human L1. J cell Biol 1996; 133: 381-90. [\[CrossRef\]](#)
9. May PA, Tabachnick BG, Gossage JP, Kalberg WO, Marais AS, Robinson LK, et al. Maternal risk factors predicting child physical characteristics and dysmorphology in fetal alcohol syndrome and partial fetal alcohol syndrome. Drug Alcohol Depend 2011; 119: 18-27. [\[CrossRef\]](#)
10. Sakata-Haga H, Sawada K, Ohnishi T, Fukui Y. Hydrocephalus following prenatal exposure to ethanol. Acta Neuropathol 2004; 108: 393-8. [\[CrossRef\]](#)