

# Bir Amniyotik Rüptür Sekans Olgusu

## A CASE WITH AMNIOTIC RUPTURE SEQUENCE

Dr. Ali KARAMAN,<sup>a</sup> Dr. Ali KURT,<sup>b</sup> Dr. İbrahim PİRİM<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Genetik Kliniği, <sup>b</sup>Patoloji Kliniği, Erzurum Numune Hastanesi,

<sup>c</sup>Tıbbi Biyoloji AD, Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, ERZURUM

### Özet

Amniyotik rüptür sekans, yenidoğan infantlar arasında sık olmayan sporadik bir durum olarak değerlendirilir. Farklı malformasyonlarla birliktelik gösteren, halka şeklindeki konjenital bantlarla karakterizedir ve amniyotik bantlar ekstremiteelerde (halka konstrüksiyonlar, amputasyon), yüzde (yarıklar) ve gövde de (abdominal ve torasik duvar defektleri) bozukluklar oluşturabilir. Amniyon rüptürü, amniyon sıvısının kaybıyla gelişen oligohidroamniyosun sekonder etkisiyle birliktelik de gösterebilir. Fetal aktivitenin azalması, skolyoz ve/veya ayak deformiteleri pozisyonel talipes (clubfoot) ile sonuçlanabilir. Burada rapor edilen olgu, 24 yaşında primigravide annenin doğurduğu amniyotik rüptür sekans'lı ölü erkek fetustu. Fizik muayenesinde; düzleşmiş yüz, sol el parmaklarında ampute falankslar, sağ elde sindaktili ve her iki ayakta clubfoot ve psödosindaktili vardı. Böyle olgular tıp literatüründe nadir görüldüğünden yayımlanmasını istedik.

**Anahtar Kelimeler:** Amniyon, amniyotik bant sendromu

**Türkiye Klinikleri J Med Sci 2006, 26:87-89**

### Abstract

Amniotic rupture sequence is considered an uncommon, sporadic condition among live born infants. It is characterized by congenital annular bands associated with different malformations and the amniotic bands may disrupt the extremities (ring constrictions, amputation), face (clefts), or trunk (abdominal or thoracic wall defects). Amnion rupture may also be associated with loss of amniotic fluid producing secondary effects due to oligohydramnios. The decreased fetal activity may result in scoliosis and/or foot deformities-positional talipes (clubfoot). Here we report a male dead fetus with amniotic rupture sequence born from the first gestation of a 24-year old woman. On physical examination, the fetus had Potter's face, amputated phalanx of the fingers of the left hand, syndactyly on the right hand and clubfoot and pseudosyndactyly on both feet. We wanted to present this case since such cases are rare in the medical literature.

**Key Words:** Amnion, amniotic band syndrome

**A**mniyotik rüptür sekans (ARS), amniyon rüptürü sonucu fetusun normal morfogenezinin durmasıyla malformasyonlar geliştiren kompleks bir bozukluktur.<sup>1,2</sup> Amniyon yırtılması sonucu meydana gelen oligohidroamniyos ve amniyotik bant (AB)'lar çeşitli malformasyonlara sebep olmaktadır. AB'lerin gelişmekte olan fetusu sarması ve sıkıştırması sonucu, intrauterin ekstremite amputasyonları, kranial deformiteler (ensefalosel),

asimetrik yüz defektleri (yarık dudak ve/veya yarık damak) ve abdominal duvar defektleri (omfalosel, gastroşizis) görülür. AB'lerin kord basısına bağlı olarak umbilical kord konstrüksiyonu gelişir ve spontan abortus (intrauterin ölüm) ile sonuçlanır.<sup>3,4</sup> Kronik amniyon sıvısının sızması ile oluşan oligohidroamniyos sonucu fetal aktive azalır ve fetal kompresyon sonucu düzleşmiş yüz (potter's face), skolyoz, pozisyonel talipes (clubfoot) sindaktili ve psödosindaktili gelişir. Bu hastalarda kalça çıkığı da olabilir. Bazen de göğüs kafesi ve akciğerlerin gelişimi ağır derecede etkilenerek hiyalen membran hastalığı ve akciğer hipoplazisi gelişebilir.<sup>5,6</sup> Bu nadir olgu nedeniyle ARS'nin etiyojisi, prenatal tanısı ve prenatal tedavisi literatür ışığında tartışıldı. Olgunun sunumu için etik kurul onay verdi, olgunun ailesinden "bilgilendirilmiş olur" alındı.

**Geliş Tarihi/Received:** 28.10.2004 **Kabul Tarihi/Accepted:** 05.05.2005

2002'de yapılan Tıbbi Genetik ve Prenatal Tanı Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. Ali KARAMAN  
Erzurum Numune Hastanesi, Genetik Kliniği, ERZURUM  
alikaramandr@hotmail.com

Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri

Türkiye Klinikleri J Med Sci 2006, 26

87

### Olgu Sunumu

Yirmi dört yaşında primigravid annenin ultrason muayenesinde, fetusun yaşamadığı tespit edilmiş ve 25. haftasında gebeliği sonlandırılmıştır. Fetusun fizik muayenesi: Erkek, boyu 32 cm, kilosu 640 gr ve baş çevresi 20 cm olan fetusun, yüzü basık, sol el 2. ve 4. parmaklarının 1. falanksları ampute idi; sol el 2. parmak 2. falanksı üzerinde AB mevcuttu, sağ elde sindaktili, her iki ayakta pes equinovarus (clubfoot) ve psödosindaktili vardı (Şekil 1). Fetusun otopsisinde; kalp normal yapıdaydı; akciğer, karaciğer, dalak ve böbrekler hipoplazikti. Fetusun periferik kan kültüründen yapılan kromozom analizinde, normal karyotip (46, XY) bulundu.

### Tartışma

ARS, yenidoğan infantlar arasında yaklaşık 1/25000 görülen nadir bir durumdur. ARS oluşumu 8.-18. haftalar arasında gelişmektedir.<sup>1</sup> Eğer ARS gebeliğin 45. gününden önce olur ise çeşitli kafa

defektleri (anensefali vb.), fasyal yarıklar ve büyük organ defektleri (gastroşizis vb.) gelişebilir. 45. günden sonra olur ise; ekstremiteler halka konstrüksiyonları, amputasyon ve psödosindaktili gelişebilir.<sup>6</sup>

ARS'nin etiyolojisi, tam olarak bilinmemektedir. Etiyolojide iskemi, enfeksiyon, abdominal travma, amniyosentezis, gebeliğin 1. trimestrinde antimitotik ilaç (bisulfan) alınımı ve bağ dokusu patolojisi suçlanmaktadır.<sup>7</sup> AB'lerin az bir kısmının, amniyon zarını oluşturan kollajen yapısındaki genetik değişikliklerden kaynaklandığı gösterilmiştir. Kollajen yapısındaki genetik patoloji amniyotik kesenin intrauterin zayıf gelişmesine neden olur ve amniyon rüptürüne zemin hazırlar.<sup>4</sup> AB'ler 2 ehlers danlos sendromlu (tip III-IV) ve şiddetli osteogenezis imperfekta (tip I) bir çocukta tespit edilmiştir. Her iki hastalığıdaki temel defekt kollajen yapısındaki bir bozukluktan kaynaklanmaktadır.<sup>6</sup> Werler ve ark.nın yaptığı bir çalışmada genç anne yaşı, annenin eğitim süresi, primiparite, plansız gebelik ve asetaminofen kullanımı ile ARS arasında bir ilişki olduğu belirtilmiştir.<sup>7</sup>

Olgumuzun annesinde; diyabet, hiperkolesterolemi, kalp ve damar hastalığı gibi kronik bir hastalık bulunmuyordu ve gebeliği süresinde travma, geçirilmiş bir enfeksiyon öyküsü yoktu. Gebeliğinde hiç ilaç kullanmamıştı. Annenin mikrobiyoloji ve biyokimya testlerinde patoloji görülmedi.

ARS'nin tanısı iyi bir ultrasonografik muayeneyi gerektirir. Fetoskopik muayeneye ultrason sonuçları onaylanır. Belirgin yumuşak doku ödemi, deride soyulma ve AB'ler görülebilir.<sup>8,9</sup> Konjenital anomalinin prenatal tanısı konulur konulmaz ebeveynler bu konuda aydınlatılmalı ve olgu jinekoloji ve obstetri uzmanı, genetik uzmanı ve pediatrik cerrah ile değerlendirilmelidir. Amniyon rüptürü sonucu oluşan AB'ler ile amniyon yırtığı intrauterin cerrahi tedavi (İCT) ile tedavi edilebilmektedir. İCT, fetusun intrauterin kaybedilmemesi ve kalıcı hasar görmemesi için yapılan lazer ve Doppler destekli endoskopik cerrahi müdahalelerdir. Lazerskopi kullanılarak bantlar kesilip serbestleştirilir. Daha sonra renkli Doppler kullanılarak, ekstremitelerde ödemin azaldığı ve kan akımının



**Resim 1.** Olgumuzun genel görünümü; düzleşmiş yüz (Potter's face), sağ elde sindaktili, sol elde amniyotik bant ve amputasyon, ayaklarda bilateral pes equinovarus (clubfoot) ve psödosindaktili görülmektedir.

arttığı gösterilir. Sızıntı yeri önceden hazırlanmış amniyon zarı ile kapatılır. Eksik olan amniyon sıvısının yerine ringer solüsyonu verilir.<sup>8,9</sup>

Sonuç olarak bu makalede, nadir görülen bir ARS olgusu literatür eşliğinde tartışılmıştır. ARS'nin erken prenatal tanısı oluşabilecek defisitlerin ve sekellerin prenatal tedavisine imkan tanınması açısından çok önemlidir. Bu nedenle, ARS'nin erken tanısında dikkatli bir ultrasonografik muayene büyük önem taşımaktadır.

#### KAYNAKLAR

1. Kalousek DK, Bamforth S. Amnion rupture sequence in previable fetuses. *Am J Med Genet* 1988;31:63-73.
2. Mueller RF, Young DI. Genetics and congenital abnormalities. *Emery's Elements of Medical Genetics*. 10<sup>th</sup> ed. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1998. p.225-6.
3. Maitra A, Kumar V. Genetics and pediatric diseases. In: Kumar V, Cotran RS, Robbins SL, eds. *Robbins Basic Pathology*. 7<sup>th</sup> ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1997. p.242-9.
4. Jones KL. Miscellaneous sequences. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 5<sup>th</sup> ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1997. p.636-7.
5. Friedman JM, Dill FJ, Hayden MR, McGillivray B. Genetics and environmental interactions. *NMS Genetics*. 1<sup>st</sup> ed. Baltimore: Harwall Publishing; 1976. p.105-9.
6. Young ID, Lindenbaum RH, Thompson EM, Pembrey ME. Amniotic bands in connective tissue disorders. *Arch Dis Child* 1985;60:1061-3.
7. Werler MM, Louik C, Mitchell AA. Epidemiologic analysis of maternal factors and amniotic band defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2003;67:68-72.
8. Keswani SG, Johnson MP, Adzick NS, et al. In utero limb salvage: Fetoscopic release of amniotic bands for threatened limb amputation. *J Pediatr Surg* 2003;38:848-51.
9. Beksac MS. Konjenital Anomalilerin Prenatal Tanısı; İskelet Sistemi Displazileri. *Fetal Tıp; Prenatal Tanı*. 1. Baskı. Ankara: Medical Network & Nobel; 1996. p.106-15.