

## Erken amnion rüptür sekansı: Bir vaka takdimi

Özlem Tekşam<sup>1</sup>, Serdar Beken<sup>2</sup>, Murat Yurdakök<sup>3</sup>, Sevim Balcı<sup>3</sup>

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi <sup>1</sup>Pediyatri Uzmanı, <sup>2</sup>Pediyatri Araştırma Görevlisi, <sup>3</sup>Pediyatri Profesörü

**SUMMARY:** Tekşam O, Beken S, Yurdakök M, Balcı S. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). Early amniotic rupture sequence in a newborn. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2005; 48: 57-60.

Neonatal diagnosis of amniotic band syndrome is frequently difficult, but the presence of fibrous bands at constriction points is helpful in the diagnosis. It is widely accepted that the primary event in the amniotic band sequence is early rupture of the amnion. The mechanism of the initial rupture is unknown. In this report, a newborn with amniotic band syndrome, which included constriction rings of the left fourth finger and head, partial syndactyly of the left first and second thumbs, and amputated left third thumb, is presented. Early amniotic rupture sequence was present in this case and may have acted as a contributing factor.

*Key words:* early amniotic rupture sequence, amniotic band syndrome, newborn.

**ÖZET:** Yenidoğan döneminde amniotik band sendromunun tanısını koymak çoğu zaman zordur. Fakat konstriksiyon bölgelerindeki fibröz bandların varlığı tanıda yardımcıdır. Amniotik band sendromunda amniotik membranların gebeliğin erken dönemlerinde rüptüre olduğu yaygın olarak kabul edilen görüştür. Rüptüre neden olan mekanizma tam olarak bilinmemektedir. Bu yazıda sol el dördüncü parmakta ve kafada konstriksiyon halkası, sol ayak birinci ve ikinci parmaklarda sindaktilisi ve sol ayağın üçüncü parmağında amputasyonu olan amniotik band sendromlu bir yenidoğan vakası sunulmaktadır. Bu vakadaki deformitelere de erken amniotik rüptür sekansının neden olduğu düşünülmektedir.

*Anahtar kelimeler:* erken amniotik rüptür sekansı, amniotik band sendromu, yenidoğan.

Amniotik band sendromu (ABS), basit dijital band konstriksiyonundan major kraniyofasiyal ve visseral defektlere ve hatta ölüme kadar değişen anomalilerin bir spektrumudur<sup>1</sup>. Bu sendromun prevalansı 1200 ile 15.000 canlı doğumda bir arasında değişmekte olup, etiyolojisi halen tartışmalıdır<sup>2</sup>. Neonatal ABS'nin tanısını koymak çoğu zaman zordur ve vakaların ancak %29-50'sinin tanısı doğru olarak konulabilir<sup>3,4</sup>. Amniotik band sendromunda yaygın olarak kabul edilen görüş erken amnion rüptür sekansı adı verilen, amniotik membranların gebeliğin erken dönemlerinde rüptürüdür ve bunu başlatan mekanizma tam olarak bilinmemektedir. Ancak bandlarla açıklanamayan bazı anomaliler nedeniyle bu hipotezin geçerli olmadığını savunanlar da vardır<sup>5</sup>. Bu yazıda kafada ve ekstremitelerde konstriksiyon bandlarına ikincil olarak gelişen deformiteleri içeren amniotik band sendromlu

bir yenidoğan vakası takdim edilmiş ve amniotik band sendromunun muhtemel nedenleri tartışılmıştır.

### Vaka Takdimi

Otuz dört yaşındaki annenin birinci gebeliğinden 30. haftada spontan prematüre eylem nedeniyle normal vajinal yolla doğan kız bebeğin Apgar skoru birinci ve beşinci dakikalarda 10 olarak değerlendirildi. Prenatal dönemde annenin ilk trimesterde hafif vajinal kanaması olduğu, alfa-fetoprotein yüksekliği nedeniyle yapılan amniosentezinde kromozom analizinin normal olarak bulunduğu, anne ile baba arasında akrabalık olmadığı ve ailede konjenital anomali hikayesi olmadığı öğrenildi. Anne gebeliği sırasında ilaç kullanmamıştı ve karın travması öyküsü yoktu.

Hastanın vücut ağırlığı 1550 gr (75-90. persentil), boyu 42 cm (75. persentil) ve baş

çevresi 28 cm (50. persentil) idi. Doğumdan hemen sonra yapılan fizik muayenesinde başı çepçevre saran, sağ kaş üzerinden sağ kulak kepçesi üzerinden ve enseden geçen, diğer alanlarda saçlı deri üzerinde devam eden, beraberinde deri defekti olan amniotik zar benzeri ince ve şeffaf özellikte bandı vardı. Bu band hastanın başından zorlukla çıkarılabildi. Buna sekonder olarak göz kapaklarında ve yüzünde belirgin ödem vardı (Şekil 1). Ayrıca sol el dördüncü parmak proksimal falanksında amniotik banda bağlı konstriksiyon halkası (Şekil 2), sol ayakta birinci ve ikinci parmaklarda sindaktili vardı ve üçüncü parmak ampute idi (Şekil 3).

Toraks, vertebralar ve pelvisi içeren kemik grafileri, abdominal ve kranial ultrasonografisi ve ekokardiografik incelemesi normal olarak



Şekil 1. Amniotik bandın başta yaptığı iz ve buna bağlı göz kapakları ile yüzdeki belirgin ödem.



Şekil 2. Sol el dördüncü parmak proksimal falanksında ve sol kolda amniotik banda bağlı konstriksiyon halkası.



Şekil 3. Sol ayakta birinci ve ikinci parmaklarda sindaktili ve üçüncü parmakta amputasyon.

değerlendirildi. Sol ayak ekstremite grafisinde birinci ve ikinci parmakların proksimal falanklarında sindaktili vardı ve distal falankları yoktu; üçüncü parmağın ise orta ve distal falankları görülemedi. Postnatal dönemdeki izleminde herhangi bir sorunu olmayan hasta on günlükken taburcu edildi. Bir aylıkken kontrole geldiğinde baştaki konstriksiyon halkasının geçtiği alanlardaki deri defektlerinin neredeyse tamamen düzeldiği görüldü (Şekil 4).

### Tartışma

Amniotik band sendromunda, genellikle konstriksiyon halkalarına bağlı olarak parmak veya ekstremite parçalarının basit amputasyonları, parsiyel sindaktili, ekstremite çevreleyen konstriksiyon halkaları veya redüksiyon defektleri şeklinde bir veya daha fazla ekstremite defektlerini içeren fetal malformasyonlar görülür<sup>6,7</sup>. Bu sendromda görülen amniotik bandlar vücudun diğer parçalarından daha fazla oranda ekstremite ve parmaklara tutunurken, seyrek olarak da başa olan adhezyonlar bildirilmiştir<sup>1,8,9</sup>. Amniotik bandlar gelişen embriyonun diğer bölgelerine yapışırsa aplazia kutis ve diğer açıklanamayan fasiyal kleftler ya da ektopia kordis gibi organ anomalileri görülebilir. Örneğin; amniotik band gebeliğin erken dönemlerinde yüze yapışırca, yüze ait parçaların füzyonu önlenmiş olur ve bu da yarık dudak, damak ve/veya oblik fasiyal kleftlere neden olabilir<sup>9,10</sup>. Seyrek görülen konjenital bir malformasyon olan, beyin tabanı ve yüz kemiklerinin tam olarak geliştiği ve beyin



Şekil 4. Hastanın doğumundaki (solda) ve bir aylıkken görünümü (sağda).

parankiminin normal olduğu, ancak frontal, pariyetal ve oksipital kemiklerin olmadığı durum olarak tanımlanan akalvariada da ABS etiyolojik faktörlerdendir. Anensefalili hastaların %5'inde ise ABS vardır<sup>1</sup>. Amniotik band sendromlu vakalar son derece ciddi malformasyonlara sahip olmalarına rağmen kromozom çalışmaları normaldir<sup>1,11</sup>.

Amniotik band sendromunun prenatal dönemde tanısı zordur. Ultrasonografi veya radyolojik olarak gros fetal anormallik gösterildiği zaman, ABS ayırt edilmelidir<sup>4,11</sup>. Neonatal dönemde konstriksiyon noktalarındaki fibröz bandların varlığı tanıda yardımcıdır. Bu vakalarda iç organ anomalileri seyrek görülür<sup>3,4</sup>.

Amniotik anomalilerin patogenezi tartışmalıdır ve bu anomalileri açıklamak için çok çeşitli hipotezler vardır. Öne sürülen hipotezlerden birisi; oluşan malformasyonların embriyonun defektif gelişiminin ürünleri olduğu ve germ hücrelerinde önceden belirlendiği şeklindedir. Amniotik band sendromunda görülen iç organ anomalileri bu hipotezle açıklanmaya çalışılmıştır<sup>9</sup>. Yaygın olarak kabul gören diğer bir hipotez ise bu malformasyonların nedeninin amniogenik fibröz bandlar olabileceğini ve erken amnion rüptürünün de bunu hızlandıran bir olay olduğunu savunmaktadır<sup>6</sup>.

Daha çok kabul gören ikinci hipotezdeki erken amniotik rüptür sekansı iki tip fetal zedelenmeye neden olabilir: (1) Ekstremitte eksikliği, vücut-duvar eksikliği ve nöral tüp defekti gibi kompresyon ilişkili defektler; (2) Kraniofasial kleftler gibi band veya adezyon ilişkili defektler<sup>10</sup>. Kompresyon ilişkili amniotik band sendromlarının etiopatogenezinde vasküler

zedelenmenin rol oynadığı; amniotik bandların ise, yüz ve amnion arasındaki adezyonların oluşumuna neden olan doğal iyileşme ile ya da amniotik kese içine fibrin sekresyonu ile oluştuğu ileri sürülmektedir<sup>12</sup>. Amniogenik bandlarla görülen anomalilerin amniotik rüptürün zamanlamasındaki farklılıklara bağlı olduğu ve konstriksiyon halkalarının en çok ovulasyondan sonraki 5-6. haftalarda ortaya çıktığı sanılmaktadır<sup>13</sup>. Anomalilerin tipleri de amniotik rüptürün olduğu sıradaki gelişme dönemine bağlıdır<sup>14</sup>.

Amniotik band sendromlu 18 vakanın değerlendirildiği bir çalışmada üç tip lezyon tanımlanmıştır: (1) Konstriktif doku bandı, (2) Amniotik adezyonlar ve (3) "Limb-body wall complex" olarak ifade edilen daha kompleks anomalileri içeren klinik durumlar<sup>15</sup>. Buna göre konstriktif bandlara, primer amnion rüptürü neden olur ve amniotik kordonların büzülmesi ile fetal kısımları, en çok da ekstremiteleri sıkıştırır. Adesiv bandlar ise fetal kısımlar (daha çok sefalik) ve intakt membranlar arasındaki geniş füzyonların sonucunda oluşur. Ancak bu fetuslarda gözlenen birçok kraniofasial defekte (ensefalosel ve/veya fasiyal kleft gibi) konstriktif band neden olmaz, fakat sefaloamniotik adezyon olsa da olmasa da esas nedenin vasküler zedelenme olduğu düşünülmektedir<sup>15,16</sup>.

Bu hipotezlerden başka etiyolojide rol oynadığı düşünülen diğer bazı faktörler vardır. Konsepsiyonun ilk bir ayı içinde kullanılan oral kontraseptiflerin ve abdominal travmanın etiyolojide rol oynayabileceği ileri sürülmüştür<sup>17</sup>. Lockwood ve arkadaşları<sup>18</sup> ise ABS'da görülen defektlerin amniotik band oluşumunun

sonucunda olamayacağı, bunun yerine gelişimsel malformasyonlar için geçerli olan multifaktöriyel etkilerle fetal ektodermal ve mezenkimal dokuların zedelenmesi sonucunda olabileceğini öne sürmüşlerdir.

Sunduğumuz hastada amniotik halka, alt ve üst ekstremitelerde amputasyona, sindaktiliye ve konstriksiyon defektlerine neden olurken, benzer şekilde başı da sıkıştırmıştır. Adezyon bandı yerine konstriksiyon halkasının olması akalvariadakinine benzer bir defektinin olmamasına neden olmuştur. Hastamızda kafadaki amniotik fibröz bandın görülmesi ve değişik derecelerde ekstremitelerde deformitelerinin olması erken amniotik rüptür sekansı ile açıklanabilir. Bu rüptür, hastanın annesinde birinci trimesterde görülen vajinal kanama sırasında ya da yapılan amniosentez sırasında gerçekleşmiş olabilir.

Vakamıza benzer özellikte ekstremitelerde bulguları olan bir hasta ile yine benzer şekilde ekstremitelerde defektleri yanında başa tutunmuş fibrotik bir banda bağlı gelişmiş ensefaloseli olan amniotik band sendromlu iki vakanın etiyojisinde, annelerin ilk trimesterde geçirmiş olduğu ooforektomi operasyonu suçlanmıştır. Buradaki mekanizmalardan birincisi; ooforektomi sırasında rüptüre neden olacak kadar amnionun mekanik travma etkisi; diğeri ise uterusu olan kompresyona bağlı olarak fetusun başının sıkışması olarak düşünülmüştür. Aynı vakalarda umbilikal kordonun kısalığının da amnionun rüptürüne neden olabilecek bir faktör olabileceği üzerinde durulmuştur. Ancak bu vakalardan birinde saptanan atrial septal defekt ve at nalı böbrek anomalileri bu mekanizmalarla tam olarak açıklanamamıştır<sup>9</sup>.

Sonuç olarak amniotik band sendromunda görülen kraniofasial kleftler ve amniotik bandlar, ekstremitelerde defektleri ile birlikte erken amnion rüptür sekansının bir parçası olabilir<sup>1</sup>. Bu makalede sunulan vakada görülen amputasyonlar, sindaktili ve konstriktif halkalar şeklindeki defektlerin de bu sekansın bir sonucu olduğu düşünülmektedir. Gebeliğin ikinci trimesterinde yapılan dikkatli ultrasonografik incelemelerle bu vakalara prenatal olarak da tanı konulabilir.

#### KAYNAKLAR

1. Chandran S, Lim MK, Yu VY. Fetal acalvaria with amniotic band syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2000; 82: F11-F13.

2. Garza A, Cordero JF, Mulinare J. Epidemiology of the early amnion rupture spectrum of defects. *Am J Dis Child* 1988; 142: 541-544.

3. Higginbottom MC, Jones KL, Hall BD, Smith DW. The amniotic band disruption complex: timing of amniotic rupture and variable spectra of consequent defects. *J Pediatr* 1979; 95: 544-549.

4. Seeds JW, Cefalo RC, Herbert WN. Amniotic band syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1982; 144: 243-248.

5. Hunter AG, Carpenter BF. Implications of malformations not due to amniotic bands in the amniotic band sequence. *Am J Med Genet* 1986; 24: 691-700.

6. Torpin R. Amniochorionic mesoblastic fibrous strings and amniotic bands. *Am J Obstet Gynecol* 1965; 91: 65-75.

7. Levy AP. Amniotic bands. *Pediatr Rev* 1998; 19: 249-251.

8. Herva R, Rapola J, Rosti J, Karlson H. Cluster of severe amniotic adhesion malformations in Finland. *Lancet* 1980; 1: 818-819.

9. Tanaka O, Koh T, Otani H. Amniogenic band anomalies in fifth-month fetus and in a newborn from maternal oophorectomy during early pregnancy. *Teratology* 1986; 33: 187-193.

10. Sakurai EH, Mitchell DE, Holmes LA. Bilateral oblique facial clefts and amniotic bands: a report of two cases. *Cleft Palate J* 1966; 3: 181-185.

11. Balçı S, Aktaş D, Önal B, et al. Two cases of prenatally diagnosed early amnion rupture sequence with postmortem examination. The fetus as a Patient, Vth International Postgraduate Course with Scientific Participation, May 3-5, 1993, Ankara, Turkey; Abstract Book: 79.

12. Cohen MM. Dysmorphology, syndromology and genetics. In: McCarthy JG. (ed). *Plastic Surgery*. Philadelphia: WB Saunders, 1990: 69-112.

13. Kino Y. Clinical and experimental studies of the congenital constriction band syndrome, with an emphasis on its etiology. *J Bone Joint Surg* 1975; 57: 636-643.

14. Higginbottom MC, Jones KL, Hall BD, Smith DW. The amniotic band disruption complex: timing of amniotic rupture and variable spectra of consequent defects. *J Pediatr* 1979; 95: 544-549.

15. 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.

16. Van der Meulen JC. Amniotic band syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1999; 103: 1087-1089.

17. Ossipoff V, Hall BD. Etiologic factors in the amniotic band syndrome: study of 24 patients. *Birth Defects* 1977; 13: 117-132.

18. Lockwood C, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. Amniotic band syndrome: re-evaluation of its pathogenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 160: 1030-1033.