

Konjenital Ekstremitte Amputasyonlu Olguda Amniyotik Bant Sekansı

Amniotic band sequence in a case with congenital extremity amputation

Özge Özalp Yüreğir,

MD.,
Department of Medical Genetics
Başkent University Medical Faculty,
drozgeozalp@yahoo.com

Feride İffet Şahin,

Prof. MD., PhD.,
Department of Medical Genetics
Başkent University Medical Faculty
feridesahin@hotmail.com

Taner Bahar,

MD.,
Department of Plastic and Reconstructive
Surgery
Başkent University Medical Faculty
drtanerbahar@yahoo.com

Zerrin Yılmaz,

MD.,
Department of Medical Genetics
Başkent University Medical Faculty,
zerriny@baskent.edu.tr

Emin Alp Niron,

MD.,
Department of Radyodiagnostik
Başkent University Medical Faculty,
eniron@baskent.edu.tr

Özet

Amniyotik bant sekansı, intrinsek ya da ekstrinsek nedenlerle oluşan, anomalileri geniş yelpazede fenotipe yansıyan konjenital anomali olarak değerlendirilmektedir. İki ay yirmi günlükken; sağ dizinden konjenital amputasyon ve her iki elde parmak gelişim kusuru nedeniyle anabilim dalımıza refere edilen erkek olgunun özgeçmiş sorgusunda annenin prenatal ilaç, radyasyon, travma ve ateşli hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. Yapılan pedigrı analizinde ailede benzer öyküye rastlanmadı. Fizik muayenede saptanan ring konstriksiyon defektleri ve konjenital distal ekstremitte amputasyonu radyolojik tetkikler ile birlikte değerlendirildiğinde olgu, amniyotik bant sekansı olarak düşünüldü. Genetik danışma sırasında aileye amniyotik bant sekansı ile ilgili bilgi verilerek rekonstrüksiyon amaçlı plastik cerrahi polikliniğine yönlendirildi. Anahtar Kelimeler: **Amniyotik bant sekansı, Bant konstriksiyon defektleri; Konjenital amputasyon.**

Abstract

Amniotic Band Sequence is a congenital anomaly with a broad spectrum of anomalies. A two months twenty days old boy was consulted because of congenital amputation of the right leg and finger development defects in both hands. There was no history of maternal prenatal drug use, radiation, trauma or febrile illness. Pedigree analysis did not reveal similar findings in the family. Evaluation of ring constriction defects and congenital limb amputation in physical examination, along with the radiological findings led us to the diagnosis of amniotic band sequence. Genetic counselling, was given to the family and Plastic and Reconstructive Surgery consultation was suggested.

Key Words: **Amniotic band sequence; Band constriction defects; Congenital amputation.**

This manuscript can be downloaded from the webpage:

[http://tipdergisi.erciyes.edu.tr/download/2007;29\(4\)336-340.pdf](http://tipdergisi.erciyes.edu.tr/download/2007;29(4)336-340.pdf)

Submitted : July 13, 2006
Revised : September 05, 2006
Accepted : October 08, 2006

Corresponding Author:

Feride İffet Şahin,
Department of Medical Genetics
Başkent University Medical Faculty
Ankara, Turkey

Telephone : +90 -312 2324400/302
E-mail : feridesahin@hotmail.com

Giriş

Amniyotik bant sekansı (ABS), nadir görülen, iyi tanımlanmış, geniş klinik spektruma sahip heterojen bir durumdur. Tipik olarak fibröz bantlarla ilişkili ekstremité ve parmak amputasyonları ve konstriksiyon halkaları görülse de hastalık tablosunu ve fizyopatogenezi karmaşık hale getiren ek anomalilerin varlığı da bildirilmiştir (1,2). Bazı vakalarda deformasyon ve disrupsiyon spektrumuna eklenen malformasyonlar etiyolojik faktörlerin beklenenden daha karmaşık olabileceğini göstermektedir (2). ABS sıklığı canlı olmayan doğumlarda biraz daha fazla olmakla birlikte tüm canlı doğumlar için 1/1200 'den 1/15000' e kadar değişebilmektedir (3).

ABS' nin patogenezi halen tartışmalı olsa da kabul gören 'intrensek' ve 'ekstrensek' nedenler söz konusudur. Streeter 1930'da primer anomalinin amniyotik boşluğun gelişim hatası olduğunu öne sürerken, Torpin 1965'te amniyotik rüptürün başlatıcı primer olay olduğunu ileri sürmüştür (4).

Aynı aileden vakalar daha önce bildirilmiş olmakla birlikte genetik geçişe ait açık bir kanıt bulunmamaktadır (4). ABS'nin ilk çocuklarda daha sık görüldüğü ve ilk trimesterde ateşli hastalık, ilaç kullanımı ve vajinal kanama öyküsü olan gebeliklerde artmış sıklıkla birlikteliği bildirilmiştir (4).

Olgu Sunumu

Aralarında akrabalık olmayan 19 yaşında anne ve 27 yaşında babanın birinci çocuğu olarak miyadında normal spontan vajinal yolla hastanede doğan erkek olgu iki ay yirmi günlükken; sağ dizinde konjenital amputasyon ve her iki elde parmak gelişim kusuru nedeniyle anabilim dalımıza Plastik Cerrahi Polikliniği tarafından gönderildi. Özgeçmiş sorgusunda annenin prenatal ilaç, radyasyon, travma ve ateşli hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. Gebeliğin altı ve dokuzuncu aylarında yapılan normal biyometrik ölçümleri içeren prenatal ultrasonografi takiplerinin normal olarak değerlendirildiği öğrenildi. Doğum esnasında kordon dolanması öyküsü mevcuttu. Dört kuşağı içeren pedigrî analizinde ailede ve çevrede benzer bir gelişimsel defekt öyküsüne rastlanmadı. Hastanın fizik muayene incelemesinde baş çevresi 39 cm (25. persantil), ağırlığı 5400 gr (25- 50. persantil) olarak ölçüldü. Ön fontaneli 0,5x0,2 cm çapındaydı. Hastanın minimal helikal asimetrisi, deprese ve geniş burun kökü ve mikrognati bulguları mevcuttu. Sistem muayeneleri normal olarak izlenirken; sağ diz altında doğumsal distal

amputasyon, sol elde ikinci, üçüncü, dördüncü ve beşinci parmakta amniyotik bant konstriksiyonu, ikinci ve üçüncü parmak distalinde konjenital agenezi varlığı gözlemlendi. Sağ el dördüncü ve beşinci parmak distalinde sol eldekine benzer malformasyon mevcuttu (Resim 1-2). Hastadan pelvis, her iki alt ekstremité, her iki ön kol ve her iki el direkt grafisi, iki yönlü kraniyografi istendi. Radyolojik bulgular ABS ile uyumlu olarak değerlendirildi (Resim 3).

Konjenital anomali saptandığında uygulanan rutin bir yöntem olduğundan tanıda olası bir kromozom bozukluğunu ekarte edebilmek için periferik kan örneğinden 72 saatlik lenfosit hücre kültürü yapılarak elde edilen metafaz plakları GTG bantlama sonrasında ışık mikroskobu ile analiz edildi. İncelenen 450 GTG bant düzeyindeki metafaz plaklarında 46,XY karyotipi saptandı.

Hastanın öyküsü, fizik muayene bulguları ve radyolojik bulguları birlikte değerlendirildiğinde mevcut bulgularla hastada ABS düşünüldü.

Tartışma

ABS, aquadukt stenozu, ensefalosel, meningosel, hidrosefali, kraniyosinostoz, 'facial cleft', yarı damak dudak, mikrognati, omfalosel, ekstremitelerde redüksiyon deformiteleri, parmaklarda konstriksiyon defektleri gibi oldukça geniş spektrumlu klinik bulgularla seyreden bir durumdur. Hastadaki deformasyonun büyüklüğü etyolojik nedenin gelişimin hangi aşamasında etkilediğine bağlı olarak değişmektedir (1).

ABS patogenezinde Streeter'ın öne sürdüğü intrensek modele göre anomalilerin ve fibröz bantın ortak bir orijini vardır ve erken embriyonun germinal diskinde gelişen hatadan kaynaklanmaktadır. Torpin tarafından öne sürülen ekstrensek modele göre ise doğumsal anomaliler fibröz amniyotik bantlar nedeniyle oluşmaktadır. Bu modele göre, amniyon rüptürü sonucunda fetusun kısmen veya tamamen koriyon boşluğuna ekstrüzyonu gerçekleşmekte, burada sıkışıp kalması ile ekstremiteleri ve diğer vücut kısımları amniyon kalıntıları arasında sıkışmaktadır. Anomalilerin özellikleri amniyonun rüptür zamanı ile ilişkilidir (1). Ekstrinsik model, gelişimsel defektlerin disrupsiyon ile ilgili bulgularını aydınlatırsa da eşlik eden anus imperforatus, polidaktili gibi diğer gelişimsel anomalileri açıklayamamaktadır.

Moerman ve ark. 18 amniyotik bant olgusunu

değerlendirdikleri bir çalışmada üç farklı biçimde lezyon ayırt etmişlerdir. 1) Konstriktif doku bantları, 2) Amniyotik yapışkan bantlar, 3) Daha kompleks anomali kalıpları; ekstremite-karın duvarı kompleksi (LBWC). Konstriktif bantlar primer olarak amniyon rüptürü ve bunu izleyen fetal kısımların, genellikle ekstremitelelerin, kuruyup büzüşen amniyotik ipliklere dolanması sonucu oluşur. Yapışkan bantlar, fetal kısımların genellikle sefalik bölgenin intakt amniyon zarı ile geniş füzyonu sonucu oluşur, ensefalosel, fasiyal yarık gibi kraniofasiyal defektlerin çoğu sefaloamniyotik yapışıklık ile birlikte veya tek başına vasküler disrupsiyon sekansı sonucu gelişirler. LBWC oluşumunda ise sadece amniyon rüptürü değil aynı zamanda erken vasküler olay veya germinal disk anomalisi de rol oynar (6).

Bizim olgumuzda karın duvarı defekti bulunmadığından üçüncü tip lezyonun; ekstremitelere ek olarak baş-boyun veya diğer bölgeleri içeren anomaliler bulunmadığından da ikinci tip lezyonun geçerli olmadığını düşündük. Bu nedenle olgumuzu ekstremite anomalilerinin sıklıkla gözleendiği ilk grup lezyonları içinde değerlendirdik. Fenotip ve radyografi bulguları konstriksiyon bantlarını düşündürdüğünden tanımızı destekledi.

Werler ve ark. Amniyotik bant sekansı ile ilgili maternal risk faktörlerini araştırdıkları epidemiyolojik çalışmalarında ekstremite anomalileri ile giden tablonun (ABS-L) karın duvarı kompleksi (BWC) ve ekstremite anomalilerine ve/veya ekstremite dışı anomalileri kapsayan (ABS-NL) tablolardan farklı bir mekanizma ile geliştiğini öne sürmüşlerdir (6). 25 yaşın altındaki anne yaşı, 12 yılın altında eğitim süresi ve annenin ilk gebeliği olması riski arttıran faktörler arasında değerlendirilmiştir. Bizim olgumuzda anne yaşı 19 olduğu için üç risk faktörünü de taşıyor gibi görünmekle birlikte hastamızda sadece ekstremite defektleri gözleendiğinden ABS-L olarak değerlendirildi. Bu risk faktörleri ABS-L grubu hastalarda anlamlı bulunmamasına rağmen bizim olgumuzda üçünün bir arada bulunmasının anlamlı olduğu düşünülüyor.

Moerman ve ark. göre, üç lezyonun tek patogenetik mekanizma olarak kabul edilmesi hatalıdır ve Streeter ve Torpin'in teorileri farklı lezyonları tanımlamaktadır. Konstriktif amniyotik bantların, amniyotik yapışıklıkların ve LBWC'nin patogenetik mekanizmaları benzer farklı disrupsiyon sekansları olarak tanımlanması klasik konstriktif bantları ve daha ağır anomalileri bulunan bir fetusun değerlendirilmesinde birçok ikilemin

çözümlemesinde yarar sağlayacaktır (5).

Bizim olgumuzda ön fontanelin küçük oluşu ilk göze çarpan ek muayene bulgusuydu. Bu durumun ABS ile ilişkili olmadığı düşünülüyor. Muayene sırasında baş çevresinin 25. persentilde olması nedeniyle hastamıza yakın baş çevresi ve ön fontanel izlemi önerildi.

Kromozom düzeyinde bir bulgu saptamadığımız ve sporadik olarak değerlendirdiğimiz bu durumla ilgili hastanın ebeveynlerine ABS'nin oluş mekanizmaları, hastalığın seyriyle ilgili bilgiler verildi. Tekrarlama riskinin aile öyküsünde başka olgunun bulunmaması nedeniyle belirgin olarak artmadığı aileye anlatıldı. Amniyotik bant sekansında etyolojinin genellikle tanımlanamadığı, olguların sporadik olduğu literatür bilgileri kapsamında anomalilerin tekrarlama riskinin tahmin edilmesinde bildirilen artmış risk bulunmadığı açıklandı (7-9). Aile rekonstrüksiyon planlanması açısından Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi polikliniğine yönlendirildi. ABS'nin prenatal tanısında fetal ultrasonografi (USG) takiplerinin yeri tartışmasızdır. Amniyotik bant yapısının USG ile belirlenmesi her zaman mümkün olmasa da dikkatli inceleme ile ekstremite anomalilerinin tanımlanması prenatal tanı olanağı sağlayabilecektir. Gebelik takipleri esnasında rutin biyometrik ölçümleri içeren ultrasonografi incelemesinde ABS'nin prenatal olarak saptanmamış olması nedeniyle yeni bir gebelik planlayan aileye; bir sonraki gebelik için 18.-23. gebelik haftaları arasında ayrıntılı prenatal USG değerlendirme önerildi.