

Motor-Mental Retardasyon, Epilepsi ve Polinöropatinin Eşlik Ettiği Amniyotik Band Sendromu: Bir Vaka Sunumu †

Cahide YILMAZ *, Murat BAŞARANOĞLU **, Ahmet Sami GÜVEN **, Suat GEZER **, Hüseyin ÇAKSEN *

Motor-Mental Retardasyon, Epilepsi ve Polinöropatinin Eşlik Ettiği Amniyotik Band Sendromu: Bir Vaka Sunumu

Amniyotik band sendromu, basit dijital band konstrüksiyonundan major kraniofasial, viseral defektler ve ölüme sonuçlanan anomaliler spektrumudur. Bu yazıda status epileptikus tablosunda gelen motor mental retarde, polinöropatili ve amniyotik band sendromu tanısı alan 15 yaşında erkek hasta sunulmaktadır. Bu durum annesinin gebelik sırasında oral kontraseptif kullanımına bağlandı. Sosyoekonomik ve eğitim düzeyi düşük bölgelerde gebeliklerin takibinin yaygınlaşması gerektiği, ayrıca doğum sonrası çocuk izleminin yaygınlaştırılmasının önemini vurgulamak amacıyla bu makalenin sunulması uygun görülmüştür.

Anahtar kelimeler: Amniyotik band sendromu, status epileptikus, oral kontraseptif, çocuk izlemi

Amniotic Band Syndrome Associated with Motor-Mental Retardation, Epilepsy and Polyneuropathy: A Case Report

Amniotic band syndrome, is a spectrum of anomalies varying from simple digital band constriction to major craniofacial and visceral defects and result with death. We have presented a 15 years old male patient who had come in status epilepticus, who was motor –mental retarded and in following polyneuropathy was detected and he had diagnosed as amniotic band syndrome. This condition was linked usage of oral contraceptive drugs during gestation period by his mother without awareness of being pregnant. We found publishing of this article is suitable in aim of; pregnancy control and follow-up should become prevalent in low socioeconomic and economic level regions, also to emphasize importance of becoming prevalent of child follow-up after birth.

Key words: Amniotic band syndrome, status epilepticus, oral contraceptive, child follow-up

GİRİŞ

Amniyotik band sendromu (ABS), basit dijital band konstrüksiyonundan major kraniofasial, visseral defektlere uzanan ve ölüme sonuçlanan anomaliler spektrumudur ⁽¹⁾. Amniyotik band sendromu (ABS), amniyondan yoksun plasenta, amniyotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ya da dolanması ile oluşan fetal deformasyon, malformasyon veya amputasyon üçlüsü ile karakterize bir sendrom olarak tanımlanmaktadır ⁽²⁾. ABS prevalansı 1,200 ile 15,000 canlı

doğumda bir arasında değişmekte olup, etiyojisi halen tartışmalıdır ⁽³⁾. Kaiousek ve Bamforth ⁽⁴⁾ 9.-20. gebelik haftalarında izledikleri 1010 fetusun 18'inde ABS saptamıştır. Etiyojisini açıklamak için pek çok hipotez öne sürülmüştür. Ancak, bunlardan ikisi geçerliliğini korumuştur ⁽⁵⁾. ABS'de yaygın olarak kabul edilen görüş erken amniyon rüptürü sekansı adı verilen, amniyotik membranların gebeliğin erken dönemlerinde rüptürüdür ve bunu başlatan mekanizma tam olarak bilinmemektedir ⁽⁶⁾. Antenatal tanı yöntemlerinden noninvazif bir metod olan ultrasonografi, günümüzde sonografik rezolüsyon alanında kaydedilen gelişmeler sayesinde, uterus içerisindeki membran ve membran benzeri yapıların vizüalizasyonunu mümkün kılmıştır ⁽⁷⁾. Normal olarak 16. gestasyonel haftaya kadar koryon ile birleşmemiş amniyotik membran segmentleri görülebilir ⁽⁸⁾. Oluşan amniyotik bantlar genellikle asimetrik klinik

Alındığı tarih: 14.07.08

Kabul tarihi: 16.12.08

† Bu makale IX. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.

* Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

** Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

bulgulara neden olmaktadır. Prognoz iç organ tutulumuna bağlıdır. Son zamanlarda prenatal tanı konan olgulara, intrauterin düzeltici ve ekstremitte kurtarıcı cerrahi girişimler uygulanmaktadır ^(9,10).

Bu yazıda 15 yaşında multiple ekstremitte ve santral sinir sistemi anomalisi olan, annenin gebeliğinin erken dönemlerinde oral kontraseptif kullanımı dışında herhangi bir risk faktörü tespit edilemeyen bir vaka üzerinden antenatal izlemin önemini, eğitim ve sosyoekonomik düzeyi düşük bölgelerde gebeliklerin takibinin yaygınlaşması gerektiği, ayrıca doğum sonrası çocuk izleminin yaygınlaştırılmasının önemini vurgulamak amacıyla bir vaka sunulmaktadır.

VAKA SUNUMU

On beş yaşında erkek hasta, hastanemize status epileptikus tablosunda getirildi. Özgeçmişinde annesinin gebeliğinde doğum kontrol hapı kullandığı, ancak erken membran rüptürü olmadığı öğrenildi. Soy geçmişinde annenin 14 gebeliğinden beş erkek ve iki kız kardeşi sağlıklı, üç abortus ve üç eksitüsü vardı.

Öyküsünde yaklaşık bir yıldır, ayda 1-2 defa olan her biri 3-5 dk. süren jeneralize tonik-klonik tarzda havaleleri oluyormuş. Bugün 70 dk. kadar süren havalesinin olması ve bilincinin açılmaması üzerine acil polikliniğimize getirildi. Konvülsiyonları intravenöz diazepam ile durdurularak fenitoin yüklemesi ve idamesi verildi. Fizik muayenesinde horizontal nistagmusu, paraplejisi ve alt ekstremitelerde atrofi me-

cuttu. Sağ el ikinci, dördüncü ve sol el ikinci parmak karpofalangial eklem, sağ el üçüncü parmak proksimal interfalangial ile distal interfalangial eklem hizasında boğumlanma tarzında deformitesi mevcuttu. Sol el üçüncü, dördüncü ve beşinci parmaklarda proksimal interfalangial eklem hizasından itibaren ampüte olmuştu. Bilateral pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Göz muayenesinde sağ fundusda optik atrofi sol fundusda optik atrofiye gidiş saptandı.

Laboratuvar değerlerinde tam kan, biyokimya, kan gazı, tam idrar tetkiki, protrombin zamanı ve aktive parsiyel tromboplastin zamanı normaldi. Posterior-anterior akciğer grafisi ve batin ultrasonografisi normaldi. Kemik grafilerinde her iki el orta falanks distali izlenemedi, sol el 4. ve 5. distal falanks normalden kısa, her iki ayakta ekin deformitesi ve her iki femurda coxa vara deformitesi mevcuttu. Her iki femur asetabulum superiorunda izlenmektedir ve asetabulum gelişmemiştir. Femur başları iliak kanatla psodoartroz yapmaktadır. Bilgisayarlı beyin tomografisinde lateral ventriküller dilateydi. Beyin manyetik rezonans incelemesinde lateral ventrikül hornları dilate, septum pellucidum agenezisi ve kapalı tip şizensefali saptandı. Ekokardiografide patent foramen ovale mevcuttu. Elektroensefalografisinde bilateral sentro-pariyetal alanda yaygın jeneralize epileptiform anomali saptandı. Elektronöromyografide nervus ulnaris uyarılmadı ve nervus ulnarisin inerve ettiği kaslarda total denervasyon bulguları saptandı. Kromozom analizi normal karyotip (46, XY) idi.



Resim 1. Sağ el ikinci ve dördüncü parmak karpofalangial eklem, sağ el üçüncü parmak proximal interfalangial ile distal interfalangial eklem hizasında boğumlanma, sol el üçüncü, dördüncü ve beşinci parmaklarda proximal interfalangial eklem hizasından itibaren ampütasyon, sol el ikinci parmak karpofalangial eklem hizasında boğumlanma.



Resim 2. Bilateral ayaklarda pes ekinovarus deformitesi ve atrofi.

İdrar kültürü tetkikinde 100.000 koloni *Pseudomonas aeruginosa* üredi. Kültür antibiyogramı değerlendirilerek hastaya parenteral meropenem tedavisi verildi. Konvülsiyonları kontrol altına alınan ve kontrol idrar kültüründe üremesi olmayan hasta oral karbamazepin ile çocuk nöroloji polikliniğinden takibe alındı.

TARTIŞMA

Amniyotik band sekans vakalarının % 77'sinde multipl anomaliler mevcuttur. Ekstremitte anomalilerinin yanı sıra hipertelorizm, kolobom, pitozis, lakrimal kanal tıkanıklığı, göz küresi gelişmemesi, yarık dudak ve damak, sindaktili, düşük ayak ve müsküler hamartomlar görülebilmektedir (5,9). Ayrıca son yıllarda, iç organ tutulumu olan vakalar bildirilmiştir. İç organ tutulumu olan vakalarda prognoz kötü seyretmektedir (9,11). ABS'nin patogenezi tartışmalıdır ve bu anomalileri açıklamak için hipotezler vardır ve en çok rağbet görenler iki tanedir (6). Öne sürülen hipotezlerden biri endojen teori olarak da adlandırılır. Bu teoriye göre oluşan malformasyonların embriyonun defektif gelişiminin ürünleri olduğu ve germ hücrelerinde önceden belirlendiği şeklindedir. ABS'de görülen iç organ anomalileri bu hipotezle açıklanmaya çalışılmıştır (12). Yaygın olarak kabul gören diğer bir hipotez ise eksojen teori olarak adlandırılır. Bu teoriye göre malformasyonların nedeninin amniyogenik fibröz bantlar olabileceğini ve erken amnion rüptürünün de bunu hızlandıran bir olay olduğunu savunmaktadır (13). Etkilenmiş koryon kendi etrafında dönerek mezodermik fibröz bantları oluşturmakta, bunlar da fetusun ekstremitelerini etkileyerek konstrüksiyon ve amputasyonlara neden olmaktadır (14,15). Kompresyon ilişkili ABS'nin etiopatogenezinde vasküler zedelenmenin rol oynadığı; amniyotik bantların ise, yüz ve amnion arasındaki adezyonların oluşumuna neden olan doğal iyileşme ile ya da amniyotik kese içine fibrin sekresyonu ile olduğu ileri sürülmektedir (16). Hastamızın el parmaklarında olan boğumlanmalar ve amputasyonlar her ne kadar eksojen teoriye uymakta ise de, lateral ventrikül hornların dilatasyonu, şizensefali, optik atrofi, patent foramen ovale ve nervus ulnaris denervasyonu gibi iç organ tutulumlarının olması nedeniyle endojen teoriye daha çok uymaktadır. Bodamer ve ark. (9) hidrosefali, korpus kallozum yokluğu, hipoplastik serebellum, frontal lobda gelişme geriliği, frontal ensefalosel, patent duktus arteriozus, ventriküler septal defekt, foramen

ovale bulunan ABS'li bir vaka sunmuşlardır. Yine Hunter ve Carpenter (17), santral sinir sistemi bulguları olan bir vaka bildirmiştir. Ancak şizensefali ve ABS literatürde şimdiye kadar bildirilmemiştir.

ABS'de, genellikle konstrüksiyon halkalarına bağlı olarak parmak veya ekstremitte amputasyonları, parsiyel sindaktili, ekstremiteleri çevreleyen konstrüksiyon halkaları veya reduksiyon defektleri şeklinde fetal malformasyonlar görülür (13,18). Hastamızda sağ el ikinci, dördüncü ve sol el ikinci parmak karpofalangial eklem, sağ el üçüncü parmak proksimal interfalangial ile distal interfalangial eklem hizasında boğumlanma tarzında deformitesi mevcuttu. Sol el üçüncü, dördüncü ve beşinci parmaklarda proximal interfalangial eklem hizasından itibaren amputé olmuştu. Bilateral pes ekinovarus deformitesi vardı. Patterson, ABS'yi konstrüksiyon bantlarının şiddetine göre dört tipe ayırmıştır. Tip 1'de basit konstrüksiyon halkaları, tip 2'de distalde deformite oluşumu, tip 3'te distalde yumuşak dokuda erimeler ve tip 4'te amputasyon mevcuttur (19). Vakamız, tip 4 ABS içinde yer almaktadır. ABS'li vakalar ciddi malformasyonlara sahip olmalarına rağmen, kromozom çalışmaları normaldir (1,20). Hastamızın kromozom analizi literatürle uyumlu olarak 46, XY olarak saptandı.

ABS'nin etiolojisinde konsepsiyonun rol oynayabileceği ileri sürülmüştür. Özellikle gebeliğin ilk ayı içinde kullanılan oral kontraseptiflerin ABS'ye neden olabileceği öne sürülmüştür (21). Hastamızın annesinin gebelik sırasında doğum kontrol hapı kullanmış olduğu öğrenildi. Yine etiolojide erken membran rüptürü suçlanmıştır (6). Hastamızın öyküsünde erken membran rüptürü yoktu.

ABS'nin prenatal tanısı için genelde USG kullanılır. Ancak, USG'de amniyotik bantın çoğunlukla tespit edilemediği bildirilmektedir. Amniyotik bantların görülmesi kesin tanı için gerekmediği gibi yalnızca amniotik band saptanması ABS'nin tanısının konulması için yeterli değildir (22). Bazen amniyotik bantların fetusta herhangi bir defermasyon oluşturmadığı bazende spontan rezolüsyona uğradığı tespit edilmiştir (23). Neonatal ABS'nin tanısını koymak çoğu zaman zordur. Ancak, % 29-50 vakada doğru tanı konulabilir (24,25). ABS'de alfa fetoprotein değeri amniyon mayinde yükselir. Günümüzde intrauterin tanı için amniyosentez pek çok hastalıkta kullanıl-

maktadır. Moessinger ve ark. ⁽²⁶⁾ 1981 yılında amniosentez sonrası gelişen bir ABS'li vaka bildirmiştir. Son zamanlarda prenatal tanı konan olgulara, intrauterin düzeltici ve ekstremité kurtarıcı cerrahi girişimler uygulanmaktadır. Prenatal tanıda USG'nin yeri büyüktür ^(9,10). Keswani ve ark. ⁽¹⁰⁾ izole ekstremité tutulumu olan ABS'li iki fetusa intrauterin dönemde fetoskopik lazer uygulamış ve bu vakaların ekstremitelerinin normal gelişimini sağlamıştır. İn utero onarımın, skarsız doku onarımı sağlamanın yanı sıra primer deformitenin düzeltilmesi, dolayısıyla sekonder deformite gelişiminin engellenmesi ve doğumda ebeveynlere normal görünümlü çocuğun verilmesi gibi avantajları da vardır ⁽²⁷⁾.

Hastamız konvülsiyon yakınması ile başvurmuştu. Son bir yıldır olan konvülsiyonları şizensefaliye bağlandı ve konvülsiyonları karbamazepin ile kontrol altına alındı.

Sonuçta, biz sosyoekonomik ve eğitim düzeyi düşük bölgelerde gebeliklerin takibi ve doğum sonrası çocuk izleminin yaygınlaştırılmasının önemini vurgulamak için bu vakayı sunduk.

KAYNAKLAR

1. Chandran S, Lim MK, Yu VY. Fetal acalvaria with amniotic band syndrome. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2000; 82:11-3.
2. Heifetz SA. Strangulation of the umbilical cord by amniotic bands-report of 6 cases and literature review. Pediatr Pathol 1984; 2:285.
3. Garza A, Cordero JF, Mulinare J. Epidemiology of the early amnion rupture spectrum of defects. Am J Dis Child 1988; 142:541-4.
4. Kaiousek DK, Bamforth S. Amnion rupture sequence in previable fetuses. Am J Med Genet 1988; 31:63.
5. Muraskas JK, McDonnell JF, Chudik RJ, Salyer KE, Glynn L. Amniotic band syndrome with significant orofacial clefts and disruptions and distortions of craniofacial structures. J Pediatr Surg 2003; 38:635-8.
6. Tekşam Ö, Beken S, Yurdakök M, Balcı S. Erken amniyon rüptür sekansı: Bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2005; 48:57-60.
7. Mahoney BS, Filly RA, Callen PW, Golbus MS. The amniotic band syndrome-antenatal sonographic diagnosis and potential pitfalls. Am J Obstet Gynecol 1985; 152:63.
8. Burrows PE, Lyons E, Philips HJ, et al. Intrauterin membranes sonographic findings and clinical significance. JCU 1982; 10:1.
9. Bodamer OA, Popek EJ, Bacino C. Atypical presentation of amniotic band sequence. Am J Med Genet 2001; 100:100-2.
10. 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.
11. Conrad M, Ezaki M. Oligodactyly-diagnoses and patterns of malformation. J Am Soc Surg Hand 2002; 2:110-20.
12. 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; 33:187-93.
13. Torpin R. Amniochorionic mesoblastic fibrous strings and amniotic bands. Am J Obstet Gynecol 1965; 91:65-75.
14. Benacerraf BR. Ultrasound of fetal syndromes. Philadelphia: Churchill Livingstone; 1998.
15. Sentilhes L, Verspyck E, Eurin D, et al. Favourable outcome of a tight constriction band secondary to amniotic band syndrome. Prenat Diagn 2004; 24:198-201.
16. Cohen MM. Dymorphology, syndromology and genetics. In: McCarthy JG. (ed). Plastic Surgery. Philadelphia: WB Saunders. 1990; pp.69-112.
17. 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.
18. Levy AP. Amniotic bands. Pediatr Rev 1998; 19:249-51.
19. Patterson TJ. Congenital ring-constrictions. Br J Plast Surg 1961; 14:1-31.
20. Balcı S, Aktaş D, Önal B, et al. Two cases of prenatally diagnosed early amnion rupture sequence with postmortem examination. The fetus as a Patient, VIth International Postgraduate Course with Scientific Participation, May 3-5, 1993, Ankara, Turkey; Abstract Book: 79.
21. Ossipoff V, Hall BD. Etiologic factors in the amniotic band syndrome: study of 24 patients. Birth Defects 1977; 13:117-32.
22. Api M, Görge H, Fıçıcıoğlu C, Yorgancı C. Amniyotik Band Sendromu: Bir Olgu Sunumu. Perinatoloji Dergisi 1993; 1:231-5.
23. Pedersen TK, Thomsen SG. Spontaneous resolution of amniotic bands. Ultrasound Obstet Gynecol 2001; 18:673-4.
24. 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; 95:544-9.
25. Seeds JW, Cefalo RC, Herbert WN. Amniotic band syndrome. Am J Obstet Gynecol 1982; 144:243-8.
26. Moessinger AC, Blanc WA, Byrne J, et al. Amniotic band syndrome associated with amniocentesis. Am J Obstet Gynecol 1981; 141:588.
27. Harling TR, Stelnicki EJ, Hedrick MH, Longaker MT. In utero models of craniofacial surgery. World J Surg 2003; 27:108-16.