




■ Olgu Sunumu

## Duktus Venozus Agenezisinin Prenatal Tanısı: Olgu Serisi

### *Prenatal Diagnosis of Ductus Venosus Agenesis: Case Series*

Neval Çayönü Kahraman\* , Özge Yücel Çelik , Cantekin İskender 

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

#### Öz

**Amaç:** Duktus venozus agenezisinin klinik önemini değerlendirmek

**Gereç ve Yöntem:** Ocak 2020 ve Eylül 2021 tarihleri arasında hastanemizde duktus venosuz agenezisi (DVA) tanısı konulan hastaların kayıtları retrospektif olarak incelendi. DVA olgularının ultrason bulguları, antenatal özellikleri ve postnatal sonuçları değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışma süresi içinde 4 olgu DVA tanısı konulmuş olup, DVA insidansı 2,6/10000 olarak saptandı. Olguların ikisi intrahepatik tip, diğer ikisi ekstrahepatik tip DVA idi. İnvaziv testi kabul eden 3 ve 4 nolu olguların karyotipi normal olarak rapor edildi, 1 ve 2 nolu olgu ise invaziv testi reddetti. Hastaların prenatal ultrasonografisinde 2 ve 3 no lu olgularda artmış ense kalınlığı mevcuttu. 2 ve 4 numaralı olgularda hidrops fetalis saptandı ve bu olgular prenatal takipte intrauterin ex oldu. Olgu 1 ise 27 hafta 3 gün iken şiddetli preeklampsisi, plasental dekolman, fetal stres tanılarıyla acil sezeryan oldu ve doğumdan bir hafta sonra neonatal ölüm gerçekleşti. Olgu 3'ün gebeliği miada kadar ulaşmış, fakat gebe hastane takibimizden çıkmıştı.

**Sonuç:** DVA saptanan olgularda fetal anomali sıklığı artmıştır. Bu yüzden bu hastalara detaylı bir antenatal ultrasonografi yapılmalıdır. Duktus venozus, birinci trimesterden itibaren ense kalınlığı muayenesi ile birlikte fetal anatomiyi değerlendirilirken bakılması gereken bir oluşumdur.

**Anahtar Kelimeler:** Duktus venozus agenezisi; intrahepatik drenaj; ekstrahepatik drenaj; umbilikal ven; portal sistem

#### Abstract

**Objective:** To evaluate the clinical significance of ductus venosus agenesis

**Material and method:** Ductus venosus agenesis (DVA) cases registered to our hospital between January 2021 and September 2021 were retrospectively analysed. Ultrasound findings, prenatal features and postnatal findings were noted.

**Results:** During the study period 4 cases with DVA were detected. According to the study, the incidence of DVA was 2.6/10000. Two of the cases were of the intrahepatic type and the other two were of the extrahepatic type of DVA. Genetic test of case 3 and 4 were reported as normal, but genetic test of case 1 and 2 could not be determined because they rejected invasive prenatal testing. On prenatal ultrasonography, there was increased nuchal thickness in case 2 and 3. Hydrops was present in cases 2 and 4 and intrauterine death occurred during prenatal follow up. Because of severe preeclampsia, placental abruption and fetal distress were detected in case 1, cesarean section was performed at 27 weeks 3 days, and neonatal death occurred one week after birth. Pregnancy of case 3 reached term, but pregnant woman was not followed up in our hospital.

**Conclusion:** The rate of structural abnormality was increased in cases with DVA. Therefore, a detailed prenatal ultrasonography should be performed in any case when DVA detected. The long term results are not clearly known. Ductus venosus should be considered in the assessment of fetal anatomy along with the examination of nuchal thickness beginning of the first trimester.

**Keywords:** Ductus venosus agenesis; intrahepatic drainage; extrahepatic drainage; umbilical vein; portal system

Sorumlu Yazar \*: Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye.

E-posta: nevalcayonu@gmail.com

ORCID: 0000-0001-8832-0081

DOI: 10.46969/EZH.1110736

Geliş tarihi: 28.04.2022

Kabul tarihi: 14.06.2022

## 1. Giriş

Fetal dolaşım üç temel fizyolojik şanta dayanır. Bunlar duktus arteriosus, foramen ovale ve duktus venozus'dur. Bu üç şant, fetal dolaşımın intrauterin hayata adaptasyonunu sağlamaktadır (1). Doppler ultrasonun gelişimi ile fetal dolaşımda özellikle umblikal ve portal venöz sistem anomalileri prenatal olarak tanılabilmektedir. Duktus venozus agenezisi (DVA), portal–umblikal venöz sistem ve hepatik-sistemik venöz sistem arasında olan anastomozun başarısızlığından dolayı oluşmaktadır. DVA bazı vakalarda asemptomatik seyredebilirken, kardiyak defektler, kromozom anomalileri, portokaval şantlar, portal ven agenezisi ve diğer çeşitli patolojik değişikliklerle eşlik edebilmektedir (2,3). Sonuçları fetal hidrops ve kalp yetmezliği olabilir, bu nedenle bu vakalar kötü prognozlu olup, prenatal mortalite ve gebelik terminasyon oranı bu vakalarda yüksektir (2,3).

Bu çalışmanın amacı klinik deneyimlerimizi gözden geçirmek ve duktus venozus agenezisinin prenatal tanısının önemini ve saptanabilir olduğunu göstermektir.

## 2. Gereç ve Yöntem

Bu çalışmada Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi yüksek riskli gebelik polikliniğine Ocak 2020 ve Eylül 2021 tarihleri arasında başvuran ve DVA tanısı konulan gebelerin sonuçları geriye dönük olarak incelendi. Bu amaçla bu hastalara yapılan rutin birinci trimester ve ikinci trimester tarama ultrason bilgileri, duktus venozus agenezisinin anatomik varyasyonları, antenatal karyotipleme sonuçları incelenerek, postnatal sonuçlarla karşılaştırıldı.

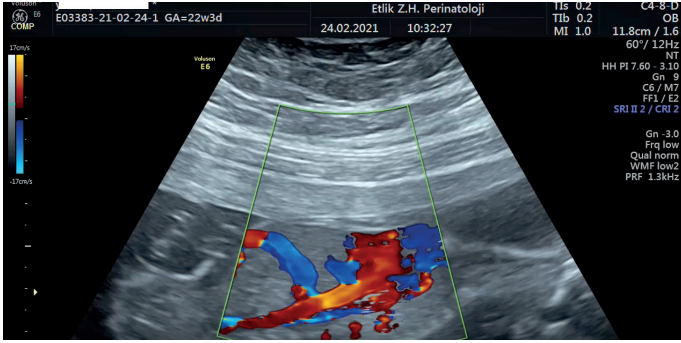
Umblikal venin direkt vena cava inferior ile bağlantısı, genişlemiş vena cava inferior ile umblikal ven görüntüsü duktus venozus yokluğu için şüpheli durum olarak değerlendirildi. DVA şüpheli hastalar perinataloji alanında en az sekiz yıllık tecrübeye sahip perinatolog tarafından Voluson E6 (GE Healthcare GmbH & Co OG, Austria) ultrason cihazı ile abdominal ve transvajinal yolla detaylı şekilde tarandı, prenatal karyotip önerildi. Olguların demografik özellikleri, maternal yaş, gravida, parite, eşlik eden anomaliler, akraba evliliği gibi özellikler hastane kayıtlarından elde edildi.

## 3. Bulgular

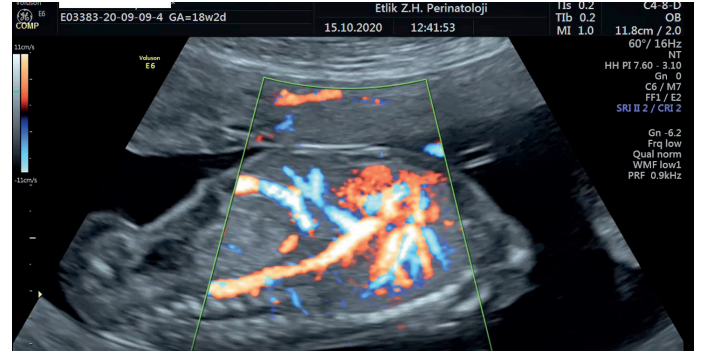
Bu çalışmada yılda 15000 doğumun gerçekleştiği tersiyer bir merkezde gerçekleştirilmiştir. Çalışmaya göre duktus venozus agenezisi insidansı 2,6/10000 olarak saptandı. Tarama amaçlı yapılan birinci ve ikinci trimester ultrasonografide, dört olgunun ikisi intrahepatik tip, diğer ikisi ekstrahepatik tip duktus venozus agenezisiydi. Olguların hepsine invaziv test önerildi. Olgu 1 ve 2 invaziv test yaptırmayı kabul etmedi. Olgu 3 ve 4'ün karyotipi normaldi. Umblikal venin venöz sistemle farklı bağlantıları Şekil 1,2,3,4,5,6'da gösterilmektedir. Eşlik eden anomaliler içinde olgu 2 ve 3'de nukal kalınlık artışı mevcuttu. Hidrops bulgusu 2 ve 4 numaralı olguda mevcuttu. Prenatal takip sırasında olgu 2 ve 4 intrauterin olarak kayıp edildi, bir numaralı olgu 27 hafta iken şiddetli preeklampsi, plasental dekolman, fetal stres tanısı ile acil sezeryanla erken doğum yapmış ve doğumdan bir hafta sonra neonatal ölüm gerçekleşmiştir. Sadece üç numaralı olgu üçüncü trimestere ulaşmış normal vaginal doğum yapmıştır. Bu olgu klinik takibinden çıktığı için neonatal sonucuna ulaşılamamıştır. Çalışmada yer alan olgular Tablo 1'de gösterilmiştir.

Tablo 1. Duktus venozusu olmayan dört fetüsün sonografik ve klinik verilerin özeti						
Olgu	GH (hafta/gün)	Venöz bağlantı DVA tipi	Sonografi bulguları / Eşlik eden bulgular	İnvaziv test	Hidrops	Postnatal Sonuç
1	22 h 2g	UV-IVC Ekstrahepatik tip	Cavum septum lateral çap artmış	Önerildi. Hasta yaptırmadı	Yok	27h 3g şiddetli preeklampsi, plasental dekolman, fetal stres acil sezeryan
2	12 h	UV-portal system İntrahepatik tip	Nukal kalınlık artmış, fetal boyunda jugular lenfatik kese, kistik higroma	Önerildi. Hasta yaptırmadı	Var	14h intrauterin kayıp
3	13 h	UV-portal sistem İntrahepatik tip	Nukal kalınlık artmış	Normal karyotip	Yok	38h 3g vajinal doğum
4	21 h	UV-IVC Ekstrahepatik tip	İnferior vena cava normalden geniş	Normal karyotip	Var	28 h intrauterin kayıp

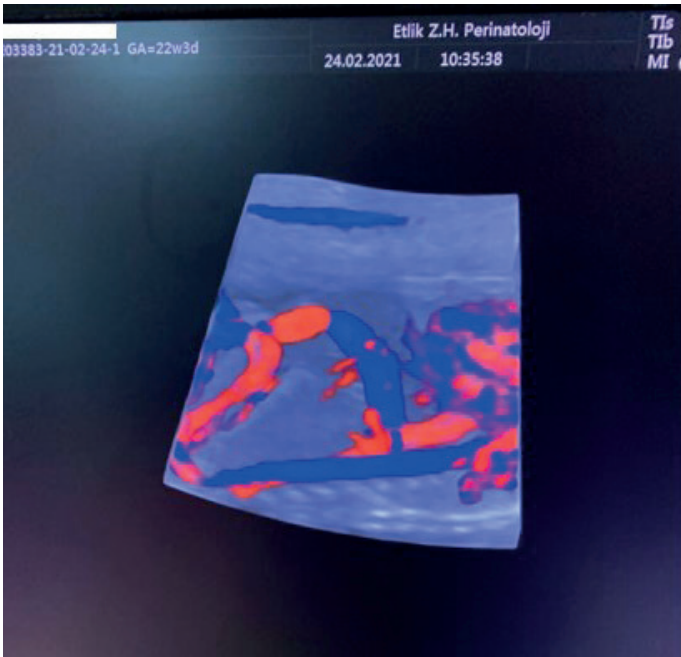
GH: Gestasyonel hafta, DVA: Duktus venozus agenezisi, UV: Umblikal ven, IVC: Inferior vena cava.



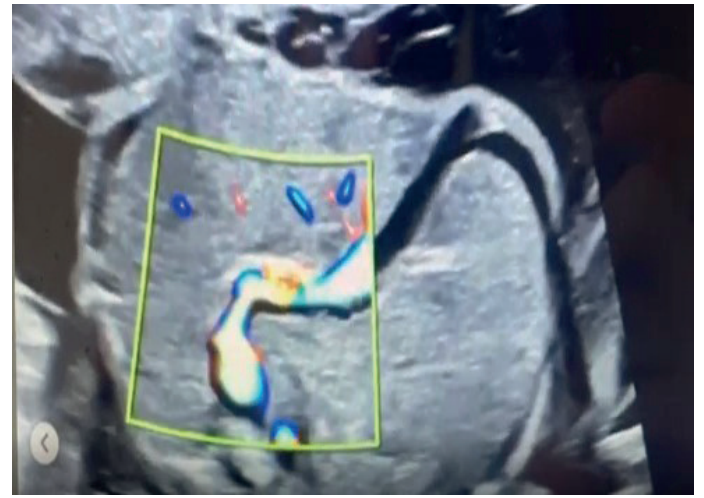
Şekil 1. Olgu 1 umbilikal ven inferior vena cavaya drene olmakta



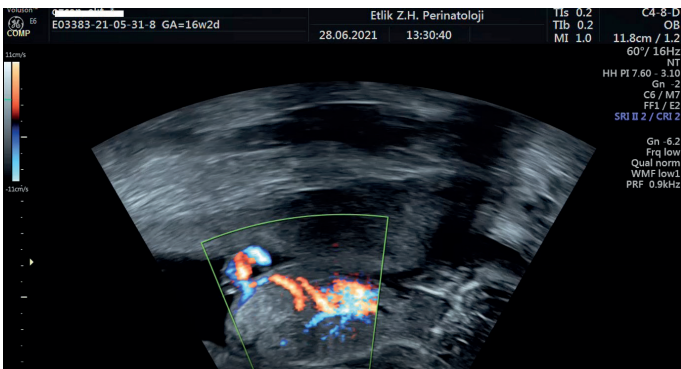
Şekil 4. Olgu 3 DVA



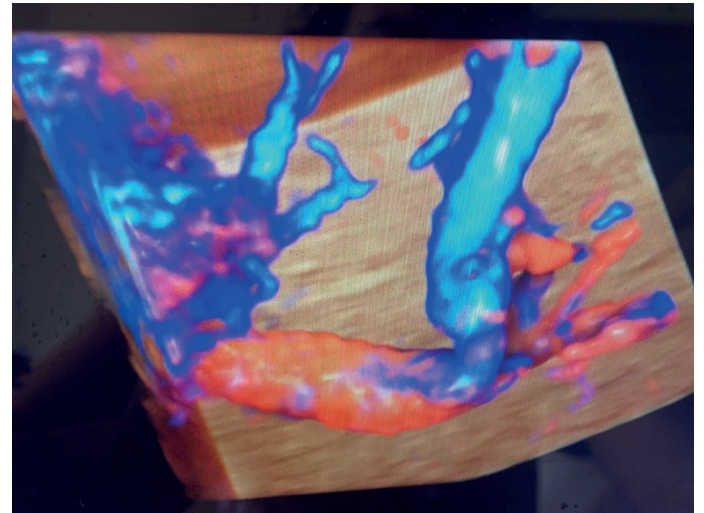
Şekil 2. Olgu 1 glass body görüntüsü



Şekil 5. Olgu 4 dilate inferior vena cava



Şekil 3. Olgu 2 DVA transvaginal usg görüntüsü



Şekil 6. Dilate inferior vena cava üç boyutlu görüntüsü

#### 4. Tartışma

Hepatik vaskülarizasyon portal sistem ve hepatic venlerden oluşan iki venöz dolaşım sisteminden oluşmaktadır. Bu karmaşık vasküler sistem gebeliğin erken haftalarında üç venöz sistemin birleşiminden oluşmaktadır. Bunlar, vitellin venler, umbilikal venler ve kardinal venlerdir. Duktus venozus, sol umbilikal ven ile inferior vena cava arasında bir köprü görevi görmektedir (4,5). Umbilikal vendeki yüksek oksijenli kanın %20 -30 'unu doğrudan fetal karaciğeri atlayarak fetal kalbe aktarmakta, oksijenli kan koroner dolaşıma ve beyine ulaşmaktadır (6). Duktus venozus agenezisinin (DVA) prevalansı 1:500 ile 1:2500 arasında olduğu bilinmektedir (7). DVA 'de intrahepatik ve ekstrahepatik iki tip umbilikal ven drenajı vardır. İntrahepatik drenajda umbilikal ven, ductus venosus yapmadan portal sinus yoluyla portal venöz sisteme bağlanmaktadır. Ekstrahepatik drenajda da umbilikal ven, portal venöz sistemi bypass ederek sistemik venöz dolaşıma bağlanmaktadır (örneğin, inferior vena cava, sağ atrium, sol atrium, koroner sinus, iliac ven) (8).

Bu çalışmaya benzer olarak literatürde de duktus venozus agenezisi olgu serisi olan birçok çalışmanın da fetal sonuçları olumsuz olarak kaydedilmiştir (9). Standart fetal anatomi değerlendirme sırasında duktus venozusu değerlendirmek sıklıkla atlanmaktadır. Fakat yapılan çalışmalarda DVA saptandığında genetik ve yapısal anomalilerin sıklığı arttığı gösterilmiştir. Aynı zamanda yapısal ve genetik anomalilerin varlığında DVA sıklığı artmıştır. Duktus venozusa daha çok birinci trimester taramada ve anomalili fetüsleri değerlendirilirken odaklanılmaktadır (10-17).

Çalışmada iki olgu intrahepatik , diğer iki olgu ekstrahepatik tip olarak değerlendirilmiştir. Her iki intrahepatik tipin venöz bağlantısı umbilikal ven ile portal sistem arasında, ekstrahepatik tip olgularda da umbilikal ven ile inferior vena cava arasındaydı. Yapılan çalışmalarda intrahepatik tip DVA'de prognoz iyi olarak rapor edilmektedir (8). Çalışmada sadece bir intrahepatik tip olgu intauterin kayıp olurken diğer olgu takipten çıktığı için neonatal sonucu bilinmemektedir. Ekstrahepatik drenajın ise konjestif kalp yetmezliği ve hidrops ile varsayılan ilişkisi nedeniyle olumsuz bir prognoza sahip olduğu bildirilmektedir (8). Bizim çalışmamızda da ekstrahepatik tip DVA olan olgulardan bir tanesinin hidrops olduğu gözlemlendi. DVA'nin ilişkili anomaliler ve kalp yetmezliği dışında önemli uzun vadeli fetal komplikasyonlara da yol açabildiği gösterilmiştir (9). Pulmoner ödem, karaciğerde fokal nodüler hiperplazi, hepatic tümör, portosistemik ensefalopatiye neden olabilmektedir (10,11). Çalışmamızdaki 1 nolu olgu doğumdan bir hafta sonra neonatal ölümle sonuçlanmıştır.

11-14 haftada artmış ense kalınlığı olan fetüsler heterojen fetal anomaliler için risk altındadır (12). Duktus venozus yokluğunun hepatic konjesyona yol açtığı bunun sonucunda kistik higroma, hidrototaks ve hidrops geliştiği düşünülmektedir (13). Çalışmadaki iki nolu olgudaki artmış ense kalınlığı, duktus venosus yokluğu ve hidrops gelişimi buna bir örnektir. Çalışmada olgulara invaziv test önerilmiş ve yaptırmayı kabul eden hastaların iki tanesinde karyotip normal olarak saptanmıştır. Literatürde duktus venozus agenezisi ile ilgili bulgular daha çok olgu serilerinden elde edildiğinden DVA kromozom anomali sıklığı birçok çalışmada farklı oranlarda verilmiştir. Brigitte Strizek ve ark. yaptığı 119 duktus venosuz agenezisinin incelendiği retrospektif bir çalışmada olgularda görülen kromozom anomali oranını %20,2 olarak saptamışlardır (3). Başka bir çalışmada da ekstrahepatik tip drenajı olan olguların %61,5'inde kromozomal anomali olabileceği ve trizomi 21 in sık olduğu belirtilmiştir (15). Bu çalışmanın zayıf yanları, çalışmanın retrospektif olması, hasta sayısının az olması ve bu nedenle hastalığa eşlik eden anomalilerin prevalansının belirlenememesidir. Ayrıca bu vakaların postnatal yada postmortem tanısının olmaması çalışmanın diğer zayıf yanlarını oluşturmaktadır. Bu çalışmanın güçlü yanları ise vakaların deneyimli perinataolog tarafından değerlendirilmesi, duktus venozus agenezisinin anatomik varyasyonlarının ortaya koyulması ve olguların gebelik sonuna kadar takip edilebilmesidir.

#### 5. Sonuç

Sonuç olarak DVA saptanan olgularda eşlik eden yapısal ve genetik anomali sıklığı artmıştır. Bu yüzden bu vakalara ayrıntılı ultrasonografi ile tarama ve genetik test önerilmelidir. Duktus venozus, birinci trimesterden itibaren ense kalınlığı muayenesi ile birlikte fetal anatomiyi değerlendirilirken bakılması gereken bir oluşumdur.

#### Yazar katkısı

Araştırma fikri ve tasarımı: NÇK, ÖYÇ ve Cİ; veri toplama: NÇK ve ÖYÇ; sonuçların analizi ve yorumlanması: NÇK ve ÖYÇ; araştırma metnini hazırlama: NÇK, ÖYÇ ve Cİ. Tüm yazarlar araştırma sonuçlarını gözden geçirdi ve araştırmanın son halini onayladı.

#### Etik kurul onayı

Bu araştırma için Etik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi SUAM Tıpta Uzmanlık Eğitim Kurulu'ndan onay alınmıştır (Karar no: 12/19.10.2021).

#### Finansal destek

Yazarlar araştırma için finansal bir destek almadıklarını beyan etmiştir.



### Çıkar çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması olmadığını beyan etmiştir.

### Author contribution

Study conception and design: NÇK, ÖYÇ, and Cİ; data collection: NÇK and ÖYÇ; analysis and interpretation of results: NÇK and ÖYÇ; draft manuscript preparation: NÇK, ÖYÇ, and Cİ. All authors reviewed the results and approved the final version of the manuscript.

### Ethical approval

The study was approved by the Etlik Zübeyde Hanım Gynecology Training and Research Hospital SUAM Medical Specialization Education Board (Protocol no. 12/19.10.2021).

### Funding

The authors declare that the study received no funding.

### Conflict of interest

The authors declare that there is no conflict of interest.

### Kaynaklar

1. Kiserud T, Acharya G. The fetal circulation. *Prenat Diagn* 2004;24:1049–59.
2. Born M. The Ductus Venosus. *Rofo* 2021 May;193(5):521-526.
3. Strizek B, Zamprakou A, Gottschalk I, Roethlisberger M, Hellmund A, Müller A, Gembruch U, Geipel A, Berg C. Prenatal Diagnosis of Agenesis of Ductus Venosus: A Retrospective Study of Anatomic Variants, Associated Anomalies and Impact on Postnatal Outcome. *Ultraschall Med* 2019 Jun;40(3):333-339
4. Edelstone DI, Rudolph AM, Heymann MA. Liver and ductus venosus blood flows in fetal lambs in utero. *Circ Res* 1978; 42: 426–33
5. Huisman TW, Stewart PA, Wladimiroff JW. Ductus venosus blood flow velocity waveforms in the human fetus—a Doppler study *Ultrasound Med Biol* 1992; 18: 33–7
6. Hecher K, Campbell S. Characteristics of fetal venous blood flow under normal circumstances and during fetal disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 7: 68–83
7. Acherman RJ, Evans WN, Galindo A et al. Diagnosis of absent ductus venosus in a population referred for fetal echocardiography: association with a persistent portosystemic shunt requiring postnatal device occlusion. *J Ultrasound Med* 2007; 26: 1077–1082
8. Berg C, Kamil D, Geipel A et al. Absence of ductus venosus—importance of umbilical venous drainage site. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28: 275–281
9. Contratti G, Banzi C, Ghi T et al. Absence of the ductus venosus: report of 10 new cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 605–609
10. Morgan G, Superina R. Congenital absence of the portal vein: two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies. *J Pediatr Surg* 1994; 29: 1239–41
11. Grazioli L, Alberti D, Olivetti L, Rigamonti W, Codazzi F, Matricardi L, Fugazzola C, Chiesa A. Congenital absence of portal vein with nodular regenerative hyperplasia of the liver. *Eur Radiol* 2000; 10 820–5
12. Souka AP, Krampf E, Bakalis S, Heath V, Nicolaidis KH. Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 9–17
13. Gembruch U, Baschat AA, Caliebe A, Gortner L. Prenatal diagnosis of ductus venosus agenesis: a report of two cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 185–9
14. Achiron R, Gindes L, Gilboa Y et al. Umbilical vein anomaly in fetuses with Down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 297–301
15. Weissmann-Brenner A, Zalel Y. Umbilical vein insertion into the inferior vena cava: an ominous sign of chromosomal abnormalities? *J Ultrasound Med* 2014; 33: 2207–2210
16. Obut M, Kalaycı A Ö, Çelik Ö Y, Ç, Akay A, Özcan, G, Yıldız G A, et al. (2021). Prenatal and neonatal outcomes of pregnancies diagnosed with fetal single umbilical artery. *Perinatal Journal* 2021; 29; 217-224.
17. Obut, M, Tolunay H. E, Celik O Y, Kahraman N C, Arat O, Unal M O et al. The chromosomal abnormalities associated defects and outcomes of fetuses diagnosed prenatally with clubfoot. *Annals of Medical Research*, 2021;28;1653-1658.