

AMNİOTİK BAND SENDROMU

Öner AYNIOĐLU¹, Hatice IřIK¹, Ahmet řAHBAZ¹

¹ Bülent Ecevit Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum A.D,Zonguldak, Türkiye

İletişim adresi :

Öner AYNIOĐLU, Yrd. Doç.Dr.

Bülent Ecevit Üniversitesi Kadın Has.

ve Doğum A.D.,Zonguldak

Tel:05302095042

E-mail: o.aynogluyahoo.com.

ÖZET

AmniotikBand Sendromu(ABS) kliniđi tek bir konstriksiyon halkasından son derece ciddi malformasyonlara kadar deđişebilen, kromozom analizi normal, etiyolojisi ve patogenezi net bir şekilde anlaşılamamış bir sendromdur. ABS amniondan yoksun plesenta ya da amniotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ile oluşan fetal deformasyon, malfarmasyon veya ekstremite ampütasyonları ile karakterize olabilecek bir sendromdur. ABS prevalansı 1/1200-1/1500 canlı doğum şeklindedir. Neonatal ABS'nin tanısı çođu zaman zor olup vakaların %30-50'sinin tanısı doğru olarak konulabilir. Özellikle ekstremitelerle ilgili fetal anomalilerde, kromozom çalışması normal ise amniotik band sendromu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Amniotik Band Sendromu, ekstremite anomalileri, gebelik

ABSTRACT

Amniotic Band Syndrome (ABS) is a syndrome with normal chromosome analysis and not well understood etiology and pathogenesis and the clinics of it varies from a single constriction ring to severe malformations. ABS is a syndrome which can be characterized with fetal deformation, malformation or amputation of extremities due to adhesion of placenta devoid of amnion or amniotic membrane remnants. The prevalence of ABS is 1/1200-1500 of live births. The diagnosis of neonatal ABS is generally difficult, so only 30-50% of cases take the true diagnosis. In the case of especially fetal extremity anomalies with normal chromosome analysis ABS should be in mind.

Key Words: Amniotic Band Syndrome, extremity anomalies, pregnancy

GİRİř

Amniotik Band Sendromu (ABS) amniyondan yoksun plasenta, amniotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ya da dolması ile oluşan fetal deformasyon, malformasyon ve amputasyon ile karakterize olabilecek bir sendromdur(1,2). Anormalliklerin çeşitliliđi nedeni ile amnion rüptür sekansı, ekstremite gövde duvar kompleksi, amnion adhezyon malformasyon sendromu gibi isimler konulmuştur(3).

ABS prevalansı 1/1200-1/1500 canlı doğum şeklindedir(1-5). Spontan abortuslarda prevalans 1/56'ya çıkabilmektedir(1). Neonatal ABS'nin tanısını çođu zaman zor olup vakaların %30-50'sinin tanısı ancak dođru olarak konulabilir(4,5). Bu sendrom her iki cinsde eşit oranda görülür ve

ırk farkı yoktur. ođu vaka sporadik olmasına rađmen nadiren ailesel vaka olanlar da tanımlanmıřtır (6).

Ekstremitte konstriksiyonları ok sık geliřir, kısmi distal kısım deformitesinden total amputasyona kadar deđiřen klinikde olabilir. Kraniofasial anomaliler dahil olan organın nemi nedeniyle en ciddi tipidir. Bu tip sık olup ensefaloz ve deđiřken derecede yz deformiteleri ierir. Viseral anomaliler nadiren olup en sık gastrořisiz řeklinde grlr(7). Omfalosel, genital ekstrofi ve ambigu genitelya da grlebilir(8).

Tanı genelde birinci trimester sonu veya ikinci trimester bařlangıcında genellikle iki-boyutlu ultrasonografi(2DUS) ile konulur(9).  boyutlu ultrasonografi ile anomalilerin tanısı daha net koyulabilir(10).

Etiyopatojenik Teoriler

ABS'nda etiyoloji ve patogenez tam olarak aıklıđa kavuřturulamamıř olup endojen ve eksojen teori ortaya atılmıřtır. 1930 yılında Streeter tarafından tanımlanan endojen teoride erken dnemdeki teratojenik etki sonucu germinal disk defektinden kaynaklandıđı ne srlmřtr (11). Torpin daha sonra 1965'de eksojen teori ile gebeliđin erken evresinde meydana gelen amnion rptr sonucunda aıđa ıkan koryonik yzeyde mezoblastik proliferasyon olması ve fibrz bandların oluřarak eřitli fetal yapıların bođulmasına yol aması grřn savunmaktadır(12). Bandlara bađlı bođulma sonucu lenfdem, amputasyon gibi deformiteler ortaya ıkar(12). Bu teori , her ne kadar bazı yazarlara gre septo-optic displazi, yarık damak ve yarık dudak gibi defektleri aıklamayıp bu defektlerde genetik faktr olduđunu savunsa da, en ok kabul gren teoridir. Getiđimiz 20 yılda vaskler bozulmaların kraniofasial ve karın duvarı defektlerine sebebiyet verebileceđini savunan alıřmalar yayınlanmıřtır(13,14).

Vasküler bozulmalara bađlı gastrořisiz, ince barsak atrezisi, ekstremitte kayıpları, renal agenezi, clubfoot, hatta septo-optik displazi(SOD) gibi birřok konjenital anomaliye neden olabilir(15). SOD, septum pellucidum yokluđu, optik sinir hipoplazisi, ve pitüiter bez disfonksiyonu ile karakterize anomalidir.

ABS'lerin nadir bir kısmının, amniyon zarını oluřturan kollajen yapısındaki genetik deđiřikliklerden kaynaklandıđı gösterilmiřtir (EhlerDonlas Sendromu gibi..).Kollajen yapısındaki genetik patoloji amniyotik kesenin intrauterin zayıf geliřmesine neden olur ve amniyon rüptürüne zemin hazırlar(3). Amniotik band sekans olgularının %77'sinde multipl anomaliler mevcuttur. Ekstremitte anomalilerinin yanı sıra hipertelorizm, kolobom, pitozis, lakrimal kanal tıkanıklıđı, göz küresi geliřmemesi, yarık dudak ve damak, sindaktili, düşük ayak ve musküler hamartomlar görülebilmektedir. İř organ tutulumu prognozu kötü olduđunun göstergesidir(4). Yarık damak ve dudak ile tanımlanmıř genetik hastalıklar oral veya fasiyal fibröz bandlar ile birlikte. Yarık damak ile birlikte olan ABS benzeri anomalilerde p63 veya IRF6 geninde mutasyonların rol oynadıđı düşünölmüřtür(16,17).

Risk faktörleri:

Yüksek yerlerde yařayan popölyasyonda daha sık göröldüđü bir Latin Amerikan ęalıřmada gösterilmiřtir(18). Amniyotik band sekansları normal popölyasyonda görölme riskine göre 42.8 kez birinci-derece akrabalarda ve 50.8 kez ikinci-dereceden akrabalarda daha sıktır(19). İlk dođumlarda , uteroplental kan akımını azaltıcı madde kullanımı, ilk trimesterde vajinal kanama, erken gebelik enfeksiyonel hastalıklar gibi durumlarda ABS görölme riski artar. ABS'li vakalarda fetus dođum ađırlıđı genelde 2,500 g dan düşük olup prezentasyon genelde non-sefaliktir(19).

Boston'da yapılan bir alıřmadaki verilere gre erken anne yařı, annenin dřk eđitim dzeyi, plansız gebelik ABS grlme riskini arttırabileceđi savunulmuřtur(20).

Erken gebelik haftasında sigara iimi de vaskler bozukluđa bađlı gastrořizis ile iliřkili olduđu savunulmuřtur(21). CDC(Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta) tarafından yapılan alıřmada maternal sigara iimi ve aspirinin extremite kayıplarıyla birlikte olan ABS grlme riskini arttırdıđını gzlemlenmiřtir(22).

Perinetal invazif giriřimler(amniyosentez, kordosentez, koryon villus biyopsisi) sırasında kanama, hematom veya vaskler deđiřikliklerin ABS riskini arttırdıđı bazı alıřmalarda gsterilmiřtir(23,24). Monokoryonik diamniotik ikiz gebelikteki ikizden ikiz transfzyon vakası iin yapılan fetoskopik lazer sonrası tek fetsn kaybı ve diđer bebeđin pseudoamniyotik band sendromu ve etkilenmiř ekstremite ile dođumu bildirilmiřtir(25).

Erken dnem oral kontrasepsiyon kullanımı, abdominal travma, uterin anomali(septum..), rahim ii ara ile birlikte devam eden gebelik,oligohidroamnioz, fetal hipertansiyon, venz staz, fetal iskemi de diđer ABS risk faktrleridir(1-5).

Klinik:

ABS'u oluřumu 8-20. Haftalararasında geliřmektedir(1). Eđer gebeliđin erken postkonsepsiyonel(28- 45.gnler arası) dneminde patoloji olur ise kafa defektleri, fasiyal yarıklar ve byk organ defektleri geliřebilir. 45. gnden sonra olur ise; ekstremiteleri vreleyen konstrksiyon halkaları, amputasyon ve psdosindaktili geliřebilir(4).

ABS'da ekstremite anormallikleri irdelendiđinde, amniotik bandlar vücutun diđer bölgelerine nazaran daha fazla oranda ekstremite ve parmaklara tutunurlar(4). Genellikle konstriksiyon halkalarına bađlı olarak parmak veya ekstremite parçalarının amputasyonları, parsiyel sindaktili, konstriksiyon halkaları, redüksiyon defektleri řeklinde bir veya birden fazla ekstremite defektlerini içeren fetal malformasyonlar řeklinde görülebilir(1,4,5).Ekstremitte ampütasyonları genellikle asimetriktir.

ABS'un prenatal tanısı için genelde 2-D ultrasonografi kullanılır(1-7).Fetusa yapışık aberan doku bandı ile birlikte, hareket kısıtlılıđı ve deformatik bulgular bize sendromu hatırlatmaktadır.Prenatal tanıda ultrasonografinin yeri büyüktür, ancak ultrasonografide amniotik bandın her zaman tespit edilemediđi bilinmektedir.Vakaların %30-50'sinin tanısı dođru olarak konulabilir(4,5).Amniotik bandların görülmesi kesin tanı için gerekmediđi gibi sadece amniotik band saptanması da ABS'nin tanısının konulması için yeterli deđildir(1-5).Bazen amniotik bandların fetusta herhangi bir deformasyon oluřturmadıđı bazen de spontan gerilemeye uğradıđı tespit edilmiştir. Pedersen ve ark., 15. gebelik haftasında üst ekstremitede ödem ile seyreden amniotikband olgusunun takiplerinde spontan rezolüsyona uğradıđını ve postpartum normal izlendiđini bildirmişlerdir(26).

L. Nardazo ve arkadaşları tarafından bildirilen vakada 3-D ultrasonografi ABS tanısında daha etkili olduđu ve aileye danışmanlık vermede ve amniyotik band patolojisini anlamada daha faydalı olduđu savunulmuřtur(10).

Tedavi

Prenatal tanı konabilen olgulara intrauterin düzeltici ve organ kurtarıcı cerrahi uygulanabilmektedir(27,28). İntrauterin onarımı ile skarsız doku onarımı yapılabilmekte ve deformite gelişimi olmayan sağlıklı çocuklar doğabilmektedir. Fetoskopun klinik uygulamaya girmesi ile fetal cerrahi endikasyonları letal olmayan bozuklukları da içine alacak şekilde genişlemiřtir. Ekstremitte amputasyon riski nedeniyle amniotik band fütoskopik inceleme endikasyonu oluřturur. Quintero ve ark.,amniotik band tedavisi için fetoskopik lizisi ilk defa uygulamıřlardır(29). Amniotik band fütoskopik tedavisine bađlı komplikasyonlar, uterin duvar kanaması ve erken membran rüptürüdür(29,30,31). Amniotik band sendromu her ne kadar ölümcül sonuçlanmasa da literatürde intrauterin mortalite ile sonuçlanan olgular mevcuttur. Ölümcül olmayan ekstremitte olgularının fütal cerrahi giriřimleri, anneye ve fetusa ait riskler göz önünde bulundurularak yapılmalıdır(29-31).

SONUÇ

Sonuç olarak özellikle ekstremitelerle ilgili fetal anomalilerde, kromozom çalıřması normal ise amniotikband sendromu akılda tutulmalıdır.Antenatal izlem, ultrasonografik incelemede dikkat edilecek hususları ve erken dönemde yapılacak uterininvaziv giriřimler iyi yönetilmelidir.Tekrar riski düşük olduđundan, takip eden gebelikte genetik danıřma gerekmediđi belirtilmiřtir.ABS'lu olgularda fetal intrauterin giriřimsel iřlemler için kar zarar oranı düşünülerek endikasyon konulabilir.

KAYNAKLAR

1. Api M, Görgeñ H, Fıçıcıođlu C, Yorgancı C. Amniotikband sendromu: Bir olgu sunumu. Perinatoloji dergisi 1:231-235,1993

2. İvit H, KksalA, ukurovaK, Keklik A. Amniotikband sendromu: Bir olgu sunumu. TKlin J GynecolObst 2003,13:399-400
3. Bozdađ Z, řahin N. Amniyotikbandsendromu: Olgu sunumu. J Turgut Ozal Med Cent 2013;20(1):86-88
4. Üstyol L, TemelH, PekerE, DođanM, AktarF, TařkınGA, aksen H. Amniotikband sendromu olgusu. Yeni tıp dergisi 2011;28:50-52
5. Keswani SG, Johnson MP, Adzick NS, Hori S, Howell LJ, Wilson RD, et al. Inuterolimbsalvage: fetoscopicrelease of amnioticbandsforthreatenedlimbamputation. J Pediatr Surg 2003;38: 848-51.
6. Lubinsky M, Sujansky E, Sanger W, Salyards P, Severn C. Familial amniotic bands. Am J Med Genet. 1983;14:81-7.
7. DeLozier-Blanchet CD, Sohrabi-Zadeh N, Cox JN, Maye D, Engel E. Amniotic band malformations. Schweiz Rundsch Med Prax. 1985;74:358-62.
8. 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.
9. Chen HE, Chen CP, Hsu CY, Wang W. Typical body wall defect associated with craniofacial anomalies and amniotic bands diagnosed in early pregnancy. Taiwan J Obstet Gynecol. 2007;46:286-7
- 10- Nardoza LM, Araujo Júnior E, Caetano AC, Moron AF. Prenatal diagnosis of amniotic band syndrome in the third trimester of pregnancy using 3D ultrasound. J Clin Imaging Sci. 2012;2:22. doi: 10.4103/2156-7514.95436. Epub 2012 Apr 28.
11. Streeter GL. Focal deficiencies in fetal tissues and their relation to intrauterine amputations. Contrib Embryol Carnegie Inst 1930; 22:1-44

12. Torpin R: Amniochorionicmesoblasticfibrousstringsandamnioticbands: Associatedconstrictingfetalmalformationsorfetaldeath. Am J ObstetGynecol, 1965, 91:65-75
13. Van Allen MI, Curry C, Gallager L. Limb body wall complex: I, pathogenesis. Am J Med Genet 1987a; 28:529-548.
14. Lockwood C, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. Amniotic band syndrome: re-evaluation of its pathogenesis. Am J Obstet Gynecol 1989; 160:1030-1033.
15. American Journal of Medical Genetics 2004; 125A:12-1
16. Kondo S, Schutte BC, Richardson RJ, Bjork BC, Knight AS, Watanabe Y, Howard E, de Lima RL, Daack-Hirsch S, Sander A, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Lammer EJ, Aylsworth AS, Ardinger HH, Lidral AC, Pober BR, Moreno L, Arcos-Burgos M, Valencia C, Houdayer C, Bahuau M, Moretti-Ferreira D, Richieri-Costa A, Dixon MJ, Murray JC. Mutations in IRF6 cause Van der Woude and popliteal pterygium syndromes. Nat Genet 2002; 32:285-289.
17. McGrath JA, Duijf PH, Doetsch V, Irvine AD, de Waal R, Vanmolkot KR, Wessagowit V, Kelly A, Atherton DJ, Griffiths WA, Orlow SJ, van Haeringen A, Auzems MG, Yang A, McKeon F, Bamshad MA, Brunner HG, Hamel BC, van Bokhoven H. Hay-Wells syndrome is caused by heterozygous missense mutations in the SAM domain of p63. Hum Mol Genet 2001; 10:221-229
18. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Campaņa H. The altitude as a risk factor for congenital anomalies. Am J Med Genet 1999; 86:9-14.
19. Liascovich R, Castilla EE, Rittler M. Consanguinity in South America: Demographic aspects. Hum Heredity 2001; 51:27-34.
20. Martinez-Frias ML. Epidemiological characteristics of amniotic band sequence (ABS) and body wall complex (BWC): are they two different entities? Am J Med Genet 1997; 73:176-179.

21. Goldbaum G, Daling J, Milham S. Risk factors for gastroschisis. *Teratology* 1990; 42:397-403.
22. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2009 January; 85(1): 52-57. doi:10.1002/bdra.20524.
23. Kino Y. Clinical and experimental studies of the congenital constriction band syndrome, with emphasis on its etiology. *J Bone Joint Surg* 1975; 57A:636-643.
24. Kennedy LA, Persaud TVN. Pathogenesis of developmental defects induced in the rat by amniotic sac puncture. *Acta Anatomica* 1977; 97:23-35.
25. Winer et al. *Am J Obstet Gynecol* 2008;198:393.e1- 393.e5.
26. Pedersen TK, Thomsen SG. Spontaneous resolution of amniotic bands. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001 Dec;18(6):673-4.
27. Peiró JL, Carreras E, Soldado F, Sanchez-Duran MA, Aguirre M, Barber I, Martinez-Ibañez V. Fetoscopic release of umbilical cord amniotic band in a human fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009 Feb;33(2):232-4. doi: 10.1002/uog.6289.
28. Richter J, Wergeland H, DeKoninck P, De Catte L, Deprest JA. Fetoscopic release of an amniotic band with risk of amputation: case report and review of the literature. *Fetal Diagn Ther*. 2012;31(2):134-7.
29. Quintero RA, Morales WJ, Phillips J: In utero lysis of amniotic bands. *Ultrasound Obstet Gynecol* 10:316-320, 1997
30. Sentilhes L, Verspyck E, Eurin D, Ickowicz V, Patrier S, Lechevallier J, Marpeau L. Favourable outcome of a tight constriction band secondary to amniotic band syndrome. *Prenat Diagn* 2004; 24: 198-201.
31. Ronderos-Dumit D, Briceño F, Navarro H, Sanchez N. Endoscopic release of limb constriction rings in utero. *Fetal Diagn Ther* 2006; 21: 255-258