

Olgu Sunumu

İkinci Trimesterde Amniyon ve Koryon Zarlarının Birleşmemesi ile Down Sendromu Birlikteliği

Levent TÜTÜNCÜ, Ercüment MÜNGEN, Ali Rüştü ERGÜR, A.Aktuğ ERTEKİN, Yusuf Z.YERGÖK
GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği-İSTANBUL

ÖZET

İKİNCİ TRİMESTERDE AMNİYON VE KORYON ZARLARININ BİRLEŞMEMESİ İLE DOWN SENDROMU BİRLİKTELİĞİ

Konunun önemi: Gebeliğin 14. haftasına kadar amniyon zarı koryon ile birleşerek çöломik boşluğun kapanmasına yol açar. Bu birleşmenin gecikmesi fetustaki gelişme bozukluğunun veya kromozomal anomalinin erken bir bulgusu olabilir.

Olgu: Olgumuzda, gebeliğin 19. haftasında yapılan sonografik incelemede amniyon ve koryon zarlarının birleşmediği saptandı. Ayrıca fetusda klinodaktili ve üçlü tarama testinde yüksek risk (1/118) mevcuttu. Amniyosentez sonucu Down sendromu olarak raporlandığından, gebelik sonlandırıldı.

Sonuç: İkinci trimesterde yapılan sonografide amniyon ve koryon zarlarının birleşmediği saptanan olgulara ayrıntılı ultrasonografi yapılmalı ve bu hastalara karyotip tayinine yönelik invaziv girişim önerilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Birleşmemiş amniyon ve koryon, Kromozomal anomali

SUMMARY

THE CONCORDANCE OF UNFUSED AMNION AND CHORION WITH DOWN SYNDROME IN SECOND TRIMESTER

Background: The amniotic membrane fuses with the chorion, obliterating the coelomic cavity until the 14th weeks of gestation. Delayed fusion of the amnion and chorion after 14th weeks may be a sonographic marker of abnormal fetal development and chromosomal abnormality.

Observation: In our case, we found unfused amnion and chorion in 19th week of gestation. Additionally we found clinodactyly during ultrasonography and high risk in triple screening (1/118). We terminated the pregnancy because the report of the amniocentesis was Down syndrome.

Conclusion: The ultrasonographic observation of unfused amnion and chorion in the second trimester of gestation should prompt a careful sonographic search for additional fetal abnormalities and karyotyping should be offered to these patients.

Key Words: Unfused amnion and chorion, Chromosomal abnormality.

Gebeliğin erken haftalarında embriyonik disk amniyotik kese içerisinde amniyos sıvısı ile çevrelenmiş olarak bulunur. Ancak bu ilk haftalarda çok önemli iki kese daha vardır: koryonik kese ve "yolk sac". Koryonik kese içerisinde; çöломik boşluk ile içerisinde embriyoyu barındıran amniyotik kese ve bu iki boşluk arasındaki bağlantıyı sağlayan yolk sac bulunur (1). Gebeliğin ilk 12 haftasında amniyotik kese çöломik sıvı ile çevrelenmiştir. Bu üçlü yapı fertilizasyondan sonra 17. günde

oluşmaktadır. Dokuzuncu haftadan itibaren amniyos sıvı üretimi hızla artar ve 12. hafta sonlarında amniyotik zar ile koryon birleşir ve çöломik boşluk ortadan kaybolur. Amniyotik zar ile koryon arasındaki birleşmenin gebeliğin 14. haftasına kadar tam olmaması ve yapılan sonografik incelemede amniyotik zarın tespit edilmesi genellikle masum bir bulgudur ve herhangi bir patolojinin habercisi olarak kabul edilmez. Ancak bu haftadan sonra hala birleşmenin olmaması fetustaki bir kromozomal anomalinin belirtici olabilir (2).

Gebeliğin 14. haftasından sonra ultrasonografi de amniyon ve koryon zarlarının birleşmediği sap-

tandığında, özellikle de bu bulgu izole olarak saptanırsa, izlenecek yol konusunda tam bir görüş birliği yoktur. Gebeliğin 19. haftasında amniyon ve koryon zarlarının birleşmediği saptanan ve yapılan amniyosentez de Down sendromu raporlanan olgumuz nedeni ile bu konudaki literatür gözden geçirilmiş ve ağırlık kazanan yeni görüşler sunulmuştur.

OLGU

25 Yaşında G:0, P:0 olan hasta gebeliğinin 19. haftasında rutin kontrol amacıyla polikliniğimize başvurdu. Yapılan detaylı sonografik incelemede BPD: 43 mm (19 Hf.) FL: 26 mm, (18 Hf.) olarak saptandı. Tüm yüzeylerde amniyotik zar koryondan ayrı olarak izleniyordu (Resim 1), lateral ventrikül oksipital boynuz genişliği 9.5 mm idi ve klinodaktili mevcuttu. Hastanın bir hafta önce yapılan üçlü tarama testinde AFP: 0.84 MoM, HCG: 3.12 MoM, E3: 0.41 MoM ve Down sendromu riski 1/118 olarak saptanmıştı. Tüm bu bulgular nedeniyle hastaya amniyosentez yapıldı. Karyotip 47, XY, +21 (Down Sendromu) olarak raporlandı. Aile durumu hakkında ayrıntılı olarak bilgilendirildi ve izinleri alınarak gebelik ekstra amniyotik rivanol instillasyonu yapılarak sonlandırıldı. İşlem sonrası 10. saatte 300 gr. ağırlığında Down sendromu ile uyumlu bulgular gösteren erkek bir ölü bebek doğurtuldu. Anne postpartum 2. gün laktasyon inhibisyonu yapıldıktan sonra şifa ile taburcu edildi.

TARTIŞMA

İnsanlarda fertilizasyon sonrası 17. gün sonunda birbirlerinden farklı miktarlarda sıvı içeren 3 farklı kese bulunur. Bunlar büyük bir ekstraembryonik çölem, gelişmekte olan yolk sac ve embryonik diski içeren amniyotik boşluktur. Gebeliğin 7. haftasından itibaren amniyos mayii üretiminde bir

artış olur ve amniyotik boşluk ile çöloomik boşluk eşit düzeylerde mayii içerir hale gelir. Gebeliğin 9. haftasından itibaren ise amniyotik kese çöloomik boşluğu tamamen doldurarak amniyotik zar ile koryonik zar birleşmeye başlar. Bu birleşme 12. hafta sonlarında tamamlanır ki bu devre plasental gelişmenin hızlandığı ve önemli beslenme fonksiyonlarını üzerine almaya başladığı dönemdir (3). Bu birleşme histolojik anlamda tam bir birleşme değildir, aynen plevral yüzeylerde olduğu gibi her iki zar ayrı ayrı doğuma kadar kalırlar. Koryoamniyotik birleşmenin altında yatan mekanizma tam olarak bilinmemektedir. Bu esnada ilk olarak 10. hafta sonlarında yolk sac ortadan kaybolur (1). Bu döneme kadar yolk sac; çöloomik boşluk ile embriyo arasındaki bağlantıyı, içerdiği kan damarları ve vitellin kanalı ile sağlamaktadır (4). Amniyon zarı ile koryon arasındaki birleşmenin gebeliğin 14. haftasından sonra hala tamamlanmamış olması ve sonografide amniyotik zarın belirgin olarak ayrı görülmesi fetal bir patolojinin, özellikle de kromozomal bir anomalinin habercisi olabilir (2). Bu bulgu tek başına saptanabileceği gibi, kromozomal patolojilerde ortaya çıkan başka anormal bulgularla birlikte de saptanabilmektedir (5). Bu gebeliklerde ilaveten oligohidramniyos saptanması prognoz daha da kötü olduğunu düşündürmelidir (6). Bu gebeliklerdeki bir başka kötü prognoz kriteri de fetusda gelişme geriliği olmasıdır (7). Burada birleşmenin gecikmesi ile amniyotik band sendromu veya invaziv girişimler sonrası oluşabilen sekonder koryoamniyotik ayrılma birbirinden ayrılmalıdır ki bu durumlar genellikle fetal kromozomal anomalilerle birlikte olan bulgular değildir (8,9).

Gebeliğin 14. haftasından sonra koryon ve amniyon zarlarının birleşmemesi saptandığında nasıl bir yaklaşım izleneceği konusunda tam bir görüş birliği mevcut değildir. Literatürde bu konu ile ilgili yayınlanmış az sayıda çalışma mevcuttur (2,5,7,10,11) ve bu çalışmalar da genellikle az sayıda olgu içermektedir (5,7,10,11). Ulm ve ark. tarafından gerçekleştirilen ve yakın zamanda yayınlanan 60 olguluk prospektif çalışma bu konuda yayınlanmış en geniş seridir (2). Bu çalışma sonucunda gebeliğin 14. haftasından sonra sonografik olarak birleşmemiş amniyon ve koryon saptanan gebeliklere fetal yapısal ve/veya kromozomal anomalilerin eşlik edebileceği, bu nedenle bu olgularda kromozomal anomalilerin belirteci olabilecek diğer fetal dismorfik bulguların araştırılması için deneyimli bir sonografist tarafından detaylı ultrasonografi yapılmasını; ancak izole bir bulgu olsa dahi, bu olguların tümüne karyotip tayinini ve bu amaçla da amniyotik membran rüptürünü önlemek için tercihen koryon villus örneklemesini önermektedirler (2).



Resim 1. İkinci trimesterde koryonla birleşmemiş amniyon zarının ultrasonografik görünümü.

Gebeliğin ilk üç ayında ekstraembriyonik çöломik boşluk ve yolk sak beslenmede kritik bir rol oynarlar ve bu fonksiyonlarını plasental dolaşım başlayıncaya kadar sürdürürler (12). Bu dönem içerisinde HCG düzeyleri pik değerlere ulaşmaktadır. Amniyotik zar ile koryonun birleşmesinden sonra ise HCG düzeylerinde bir düşme görülür (13). Trizomi 21 ve Turner sendromlu fetusların annelerinden alınan serumlarda HCG düzeyleri genellikle yüksek olarak saptanmaktadır. Bu durum amniyon zarı ile koryonun birleşmesindeki gecikmeden kaynaklanıyor olabilir ve yüksek HCG ile bu gecikmiş birleşme arasındaki muhtemel ilişkiyi açıklayabilir (2).

Sonuç olarak gebeliğin 14. haftasından sonra yapılan sonografide amniyon ile koryonun henüz birleşmediği saptanırsa bu bulgu fetusda bir anomalinin habercisi olabilir. Böyle bir bulgu saptandığında tecrübeli bir hekim tarafından ayrıntılı sonografik inceleme yapılarak başka kromozomal anomali parametreleri aranmalıdır. Eğer ilave bulgu saptanırsa hastaya mutlaka karyotip tayini önerilmeli ve mümkünse amniyotik membran rüptürü riskini azaltmak için koryon villus örnekleme yapılmalıdır. Eğer gebeliğin 14. haftasından sonra koryo-amniyotik birleşmenin olmaması izole bir bulgu ise; böyle bir bulgunun fetal yapısal/kromozomal anomalilerin saptanmasındaki duyarlılığı daha geniş çalışmalarla net olarak ortaya koyuluncaya kadar, bu olgulara fetal karyotip tayini için invaziv girişim, tercihen da koryon villus örnekleme si önermek tedbirli bir yaklaşım olacaktır

KAYNAKLAR

1. Moscoso G. Of flux in extraembryonic fluids. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 389-91
2. Ulm B, Ulm MR, Bernaschek G. Unfused amnion and chorion after 14 weeks of gestation: associated fetal structural and chromosomal abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 392-5
3. Filly RA. Ultrasound evaluation during the first trimester. In Callen PW (ed). *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology* 3rd ed. Philadelphia, WB Saunders, 1994: 63
4. Nyberg DA, Mack LA, Harvey D. Value of the yolk sac in evaluating early pregnancies. *J Ultrasound Med* 1998; 17: 129-35
5. Appelman Z, Zalel Y, Fried S, Caspi B. Delayed fusion of amnion and chorion: a possible association with trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 303-5
6. Bronshtein M, Zimmer EZ. Oligohydramnios with amnio-chorionic separation at 15-16 weeks' gestation. *Prenat Diagn* 1995; 15: 161-4
7. Schemmer G, Wapner RJ, Johnson A, Schemmer M, Norton HJ, Anderson WE. First trimester growth patterns of aneuploid fetuses. *Prenat Diagn* 1997; 17: 155-9
8. Zimmer EZ, Bronshtein M. Ultrasound observation of amnion dysmorphism at 14.5-16 weeks. *Prenat Diagn* 1995; 15: 447-9
9. Borlum KG. Second trimester chorioamniotic separation and amniocentesis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1989; 30: 35-8
10. Burrows PE, Lyons EA, Phillips HJ, Oates I. Intrauterine membranes: Sonographic findings and clinical significance. *J Clin Ultrasound* 1982; 10: 1-8
11. Kaufman AJ, Fleischer AC, Thieme GA, Shah DM, James AE Jr. Separated chorioamnion and elevated chorion: sonographic features and clinical significance. *J Ultrasound Med* 1985; 4: 119-25
12. Docherty SM, Iles RK, Wathen N, Chard T. The temporary anatomical structures prominent in the first trimester may be fulfilling exchange functions assigned to the placenta in the second and third trimester. *Hum Reprod* 1996; 11: 1157-61
13. Chard T, Iles R, Wathen N. Why is there a peak of human chorionic gonadotropin (hCG) in early pregnancy? *Hum Reprod* 1995; 10: 1837-40