

Doğumda Boyun Çevresinde Beş Kez Kordon Dolanması: Olgu Sunumu

Orkun Çetin¹, İpek Dokurel Çetin², Cihat Şen¹, Seyfettin Uludağ¹, Begüm Aydoğan¹, Aslihan Ürer¹

¹İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Özet

Amaç: Prenatal dönemde intrauterin gelişme kısıtlılığı (IUGK) tanısı ile takip edilen ve miyadında yapılan sezaryen sırasında boyun çevresinde beş kez kordon dolanması saptanan spinal musküler atrofi (SMA) tip 0 olgusu nadir görülmesi sebebiyle, literatür bilgileri ışığında tartışılmıştır.

Olgu: 32. gebelik haftasından itibaren IUGK tanısı ile takip edilen hastanın, 38. gebelik haftasında yapılan sezaryeni esnasında boyun çevresinde beş kez kordon dolanması ve bir adet gerçek düğüm tespit edildi. Bebeğin izleminde; yutma ve emmede güçlük çekmesi, aynı zamanda solunum kaslarında belirgin güçsüzlük olması üzerine SMA'dan şüphelenildi. PCR RFLP (polymerase chain reaction restriction fragment length polymorphism) yöntemi ile yapılan analizde; SMN 1 (telomerik survival motor nöron geni) homozigot ekzon 7 ve 8 delesyonlarının gösterilmesi üzerine SMA tip 0 tanısı konuldu.

Sonuç: Gebeliğin 2. trimesterinden itibaren yapılan dikkatli bir ultrasonografik inceleme ile umbilikal kordonun fetus boynuna dolanmış olduğu saptanabilir. 3. trimestere yaklaşan haftalarda bu oranın arttığı akılda tutulmalıdır. Hipotoni ve solunum kaslarını da içine alan ağır güçsüzlüğü olan yenidoğanlarda iyi bir antenatal ve postnatal öykünün alınması, muayene bulguları ve moleküler çalışma ile birlikte nadir görülen SMA olgularının tanınmasını ve ailelere gerekli genetik danışmanlığın verilmesi olanağını sağlayacaktır.

Anahtar Sözcükler: Gebelik, boyunda kordon dolanması, intrauterin gelişme kısıtlılığı, spinal musküler atrofi.

Five times of cord around neck in cesarean section: a case report

Objective: We discussed a rare case of spinal muscular atrophy (SMA) type 0, was followed with prenatal diagnosis of intrauterine growth restriction (IUGR), five times of cord around neck detected during cesarean section, in the highlights of the literature.

Case: A pregnant woman who was followed with the diagnosis of IUGR during 32. gestational week. In the 38. gestational week; cord around neck for five times and a real knot were detected in the cesarean section. Difficulty in swallowing and absorbing, also significant respiratory muscle weakness were found at the follow up of the baby. SMA was suspected according to these symptoms. With the analyse of PCR RFLP (Polymerase chain reaction – restriction fragment length polymorphism) SMN 1 (Telomeric survival motor neuron gene) homozygot exon 7 and 8 deletions were found, SMA type 0 was diagnosed according to these findings.

Conclusion: During the 2. trimester of pregnancy, with a careful ultrasound examination, cord around neck can be successfully determined. It should be considered that cord around neck risk rate can be increased in the 3. trimester. Hypotonia, severe respiratory muscle weakness involving the infants to be a good antenatal and postnatal history, examination and molecular study will identify the rare cases of SMA. Genetic counseling should be given to the parents.

Keywords: Pregnancy, umbilical cord around neck, intrauterine growth retardation, spinal muscular atrophy.

Giriş

Umbilikal kordonun fetus boynuna dolanması tüm gebeliklerin %23 ile %33'ünde görül-

mektedir ve genellikle benign olarak değerlendirilir.^[1,2] Bu durumun yirminci gebelik haftasında %6 oranında görülebildiği bildirilmektedir.^[3]

Kordonun fetus gövdesine ve ekstremitelerine dolanmasına veya düğümlenmesine daha az rastlanmaktadır.^[4,5]

Dünyada çocuk ölümüne yol açan genetik nedenli hastalıklar arasında en sık rastlanılanlardan biri, otozomal resesif geçiş gösteren spinal musküler atrofidir (SMA).^[6] SMA daha önceki yıllarda klinik özellik ve başlangıç yaşına göre üç alt tipe ayrılırken, Dubowitz şiddetli SMA Tip 1 olarak sınıflandırılan olguları SMA Tip 0 olarak tanımlamıştır. SMA tip 0 klinik olarak, doğumdan sonra alt ekstremitelerde üst ekstremitelerden daha fazla görülen ve proksimal ekstremitelerde distalden daha fazla etkilenen simetrik ağır kas güçsüzlüğü ve flaksidite ile karakterizedir. Hastalar sıklıkla doğumda resusitasyona ve ventilatör desteğine gereksinim duyarlar.^[6,7,8,9]

SMA 5. kromozomun uzun kolunda yer alan SMN (Survival of motor neuron) gen mutasyonları sonucu oluşmaktadır.^[6-10] Bu yazıda prenatal dönemde intrauterin gelişme kısıtlılığı (IUGK) tanısı ile takip edilen ve miyadında yapılan sezaryen sırasında boyun çevresinde 5 kez kordon dolanması saptanan SMA tip 0 olgusu nadir görülmesi sebebiyle, literatür bilgileri ışığında tartışılmıştır.

Olgu

34 yaşında, G2 P1 olan gebe kliniğimize rutin gebelik takibi amacıyla başvurdu. Erkek kardeşinde serebral palsy olan gebenin akraba evliliği öyküsü yoktu. 1. trimester taramasında; serbest beta HCG 28.3 ng/ mL (0.61 MoM), PAPP-A 0.83 mIU/ mL (0.63 MoM) idi. 11-14. gebelik haftası fetusun ultrasonografik incelemesinde ense kalınlığı (NT) 1.9 mm, duktus venosus kan akımında a dalgasının pozitif olduğu, triküspit kapakta regurjitasyon olmadığı ve nazal kemiğin 1.6 mm olduğu izlendi. Fetusun anatomisi ve gelişimi normaldi. Bilateral uterin arterlerde çentik tespit edildi. Düzeltilmiş Down sendromu riski 1/8,136 olarak hesaplandı.

Fetusun 22. gebelik haftasındaki ultrasonografik incelemesinde biparyetal çap (BPD) 54 mm, baş çevresi (HC) 201 mm, abdominal çevre (AC) 166 mm, femur uzunluğu (FL) 39 mm,

fetal kalp atım hızı 138 atım/ dakika, plasenta ön duvar yerleşimli ve boyunda bir kez kordon varlığı tespit edildi. Duktus venosusta a dalgasının pozitif olduğu ve triküspit kapakta ise regurjitasyon olmadığı saptandı. Bilateral uterin arterlerde ise çentiklenme devam ediyordu. Fetal anatomi ve gelişim normal olarak izlendi. 50 g oral glukoz tolerans testinde (OGTT) ise 1. saat kan şekeri 121 olarak belirlendi. Otuzikinci gebelik haftasındaki ultrasonografik incelemesinde; fetal ölçümler gebelik haftasına göre - 2 standart sapmanın (SD) altında bulundu. Tahmini fetal doğum ağırlığı 1352 g amniotik sıvı volümü normal ve fetusta makat gelişimi tespit edilen hasta İUGK tanısı ile takibe alındı. Boyun çevresinde 2 kez kordon dolanması mevcuttu.

38. gebelik haftasına kadar İUGK tanısı sebebiyle fetal doppler ve non-stres test (NST) ile takip edildi. Otuzsekiz hafta üç gün olan hastadan geçirilmiş sezaryen ve makat gelişimi endikasyonlarıyla sezaryen ile canlı tekiz 1. dakika APGAR'ı 5, 5. dakika APGAR'ı 9 olan 2230 g ağırlığında erkek bebek doğurtuldu. Sezaryen sırasında boyun çevresinde 5 kez kordon dolanması (Resim 1) ve bir adet gerçek kordon düğümü (Resim 2) tespit edildi. Doğum sırasında alınan umbilikal ven kan gazında; pH 7.36, PCO₂ 38, PO₂ 46, hematokrit 52 idi. Umbilikal arter kan gazında ise; pH 7.31, PCO₂ 50, PO₂ 23, hematokrit 53 olarak saptandı. Postoperatif kordon boyu 105 cm olarak ölçüldü.

Yenidoğan muayenesinde vücut sıcaklığı 35, 4 °C (aksiller), kan basıncı 55/35 mmHg idi. Yutma kaslarında zayıflığa bağlı aşırı sekresyon, belirgin hipotoni ve güçsüzlük vardı. Radyolojik incelemesinde akciğer grafisi normal olarak değerlendirildi. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 2 gün takip edildikten sonra taburcu edildi. Bebeğin izleminde; yutma ve emmede güçlükle çekmesi üzerine SMA'dan şüphelenildi. PCR-RFLP (polymerase chain reaction- restriction fragment length polymorphism) yöntemi ile yapılan analizde; SMN 1 (telomerik survival motor nöron geni) homozigot ekzon 7 ve 8 delesyonlarının gösterilmesi üzerine SMA tip 0 tanısı konuldu.

Pnömoni sebebiyle ilki bir aylıkken olmak üzere 3 kez sepsis tanısı konulan hasta, halen



Resim 1. Sezaryen sırasında boyunda beş kez umbilikal kordon dolanması.

pediyatrik yoğun bakım ünitesinde solunum desteği verilerek takip edilmektedir.

Tartışma

Gebelikte ilk trimesterden itibaren görülen kordon dolanmalarının en sık rastlandığı yer fetus boyununun etrafıdır.^[11] Kordon boyu fetus boyunun 4/5'ine ulaştığı gebelik haftasından itibaren kordonun boyun etrafına dolabileceği bildirilmiştir.^[12] Normal term umbilikal kordo-

nun uzunluğunun 55-75 cm olmasına rağmen; bazen 300 cm olabileceği, bazen de aplazisinin olabileceği rapor edilmiştir.^[21] Kordon uzunluğu dolanma sayısı ile ilişkili görülmektedir.^[13] Olgumuzda kordon boyu uzunluğu 105 cm olarak tespit edilmiştir.

Fetus prezentasyonu yönünden incelendiğinde makat gelişlerinde kordon dolanmasına daha sık rastlanıldığı gösterilmiştir.^[14] Olgumuzda da makat prezentasyonu olması literatür ile uyumlu bulundu.



Resim 2. Sezaryen sırasında boyunda beş kez umbilikal kordon dolanması.

Literatürde bildirilen en fazla dolanma sayısı dokuzdur.^[15] Olgumuzda ise, boyun çevresinde 5 kez kordon dolanması tespit edildi. Kordonun boyu, gebelik haftası, plasenta lokalizasyonu, fetusun ağırlığı, hareketliliği ve amniyon sıvısının miktarı kordon dolanması ile ilişkili faktörlerdir.^[12,16] Literatürde plasentanın ön duvarda olmasının da kordon dolanmasına etki ettiğini gösteren çalışmalar bildirilmiştir.^[17] Olgumuzda da plasenta ön duvar yerleşimli olarak bulunmuştur.

Fetusun üçüncü trimestere doğru hareketlerinin artmasının kordon dolanmasında etkili olduğu bildirilmiştir.^[13] SMA tip 0 olan olgumuzda ise; fetal hareketlerin azalması beklenirken, doğumda boyunda beş kez kordon dolanması görülmesi birbiriyle ilişkili bulunmadı.

Clapp ve ark., gebelik haftaları ilerledikçe dolanma oranının arttığını bildirmişlerdir.^[13] Olgumuzda da kordon dolanması ilk kez 22. gebelik haftasında boyunda bir kez olarak tespit edildi. 32. gebelik haftasında ise boyunda iki kez kordon dolanması tespit edildi. 38. gebelik haftasında yapılan sezaryen sırasında ise boyunda beş kez kordon dolanması ve bir adet gerçek düğüm olduğu izlendi.

SMA; spinal kordun ön boynuz hücrelerinin dejenerasyonu ile giden, otozomal resesif geçiş gösteren ve en sık görülen nörodejeneratif hastalıktır. Batı toplumlarında 1/6,000 - 1/10,000 oranında görülebilen hasalığın taşıyıcı sıklığı 1/40- 1/80 arasında değişmektedir.^[18] SMA'nın otozomal dominant ve X'e bağlı geçiş gösteren tipleri de tanımlanmıştır.^[19] SMA tip 0 tanısı alan hastalarda, yenidoğan döneminde asfiksi, generalize güçsüzlük gözlenir. Çoğu resusitasyon ve ventilasyon desteğine gereksinim duyarlar. Bulbar kaslar; zayıf ağlamaya, zayıf emmeye ve yutmaya sekresyonların birikmesi sonucunda aspirasyona sebep olacak kadar güçsüzdür. Sıklıkla dilde fasikülasyonlar vardır.^[6-9] Olgumuzda intrauterin fetal hareketlerin azlığı, aneden alınan anamnez ile veya fetal ultrasonografik muayene esnasında belirgin olarak değerlendirilemedi. Ancak hipotoni ve güçsüzlük gibi bulgular yenidoğan muayenesinde belirgin olarak göze çarpıyordu. İlk 1 ayda gelişen pnömoni ve sepsis solunum kaslarını da içine alan güçsüzlüğün en önemli göstergesiydi. Yapılan bazı çalış-

malarda; doğum sonrası SMA tanısı alan olguların bir kısmının, fetal İUGK tanısı ile takip edildikleri gösterilmiştir.^[20] Olgumuzda da 32. gebelik haftasından itibaren başlayan İUGK gözlenmiştir. Tanı literatürdeki benzer çalışmalarda olduğu gibi postnatal konulmuştur.

Literatürdeki diğer fetal hipokinezi olguları incelendiğinde; doğum distosisi, kısa umbilikal kordon, polihidroamnios, kraniyofasyal malformasyonlar, çoklu eklem kontraktürleri ve iskelet anomalileri birliktelik göstermektedir.^[20] Olgumuzda ise; doğum yöntemi olarak geçirilmiş sezeryan öyküsü sebebiyle sezeryan tercih edilmiştir. Olgumuzda; literatür bilgileri ile uyumlu olmayarak; kısa umbilikal kordon (aksine uzun umbilikal kordon gözlendi), polihidroamnios, kraniyofasyal malformasyon ve iskelet anomali si tespit edilmedi.

Intrauterin fetal hareketlerin azalmasının beklendiği SMA tip 0 olgumuzda; sezaryen esnasında boyun çevresinde 5 kez kordon dolanması ve 1 adet gerçek düğüm görülmesi literatür bilgileri ile uyumlu bulunmadı. Boyunda 5 kez kordon dolanmasının, SMA olgularında sık görülmemekle birlikte kordon boyunun 105 cm ölçülmesi, fetusun makat prezentasyonu ve anterior yerleşimli plasenta ile açıklanabileceği kanısına varıldı.

Gebeliğin 2. trimesterinden itibaren yapılan dikkatli bir ultrasonografik inceleme ile umbilikal kordonun fetus boynuna dolanmış olduğu saptanabilir. 3. trimestere yaklaşan haftalarda bu oranın arttığı akılda tutulmalıdır. Olgumuzda da 22. gebelik haftasından itibaren boyunda kordon varlığı yapılan ultrasonografi incelemeleriyle belirlenmiştir.

Olgumuzda da görüldüğü gibi; yenidoğan döneminde ağır güçsüzlük, hipotoni ve solunum yetmezliği gelişen hastalarda SMA tip 0 ayırıcı tanıda öncelikle düşünülmesi gereken hastalıktır. Hipotoni solunum kaslarını da içine alan ağır güçsüzlük olan yenidoğanlarda iyi bir antenatal ve postnatal öykünün alınması, muayene bulguları ve moleküler çalışma ile birlikte nadir görülen SMA olgularının tanınmasını ve ailelere gerekli genetik danışmanlık verilebilmesi olanağını da sağlayacaktır.

Sonuç

Gebeliğin 2. trimesterinden itibaren yapılan dikkatli bir ultrasonografik inceleme ile umbilikal kordonun fetus boynuna dolanmış olduğu saptanabilir. 3. trimestere yaklaşan haftalarda bu oranın arttığı akılda tutulmalıdır.

Hipotoni solunum kaslarını da içine alan ağır güçsüzlük olan yenidoğanlarda iyi bir antenatal ve postnatal öykünün alınması, muayene bulguları ve moleküler çalışma ile birlikte nadir görülen SMA olgularının tanınmasını ve ailelere gerekli genetik danışmanlık verilebilmesi olanağını da sağlayacaktır.

Kaynaklar

- Larson JD, Rayburn WF, Crosby S, Thurnau GR. Multiple nuchal cord entanglements and intrapartum complications. *Am J Obstet Gynecol* 1995;173:1228-31.
- Ertan AK, Schmidt W. Umbilical cord entanglement and color-coded Doppler ultrasound. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 1994;54:196-203.
- Larson JD, Rayburn WF, Harlan VL. Nuchal cord entanglement and gestational age. *Am J Perinatol* 1997;14:555-7.
- Kumari S, Saxena A, Monga D, Malik A, Kabra M, Kurray RM. Significance of cord problems at birth. *Indian Pediatr* 1992;29:301-5.
- Miser WF. Outcome of infants born with nuchal cords. *J Fam Practice* 1992;34:441-5.
- Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *Eur J Paediatr Neurol* 1999;3:49-51.
- Balslev T, Hertz JM, Rackauskaite G, Sorensen LA. Very severe spinal muscular atrophy- type 0. A cause of congenital multiple arthrogryposis. *Ugeskr Laeger* 2001;163:5679-80.
- MacLeod MJ, Taylor JE, Lunt PW, Mathew CG, Robb SA. Prenatal onset spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 1999;3:65-72.
- Devriendt K, Lammens M, Schollen E, Van Hole C, Dom R, Devlieger H. Clinical and molecular genetic features of congenital spinal muscular atrophy. *Ann Neurol* 1996;40:731-8.
- Bürglen L, Amiel J, Voilett L, Lefebvre S, Burlet P, Clermont O. Survival motor gene deletion in the arthrogryposis multiplex congenita- spinal muscular atrophy association. *J Clin Invest* 1996; 98: 1130-1132.
- Yayla M, Sezer FA, Güngören A, Akdeniz N, Erden AC. Gebelikte umbilikal kordon dolanması. *İstanbul Jinekoloji ve Obstetrik Dergisi* 1997;1:44-6.
- Collins JH, Collins CL, Weckwerth SR, De Angelis L. Nuchal cords: Timing of prenatal diagnosis and duration. *Am J Obstet Gynecol* 1995;173:768.
- Clapp JF, Stepanchak W, Hashimoto K, Ehrenberg H, Lopez B. The natural history of antenatal nuchal cords. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:488-93.
- Giacomello F. Ultrasound determination of nuchal cord breech presentation. *Am J Obstet Gynecol* 1988;159:531-2.
- Cruikshank DP. Danforth's Obstetrics and Gynecology. Philadelphia: Lippincott Comp., 1994:501-19.
- Lipitz S, Seidman DS, Gale R, Stevenson DK, Alcalay M, Menczer J, et al. Is fetal growth affected by cord entanglement? *J Perinatol* 1993;13:385-8.
- Göynümer G, Yayla M. Gebeliğin ikinci trimesterinde boyun çevresinde kordon dolanması sıklığı ve etkileyici faktörler. *Perinatoloji Dergisi* 2004;12:93-5.
- Pearn J. Incidence, prevalence, and gene frequency studies of chronic childhood spinal muscular atrophy. *J Med Genet* 1978;15:409-13.
- Kobayashi H, Baumbach L, Matise TC, Schiavi A, Greenberg F, Hoffman EP. A gene for a severe lethal form of X-linked arthrogryposis (X-linked infantile spinal muscular atrophy) maps to human chromosome Xp11.3-q11.2. *Hum Mol Genet* 1995;4:1212-6.
- Gonzales De Dios J, Martinez Frias ML, Arroyo Carrera I, Fondevilla SJ, Sanchis CA, Hernandez RF, et al. Role of signs of fetal hypokinesia in the diagnosis of spinal muscular atrophy of neonatal onset. *An Esp Pediatr* 2002;56:233-40.
- Cunningham FG, Gant NF, Leveno KJ, Gilstrap III LC, Hauth JC. Williams Obstetrics. New York: McGraw-Hill Medical Publishing, 2001; 831.