



## Konjenital el redüksiyon defekti ile uterus anomalisinin birlikteliği

Bülent Kars<sup>1</sup>, Önder Sakin<sup>2</sup>, Yasemin Karageyim Karşıdağ<sup>3</sup>, Cenk Demir<sup>1</sup>, Esra Esim Büyükbayrak<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Özel Dragos Gülen Tıp Merkezi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

<sup>2</sup>İstanbul Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

<sup>3</sup>Kırklareli Üniversitesi Sağlık Yüksek Okulu, Kırklareli

### Özet

**Amaç:** Fetal el anomalileri prenatal ultrasonografik incelemelerde gözden kaçabilmektedir. Bu yazımızda uterus anomalisi olan bir olguda; 2 boyutlu ve 3 boyutlu ultrason ile antenatal takipte tanısını koyduğumuz bir el redüksiyon defekti olgusunu sunmayı amaçladık.

**Olgu:** İkili test taramasında ultrasonda fark edilmeyen ancak üçlü test amacıyla yapılan ultrason kontrolünde bir ekstremitesinde el yokluğu tespit edilen hastaya genetik danışmanlık verildi. Hastaya amniyosentez yapıldıktan sonra fetüsün karyotipi normal (46 --) olarak geldi. Perinatoloji konsültasyonu, anomali taraması ve fetal ekokardiyografide eşlik eden başka bir anomali tespit edilmedi. Hastanın geri kalan gebelik süreci sorunsuz geçti ve 3300 g, tekiz canlı makat ile prezante olan fetüs sezaryen operasyonu ile doğurtuldu ve ailenin izni ile elin fotoğrafları çekildi.

**Sonuç:** Konjenital el redüksiyon defektleri uterus anomalileri ile birliktelik gösterebilen durumlardır. Bu anomalilerin tanısı erken gebelik haftalarında yapılan ultrason incelemesinde rahatlıkla konabilir ve bu nedenle erken anomali taramalarının bir parçası olmalıdır.

**Anahtar sözcükler:** Konjenital tanı, doğumsal el deformiteleri.

### Abstract: The association of congenital hand reduction defect and uterine anomaly

**Objective:** Fetal hand anomalies can be overlooked in ultrasonographic examinations. In our report, we aim to present the case of hand reduction defect in a patient with uterine anomaly that we diagnosed during antenatal follow-up with the use of 2D and 3D ultrasound examinations.

**Case:** Genetic consultation was provided to a patient who had absence of hand in one extremity during the ultrasound control performed for triple test while nothing was detected in the ultrasound for double test screening. After the amniocentesis, the karyotype of fetus was found as normal (46 --). No other anomaly was observed in perinatology consultation, anomaly screening and fetal echocardiography. Remaining gestational period of the patient was free of problem and a single 3300 g fetus was delivered by cesarean section through breech presentation and the pictures of the hand were taken with the permission of the family.

**Conclusion:** Congenital hand reduction defects may occur together with uterine anomalies. Such anomalies can be diagnosed easily during ultrasonographic examinations in early weeks of gestation, and therefore they should be a part of early anomaly screening procedures.

**Keywords:** Congenital diagnosis, congenital hand deformities.

### Giriş

Konjenital el redüksiyon defekti bir noktanın distalinde ekstremitenin tamamının veya bir kısmının olmaması ve bir güdükle sonlanmasıdır. Transvers formasyon kusuru, transvers redüksiyon defekti, transvers melia, transvers duraklama olarak da bilinir.<sup>[1]</sup>

Yenidoğanların yaklaşık %1'inde konjenital anomali görülmektedir ve bunun da yaklaşık %10'u üst ekstremitelerde anomalileridir. Konjenital el redüksiyon defekti ise 20.000 doğumda bir görülür. Bu olguların %50'sinde önkol veya elde basit transvers redüksiyon defekti olur ve eşlik eden başka anomali görülmez. Olguların diğer

**Yazışma adresi:** Dr. Bülent Kars, Özel Dragos Gülen Tıp Merkezi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul. e-posta: Istanbulent1972kars@yahoo.com

**Geliş tarihi:** Kasım 27, 2014; **Kabul tarihi:** Şubat 16, 2015

**Bu yazının atfı künyesi:** Kars B, Sakin Ö, Karageyim Karşıdağ Y, Demir C, Esim Büyükbayrak E. The association of congenital hand reduction defect and uterine anomaly. Perinatal Journal 2015;23(1):56-59.

©2015 Perinatal Tıp Vakfı

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:  
www.perinataljournal.com/20150231011  
doi:10.2399/prn.15.0231011  
Karekod (Quick Response) Code:



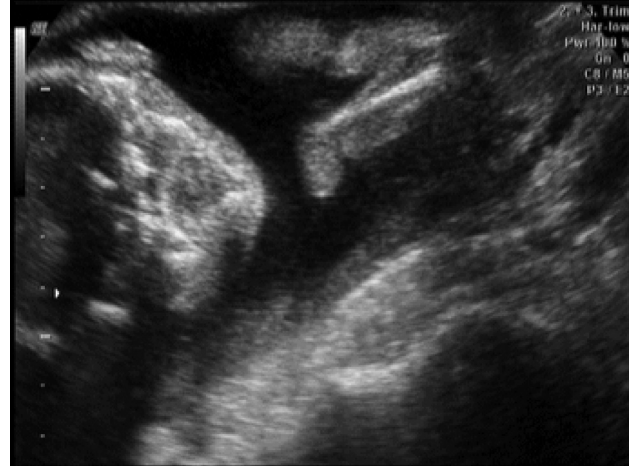
deomed®

%50'sinde ise birden çok redüksiyon defekti olup, bunların da %25'inde diğer organlarda ve kraniofasiyal yapılarla eşlik eden anomali mevcuttur.<sup>[2]</sup> Genelde üst ekstremitenin konjenital el redüksiyon defekti izole bir anomalidir.

Konjenital el anomalileri uterus anomalileri ile birliktelik gösterebilmektedir. Biz de bu olgumuzda; 2 boyutlu ve 3 boyutlu ultrason ile antenatal takipte tanısını koyduğumuz bir el redüksiyon defekti olgusunu literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

### Olgu Sunumu

Adet rötarı şikâyeti ile kliniğimize başvuran 27 yaşındaki hastanın yapılan obstetrik muayenesinde intrauterin ancak sağ uterus kornual bölgeye yakın yerleşimli, fetal kardiyak aktivite izlenen gebelik tespit edilmiştir. İlk gebeliği olan hastanın akraba evliliği ve soy geçmişinde özellik yoktu. Hasta folik asit desteği başlanarak 2 hafta sonra kornual gebelik açısından tekrar değerlendirilmek üzere kontrole çağırıldı. Takiplerde gebelik kesesinin yerleşim yeri normal lokalizasyonda seyretti. Hastanın 11-14 hafta ikili taraması normal sınırlar içerisinde tespit edildi. Demir desteği başlanan hasta 17. haftada AFP taraması için kliniğe tekrar geldi. Yapılan USG kontrolünde ekstremitelerde el yokluğu tespit edilerek hastaya genetik danışma verildi (Şekil 1 ve 2). Hastaya genetik amniosentez yapıldıktan sonra fetüsün karyotipi normal (46 --) olarak belirlendi. Perinatoloji konsültasyonu, anomali taraması ve fetal eko-



Şekil 1. El yokluğunun 2D ultrason görüntüsü.

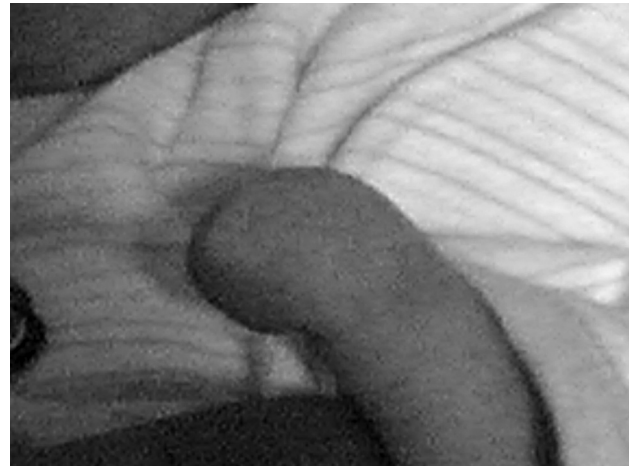
kardiyografide eşlik eden başka bir anomali tespit edilmedi. Hastanın geri kalan gebelik süreci sorunsuz geçti ve 3300 g, tek canlı makat prezantasyonda gelen bebek sezaryen operasyonu ile doğurtuldu ve ailenin izni ile elin fotoğrafları çekildi (Şekil 3). Operasyon sırasında uterusun unikornuat olduğu ve sol tarafta rudimenter non-komunikan horn varlığı tespit edildi. Her iki tuba ve overler normaldi.

### Tartışma

Fetüste ellerin ultrason ile en iyi değerlendirilebildiği zaman ilk trimesterin sonları ve ikinci trimesterin



Şekil 2. El yokluğunun 3D ultrason görüntüsü.



Şekil 3. El yokluğunun doğum sonrası görüntüsü.

ortalardır. Bu dönemde, fetüs sıkça hareket eder ve eller gebeliğin sonraki dönemlerine göre daha sık açık pozisyonudadır. Üç boyutlu USG ile inceleme şart değildir, ama morfolojinin daha iyi tanımlanmasında faydalı olabilmektedir.<sup>[3]</sup> Bizim olgumuz da 17. haftada AFP testi için başvurduğunda ekstremitelerde önkolun devamında eli görmememiz sonrasında tespit edildi. Hastaya aynı seansta 3D USG de yapılarak hastalık tanısı kesinleştirildi.

El anomalileri izole olabilmekle birlikte, diğer iskelet ve organ anomalilerine, anöploidilere, sendromlara ve kemik displazilerine eşlik edebilmektedir.<sup>[4,5]</sup> Bu nedenle eğer bir el anomalisi tespit edilirse hasta tüm fetal ve kalp anomalilerinin araştırılabileceği bir merkeze yönlendirilmelidir. Hastaya bu nedenle amniyosentez ile genetik tarama yapıldı ve ilerleyen haftalarda perinatoloji konsültasyonu ve anomali taraması yapılarak diğer anomaliler tarandı. Eşlik eden ek bir patoloji tespit edilmedi.

Konjenital distal el redüksiyon defektinin ayırıcı tanısında, konjenital transvers duraklama, amniotik band sendromu, erken dönemde koryon villus örnekleme sinin bir komplikasyonu olarak ve Adams-Oliver sendromu (aplasia cutis, ve asimetrik transvers ekstremitte defektleri saptanan otozomal dominant geçişli bir sendrom) yer almaktadır.

Amniyotik band sendromu, genelde sporadiktir ve genelde asimetrik anomaliye sebep olur.<sup>[6]</sup> Embriyolojik gelişim tamamlandıktan sonra oluşan amniyotik band, el redüksiyon defekti sindaktiliye kadar çok değişik el defektlerine sebep olabilmektedir.

Konjenital transvers duraklama, insidans olarak toplumlar ve ülkeler arasında çok büyük farklılıklar olmakla birlikte oldukça nadir görülmektedir. Etiyolojide genetik, çevresel faktörler, teratojen ajanlar suçlanmaktadır ancak halen tam olarak aydınlatılamamıştır. Konjenital transvers duraklama %98 tek taraflıdır.<sup>[7]</sup> Transvers duraklamanın bazı konjenital anomalilerle birlikte görülebileceği bildirilmiş, bir olguda da transvers duraklama ile konjenital band sendromu birlikte saptanmıştır.<sup>[1]</sup> Hastada unikornuat uterus anomalisi olduğu belirlenmiştir. Fakat bu uterin anomali bilinmeden önce hastanın ilk başvurusunda yapılan ultrasonunda gebelik kesesinin kornual bölgeye yakın yerleştiği intibasımı vermiştir. Olguda makat prezantasyon nedeni ile yapılan sezaryen sekiyo operasyonu ile ute-

rus anomalisi olduğu tespit edilmiştir. Literatüre bakıldığında uterus anomalileri ile ekstremitte defektleri arasında bir ilişki olduğu belirtilmiştir. Uterus anomalilerinde kompresyona bağlı ekstremitte gelişiminde problemlere ve redüksiyon defektlerine neden olabildiği ifade edilmiştir.<sup>[8]</sup>

Ekstremitte çıkıntılar ultrasonla en erken 8. gebelik haftasında görülebilir. Femur ve humerus 9. haftadan, tibia/fibula ve radius/ulna 10. haftadan, el ve ayak parmakları 11. gebelik haftasından ve bütün uzun kemikler tam teşekküllü olarak 11. haftadan itibaren görülebilir.<sup>[9,10]</sup>

Erken anomali taramasında hedef; minör veya majör anomalilerin geç olmadan tanı alabilmesi ve erken yönetim şansının sağlanabilmesidir. Bu nedenle ikili test için yapılan ultrason incelemesinde fetüslerin ekstremitelerine dikkatlice bakılması bu anomalinin tespitinin erken haftalarda yapılmasını sağlayacaktır.

## Sonuç

Konjenital el redüksiyon defektleri uterus anomalileri ile birliktelik gösterebilen durumlardır. Bu anomalilerin tanısı erken gebelik haftalarında yapılan ultrason incelemelerle rahatlıkla konabilir ve bu nedenle erken anomali taramalarının bir parçası olmalıdır.

**Çıkar Çakışması:** Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

## Kaynaklar

1. Jain S, Lakhtakia PK. Profile of congenital transverse deficiencies among cases of congenital orthopaedic anomalies. J Orthop Surg (Hong Kong) 2002;10:45-52.
2. Pulu G, Nicolaides KH. Fetal Anomalilerin Prenatal Tanısı / 18-23 Gebelik Haftası Ultrasonu. Çeviri: Hayri Ermiş. Nashville, TN: Panthenon 2000; p: 94.
3. Ploekinger-Ulm B, Ulm MR, Lee A, Kratochwil A, Bernaschek G. Antenatal depiction of fetal digits with three dimensional ultrasonography. Am J Obstet Gynecol 1996; 175:571-4.
4. Budorick NE. The fetal musculoskeletal system. In: Callen PW, ed. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. 4th ed. Philadelphia: Saunders; 2000; p: 331-77.
5. Reiss RE, Foy PM, Mendiratte V, Kelly M, Gabbe SG. Ease and accuracy of evaluation of fetal hands during obstetrical ultrasonography: a prospective study. J Ultrasound Med 1995;14:813-20.
6. Rypens F, Zierysen F, Avni F. Perinatal diagnosis of musculoskeletal anomalies. In: Avni FE, ed. Perinatal Imaging:

- From Ultrasound to MR Imaging. New York: Springer; 2002; p: 197-226.
7. Ogino T, Saitou Y. Congenital constriction band syndrome and transverse deficiency. *J Hand Surg Br* 1987;12:343-8.
  8. Graham JM, Miller ME, Stephan MJ, Smith DW. Limb reduction anomalies and early in utero limb compression. *J Pediatr* 1980;96:1052-6.
  9. Van Zalen-Sprock RM, Brons JT, van Vugt JM, van der Harten HJ, van Geijn HP. Ultrasonographic and radiologic visualization of the developing embryonic skeleton. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;9:392-7.
  10. Timor-Tritsch IE, Farine D, Rosen MG. A close look at early embryonic development with the high-frequency transvaginal transducer. *Am J Obstet Gynecol* 1988;159: 676-81.