

Tek Umbilikal Arter Bulgusunda Prenatal Yaklaşım

THE PRENATAL APPROACH TO SINGLE UMBILICAL ARTERY CASE

Atıl YÜKSEL*, Ertuğ KOVANCI**, Seher BAŞARAN***, Hayri ERMiŞ**, Güray KILIÇ

İÜ İstanbul Tıp Fakültesi 'Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD, Perinataloji BD,
"Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD, ***Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Enstitüsü, Genetik BD,
****SB. Haydarpaşa Numune Hastanesi Patoloji Laboratuvarı, İSTANBUL

ÖZET

Amaç: Tek Umbilikal Arter (TUA), en sık rastlanan konjenital malformasyonlardan biridir. Tüm doğumlardaki sıklığı %0.2-1.1 arasındadır. Prenatal dönemde rastlandığında, özellikle konjenital malformasyonlar ve intrauterin gelişme geriliği (İUGG) açısından fetusun değerlendirilmesi gerekmektedir. Kliniğimiz prenatal tanı ünitesinde TUA tanısı konan fetusları, birlikte saptadığımız diğer konjenital malformasyonlar, sitogenetik analiz sonuçları ve İUGG varlığı açısından değerlendirmek amacıyla bu çalışmayı yaptık.

Materyal ve Metod: Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Prenatal Tanı Ünitesi'ne baş vuran 5286 hastadan, TUA tanısı konan, 13 olgunun, tanıda gebelik haftaları, ultrason bulguları, sitogenetik inceleme sonuçları ve akıbetleri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: TUA, 13 olgudan 4'ünde izole, 9'unda ise başka anomalilerle birlikte idi. Yedi fetusta (%53.8) polihidramniyos. İki fetusta (%15.4) İUGG saptandı. Ek anomali ile birlikte olan dokuz olgunun birinde (%11.1) sitogenetik incelemede patolojik sonuç elde edildi (47, ÖD,+13). Takipsiz olan iki olgu dışında tüm prenatal tanıları, postnatal dönemde doğrulandı. Takibi yapılabilen üç izole TUA olgusunda perinatal komplikasyon gelişmedi.

Tartışma ve Sonuç: TUA'nın prenatal tanısının 24. haftadan önce konmasının önemi vurgulandı. Amniyos sıvısı miktar değişikliklerinin, TUA ile birlikte olan diğer anomalilere bağlı olarak gelişebileceği belirtildi. TUA izole olarak tespit edildiyse gebeliğin İUGG açısından takibi, başka konjenital anomalilerle birlikteyse sitogenetik analiz amacıyla invazif girişim yapılmasının uygun olacağı vurgulandı.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı, Tek umbilikal arter, Konjenital anomali

T Klin Jinekolo Obst 1996, 6:27-31

Geliş Tarihi: 20.3.1995

Yazışma Adresi: Dr.Atıl YÜKSEL
İstanbul Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD,
Çapa, İSTANBUL

T Klin J Gynecol Obst 1996, 6

SUMMARY

Introduction: Single umbilical artery (SUA) is one of the most frequent congenital malformations. Its incidence ranges from 0.2% to 1.1%. When it is diagnosed prenatally, the fetus should be evaluated for other congenital malformations and intrauterine growth retardation (IUGR). We aimed to determine associated malformations, IUGR and the results of cytogenetic analyses in fetuses with SUA that were diagnosed in our Prenatal Diagnosis Unit.

Materials and Methods: SUA was diagnosed prenatally in 13 of 5286 patients who admitted to Prenatal Diagnosis Unit of Faculty of Medicine. These patients were discussed about gestational weeks at diagnosis, ultrasound findings, cytogenetic results and perinatal outcome.

Results: SUA was isolated in four of thirteen cases and associated with other congenital anomalies in nine. Cytogenetic analysis was performed in nine cases with associated malformations and in one of them the result was found abnormal (47,XD,+13). In all cases except two that could not be followed, prenatal findings confirmed postnatally. In three followed patients with isolated SUA perinatal outcome was favorable.

Discussion and Conclusion: The importance of prenatal diagnosis before 24 weeks was emphasized. It was pointed that the changes in amniotic fluid volume might be related to the type of associated congenital abnormalities. It is suggested that in isolated cases the fetus should be followed closely because of the risk of IUGR. If there is any associated congenital malformation, cytogenetic evaluation is recommended.

Key Words: Prenatal diagnosis, Single umbilical artery, Congenital abnormality

T Klin J Gynecol Obst 1996, 6:27-31

Tek umbilikal arter (TUA), en sık rastlanan konjenital malformasyonlardan biridir. Tüm doğumlardaki sıklığı %0.2-1.1 arasındadır (1,2). TUA'in, konjenital malformasyonlarda, intrauterin gelişme geriliklerinde (İUGG), diabetik gebelerde daha sık görüldüğü bildiril-

mektedir (1). Ayrıca TUA tespit edilen olgularda erken doğum sıklığının arttığı belirtilmektedir (1).

TUA'in prenatal tanısıyla ilgili ilk bildiri 1980 yılında Jassani ve ark. (3) tarafından sunulmuştur. Takip eden yıllarda konuyla ilgili deneyimler artmış ve ultrasonografik inceleme sırasında TUA saptanması durumunda, IUGG ve konjenital malformasyonların dikkatlice aranması önerilmiştir. Jauniaux ve ark.'nın (4) 80 olguluk prenatal tanı serisinde konjenital anomali oranı %42, IUGG oranı %36.4'dür. Nyberg ve ark.'nın (5) 30 olguluk serisinde ise üçü minör, 12'si majör olmak üzere %50 oranında konjenital malformasyon saptanmıştır.

Ultrasonografik inceleme ile TUA'in yanı sıra başka malformasyonların da saptanması durumunda sitogenetik değerlendirme amacıyla invazif girişim önerilmektedir (5). Ancak TUA'in izole olması durumunda genel yaklaşım, IUGG açısından gebeliğin takibe alınmasıdır (6).

Kliniğimiz prenatal tanı ünitesinde TUA tanısı konan fetusları, birlikte saptadığımız diğer konjenital malformasyonlar, sitogenetik analiz sonuçları ve IUGG varlığı açısından değerlendirmek amacıyla bu çalışmayı yaptık.

MATERYEL VE METOD

I.Ü. Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Prenatal Tanı Ünitesine Ekim 1987 ile Ocak 1995 tarihleri arasında başvuran 5286 hastadan ultrasonografik olarak TUA saptanan 13 olgu materyalimizi oluşturdu. Bu gebeliklerde dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi. TUA tanılarının konduğu gebelik haftaları ve tanı sırasındaki amniyos sıvısı miktarlarının yanı sıra ikinci düzey ultrasonografik incelemede saptanan diğer anomaliler ve IUGG varlığı araştırıldı. Kordosentez ve amniyosentez ile elde edilen fetal doku örneklerinin sitogenetik sonuçları irdelendi. Takibi yapılabilen olgularda postnatal bulguların, prenatal tanılarımızı doğrulayıp doğrulamadığı, yenidoğan, klinik genetik, gelişim nörolojisi ve patoloji kayıtlarından araştırıldı. Tüm olguların fetal akibetleri incelendi.

BULGULAR

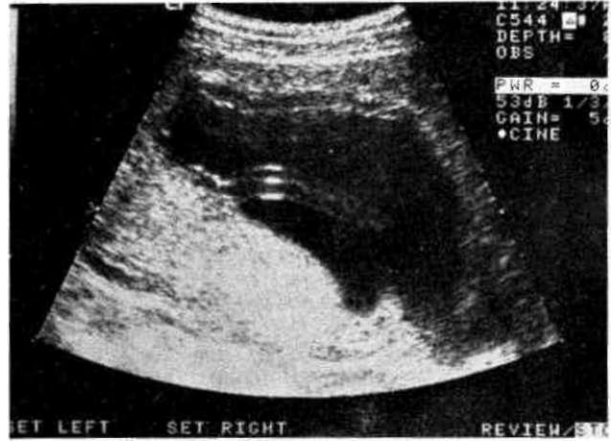
TUA tanısı konan 13 olguda, ortalama gebelik haftası 28.15±6.42 (en ufak 17- en büyük 36) idi. Dört olguda (%30,8) TUA izole idi (olgu no 4,5,6 ve 11) (Şekil 1 ve 2). Diğer dokuz olguda (%69,2) ise ultrasonografik incelemede ilave anomaliler tespit edildi (Şekil 3, 4 ve 5). Bu olgulardan üçünde (olgu no 7,9 ve 13) TUA ile birlikte birer anomali, altısında (olgu no 1,2,3,8,10 ve 11) ise birden fazla anomali saptandı (Tablo 1).

Onüç olgudan altısında amniyos sıvısı miktarı (ASM) normal idi. Üçünde hafif, dördünde ise ağır olmak üzere yedi olguda (%53,8) polihidramniyos saptandı. Polihidramniyos, izole TUA grubunda %25 (1/4),



Şekil 1. Tek Umbilikal arter. Enlemesine kesit. (İTF Kadın Hast. ve Doğum ABD, Perinatoloji BD Arşivi).

Figure 1. Single umbilical artery, transvers section.



Şekil 2. Tek Umbilikal arter. Uzunlamasına kesit. (İTF Kadın Hast. ve Doğum ABD, Perinatoloji BD Arşivi).

Figure 2, Single umbilical artery, longitudinal section.



Şekil 3. TUA ile birlikte ventriküler septal defekt (İTF Kadın Hast. ve Doğum ABD, Perinatoloji BD Arşivi).

Figure 3. SUA with ventricular septal defect.



Şekil 4. TUA ile birlikte diatragma hernisi. Saat 12 hizasında fetal kalp, saat 6 hizasında toraks boşluğundaki kolon ansları gözükmetedir. (İTF Kadın Hast. ve Doğum ABD, Perinatoloji BD Arşivi).

Figure 4. SUA with diaphragmatic hernia: At the position of 12 fetal heart, at 6 colonic segments in the thorocal cavity.



Şekil 5. TUA ile birlikte Kistik Higroma, (İTF Kadın hast. ve Doğum ABD, Perinatoloji BD, Arşivi)

Figure 5. SUA with cystic higroma.

ek anomalilerin olduğu grupta ise %66.6 (6/9) oranında gözlemlendi (Tablo 2). Polihidramniyos saptanan yedi olgudan altısında (%85.7) ek anomali tespit edildi.

İki fetusta (%15.4) İUGG saptandı. Her iki fetusta da (olgu no 12 ve 13) ek anomaliler mevcuttu. İzole TUA olguların hiç birinde İUGG gözlenmedi.

Onüç olgudan dokuzunda kordosentez, birinde amniyosentez ile elde edilen fetal doku örneklerinde sitogenetik inceleme yapıldı. 20. gebelik haftasında amniyosentez uygulanan tek gebede (olgu no 6), invaziv girişimin primer indikasyonu ileri anne yaşı idi. Bu olguda ultrasonografik incelemede TUA'den başka bir anomali saptanmamıştı ve sitogenetik incelemede nor-

mal kromozom yapısı bulundu. İlave konjenital saptanan fetusların tümünde kordosentez yapıldı. Bu grupta yalnızca bir olguda (1/9-%11.1) kromozom anomalisi (47,XY,+13) bulundu.

Postnatal bulgularını elde edemediğimiz 3 ve 11 nolu iki olgu dışında, tüm fetusların prenatal bulguları postnatal olarak doğrulandı.

İzole TUA saptanan dört olgudan üçünde komplikasyonsuz seyreden gebelikleri takiben sağlıklı yenidoğanlar doğurtuldu, bir olgunun ise akibetli öğrenilmedi. Ek anomali bulunan dokuz gebelikten birinde (olgu no 3) fetusun antepartum evrede kaybedildiği ve postmortem değerlendirme yapılamadığı öğrenildi. Diğer sekiz fetustan ikisi (olgu no:1 ve 9) sırasıyla intrapartum ve erken neonatal evrede kaybedildi. Gebelik haftaları 17, 20, 29 ve 35 olan 4 olguda (2, 8, 10 ve 13 no'lu olgular) gebelikler sonlandırıldı. Gebelik haftası 35 olan 13 no'lu olguda terminasyon nedeni TUA'e ilave olarak bulunan anensefali idi. Gebelik haftasının 29 olduğu 10 nolu olguda ise gebeliğin klinik dışında sonlandırıldığı öğrenildi. Prenatal bulguları TUA ve unilateral koroid pleksus kisti olan fetusun (olgu no:7) postnatal değerlendirilmesinde, ultrason bulguları doğrulandı ve başka bir anomali saptanmadı. TUA ve özefagus atrezisi saptanan fetusun (olgu no 12) doğumu klinik dışında gerçekleşmiş olup özefagus atrezisi nedeniyle neonatal ikinci günde yapılan operasyonu takiben bebeğin sağlıklı olarak taburcu edildiği öğrenildi.

TARTIŞMA

Real time ultrasonografik melemeyle, TUA tanısı için bildirilen en erken gebelik haftası 23'dür (7). Onüç olguluk serimizde dört fetusta 24. haftadan önce TUA prenatal tanısı koyduk. Hatta 7 no'lu olguda (Tablo 1), tanı haftası 17 idi. Kanımızca , 24. gebelik haftasından önce prenatal tanının konulabilmesi, prenatal tanı ilkeleri açısından önemlidir. Çünkü, gebeliği sonlandırma seçeneğinin aileye sunulabilmesi için prenatal tanının fetal viabilite sınırı olan 24. haftaya kadar laboratuvar sonuçlarıyla birlikte tamamlanması gerekmektedir. Bu nedenle klinik pratikte, 18-20 haftalar arasındaki rutin ultrasonografik incelemeler sırasında umbilikal kordondaki damar sayısına bakmanın yararlı olacağına inanıyoruz.

Jauniaux ve ark.'nın (4) ultrasonografik ile TUA tanısı koydukları 80 olguluk seride, prenatal dönemde %26.6 oranında ek konjenital anomali ve %28.3 oranında da İUGG saptanmıştır. Ancak postnatal veriler de değerlendirildiğinde ek konjenital anomali oranı %42, İUGG oranı ise %36.4'e ulaşmaktadır. Nyberg ve ark. (5) İse 30 olguluk prenatal tanı serilerinde 15 olguda (%50) konjenital malformasyon tespit etmişler ve bu oran postnatal dönemde de aynı bulunmuştur. Sepulveda (9) ise beş olguluk serisinde ek konjenital malformasyon saptamadığını, ancak iki olguda İUGG bulunduğunu

Tablo 1. Tüm olguların dökümü
Table 1. The documentation of all cases

Ad NO	Soyad	GH	ASM	İUGG	Prenatal bulgular	Karyotip	Postnatal bulgular	Akibet
1	NK	32	Normal	Yok	TUA+Alobar holoprosensefali+ Mikrosefali+Probosiz+ Anoftalmi+Arini+Bilateral haff hidronefroz	47,XY,+13	Tua+Alobar holoproensefali Mikrosefali+Probosiz+ Anoftalmi+Arini+ Kuşkulu genitalia	Intrapartum ölüm
2	ZG	17	Normal	Yok	TUA+Hidrosefali+ Kistik Higroma+PEV+ Clenched hand	46,XX	Tua+Hidrosefali+ Kistik Higroma+PEV+ Clenched hand	Tahliye
3	NB	30	Ağır polihid.	Yok	TUA+VSD+Sağ diafragma hernisi+Hipomineralizasyon	46,XX	Bilinmiyor	Antepartum ölüm
4	AD	20	Normal	Yok	TUA	İnvaziv girişim yapılmadı	TUA	Sağlıklı
5	DG	36	Normal	Yok	TUA	invaziv girişim yapılmadı	TUA	Sağlıklı
6	MŞ	20	Normal	Yok	TUA	46,XX(ind.:ileri anne yaşı)	TUA	Sağlıklı
7	HE	28	Ağır polihid.	Yok	TUA+Unilat. Koroid pleksus kisti	46,XY	TUA+Unilat. Koroid pleksus kisti	Sağlıklı
8	SP	22	Normal	Yok	TUA+Unilat. Multikistik displastik böbrek* iniensefali	46,XX	TUA+Unilat. Multikistik displastik böbrek+ İniensefali	Tahliye
9	MY	31	Haff polihid.	Yok	TUA+Hidrosefali	46,XX	TUA+Hidrosefali	Neonatal ölüm
10	FK	29	Haff polihid.	Yok	TUA+Spina bifida* Hidrosefali+Diafragma hernisi	46,XX	TUA+Spina bifida+ Hidrosefali+Diafragma hernisi+Unilat. uriner sistem agenezisi	Tahliye (Klinik dışında)
11	NY	30	Haff polihid.	Yok	TUA	invazif girişim yapılmadı	Bilinmiyor	Bilinmiyor
12	GT	36	Ağır polihid.	Var	TUA+Özefagus atrezisi	46,XY	TUA+Özefagus atrezisi	Sağlıklı (öpere)
13	AC	35	Ağır polihid.	Var	TUA+Anensefali+ Clenched hand	46,XX	TUA+Anensefali+ Clenched hand	Tahliye

GH:Gebelik haftası, ASM:Amriyos sıvı miktarı, İUGG:intra uterin gelişme geriliği, TUA:Tek umbilikal arter, PEV:Pes equino varus, VSD: Ventriküler septal defekt

bildirmektedir. Bizim 13 olguluk serimizde ise anomali oranı %69.2 (9/13) olup, anomali fetuslardan takibi yapılamayan iki olgu dışında kalan tüm fetuslarda, postnatal bulgular prenatal tanılarımızı doğrulamıştır. Serimizde iki olguda (%15.4) İUGG saptadık. Ancak bu fetusların her ikisinde de aynı zamanda konjenital anomali olmasının yanı sıra, İzole TUA'lı dört olguda İUGG saptanmaması dikkat çekici bir bulgudur. Bu durum, gruptaki olgu sayısının az olması ile açıklanabilir.

Görüldüğü gibi prenatal tanı merkezlerinden gelen verilerde TUA ile birlikte İUGG'nin ve diğer anomalilerin bulunma sıklığı çok yüksektir. Bu durum iki şekilde açıklanabilir, a) prenatal tanı ünitelerine, konjenital anomali ve İUGG ön tanıları alan seçilmiş olguların gönderilmesi, b) konjenital anomali veya İUGG tanısı al-

Tablo 2. İzole ve ek anomali TUA olgularında amniyos sıvısı miktar değişiklikleri

Table 2. The changes in amnion quantity in isolated and with additional anomaly SUA

	Amniyos Sıvısı Miktarı	
	Normal	Polihidramniyos
İzole TUA (n:4)	3	1
TUA+ek anomali (n:9)	3	6
Toplam	6	7

mayan fetuslarda umbilikal kordonun daha az dikkatle incelenme olasılığıdır.

TUA ile birlikte amniyos sıvısı miktarı normal olabileceği gibi, polihidramniyos veya oligohidramniyos da saptanabileceği bildirilmektedir (8). Serimizde, hiç bir olguda oligohidramniyos tespit edilmedi. Yedi olgumuzda (%53.8) ise polihidramniyos saptadık. Bu olgulardan altısında (%85.7) ek anomali tespit edildi. Bunlardan dördünde (olgu no 3, 10, 12 ve 13) polihidramniyosu açıklayan nedenler; ilk iki fetusta diaphragma hemlisi, üçüncüde özefagus atrezisi ve dördüncü fetusta ise anensefali idi. Buna karşın, geri kalan iki olgudaki (olgu no 7 ve 9) unilateral koroid pleksus kisti ve hidrosefali polihidramniyosun varlığını açıklayamamaktadır. Polihidramniyos, izole TUA grubunda ise %25(1/4) oranında gözlemlendi. Bu verilere göre, TUA ve polihidramniyos birlikte tespit edildiğinde, polihidramniyosu açıklayabilecek ek anomaliler aranmalı ancak böyle anomaliler olmadan da TUA ile polihidramniyosun beraber görülebileceği göz önünde bulundurulmalıdır. TUA ile polihidramniyos arasında bugün için açıklayamadığımız bir sebep-sonuç ilişkisi de var olabilir.

Saller ve ark. (10) fetal kromozom anomalili 53 olgunun altısında (%11.3) TUA saptamışlardır. Bu serideki dokuz trizomi 18 olgusunun ikisinde (%22.2) ve altı trizomi 13 olgusunun ikisinde (%33.3) TUA tespit edilmiştir. Ancak, 18 trizomi 21 olgusunda ve 11 seks kromozom anomalisinde TUA'e hiç rastlanmamıştır. Khong ve ark. (6) ise kromozom anomalili 117 gebeliğin 10'unda (%8.5) TUA bulmuşlardır. Bunların beşi trizomi 18, ikisi 45,XO, biri triploidi, biri 47,XXY ve sonuncusu ise bir translokasyondur. Bu araştırmacılar translokasyon dışındaki diğer olgularda, ultrasonografiyle saptanabilir anomalilerin varlığını vurgulamaktadırlar Saller ve ark.'nın (11) diğer bir çalışmasında postmortem sitogenetik incelemesini yapabildikleri TUA'li 16 fetustan üçünde (%18.8) kromozom anomalisi bulunduğu ve bu üç olguda ultrasonografi ile saptanabilir majör malformasyonların varlığına dikkat çekilmektedir, izole TUA olgularından ileri anne yaşı nedeniyle amniyosentez uygulanan tek olguda sitogenetik analiz sonucunun normal olması ve diğer üç olguda neonatal dönemde kromozom anomalisi stlgmalarının saptanmaması, izole TUA olgularında prenatal invazif girişimin gerekli olmadığı görüşünü desteklemektedir. Ek konjenital anomalili

dokuz olgudan birinde ise kromozom anomalisi (47.XY.+13) bulundu.

Sonuç olarak; TUA'da 24. gebelik haftasından önce prenatal tanının konulabiliyor olması, prenatal tanı ilkeleri açısından önemlidir. Prenatal dönemde TUA saptanan olgularda, detaylı ultrasonografik inceleme yapılmalı, ek konjenital malformasyon saptanması durumunda kromozom analizine yönelik invazif girişim uygulanmalıdır. İzole TUA varlığında fetusun İUGG açısından takibe alınmasının yararlı olacağı kanısındayız.

KAYNAKLAR

1. Shalev E. Placenta and umbilical cord. In: Charvenak FA, Isaacson GC, Campbell S. Ultrasound in obstetrics and gynecology. Boston, Toronto, London: Little, Brown and Company, 1993:1083-97.
2. Leung AK, Robson WL. Single umbilical artery. A report of 159 cases. Am J Dis Child 1989; 143:108.
3. Jassani MN, Bernnan JN, et al. Prenatal diagnosis of single umbilical artery by ultrasound. J Clin Ultrasound 1980; 8:447.
4. Jauniaux E, Demunter C, Pardou A, Elkhazen N, Rodasch F, Wilkin P. Ultrasonic study of the single umbilical artery syndrome. A series of 80 cases. J Gynecol Obstet Biol Reprod Paris 1989; 18:341.
5. Nyberg DA, Mahony BS, Luthy D, Kapur R. Single umbilical artery. Prenatal detection of concurrent anomalies. J Ultrasound Med 1991; 10:247.
6. Khong TY, George K. Chromosomal abnormalities associated with a single umbilical artery. Prenat Diagn 1992; 12:965.
7. Hermann UJ, and Sidiropoulos D. Single umbilical artery. Prenatal findings. Prenat Diagn 1988; 8:275.
8. Jones TB, Sorokin Y, Bhatia R, Zador IE, Bottoms SF. Single umbilical artery. J Perinat Med 1991; 19:391.
10. Saller DN Jr. The association of single umbilical artery with cytogenetically abnormal pregnancies. Am J Obstet Gynecol 1990; 163:922.
11. Sailer DN Jr, Neiger R. Cytogenetic abnormalities among perinatal deaths demonstrating a single umbilical artery. Prenat Diagn 1992; 14:13.