

Prune belly sendromu ve at nalı böbrek birlikteliği (olgu sunumu)

Ayhan Özcan (*), Armağan Günel (*), Melih Alömeroğlu (*), S. Temel Ceyhan (**), Yusuf Tunca (***), İskender Başer (**)

ÖZET

Bu makalede üriner sistem anomalilerinin yanı sıra abdominal kas ve umbilikal arter anomalisi olan 15 haftalık bir erkek fetus sunulmaktadır. Üriner sistem anomalileri ve abdominal kasların hipoplazisi/agenезisi ile karakterize Prune belly sendromunun multikistik renal displazi ile birlikteliği bilinmektedir. Olgu, bu sendrom ile at nalı böbrek birlikteliğinin bildirilmemiş olması nedeniyle sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: At nalı böbrek, Prune belly sendromu

SUMMARY

Association of Prune belly syndrome and horse shoe kidney (case report)

A male fetus with a gestational age of 15 weeks with abdominal muscular and umbilical cord vessel anomalies in addition to urinary system anomalies is presented in this article. The association of Prune belly syndrome characterized with urinary system anomalies and abdominal muscular hypoplasia/agenesis with multicystic renal dysplasia is well known. This case is presented because the association of horse shoe kidney with this syndrome has not been reported before.

Key words: Horse shoe kidney, Prune belly syndrome

Giriş

Prune belly isimlendirmesi, fetusun karın ön duvarının buruşmuş kuru erik benzeri ("wrinkled prune-like") görünümünden kaynaklanmıştır (1). Bu sendrom aynı zamanda Eagle-Barrett triad (üçlü) sendromu ve üretral obstrüksiyon malformasyon kompleksi şeklinde de adlandırılmaktadır. Prune belly sendromu (PBS) 35000-50000 doğumda bir ve erkeklerde kızlardan daha yüksek oranlarda (18-20 kat) görülmektedir (1-3). PBS abdominal kasların yokluğu, inmemiş testis ve üriner anomalileri içeren triad şeklinde ilk olarak 1950'de Eagle ve Barrett tarafından tanımlanmıştır. Eagle ve Barrett'in tanımladığı üriner anomaliler içinde megasist (mega mesane), megaloureter, hidronefroz ve renal displazi yer almaktadır (1,6-8). Sonraki çalışmalarda bu üriner anomalilere ek olarak alt üriner obstrüksiyon (genellikle posteriyor üretral valv şeklinde) tanımlanmıştır (1,4). PBS ile birlikte ekstremitelerde deformiteleri, pulmoner hipoplazi ve oligohidramnios bildirilmiştir (1-3). PBS'de genellikle normal karyotip bulunmasına rağmen, trizomi 13, 18, 21 ve monozomi X ile birlikteliği de bildirilmiştir (2,3,5). Bu makalede, PBS'da bugüne kadar tanımlanmış üriner sistem anomalilerinden farklı bir anomalisi olan ve aynı zamanda bilateral multikistik renal displazi de gösteren at nalı böbrekle beraber PBS saptanmış 15 haftalık bir fetus sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Aralarında akrabalık öyküsü bulunan 29 yaşındaki erkek ile 27 yaşında sağlıklı bir kadının ikinci gebeliğinin takibi sırasında 15. haftada fetal ultrasonografi de oligohidramnios ve mega mesane (megasist) saptanmıştır. Prenatal sitogenetik tanı amacı ile amniyosentez yapılmıştır. Antenatal takiplerinde laboratuvar tetkikleri normal olarak değerlendirilmiştir. Ailenin de onayı alınarak gebelik sonlandırılmıştır.

Fetusun otopsisinde dış muayenede abdominal distansiyon dışında belirgin bir patoloji saptanmadı.

* GATF Patoloji Anabilim Dalı

** GATF Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

***GATF Tıbbi Genetik Bilim Dalı

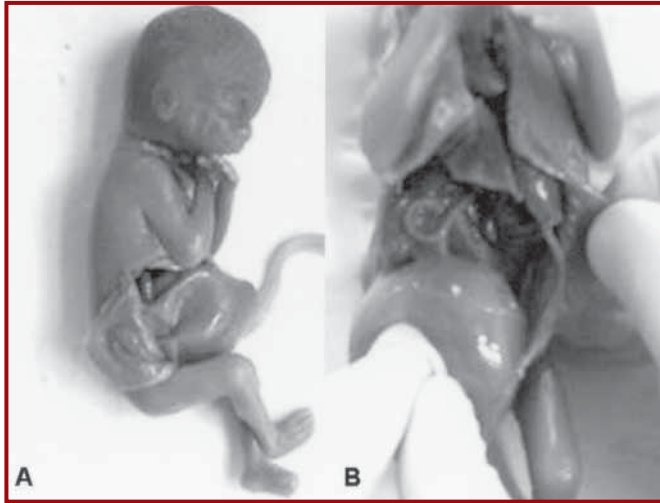
Ayrı basım isteği: Dr. Armağan Günel, GATF Patoloji Anabilim Dalı,

Etilik-06018, Ankara

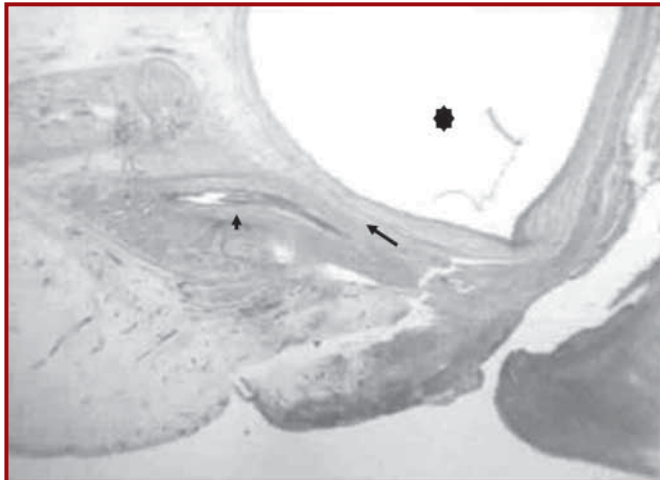
E-mail: armagangunal@hotmail.com

Fetus 300 gr ağırlığında ve ayak taban uzunluğu 22 milimetre (15-16 hafta ile uyumlu) olarak ölçüldü. Kafa açıldığında; kafa kemikleri, beyin zarları normal olup, herhangi bir patoloji saptanmadı. Beyin, beyincik ve beyin sapı normal lokalizasyonlarında ve görünümde idi. Göğüs boşluğu açıldığında; akciğerler, kalp ve diğer yapılar normal olarak değerlendirildi. Karın boşluğu açıldığında; mesanenin ileri derecede genişlemiş olduğu, duvarının inceldiği ve göğüs kafesinin altına kadar uzandığı dikkati çekmekteydi (Şekil 1). Mesane kaldırıldığında böbrekler at nalı şeklinde idi ve sol kısmının sağa göre hipoplazik görünümde olduğu izlendi. Sol üreter de sağ üretere göre hipoplazikti. Mesane 4x3x3 cm boyutlarında olup, açıldığında üretral çıkışının kapalı olduğu dikkati çekti. Daha sonra bu bölgeden mesanenin alt bölümünü, üretranın ve rektumun üst bölümünü içerecek şekilde bir örnek alındı. Bu örneğin histolojik seri kesitlerinde üretranın ne mesane ile, ne de rektumla herhangi bir ilişkisinin olduğu gösterilemedi. Mesane ile üretra arasında 1 milimetreden ince zar şeklinde bir yapı bulunmakta idi (Şekil 2). Testisler

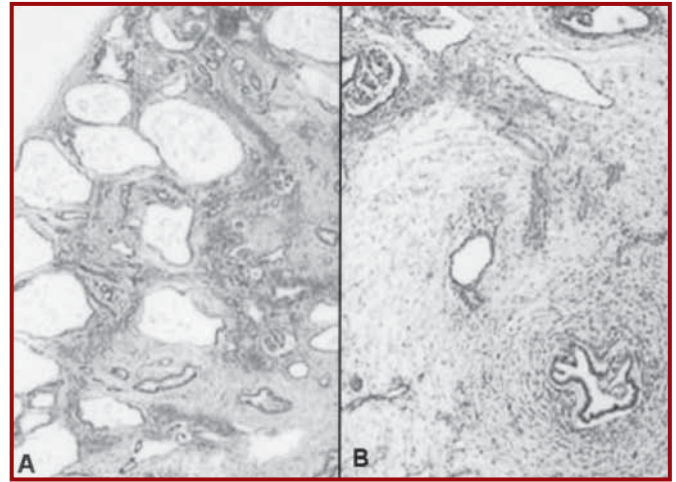
inguinal kanalın giriş deliğinin üstünde idi. Anüs açıktı ve mekonyum görülmekte idi. At nalı şeklindeki böbreğin kesit yüzeylerinde en büyüğü 0.3 cm çapında çok sayıda kistik yapı izlenmekte idi. Histopatolojik incelemede lobar disorganizasyon ve rudimenter medüller piramidler görülmekte idi. Medullada indifferansiye epitelle döşeli primitif duktus yapıları ve bu yapılar etrafında konsantrik lamellasyon gösteren fibromusküler doku artışı dikkati çekmekte idi (Şekil 3). Göbek kordonunda tek umbilikal arter bulunmaktaydı (Şekil 4). Amniyosentez materyalinden yapılan sitogenetik incelemede normal karyotip (46,XY) saptandı.



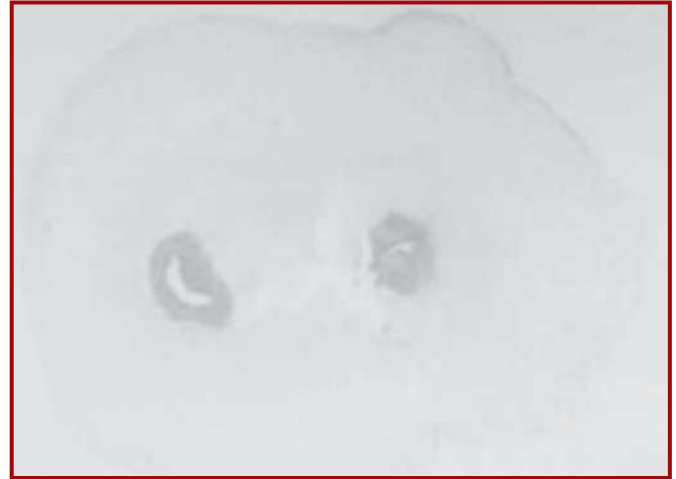
Şekil 1. On beş haftalık fetusta mega mesane



Şekil 2. Alt üriner obstrüksiyon ve posteriyor valv oluşumu (küçük ok: üreter, yıldız: mesane, büyük ok: oluşan valv yapısı) (HEX25)



Şekil 3. A: Multikistik renal displazi (HEX100). B: Fibromusküler hiperplazi (HEX100)



Şekil 4. Umbilikal kord damar anomalisi (HEX25)

Tartışma

PBS erkeklerde daha sık olarak görülür. Üriner sistem anomalileri, kriptorşidizm ve abdominal kasların agenezisi veya hipoplazisi şeklindeki üç önemli özelliği ile tanımlanan PBS, aynı zamanda triad sendromu olarak da bilinmektedir. Bu sendromun en dikkat çekici özelliklerinden birisi üriner sistem anomalileridir ve bunların içinde de en başta mega mesane

(megasist) gelmektedir. Bu anomali hemen daima bu sendrom ile birlikte görülen bir özelliktir. Diğer üriner sistem anomalileri içinde renal displazi (multikistik renal displazi), hidroüreter ve hidronefroz olduğu bildirilmiştir (1-3,6). PBS'na ekstremitte anomalileri, akciğer hipoplazisi, Potter yüz görünümü gibi özellikler de eşlik edebilmektedir (1-3). Bizim olgumuzda bu tür anomaliler izlenmemiştir. Oligohidramnios sıklıkla bulunur. Genellikle bu anomaliler 20. haftadan sonra belirlenebilmektedir (2). Ancak kaynaklarda 13. haftada da saptanan olgular bildirilmiştir (2,3). Bizim olgumuzda 15. haftada megasist ve oligohidramnios saptanması üzerine, ailenin de izniyle gebelik sonlandırılmıştır. PBS'nda genellikle normal karyotip saptanır. Ancak trizomi 13, 18, 21 ve Turner sendromu ile birlikteliği de bildirilmiştir (2,3,5). Bizim olgumuzun gebelik sonlanmadan önce alınan fetal materyalinin sitogenetik incelemesinde normal karyotip (46,XY) saptanmıştır.

PBS'nun etiopatogenezinde farklı görüşler bildirilmiştir. Abdominal kaslardaki yetersizliğin, 6.-7. gebelik haftaları arasında lateral mezoblastların göçündeki bir defektten ya da üretral obstrüksiyonun neden olduğu mesanenin mekanik dilatasyonundan kaynaklandığı düşünülmektedir (2). Mega mesane, üretral atrezi ya da stenozun neden olduğu mekanik dilatasyonun bir sonucudur. PBS ile birlikte olan üretral atrezi olguları nadirdir. Genellikle posteriyor üretral valv şeklinde alt üriner çıkış obstrüksiyonu bulunmaktadır (2). Bizim olgumuzda üretral atrezi mevcut olmayıp, yalnızca mesanenin alt çıkışında membranöz bir yapı (posteriyor üretral valv) bulunmakta idi. Kriptorşidizm nedeni olarak genellikle mega mesanenin testisleri yukarıya doğru ittiği ve böylece inguinal kanala doğru olan göçünü gerçekleştiremediği düşünülmektedir (2). Bizim olgumuzda da testisler bulunması gereken düzeyin yukarısında bulunmakta idi. Ürogenital anomaliler, prenatal ultrasonografik inceleme ile büyük oranda (%78) saptanabilmektedir. Prenatal dönemdeki ultrasonografik incelemede PBS %31, posteriyor üretral valv ise %46 oranında saptanabilmektedir.

Fetusun canlılığı renal displazinin ve pulmoner hipoplazinin şiddetine bağlıdır. Bizim olgumuzda pul-

moner hipoplazi saptanmadı. Ancak bilateral multikistik renal displazi belirgindi. İlk kez sendrom olarak 1950'de Eagle ve Barrett tarafından tanımlandığından beri, PBS'nun renal displazi ile birlikteliği bilinmektedir. Bizim olgumuzun özelliği bu tanımlanan üriner anomalilere ek olarak; bilateral multikistik renal displazi de içeren at nalı böbreğin bulunuşudur. At nalı böbreğin bulunuşu PBS ile rastgele bir birliktelik mi, yoksa yeni bir sendrom mu veya rastlantısal bir bulgu mu sorularının yanıtlarının ancak daha geniş serilerde yapılacak patolojik ve genetik çalışmalarla ortaya konulabileceğini düşünmekteyiz.

Kaynaklar

1. Volmar KE, Fritsch KM, Perlman EJ, Hutchins GM. Patterns of congenital lower urinary tract obstructive uropathy: relation to abnormal prostate and bladder development and the prune belly syndrome. *Pediatr Dev Pathol* 2001; 4: 467-472.
2. Cazorla E, Ruiz F, Abad A, Monleon J. Prune belly syndrome: early antenatal diagnosis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1997; 72: 31-33.
3. Friedmann W, Vogel M, Dimer JS, Luttkus UB, Dudenhausen JW. Perinatal differential diagnosis of cystic kidney disease and urinary tract obstruction: anatomic pathologic ultrasonographic and genetic findings. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2000; 89: 127-133.
4. Kumar S, Fisk NM. Distal urinary obstruction. *Clin Perinatol* 2003; 30: 507-519.
5. Guillen DR, Lowichik A, Schneider NR, Cohen DS, Garcia S, Zinn AR. Prune belly syndrome and other anomalies in a stillborn fetus with a ring X chromosome lacking XIST. *Am J Med Genet* 1997; 70: 32-36.
6. Cromie WJ. Implications of antenatal ultrasound screening in the incidence of major genitourinary malformations. *Semin Pediatr Surg* 2001; 10: 204-211.
7. Tunca Y, Oğur G, Başer I, et al. Fetal ultrasound abnormalities in 108 pregnancies: correlation with fetal karyotype autopsy findings, radiologic findings and postnatal outcome. *Gülhane Tıp Dergisi* 1998; 40: 455-465.
8. Tunca Y, İmirzalıoğlu N, Güran Ş, et al. The importance of multidisciplinary prenatal and postnatal evaluation in a case with VACTERL association in genetic counselling for following pregnancy. *Gülhane Tıp Dergisi* 1998; 40: 483-486.