

## Kontrolsüz Diyabetinin Sonu: Sirenomeli (Denizkızı Sendromu) Olgu Sunumu The Fate of Uncontrolled Diabetes: A Case Report of Sirenomelia (Mermaid Syndrome)

 Enver USLU

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Van, Turkey.

### Öz

Sirenomeli (Denizkızı Sendromu), alt ekstremitelerin tamamen veya kısmi füzyonunun karakteristik özelliğine sahip nadir ve kötü prognoz gösteren bir konjenital fetal anomalidir. Bu deformasyon, gastrulasyon evresinde embriyonun kaudal bölgesine mezoderm göçü eksikliğiyle oluşur. Ayrıca bu bölgenin mezodermi, boşaltım ve gastrointestinal sistemlerinde olduğu kadar lumbosakral omurların gelişiminde de rol oynar. Sendrom konjenital viseral anomali ilişkisi nedeniyle yaşamla bağdaşmaz; ancak, hayatta kalan bebeklerle ilgili az sayıda rapor vardır. Sirenomeli tanısı için en uygun yöntem doğum öncesi bakılan ultrasonografidir. Vakamız, 41 yaşındaki annenin takipsiz gebeliğinden, kontrolsüz diyabeti olan üçüncü gravida ile 28 haftalık 1100 gram, fetal doppler kaybı nedeniyle sezaryan ile canlı doğdu. Solunum ve dolaşım sıkıntıları olan hasta uygun resüsitasyon sonrası entübe edildi. Hastanın düşük kulak, basık burun kökü gibi sendromik yüz görünümü vardı. Bebeğin muayenesinde alt ekstremitte füzyonu olan kaudal disgenezis, 9 ayak parmaklı, tek bacak saptandı. Ağır üriner, genital anomalisi ve tek umbilikal arteri vardı, anüsü yoktu. Hasta doğumunun 77. Saatinde hayatini kaybetmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** *Sirenomeli, anüs, imperfore, anomaliler, cinsel gelişim*

### ABSTRACT

Sirenomelia (mermaid syndrome) is a rare and poor prognosis congenital fetal anomaly with the characteristic feature of a complete or partial fusion of the lower extremities. This deformation occurs with a lack of mesoderm migration to the caudal region of the embryo during the gastrulation phase. It also plays a role in the development of the lumbosacral vertebrae, as well as in the mesoderm, excretory and gastrointestinal systems of this region. The syndrome is incompatible with life due to its congenital visceral anomaly relationship. The most appropriate method for the diagnosis of sirenomelia is prenatal ultrasonography. Our case was born alive with the third gravida with uncontrolled diabetes from a 41-year-old mother's non-follow-up pregnancy, with a 28-week-old 1100 grams, due to fetal doppler loss. The patient with respiratory and circulatory problems was intubated after proper resuscitation. The patient had syndromic facial appearance such as low ear and flat nose. Caudal dysgenesis with lower extremity fusion, 9-toe and one leg were detected in the examination of the baby. It had severe urinary, genital anomaly and single umbilical artery, no anus. The patient died at the 77th hour of its birth.

**Keywords:** *Sirenomelia, anus, imperforate, anomalies, sex development*

Geliş tarihi/Received: 07.06.2020

Kabul tarihi/Accepted: 31.07.2020

### İletişim:

Enver USLU , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Van, Turkey.

e-mail: enver@gmail.com

Tel: +90 5424658588

JAMER 2020;5(2):31-34

## GİRİŞ

Bir doğum kusuru olan Sirenomeli’de etkilenen bebeklerde tek bir alt ekstremité veya birlikte kaynaşmış iki bacakla doğarlar. Sirenomeli, yaşamı tehdit eden ciddi komplikasyonlar ile ilişkilidir ve yaşamın ilk yıllarında genellikle ölümcüldür. Bununla birlikte, bebeklik döneminden sonraki çocukluk veya genç yetişkinlik dönemlerinde hayatta kalma durumu çok az vakada bildirilmiştir (1,2). Bu konjenital anomalinin bebeklerdeki semptomları ve fiziksel özellikleri farklılık gösterebilir. Etkilenen bebeklerde omurga ve iskelet sistemi malformasyonu, iç ve dış genital sistem kusuru, gelişmemiş organ (mesane, böbrek, anüs, üreter) görülebilir. Boşaltım sistemi bozukluğunun ciddiyeti yaşam şansını belirler. İnsidansı 100,000’de birdir. Kadın erkek oranı 1/3 tür (1). Kesin nedeni bilinmese de fetüslerin %22’sinde diyabetli annelerin olduğu görülmekte ve maternal diyabet ile güçlü ilişkisi olduğu bilinmektedir. Tedavisi semptomatik ve destekleyici şeklindedir (1-3).

## OLGU RAPORU

Olgumuzda yer alan bebek, 41 yaşındaki bir annenin üçüncü gebeliğinden ve doğumundan üçüncü yaşayarı olarak 28 haftalık iken, aktif sancılarının olması üzerine acil sezaryen ile doğdu. Doğum öncesi anhidramniyos öyküsü dışında herhangi bir özellik saptanmadı. Anne ile baba arasında akrabalık yoktu. Düzenli takip olmayan bir gebelik süreciydi. Hastanın annesinde kontrolsüz diyabeti vardı. Ailede konjenital anomali yoktu ve kardeşler sağlıklıydı. Annenin operasyon öncesi alınan kan tetkiklerinde; HbA1c: %10.6, glukoz: 286 mg/dL, sodyum: 136 mmol/L, potasyum: 3.6 mmol/L, BUN: 8 mg/dL, kreatinin: 0.69 mg/dL idi.

Sezaryen ile çoklu konjenital anomalisi olan 1100 gram ağırlığında, 36 cm boyunda ve 27 cm baş çevresi ile doğdu. APGAR skoru 1. dakikada 4, 5. dakikada 5 idi. Solunum ve dolaşım problemi olan bebek Yenidoğan Canlandırma Programı (NRP) eğitilmiş bir sağlık ekibinin resüsitasyonu sonucu entübe bir şekilde transport kuvüzü ile yeni doğan yoğun bakıma getirildi (Şekil 1).

Mekanik ventilatöre bağlandı, sülfaktan yapıldı. Hastanın fizik muayenesinde bebekte dinlemekte 2/6 sistolik üfürüm duyuluyordu. Düşük kulak, burun kökü basık, mikroginati, kısa boyun, dar göğüs kafesi, tek umbilikal arter, tek ayak ve 9 ayak parmağı, imperfore anüs, dış genital organ yokluğu, suprapubik bölgede herni ile uyumlu 4x4 cm boyutunda yumuşak kıvamlı kistik yapı vardı (Şekil 2,3 ve 4).

Hastanın bakılan transfontanel ultrasonografide her 2 ventrikül basık olup koroid plexusta kanama mevcuttu. Akciğer grafisinde sol akciğerde hipoplazi olan hastanın ayak grafi-

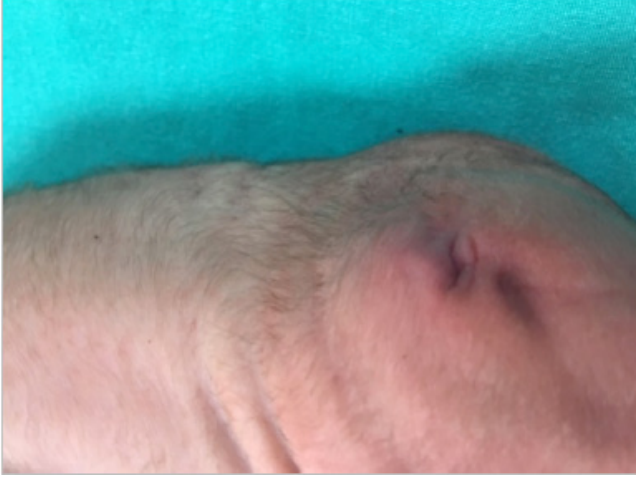
sinde çift femur görüldü. Bebeğin bakılan detaylı batın ve üriner ultrasonografisinde mesane, üreter ve her iki böbrek görülemedi. Genitoüriner anomali ve anal atrezisi olan hastaya cerrahi müdahale düşünüldü.

Hastaya enterostomi-diyaliz kateteri takılması ve üriner diversion yapılması planlandı. Aileye bilgi verildi. Aile hiçbir operasyonu kabul etmedi. Aileden kabul etmediğine dair yazılı beyan formu alındı. Hastanın yaşamını yitirmesi sonrası aileye otopsi önerildi. Aile otopsi yapılmasını kabul etmedi.



Şekil 1. Tek alt ekstremité

- Ayaktaki 9 parmağı ve Potter fasyalarının özelliklerini gösteren fotoğraf
- Suprapubik bölgede herniye görünüm ve dış genital anomalisi



Resim 2: Imperfore anüs



Resim 3: Ayak parmak anomalisi



Resim 4: Potter fasyası

## TARTIŞMA

Denizkızı sendromu yaklaşık olarak 100,000 doğumda bir görülmektedir (2). Sirenomeli'de görülen anomaliler kaudal

regresyon sendromunun en kötü prognozlu formu olarak bilinmektedir (3). Tek göbek arteri, alt ekstremitte anomalisi ve organ anomalisi Sirenomeli'nin özelliklerindedir.

Sirenomeli ile sonuçlanan defekt belirsizliğini sürdürmesine rağmen, kusurlu blastogenez ve vasküler çalma hipotezleri önerilmektedir. Kusurlu blastogenez hipotezinde kaudal mezoderm gelişiminde öncelikli kusur, gastrulasyon aşamasında teratojenik bir olaya bağlanır (4). Vasküler çalma hipotezinde ise; ekstremitelerin füzyonu, yetersiz kan akımı ve kaudal mezoderm için az beslenme olduğu ileri sürülür. Bunun sonucu orta hat yapılarında agenezi ve her iki alt ekstremitte alanında anormal yaklaşım olur (5). Bu kusur notokord oluşumuna müdahale ederek kaudal yapıların anormal gelişimine neden olur. Maternal diyabet, retinoik asit ve ağır metal maruziyeti, sigara kullanımı, anne yaşı >40 veya <18 yaş olması olası çevresel faktörlerdir (6). Olgumuzda ise literatür ile uyumlu olarak etyolojik faktörlerden kontrolsüz diyabeti olan 41 yaşında bir anne vardı.

Sirenomeli; anormal böbrek, mesane, gastrointestinal sistem ve fonksiyonu ile ilişkili komplikasyonlar nedeniyle 24-48 saat içinde hayatını kaybetmektedir. Literatürde dünya çapında yaklaşık 300 vaka bildirilmiştir. Olguların çoğunda tanı doğumdan sonra yapıldı. Prenatal dönemde Sirenomeli 13 hafta gibi bir sürede fetal doppler sonografi ile teşhis edilebilir (7). Bu vakalar, üriner sistemin visseral anomalilerinden dolayı yaşama bağdaşmaz. Renal agenezi olmayan vakalar hayatta kalabilmektedir (1,2,7). Bizim olgumuzda da göbek kordonunda tek arter vardı ve böbrekler, idrar torbası, üreterler yoktu. Beklenildiği üzere de bebek hayatını kaybetti.

Yüz anomalisi; genellikle Potter'in fasyası olarak bilinen büyük, alçak kulaklar, belirgin epikantral katlantı, düz burun, hipertelorizm ve basık çene içerir (8). Bizim vakamızda da bu özellikler vardı. Potter fasyası, anhidramniyos ve pulmoner hipoplazi ile birleşince bizim olgumuzda olduğu gibi Potter sendromu olarak da bilinir (8).

## SONUÇ

Sirenomeli, az görülen ölümcül konjenital anomalilerdendir. Erken dönemde tanı konulan ağır olgularda gebeliğin sonlandırılması önerilebilir. Bu anomaliyi önlemek için gebelikte düzenli takiplerin yapılması ve ilk trimesterde maternal kan glukoz düzeyi ile düzenli antenatal kontrol sürdürülmelidir.

**Bilgilendirilmiş Onam:** Olgu raporu öncesi hastadan bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

**Çıkar Çatışması:** Yazarlar tarafından çıkar çatışması olmadığı bildirilmiştir.

**Finansal Destek:** Yazarlar tarafından finansal destek olmadığı bildirilmiştir.

**Yazar Katkıları:** Çalışma Konsepti/Tasarım- E.U.; Veri Toplama- E.U.; Veri Analizi/Yorumlama- E.U.; Yazı Taslağı- E.U.; İçeriğin Eleştirel İncelemesi- E.U.; Son Onay ve Sorumluluk- E.U.; Malzeme ve Teknik Destek- E.U.; Süpervizyon- E.U..

#### KAYNAKLAR

1. Reddy KR, Srinivas S, Kumar S, Reddy S, Prasad H, Irfan GM. Sirenomelia: a rare presentation. *J Neonatal Surg.* 2012;1(1):7.
2. Tae N, Tarhani F, Goodarzi MF, Safdari M, Bajelan A. Mermaid Syndrome: A Case Report of a Rare Congenital Anomaly in Full-Term Neonate with Thumb Deformity. *AJP Rep.* 2018;8(4):e328-e331.
3. Riazat MI, Kewlani B, Abujannah J, Sharif F. Sirenomelia (mermaid syndrome): a rare congenital disorder. *BMJ Case Rep.* 2019;12(11):e229970.
4. Pişkinpaşa N, Tos T, Çekmez Y, Yılmaz Z, Çekmez F. A Rare Seen Case Report: Sirenomelia. *J Clin Anal Med* 2015;6(suppl 3): 403-5.
5. Dueterhoeft SM, Ernst LM, Siebert JR, Kapur RP. Five cases of caudal regression with an aberrant abdominal umbilical artery: Further support for a caudal regression sirenomelia spectrum. *Am J Med Genet A.* 2007;143(24):3175-84.
6. Sadler TW, Rasmussen SA. Examining the evidence for vascular pathogenesis of selected birth defects. *Am J Med Genet A.* 2010;152A:2426-36.
7. Naveena S, Mrudula C. Sirenomelia- The Mermaid Syndrome: A Case Report. *IOSR J Dent Med Sci.* 2013;7:01-4.
8. Sahu L, Singh S, Gandhi G, Agarwal K. Sirenomelia: a case report with literature review. *Int J Reprod Contracept Obstet Gynecol.* 2013;2:430-2.