

DOI: 10.4274/tpa.381



## Denizkızı sendromu

### Mermaid syndrome

Yalçın Çelik, Ali Haydar Turhan, Selvi Gülaşi, Tuğba Kara\*, Hicran Şenli\*\*, Ayтуğ Atıcı

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

\*Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

\*\*Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

#### Özet

Sirenomeli olarak da adlandırılan denizkızı (mermaid) sendromu oldukça nadir görülen doğumsal bir bozukluktur. Bu sendromda bebeğe denizkızı görünümünü veren yapışık bacakların yanı sıra, ağır üreme-boşaltım, mide- bağırsak, kalp-damar ve merkezi sinir sistemi bozuklukları bulunur. Bu yazıda yapışık bacakların yanı sıra göbük kordonunda tek arter, böbrek yokluğu, akciğer hipoplazisi, özofagus atrezisi, ventriküler septal defekt, anal atrezi, bağırsak atrezisi saptanan ve doğumunun beşinci saatinde kaybedilen denizkızı sendromu olgusu sunulmuştur. (*Türk Ped Arş 2013; 48: 65-7*)

**Anahtar sözcükler:** Denizkızı, kaudal disgenezi, sirenomeli

#### Summary

Sirenomelia, also known as the mermaid syndrome, is a very rare congenital anomaly characterized by lower limb fusion and severe urogenital, gastrointestinal, cardiovascular, central nervous system malformations. We report a case of sirenomelia who had a single umbilical artery, renal agenesis, pulmonary hypoplasia, esophageal atresia, ventricular septal defect, anal atresia, intestinal atresia and who was lost at fifth hour of life. (*Turk Arch Ped 2013; 48: 65-7*)

**Key words:** Caudal dysgenesis, mermaid, sirenomelia

#### Giriş

Sirenomeli olarak da adlandırılan denizkızı (mermaid) sendromu oldukça nadir görülen doğumsal bir bozukluktur. Bu sendromda bebeğe denizkızı görünümünü veren yapışık bacakların yanı sıra, ağır üreme-boşaltım, mide- bağırsak, kalp-damar ve merkezi sinir sistemi bozuklukları bulunur (1,2). Bu bebekler çoğunlukla ölü doğarlar veya doğumdan kısa süre sonra kaybedilirler (3). Boşaltım sistemi bozukluklarının derecesi yaşam şansını belirler ve literatürde çok az sayıda yaşayan olgu bildirilmiştir (4,5). Burada denizkızı sendromu tanısı alan bir olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

#### Olgu

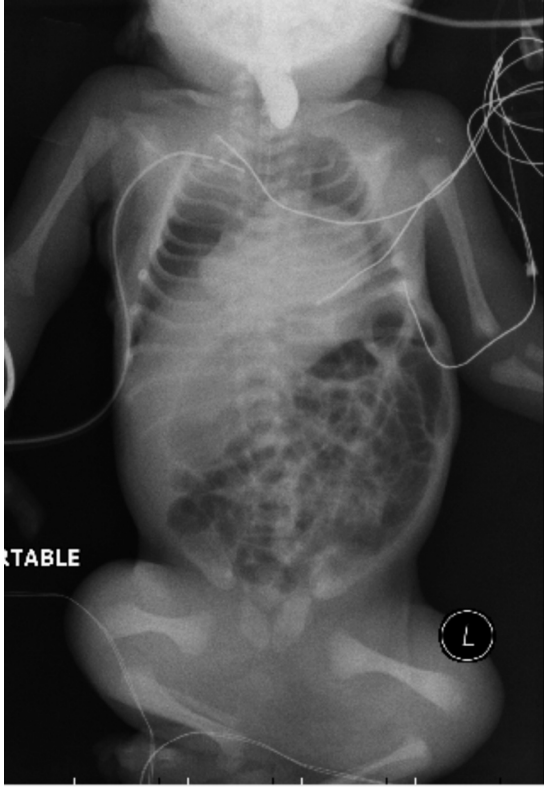
On dokuz yaşındaki annenin birinci gebeliğinden sezaryen ile 38. gebelik haftasında doğan bebek, kendiliğinden

solunumunun olmaması üzerine entübe edilerek hastanemize gönderilmişti. Gebelik döneminde oligohidramniyos öyküsü dışında herhangi bir özellik saptanmadı. Anne ile baba arasında akrabalık yoktu. Genel durumu iyi olmayan bebeğe mekanik ventilatör ile solunum desteği başlandı. Sağ akciğerde pnömotoraks saptanması üzerine toraks tüpü takıldı. Vücut ağırlığı 2 675 g (%25-50), boyu 38 cm (<%10), baş çevresi 34 cm (%50-75) ölçüldü. Kalpte dinlemekle 3/6 sistolik üfürüm duyuluyordu. Özofagus atrezisi (Resim 1) ve anal atrezisi vardı. Göbük kordonunda tek arter bulunmaktaydı. Dış genital yapı erkek görünümündeydi, ancak skrotum belirgin değildi ve testisler ele gelmiyordu. Her iki alt ekstremité yapışık (Resim 2, 3, 4), ancak radyolojik incelemelerde kemik yapılarında yapışıklık yoktu (Resim 1). Ekokardiyografik incelemede ventriküler septal defekt saptandı. Karın ultrasonografisinde böbrekler ve idrar torbası görüntülenemedi. Bebek yaşamının beşinci saatinde

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Dr. Yalçın Çelik, Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

E-posta: drycelik@yahoo.com **Geliş Tarihi/Received:** 29.10.2010 **Kabul Tarihi/Accepted:** 05.01.2011

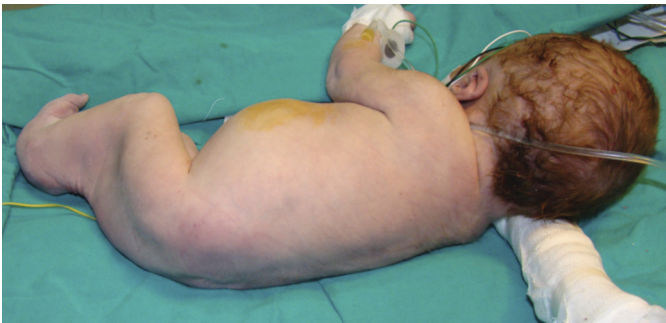
*Türk Pediatri Arşivi Dergisi, Galenos Yayinevi tarafından basılmıştır. / Turkish Archives of Pediatrics, published by Galenos Publishing*



**Resim 1.** Her iki bacak kemikleri ayrı yapılar olarak seçiliyor ve özofagus verilen radyopak maddenin oluşturduğu özofagus atrezisi ile uyumlu görünüm izleniyor



**Resim 2.** Denizkızı sendromu tanısı alan olgunun önden görünümü



**Resim 3.** Denizkızı sendromu tanısı alan olgunun arkadan görünümü

kaybedildi. Otopside her iki akciğerin tek lobdan oluştuğu ve hipoplazik olduğu saptandı. Özofagus atrezisi ile birlikte anal girimde ve buradan yedi cm yukarıda iki alanda atrezi saptandı. Böbrekler, idrar torbası ve üreterler yoktu. Sağ testis pelviste izlenirken sol testis saptanmadı. Bu bulgularla bebekte denizkızı sendromu olduğu düşünüldü. Yapılan kromozom incelemesinde kromozom yapısının 46 XY olduğu ve yapısal bir bozukluğun olmadığı görüldü.

### Tartışma

Denizkızı sendromu yaklaşık olarak 60 000 doğumda bir görülmektedir (4,6-8). Kaudal disgenezinin bir tipi mi yoksa tamamen ayrı bir durum mu olduğu halen tartışma konusudur (3,6,9-13). Patogenezi tam olarak açıklanamamakla birlikte bazı teoriler ileri sürülmüştür. Bir düşünceye göre mezodermal hücre göçünün uygun şekilde yapılamaması sorumlu tutulmuştur (9,11). Daha yaygın olan başka bir düşünceye göre ise göbek kordonunda tek arter bulunması nedeniyle embriyonal dönemde alt taraf doku ve organlarının yetersiz kanlanması bacakların yapışıklığına ve diğer bulgulara neden olur (6,10,11,14,15). Sendromun nedenleri tam olarak bilinmemekle birlikte anne yaşının 20'nin altında veya 40'ın üzerinde olması, tek yumurta ikizi olma, gebelikte çeşitli zararlı etkenlere maruz kalma, diyabetik anne bebeği olma ve erkek cinsiyet risk etmenleri olarak bildirilmiştir (3,4,15). Olgumuzun anne yaşı 19 ve cinsiyeti erkekti, diğer risk etmenleri ise yoktu.

Denizkızı sendromunda bacakların yapışıklığı en dikkat çekici özelliktir ve bacaklar kemik yapılarla birlikte veya kemik dokuda yapışıklık olmadan sadece deri ile birleşmiş olabilirler



**Resim 4.** Yapışık bacaklar ve iyi gelişmemiş dış genital yapı

(4,15). Olgumuzda bacaklar sadece deri ile birleşmişti. Bacakların yapışıklığı yanında en sık bildirilen bulgular göbük kordonunda tek arter bulunması ve böbrek gelişim bozukluğudur (1,12,13). Bizim olgumuzda da göbük kordonunda tek arter vardı ve böbrekler, idrar torbası, ureterler yoktu. Diğer sık bildirilen bulgular, anal atrezi ve bağırsak tıkanıklığıdır (10). Olgumuzda da anal atrezi vardı ve otopsi incelemesinde anal girimden yedi cm yukarıda bağırsak tıkanıklığı saptanmıştı.

Denizkızı sendromuna daha az sıklıkta özofagus atrezisi, doğuştan kalp hastalığı, polidaktili, anansefali, holoprosansefali, miyeloşizis gibi bozukluklar da eşlik edebilir (9,10,16). Olgumuzda polidaktili ve merkezi sinir sistemi bozukluğu yoktu ancak özofagus atrezisi ve ventriküler septal defekt vardı.

Denizkızı sendromunda genellikle dış ve iç cinsiyet organları tam olarak gelişmez (3,9-12,14). Bizim olgumuzda penis görünümü bir yapı bulunmakla birlikte, skrotum gelişmemişti ve testisler ele gelmiyordu. Otopsi incelemesinde ise sağ testis pelviste izlenirken sol testis bulunamadı.

Denizkızı sendromu genellikle yaşamla bağdaşmaz. Bebeğin yaşam süresini böbrek gelişimindeki bozukluğun derecesi belirler (13). Bebeğin böbrek gelişiminde ağır derecede bozukluk varsa oligohidramniyos ve akciğer hipoplazisi gelişir, ölü doğum veya erken dönemde ölümler sonuçlanır (3,11). Literatürde çok az sayıda yaşayan olgu bildirilmiştir ve bunlar genellikle işlev gösterebilen böbrekleri bulunan olgulardır (4,5). Olgumuzun ise doğum öncesi öyküsünde oligohidramniyos vardı ve otopsi incelemesinde böbrekler yoktu, akciğerler hipoplazikti. Bebeğe mekanik ventilasyon ile solunum desteği uygulanmasına rağmen erken dönemde kaybedildi.

Gebeliğin erken döneminde yapılan ultrasonografi ile doğum öncesinde tanı konulabilir ancak gebeliğin ilerleyen dönemlerinde oligohidramniyos nedeniyle tanı güçleşir (14,15). Erken dönemde tanı konulan ağır olgularda gebeliğin sonlandırılması önerilebilir.

## Kaynaklar

1. Lutz N, Meyrat BJ, Guignard JP, Hohlfeld J. Mermaid syndrome: virtually no hope for survival. *Pediatr Surg Int* 2004; 20(7): 559-61.
2. Browne M, Fitchew P, Adley B, Crawford SE. Sirenomelia with an angiomatous lumbosacral myelocystocele in a full-term infant. *J Perinatol* 2004; 24(5): 329-31.
3. Taghavi MM, Jafari Naveh HR, Shariati M, Morteza Zade F. Sirenomelia (mermaid syndrome): an infant from parents who used a special form of snuff. *Pak J Biol Sci* 2009; 12(9): 722-5.
4. Romano S, Esposito V, Fonda C, Russo A, Grassi R. Beyond the myth: the mermaid syndrome from Homer to Andersen. A tribute to Hans Christian Andersen's bicentennial of birth. *Eur J Radiol* 2006; 58(2): 252-9.
5. Stanton MP, Penington EC, Hutson JM. A surviving infant with sirenomelia (Mermaid syndrome) associated with absent bladder. *J Pediatr Surg* 2003; 38(8): 1266-8.
6. Pinette MG, Hand M, Hunt RC, Blackstone J, Wax JR, Cartin A. Surviving sirenomelia. *J Ultrasound Med* 2005; 24(11): 1555-9.
7. Sikandar R, Munim S. Sirenomelia, the mermaid syndrome: case report and a brief review of literature. *J Pak Med Assoc* 2009; 59(10): 721-3.
8. Goodlow OG, Sibley RI, Allen BG, Kamanda WS, Gullattee AC, Rayfield WC. Sirenomelia: mermaid syndrome. *J Natl Med Assoc* 1988; 80(3): 343-6.
9. Thottungal AD, Charles AK, Dickinson JE, Bower C. Caudal dysgenesis and sirenomelia-single centre experience suggests common pathogenic basis. *Am J Med Genet A* 2010; 152A(10): 2578-87.
10. Duesterhoeft 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; 143A(24): 3175-84.
11. Kadian YS, Duhan N, Rattan KN, Rawal M. Sirenomelia (mermaid syndrome): a rare anomaly. *Afr J Paediatr Surg* 2008; 5(2): 105-6.
12. Bruce JH, Romaguera RL, Rodriguez MM, González-Quintero VH, Azouz EM. Caudal dysplasia syndrome and sirenomelia: are they part of a spectrum. *Fetal Pediatr Pathol* 2009; 28(3): 109-31.
13. Messineo A, Innocenti M, Gelli R, Pancani S, Lo Piccolo R, Martin A. Multidisciplinary surgical approach to a surviving infant with sirenomelia. *Pediatrics* 2006; 118(1): e220-3.
14. Wasnik A, Lalchandani UR. Sirenomelia-symphysis unipus (mermaid deformity). *Pediatr Radiol* 2010; 40(Suppl 1): S14.
15. Schiesser M, Holzgreve W, Lapaire O, et al. Sirenomelia, the mermaid syndrome--detection in the first trimester. *Prenat Diagn* 2003; 23(6): 493-5.
16. Kırımı E, Peker E, Tuncer O, Akgün C, Kurdoğlu Z. Sirenomelia ve polidaktili birlikteliği: bir vaka sunumu. *Anatol J Clin Investig* 2010; 4(1): 67-9.