

## Nadir Görülen Bir Sendrom: Miad Gebede Sirenomeli

A Rare Seen Case Report: Sirenomelia in a Term Pregnant Woman

Hacer Uyanıkoğlu<sup>1</sup>, Kenan Gençç<sup>1</sup>, Sibel Sak<sup>1</sup>, Muhammet Erdal Sak<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Harran Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği

### Yazışma adresi:

Yrd. Doç. Dr. Hacer Uyanıkoğlu

Harran Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği

Email: huoglu@hotmail.com

Palandöken Kadın Doğum Kış Kongresi, 3 – 6 Mart 2016, Erzurum'da poster olarak sunulmuştur

**Geliş tarihi / Received:** 17.02.2016

**Kabul tarihi / Accepted:** 18.03.2016

### Öz

Sirenomeli vücudun kaudal bölgesinin anormal gelişimi ile kendini gösteren nadir bir konjenital yapısal anomaliler grubudur. Tanı erken gebelik haftasında ultrason kullanılarak dikkatli bir inceleme ile antenatal olarak konulabilir. Biz bu yazıda 38. gebelik haftasında ilk kez doktora başvuran ve sancılı tarifleyen hastanın yapılan ultrasonografisinde bilateral böbrek agenezisi ve anhidroamniyoz saptanıp gebeliği sonlandırılan ve doğum sonrası sirenomeli tanısı konulan bir olguyu literatür ışığında tartışmayı amaçladık. **Anahtar**

**Kelimeler:**Kaudal regresyon, Sirenomeli, Anhidroamniyoz

**Abstract** Sirenomelia is a rare congenital anomaly characterized by abnormal development of the caudal body structures. The disease can be diagnosed antenatally by the careful ultrasound examination in early gestational week. In this paper we aimed to discuss a case which had bilateral renal agenesis and anhydramnios image detected by ultrasound examination at the 38' gestational week. She was admitted to the hospital firstly at the 38' gestational week by described abdominal pain. We diagnosed sirenomelia after cesarean section.

**Keywords:** Caudal Regression, Sirenomelia, Anhydramnios

### Giriş

Sirenomeli olarak adlandırılan denizkızı (mermaid) sendromu oldukça nadir görülen doğumsal bir bozukluktur. Bu sendromda bebeğe denizkızı görünümünü veren yapışık bacakların yanı sıra, ağır ürogenital sistem, mide-bağırsak, kalp-damar ve merkezi sinir sistemi bozuklukları bulunabilir (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).

Bu olguda kliniğimizde sezaryenle doğum sonrası sirenomeli tanısı konan bir olguyu literatür ışığında tartışmayı amaçladık.

### Olgu

33 yaşında ikinci gebeliği olan, eski sezaryenli bir

hasta sancı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Akriba evliliği, sigara, alkol ve teratojen ilaç kullanma öyküsü, radyasyon maruziyeti olmayan ve özgeçmişinde bir özelliği bulunmayan hastanın son adet tarihine göre 38. gebelik haftasında olması gerekirken, ultrasonografisinde (USG) 34 hafta ile uyumlu (bipariyetal çap: 85 mm, femur uzunluğu: 63 mm) canlı bir gebelik ve anhidroamniyoz saptandı. USG'de anhidroamniyoz nedeniyle optimal değerlendirme yapılamamakla birlikte fetal böbrekler izlenemedi. Yine fetal ekstremiteler ve fetal hareket anhidroamniyoz nedeniyle değerlendirilemedi. Ailenin onamı alınarak yapılan sezaryen sonrası APGAR'ı 4-4 olan 1560 gr ağırlığında canlı tek erkek bebek doğurtuldu. Yenidoğanın makroskopik incelemesinde pelvik bölgeden itibaren alt ekstremitelerin füzyon sonucu tek gelişim gösterdiği, anal ve üretral açıklığın olmadığı, dış genital organların tam gelişmediği görüldü (Şekil 1,2). Yenidoğana yapılan USG'de böbrekler ve mesane izlenmedi. Akciğerler hipoplazik izlendi. Sendromik tip yüz ve her iki elde deformasyon mevcuttu.

Yapılan kemik incelemesinde (Şekil 3); iki yönlü torakolomber vertebra grafisinde lomber bölgede spinal kanalda genişleme izlendi. Radyografik incelemede üst ve alt ekstremitte kemikleri normal idi. Hastaya bu bulgular ile sirenomeli tanısı konuldu. Aileye bilgi verildi ve bebek yenidoğan yoğun bakıma alınıp spontan takip edildi. Postpartum ikinci günde bebek ex oldu.

### **Tartışma**

Sirenomeli sendromu yaklaşık olarak 60 000 doğumda bir görülmektedir (4). Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte patofizyolojisinde iki teori öne sürülmektedir. Bu teorilerden ilki vasküler çalma (vascular steal) teorisidir. Bu

teoride, abdominal aortadan köken alan vitellin arter kaynaklı tek umbilikal arter söz konusu olup, distalde renal ya da inferior mezenterik dallanmalar vermediğinden kaudal bölge hipoperfüzyonuna neden olabileceği ileri sürülmektedir. Diğer teori ise anormal blastogenez hipotezi olup, ekstremitte tomurcuklarının gastrulasyon evresindeki defekt nedeniyle oluştuğu öne sürülmektedir. Bu hipoteze göre fenotipik özellikler, defektin meydana gelme zamanı ve şiddeti ile ilişkilidir. Bu açıdan sirenomelinin, kaudal regresyon sendromunun (KRS) majör bir formu mu, yoksa ayrı bir hastalık mı olduğu tartışmalıdır (6).

Genetik yatkınlık, vasküler hipoperfüzyon, teratojenik ajan kullanımı 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 sirenomeliyle ilişkili olası nedenler olarak ileri sürülmektedir (4). Olgumuzda 33 yaşında ve tekiz gebeliği olan annede herhangi bir teratojen ilaç alımı, madde kullanımı ve diyabet öyküsü mevcut değildi, doğum sonrası kromozom analizi için aile onam vermedi.

Sirenomeli sendromunda bacakların yapışıklığı en dikkat çekici özelliktir ve bacaklar kemik yapılarla birlikte veya kemik dokuda yapışıklık olmadan sadece deri ile birleşmiş olabilirler. Stocker ve Heifetz sirenomeliyi 7 tip olarak ayırmışlardır: I, tüm uyluk ve bacak kemikleri var. II, tek fibula var. III, fibula yok. IV, femurlar kısmen yapışık, fibulafüzyone. V, femurlar kısmen yapışık, fibula yok. VI, tek femur, tek tibia. VII, tek femur, tibia yok (6). Bizim olgumuzda sadece cilt yapışıklığı mevcut olup tüm alt ekstremitte kemikleri ayrı olarak izlendi (Tip I, Şekil 3). Bacakların yapışıklığı yanında en sık

bildirilen bulgular göbek kordonunda tek arter bulunması ve böbrek agenezisidir (1). Bizim olgumuzda da göbek kordonunda tek arter vardı ve böbrekler, idrar torbası, üreterler yoktu. Diğer sık bildirilen bulgular, anal atrezi ve bağırsak tıkanıklığı ve genital organ anomalisidir (7). Olgumuzda da anal atrezi ve dış genital organ anomalisi mevcuttu (Şekil 1,2).

İlerleyen gebelik haftalarında anhidramniyoz nedeniyle sirenomeli tanısı koymak güçtür. Şüphelenilen durumlarda manyetik rezonans ve dört boyutlu USG tanıya yardımcıdır (8). Olgumuzda önceden sezaryen öyküsü olan hasta

sancı tariflediği için ileri inceleme yapılmadı.

İlk trimesterde amniyotik sıvı hacminin fetal idrar üretiminden bağımsız olarak sıklıkla yeterli olması, doğru tanı için erken değerlendirmenin önemini ortaya koymaktadır. Günümüzde prenatal yapılan rutin ultrasonografik muayenelerde ilk trimesterde veya erken ikinci trimesterde bu nadir görülen sendrom tanı alabilir ve yaşamla bağdaşmaması nedeniyle aileye gebeliğin sonlandırılması önerilerek gebeliğin miada kadar uzaması ve gereksiz doğum komplikasyonları önlenabilir.

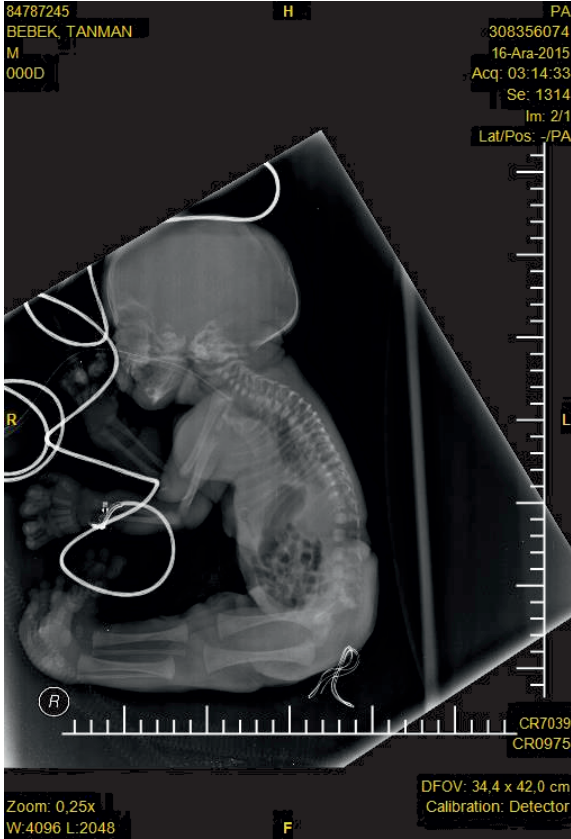
**Şekil 1:** Sirenomeli tanısı alan olgunun arkadan görünümü



Şekil 2: Yapışık bacaklar ve iyi gelişmemiş dış genital yapı



Şekil 3: Olgumuzun x-ray görünümü, Tip I (Stocker ve Heifetz sınıflaması) sirenomeli



#### Kaynaklar

1. Lutz N, Meyrat BJ, Guignard JP, Hohlfeld J. Mermaid syndrome: virtually no hope for survival. *Pediatr SurgInt* 2004;20(7):559-61.
2. Browne M, Fitch P, Adley B, Crawford SE. Sirenomeli with an angiomatous lumbosacral myelocystocele in a full-term infant. *J Perinatol* 2004;24(5):329-31.
3. Taghavi MM, JafariNaveh HR, Shariati M, Morteza Zade F. Sirenomelia (mermaid syndrome): an infant from parents who used a special form of snuff. *Pak J*

*BiolSci* 2009;12(9):722-5.

4. Romano S, Esposito V, Fonda C, Russo A, Grassi R. Beyond themyth: the mermaid syndrome from Homerusto Andersen. Atributeto 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. Mohammed Z, Seidahmed, Omer B, Abdelbasit, Khalid A, Alhussein, Abeer M, Miqdad, Mohammed I.

Khalil, Mustafa A. Salih. Sirenomelia and severe caudal regression syndrome. *SaudiMed J* 2014;35(1):36-43.

7. Duesterhoeft SM, Ernst LM, Siebert JR, Kapur RP. Fivecases of caudal regression with an aberrant abdominal umbilical artery: Further support for a caudal regression-sirenomelia spectrum. *Am J MedGenet A* 2007;143(24):3175-84.
8. Dosedla E, Kalafusová M, Calda P. Sirenomelia apus after trimethoprim exposure: first-trimester ultrasound diagnosis-a case report. *J Clin Ultrasound*. 2012;40(9):594-7.