

## Bir Sirenomeli Olgusu

Dr. Levent YILDIZ<sup>1</sup>, Dr. Kamile KURT<sup>1</sup>, Dr. Oğuz AYDIN<sup>1</sup>,

Dr. Türkay YALIN<sup>2</sup>,

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Patoloji<sup>1</sup> ve Radyoloji<sup>2</sup> Anabilim Dalları,  
SAMSUN

- 
- ✓ Sirenomeli alt ekstremitelerin füzyonu ve sakral agenezis ile karakterize nadir bir gelişimsel anomalidir. Biz, diyabetik olmayan annede sirenomeli olgusunu literatür ışığında tartıştık.

**Anahtar kelimeler:** Sirenomeli

- ✓ **The Case of Sirenomelia**

Sirenomelia is rare developmental anomaly that characterized by fusion of the lower limb buds and sacral agenesis. We presented a case at sirenomelia in the non-diabetic mother and discussed the light of literature.

**Key words:** Sirenomelia

---

### GİRİŞ

Alt ekstremitelerin füzyonunu tarif etmek için kullanılan sirenomeli terimi ya da mermaid sendromu, kaudal regresyon sendromunun en şiddetli şeklidir. Değişen oranlarda alt ekstremitel füzyonu, sakral ve pelvik kemik anomalileri, dış genital organların yokluğu, imperfore anüs, renal agenezis ya da disgenезis ile birliktedir<sup>(1)</sup>. Mitolojik olarak Homeros'un Odysseus Destanı'ndan beri bilinmektedir<sup>(2)</sup>. Bu anomali 60.000 doğumda 1 görülmekte olup, erkek/kız oranı 2.7:1'dir. Monozigotik ikizlerde 100 kat daha fazla görülür<sup>(1,3,4)</sup>. Olguların %16'sında annede diyabet mevcuttur<sup>(3)</sup>. Literatürde bugüne kadar yaklaşık 300 olgu bildirilmiştir<sup>(1)</sup>.

Departmanımızda ilk kez karşılaştığımız sirenomeli olgusunun otopsi bulgularını literatür eşliğinde tartıştık.

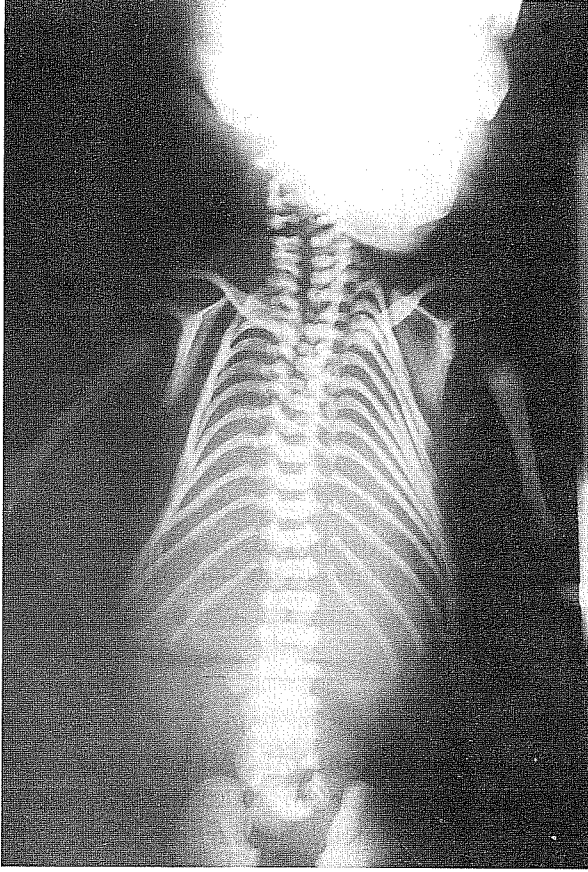
### OLGU BİLDİRİMİ

Gebeliği sırasında oligohidramnios ve intrauterin gelişme geriliği saptanan 23 yaşında annenin 30 haftalık gebeliği indüksiyonla

sonlandırıldı. Vajinal yoldan canlı doğan 1050 gr. ağırlığında, APGAR skoru 2 olan bebek doğumu izleyen dakikalarda eksitus oldu. Otopsi amacıyla departmanımıza gönderildi.

Direkt radyografik incelemede sakrum mevcut değildi (Resim 1). Sağ ve sol femur korpus düzeyinde parsiyel füzyon gösteriyordu, fibulada komplet füzyon mevcuttu. Her iki ayak füzyon gösteriyordu ve toplam 7 parmak izlenmekteydi.

Otopside baş çevresi 24 cm., göğüs çevresi 25 cm., karın çevresi 25 cm., oturma mesafesi 31 cm., trokanter major-diz mesafesi 6.5 cm., diz-topuk mesafesi 7 cm. olan, üzerinde 4 cm. uzunluğunda, kesitinde 2 arter yapısı seçilebilen göbek kordonu bulunan bebeğin dış muayenesinde anüsün anormal lokalizasyonda ve atrezik olduğu, dış genital organların mevcut olmadığı, ancak penis olduğu düşünülen yapının gluteal bölgede yerleştiği izlendi. Alt ekstremiteler birbirine bitişikti ve ayak bölgesinde 7 adet parmak seçilebiliyordu (Mermaid görünümü).

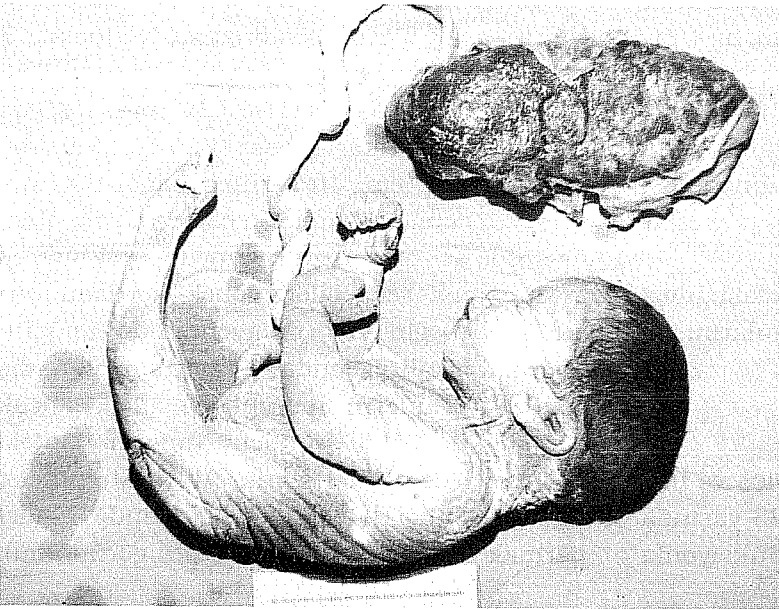


Resim 1. Sirenomelik bebekte sakral agenezis.

Burun sivri, çene geriye doğru çekik, kulaklar düşüktü, hipertelorizm mevcuttu (Potter yüzü) (Resim 2).

Kafa boşluğu açıldığında sagittal sinüs boyunca beyin yüzeyinin kanamalı ve beynin ödemli olduğu gözlemlendi. Göğüs boşluğu açıldı, organların sayısı ve yerleşimlerinde bir anomali gözlenmedi. Kalp açıldığında foramen ovalenin açık olduğu izlendi. Karın boşluğu açıldığında barsakların rektum seviyesinde kör uçla sonlandığı, kör ucun proksimalindeki 5 cm. uzunluğundaki bölümün dilate ve mekonyum ile dolu olduğu izlendi. Böbrek ve sürrenaller hemen diyafragma bitişik lokalizasyonda idi. Üreter ve mesane mevcut değildi. Diğer organlar ve plasentanın incelenmesinde makroskopik bir anomali saptanmadı.

Mikroskopik incelemede akciğerlerin yetersiz havalanma gösterdiği izlendi. Göbek kordonuna ait kesitlerde 2 arter yapısı mevcuttu. Böbrekler histolojik olarak normal yapıda idi. Bunun dışındaki organlarda anlamlı bir patoloji saptanmadı.



Resim 2. Sirenomelik bebekte alt ekstremité füzyonu ve Potter yüzü.

## TARTIŞMA

Sirenomeli gebeliğin ilk haftalarında kaudal blastemin posterior aksının gelişim defekti sonucu alt ekstremitte füzyonu, sakral, lomber hatta alt torakal vertebra defekti, ürogenital anomaliler, kardiyovasküler, respiratuar ve üst gastrointestinal sistem malformasyonları ile seyreden gelişimsel bir anomalidir. Anüs hemen her zaman imperforedir. Etiyolojisinde annede diyabet, genetik predispozisyon, vasküler hipoperfüzyon, minör embriyonal travma, ani ısı değişiklikleri, vitamin yetmezliği, lityum tuzları ve retinoik asit suçlanmaktadır<sup>(3,5,-7)</sup>. Oligohidramnios nedeni ile bu infantların çoğunda Potter yüzü ve pulmoner hipoplazi bulunur<sup>(1)</sup>. Renal agenezis ya da kistik renal displazi hemen her vakada gözlenir<sup>(5)</sup>. Ancak bizim sunduğumuz olguda renal agenezis ya da kistik renal displazi mevcut değildi.

Sirenomelinin "kaudal regresyon sendromu" ndan ayrı olarak sınıflandırılması konusu tartışmalıdır. Erken embriyolojik gelişim sırasında aksiyal mezoderm yapısının anlaşılması konusundaki son gelişmeler sirenomelinin kaudal regresyon spektrumunun en şiddetli ucu olduğunu desteklemektedir<sup>(8)</sup>. Bununla birlikte son zamanlarda elde edilen kanıtlar ışığında bu iki durumun ayrı antiteler olduğunu vurgulayan araştırmacılar da vardır<sup>(9)</sup>.

Bizim olgumuzda sirenomelinin karakteristik özelliklerinden alt ekstremitelerin füzyonu, sakrum agenezisi, imperfore anüs, dış genital organların yokluğu saptandı. Sağ ve sol femur korpus düzeyinde parsiyel füzyon gösteriyordu, fibulada komplet füzyon mevcuttu. Ayrıca Potter yüzü, üreter ve mesane agenezisi, barsak agenezisi mevcuttu. Böbrek ve sürrenaliler anormal lokalizasyonda idi.

Sirenomeli radyografik olarak 7 tiptir. Tip I' de alt ekstremitelerin tüm kemikleri mevcuttur, Tip II' de fibulada füzyon mevcuttur,

Tip III' de fibula yoktur, Tip IV' de femurda parsiyel füzyon, fibulada komplet füzyon mevcuttur, Tip V' de femurda parsiyel füzyon vardır, fibula yoktur, Tip VI' da her iki femur ve tibiada füzyon mevcuttur, Tip VII' de femurda füzyon mevcuttur, tibia yoktur<sup>(5)</sup>. Bizim olgumuzda femurda parsiyel, fibulada komplet füzyon bulunduğundan Tip IV olarak kabul edilmiştir.

Literatürde sunulanlar ile morfolojik açıdan pek çok benzerlik gösteren olgumuz literatürde bahsedilen etiyolojik faktörlerden hiçbirisini taşımamaktadır. Özellikle diyabet yönünden yapılan klinik ve biyokimyasal çalışmalarda annede diyabet tespit edilememiştir. Aile ve kardeş öyküsü alındığında da bir düşük ile sonuçlanan gebelik dışında patolojik bulgu mevcut değildir.

Geliş tarihi : 04.01.2001

Yayına kabul tarihi : 02.04.2001

Yazışma adresi:

Dr. Levent YILDIZ

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi,

Patoloji Anabilim Dalı

55139 Kurupelit, SAMSUN

## KAYNAKLAR

1. Di Lorenzo M, Brandt ML, Veilleux A. Sirenomelia in an identical twin: a case report. *J Pediatr Surg*. 1991 Nov; 26: 1334-1336.
2. Buhociu I, Hamburda M, Cohn E. Observations of a case of sirenomelia in a 37-year-old adult. *Acta Urol Belg*. 1991; 59: 85-93.
3. Dahling Pang. Caudal agenesis and associated caudal spinal cord malformations. In: Wilkins RH, Rengarhary SS. *Neurosurgery*. New York, Mc Graw-Hill 1996: 3527-3533.
4. Gilbert-Barness E, Opitz JM. Congenital anomalies-malformation syndromes. In: Wiglessworth JS, Singer DB. *Textbook of Fetal and Perinatal Pathology*. Vol. 1. Boston. Blackwell Scientific Publications, 1991; 384-385

5. Gilbert-Barness E, Opitz JM. Congenital anomalies-malformation syndromes. In:Stocher JT, Dehner LP. Pediatric Pathology. Vol.1. Philadelphia, JB Lippincott Company, 1992, 75-76
6. Goto MP, Goldman AS. Diabetic embryopathy. Curr Opin Pediatr. 1994 Aug; 6: 486-491.
7. Adra A, Cordero D, Mejides A, et al. Caudal regression syndrome: etiopathogenesis, prenatal diagnosis, and perinatal management. Obstet Gynecol Surv. 1994 Jul; 49: 508-516.
8. Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, et al. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. Hum Reprod Update. 1999 Jan-Feb; 5: 82-86.
9. Houfflin V, Subtil D, Cosson M, et al. Prenatal diagnosis of three caudal regression syndromes associated with maternal diabetes. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris). 1996; 25: 389-95.