

Multipl Konjenital Anomalilerin Eşlik Ettiği Bir Prune-Belly Sendromu Olgusu

Dr. Levent YILDIZ¹, Dr. Oğuz AYDIN¹, Dr. Çetin BORAN¹,

Dr. Bedri KANDEMİR¹, Dr. Tayfun ALPER²,

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Patoloji¹, Kadın Hastalıkları ve Doğum²
Anabilim Dalı, SAMSUN

- ✓ Karın duvarı kaslarının yokluğu, üriner traktus anormallikleri ve kriptoorşitizm Prune-belly sendromunun üç ana özelliğidir. Yoğun asit ve intraabdominal idrar birikimi abdominal duvar atrofisine yol açar. Olgularda fonksiyonel ya da anatomik üretral obstrüksiyon tespit edilebilir. Bizim olgumuzda Prune-belly sendromunun klasik triadına ek olarak polidaktili, yarı damak ve dudak mevcuttu. Olgu in utero eksitus olduğundan kromozom analizi yapılamadı.

Anahtar kelimeler: Prune-belly sendromu, multipl konjenital anomaliler

- ✓ **A Case of Prune-Belly Syndrome Associated with Multiple Congenital Anomalies**
Abdominal muscle deficiency, urinary tract abnormalities and cryptorchidism are the three major features of the Prune-belly syndrome. Massive ascites and intraabdominal urine accumulation had produced abdominal wall atrophy. A functional or anatomic urethral obstruction may detect on cases. As an addition classic triad of Prune-belly syndrome our case has polydactily, cleft lip and palate. Chromosomal analysis could not be done our cases due to in utero exitus.

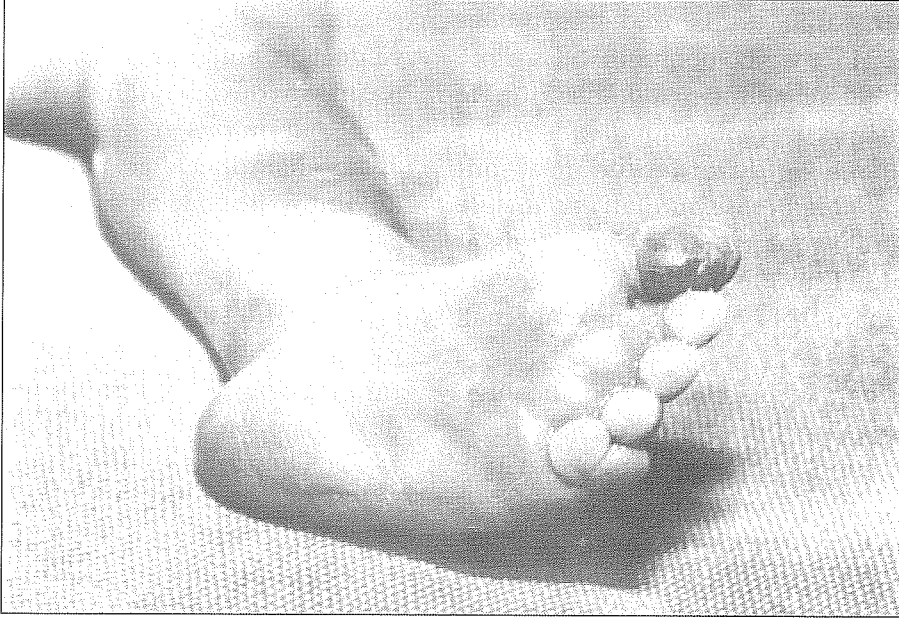
Key words: Prune-belly syndrome, multiple congenital anomalies

GİRİŞ

Prune-belly sendromu (PBS) 35-50 bin canlı doğumda bir görülen ve kapsamında abdominal kas defekti, üriner malformasyonlar ve kriptorşitizm triadının bulunduğu nadir bir sendromdur^(1,2). Kas deformitelerine ikincil olarak geliştiği düşünülen Harrison oluğu, pektus deformitesi ve talipes ekinovarus deformiteleri ile birlikteliği yanısıra, trisomi 18'li infantlarda görüldüğünde trisomi 18'den kaynaklanan anomali ve malformasyonlar da sendrom ile birlikte bulunabilir⁽¹⁾. Olgumuz olan 25 yaşındaki annenin 18 haftalık intrauterin eksitus erkek fetusu PBS'nun klasik triadına ek olarak el ve ayaklarda polidaktili, yarı damak yarı dudak malformasyonlarının varlığı nedeni ile ilginç bulunmuş ve literatür eşliğinde tartışılmıştır.

OLGU SUNUMU

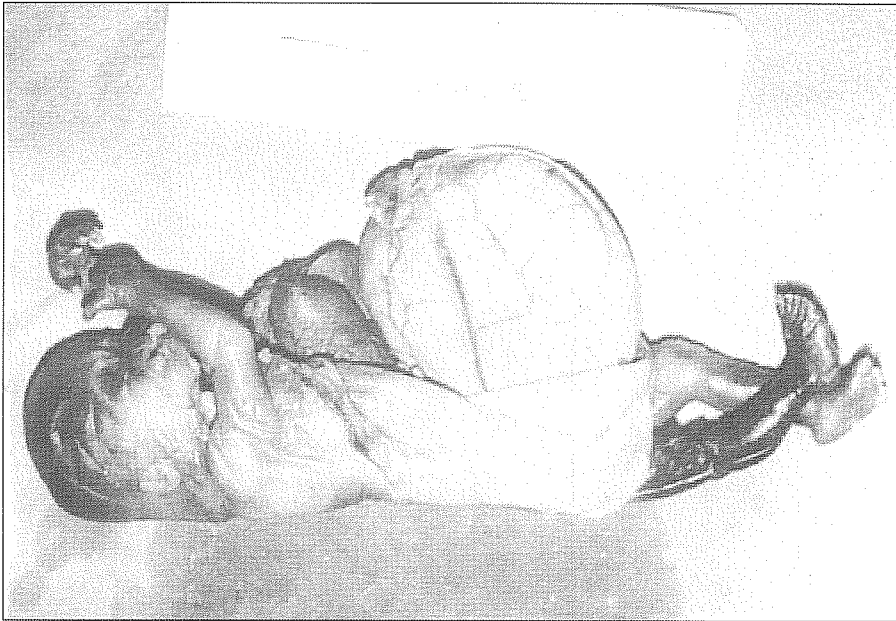
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji bölümüne 25 yaşındaki annenin 18 haftalık intrauterin eksitus bebeği olarak kabul edilen erkek fetusa otopsi yapıldı. Baş çevresi 13 cm, göğüs çevresi 16 cm, verteks-koksiks mesafesi 15 cm (18. hafta ile uyumlu), trokanter majör-diz mesafesi 5.5 cm, diz-topuk mesafesi 4.5 cm olarak ölçülen erkek fetusun ekstremitte muayenesinde sol ayak ve her iki elde 6. parmak, yüz muayenesinde yarı damak ve dudak deformitesi saptandı. Sol ayak ve her iki eldeki 6. parmak, 5. parmak proksimalinde yer alıyordu (Resim 1). Dış muayenede göğüs ve göğüs boşluğu organlarının normal yerleşim, sayı ve büyüklüğünde olduğu saptandı. Karın distandü, karın cildi ince, lastik kıvamında ve buruşuk



Resim 1. Sol ayakta polidaktili

görünümde idi. Karın boşluğu açıldığında, tüm karın boşluğunun 7.5x6x5.5 cm boyutlarında kistik bir yapı tarafından doldurulduğu izlendi (Resim 2). Bu kistik yapı açıldığında içerisinden berrak, seröz nitelikte sıvı

boşaldı. Kistik yapı tek odacıklı, düzgün yüzeyle ve iç çeperi en kalın olduğu yerde 0.2 cm idi. Mesane olduğu düşünülen bu kistik yapı, lümeninden proksimale doğru izlendiğinde üreterlerin geniş ve kıvrıntılı bir hal



Resim 2. Karın boşluğunu dolduran kistik kitle

olarak intestin yapılarına benzediği, sağ böbreğin 3.5x1.5x1 cm, sol böbreğin 3.3x1.4x1 cm boyutlarında ve hidronefrotik görünümde olduğu dikkati çekti. Kistik yapı distale doğru izlendiğinde ise arka duvarda kör uçla sonlanan bir orifis içerdiği ve bu alandan distale geçmenin mümkün olmadığı gözlemlendi. Prostat bezini ise bulmak mümkün olmadı. Diğer organlarda herhangi bir makroskopik anomali bulunamadı.

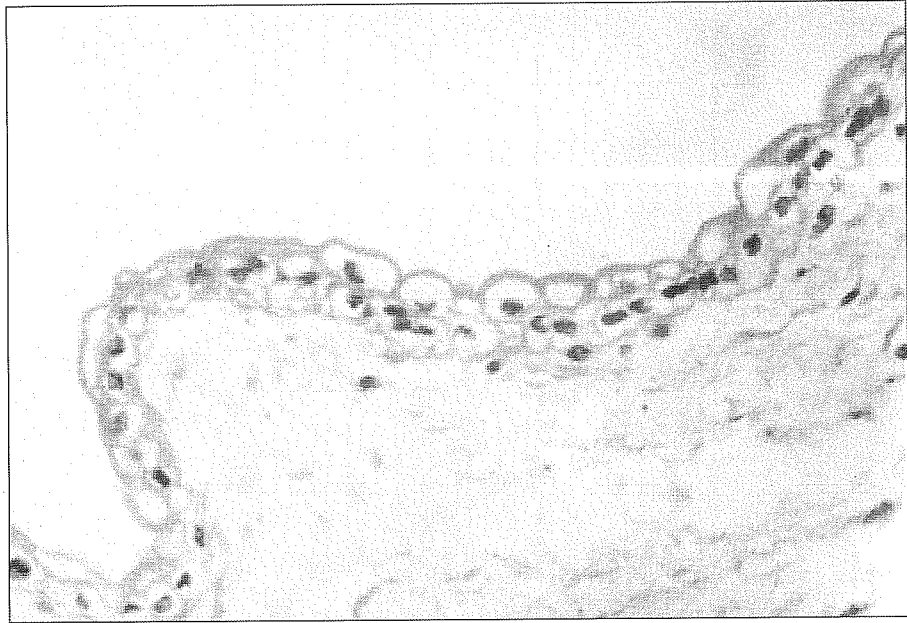
Histopatolojik incelemede; karın boşluğu içindeki yer işgal eden kistik kitlenin duvarının değişik epitel ile döşeli olduğu gözlemlendi. Kist içi sıvının neden olduğu basınç etkisi ile söz konusu epitel belirgin biçimde basıklaşmış olmasına rağmen, halen "umbrella" hücreler seçilebiliyordu (Resim 3). Çeperde "longitudinal" ve "sirküler" olarak düzenlenen, ancak şiddetli ödem nedeniyle yer yer oryantasyon kaybı gösteren düz kas tabakası ve ödemli seroza tabakası mevcuttu. Böbrek kesitlerinde, değişik maturasyon düzeylerinde glomerüller içeren korteksin incelendiği ve pelvisin kistik genişleme sonucunda tipik hidronefrotik

görünüm aldığı dikkati çekti. Üreterler dilate ve değişik epitel basıklaşmış görünümde idi. Karın ön duvarının histopatolojik incelemesinde, derinin son derece ödemli olduğu ve epidermin incelendiği dikkati çekti. Subkütan dokunun altında, birkaç adet, belirgin bir organizasyon göstermeyen düzensiz dağılmış kas lifleri dışında kas tabakası olmadığı gözlemlendi (Resim 4). Epidermis birkaç keratinositlik bir kalınlığa ancak sahipti ve keratinizasyon bulguları gösteriyordu. Toraks duvarının ise ödem dışında normal histopatolojik yapıda olduğu gözlemlendi.

TARTIŞMA

Adını abdominal duvarın "kuru bir eriğe" olan benzerliğinden alan PBS' nin kriptorşitizm, üriner sistem malformasyonları ve abdominal kas defektinden oluşan triadı ile tanımlanmasına ait ilk bilgilere 19. Yüzyılın sonlarında rastlanır. 1839'da Frolich ve 1895'de Parker sendromu klasik triadı ile ilk tanımlayan araştırmacıdır⁽⁴⁾.

PBS'da insidans 1/35-50 bin olarak bil-



Resim 3. Mesane duvarında düzleşmiş epitel (X400 H.E)



Resim 4. Subkütan dokunun altında düzensiz dağılan çizgili kas lifleri (X1000 Masson Trichrom)

dirilmektedir^(1,2). Sendrom önceleri erkek cinsiyetin bir hastalığı olarak sunulmuşsa da, son yıllarda sendromun görüldüğü kız hastalar bildirilmiştir^(1,2). Kız cinsiyette görüldüğünde trizomi 18 ve diğer ürogenital anomaliler ile birliktelik dikkat çekicidir⁽¹⁾.

PBS'nun antenatal tanısında oligohidramnios değerli bir bulgudur. Yenidoğan döneminde ise ilk anda dikkat çekici abdominal değişikliklere pulmoner hipoplazinin neden olduğu respiratuar distres eklenebilir⁽²⁾. Günümüzde, gebelikte fetal ultrasonografinin yaygın kullanımı sendromun prenatal tanısını mümkün kılmaktadır.

Triadı oluşturan klinik durumların birlikteliğini açıklamaya çalışan pek çok teori ileri sürülmüştür⁽¹⁻⁴⁾. İki ana temele dayandırılabilen bu teorilerden bir kısmı olayı primer kas defekti ile açıklamaya çalışırken, diğer grup; üriner sistem boyunca artan luminal basıncın normal abdominal duvar gelişiminde yetmezliğe neden olduğunu vurgulamak-

tadır⁽¹⁻⁴⁾. Kas defektinin primer olduğunu iddia eden teoriler hem karın hem de mesane duvarının sadece birkaç santral nükleuslu kas lifi içeren konnektif doku ile yer değiştirmiş olmasını destekleyici bulgu olarak ileri sürerler^(3,5). Olayın fetal gelişimin 6-10. haftası arasında şekillenen erken mezankimal gelişim bozukluğu olduğu da ileri sürülmüştür⁽⁶⁾. Üriner sistemde artan basıncın abdominal kas gelişimini olumsuz etkilediğini ileri süren teorilerde ise üriner traktusun anatomik veya fonksiyonel obstrüksiyonunun patogeneizde rol oynadığı iddia edilmektedir⁽⁴⁾. Üreteral valv, stenoz ve atrezi gibi anatomik defektler olguların ancak küçük bir kısmında obstrüksiyonun nedenini açıklamaktadır. Olguların büyük bir kısmında ise anatomik obstrüksiyon delili mevcut değildir⁽⁴⁾. Moerman ve ark. prostatik hipoplazi ve prostatik duvarda düz kasların yokluğunun, prostatik üretranın aşırı dilatasyonuna neden olduğunu, aslında dar fakat patent olan

membranöz üretranın sakküler genişlemeye uğrayan prostatik üretra tarafından bir "flap valv" mekanizması ile kapatıldığını ve böylelikle üriner akımın önlendiğini ileri sürmüşlerdir. Sadece erkek PBS'luları açıklayabilen bu teoride primer gelişimsel defektin prostat hipoplazisi olduğu ileri sürülmektedir⁽⁴⁾.

PBS, klasik triadını oluşturan klinik durumlar dışında Harrison oluğu, pektus deformitesi, talipes ekinovarus deformitesi, umbilikusta yer değişikliği gibi malformasyonlar ile birlikte olabilir ve bu malformasyonların çoğu kas defektine sekonder olarak gelişir. Trizomi 18'li olgularda görüldüğünde ise trizomiden kaynaklanan anomaliler eşlik eder^(1,2). Kızlarda ürogenital anomaliler (uterus duplikasyonu) mevcut olabilir. Literatürde PBS ile birlikte kısa kolon, aganglionik megakolon, imperfore anüs gibi intestinal anomaliler, gastroşizis gibi kapanma defektlerinin görüldüğü bildirilmiştir^(7,8,9,10,11). PBS'da kromozomal anomalilerin varlığını araştıran çalışmalarda kesin bir sonuç ortaya konulamamıştır⁽¹²⁾. Bizim olgumuz ise PBS triadına ek olarak taşıdığı polidaktili, yarık damak-yarık dudak bulguları yönüyle trizomi 13 sendromu ile benzerlik göstermektedir. Ancak intrauterin eksitus bir olgu olduğu için genetik çalışma yapmak mümkün olmamış ve bu nokta kesinliğe kavuşturulamamıştır.

Eşlik eden malformasyonları yönüyle, yayınladığımız olgunun, zaten nadir ve tartışmalı bir etiyolojisi olan bu sendroma daha da ilginç bir boyut katmış olduğunu düşünüyoruz.

Geliş tarihi : 19.03.1998

Yayına kabul tarihi : 09.06.1998

Yazışma adresi:

Dr. Levent YILDIZ

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı

55139 Kurupelit, SAMSUN

KAYNAKLAR

1. Stocker JT, Dehner LP. Pediatric pathology. Vol 1. Philadelphia, JB Lippincott company, 1992; 91-92.
2. Wiglessworth JS, Singer DB. Textbook of fetal and perinatal pathology. Vol 2. Boston, Blacwell scientific publication, 1991; 349.
3. Palmer JM, Tesluk H. Urethral pathology in Prune-belly syndrome. Journal of Urology 1974; 111: 701.
4. Moerman P, Fryns JP, Goddeeris P, Lauveryns JM. Pathogenesis of the Prune-belly syndrome: A functional urethral obstruction caused by prostetic hypoplasia. Pediatrics 1984; 73: 470-475.
5. Afifi AK, Rebeiz J, Mire J, Andonian J, Der Kaloustian WM. The myopathology of Prune-belly syndrome. Journal of Neurologic Science 1972; 15: 153-165.
6. Harley LM, Chen Y, Rattener WH. Prune-belly syndrome. Journal of Urology 1972; 108: 174.
7. Murty TV, Rao KS, Rao VS. Prune-belly syndrome with gastrointestinal tract anomalies. Indian Pediatrics 1974; 11(10): 699-702.
8. Morgan CL Jr, Grossman H, Novak R. Imperforate anus and colon calcification in association with the Prune-belly syndrome. Pediatric Radiology 1978; 7 (1): 19-21.
9. Willert C, Cohen H, Yu YT, Madden JD. Association of Prune-belly syndrome and gastroschisis. American Journal of Diseases of Children 1978; 132(5): 526-527.
10. Cawthorn TH, Bottene CA, Grant D. Prune-belly syndrome associated with Hirschsprung's disease. American Journal of Diseases of Children 1979; 133(6): 652-653.
11. Yadav K. Short colon associated with the Prune-belly syndrome. International Surgery 1979; 64(4): 83-85.
12. Qazi QH, Kauffman S, Sher J, Mapa HC. Chromosomal abnormality in Prune-belly syndrome. Human genetic 1973; 20(3): 265-267.