

**Grup 2 Sakral Agenezisi Bulunan Kaudal Regresyon Sendromlu Bir Olgu Sunumu**

**Presentation of a Case Involving a Caudal Regression Syndrome with Sacral Agensis Type 2**

<sup>1</sup>Erkan Gökçe, <sup>2</sup>Fatih Ersay Deniz, <sup>1</sup>Berat Acu, <sup>2</sup>Erol Öksüz, <sup>1</sup>M. Murat Fırat

<sup>1</sup>Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

<sup>2</sup>Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı

**Yazışma Adresi**

Yrd. Doç. Dr. Erkan Gökçe

Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi, Araştırma ve Uygulama Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Tokat

**Tel:** 05353471860

**E-mail:** erkangokce@mynet.com

**Özet**

Kaudal regresyon sendromu koksiks agenezisinden torakal vertebralar düzeyine uzanan farklı derecelerde spinal ve viseral anomalileri içerebilen, nadir görülen nöral tüp defektidir. Hastalığın tipi ve tutulum şiddetine göre semptomlar, klinik ve radyolojik bulgular değişkenlik gösterebilir. Bu çalışmada antenatal takibi yapılmamış grup 2 sakral agenezisi bulunan kaudal regresyon sendromlu 8 yaşında kız hastanın direk grafi ve manyetik rezonans görüntüleme bulguları sunulmaktadır.

**Anahtar kelimeler:** Kaudal regresyon sendromu, Sakral agenezi, Manyetik rezonans görüntüleme

**Abstract**

Caudal regression syndrome is a rare neural tube defect that might involve spinal and visceral anomalies ranging from coccyx agensis to thoracic vertebrae at various stages. Symptoms, clinical and radiological findings may vary in accordance with the type and extent of the disease. In this study, direct graphies and magnetic resonance imaging findings of an 8-year-old patient having caudal regression syndrome with sacral agensis type II that lacks of antenatal monitoring are presented.

**Key words:** Caudal regression syndrome, Sacral agensis, Magnetic resonance imaging

## Giriş

Kaudal regresyon sendromu terminal spinal segmentleri etkileyen nadir ve sporadik nöral tüp defektidir. Koksiks agenezisinden torakal vertebralar düzeyine uzanabilen farklı derecelerde anomalileri içerebilmektedir. Anomali düzeyine göre nörojen mesane, idrar ve gaita inkontinansı, pareziler ve duyu kusurları görülebilir (1). Bu çalışmada grup 2 sakral agenezisi bulunan kaudal regresyon sendromlu bir olgunun radyolojik bulguları sunulmaktadır.

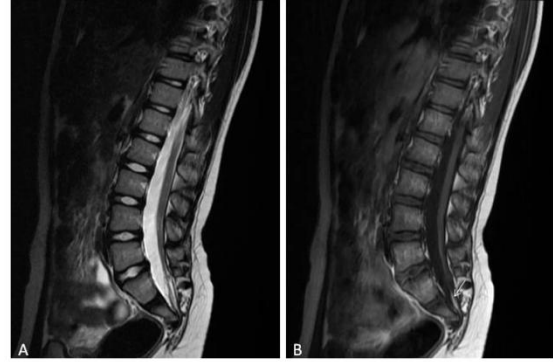
## Olgu Sunumu

Özgeçmiş ve soy geçmişinde belirgin özellik bulunmayan, antenatal takipleri yapılmamış, 8 yaşında kız hastanın yaklaşık 2 aydır devam eden bel ağrısı ve ara ara idrar kaçırmaları, sağ kalçasına vuran ağrı ve bacaklarında uyuşukluk şikayetleri üzerine gergin kord ön tanısı ile radyolojik tetkikleri istenmiştir. Hastanın lumbosakral grafilerinde alt sakral ve koksigeal agenezi ile uyumlu bulgular saptanması üzerine (Resim 1) manyetik rezonans görüntüleme (MRG) tetkiki istenmiştir.

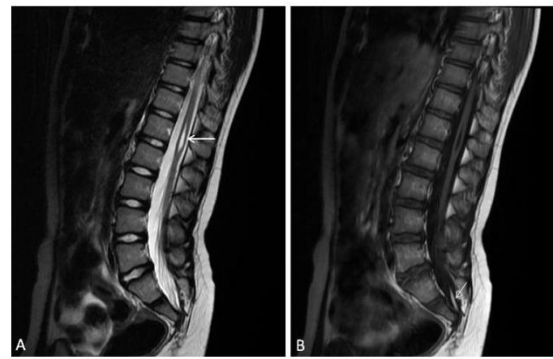
**Resim 1.** A) Ön arka grafide alt sakral ve koksigeal agenezi mevcuttur. B) Lateral grafide vertebral kolon S2 vertebra distaline kadar görülmekte, diğer sakral ve koksigeal vertebralar görülememektedir.



**Resim 2.** Aynı düzlemden geçen A) T2 ağırlıklı, B) T1 ağırlıklı sagittal planda MRG serilerinde, spinal kordda gergin kord ile uyumlu konus medullarisin S1 vertebra korpusu orta kesimi düzeyinde sonlandığı görülmektedir. Spinal kanal kaudalinde kanal içinde filum terminale lipomu (ok) mevcuttur.



**Resim 3.** Aynı düzlemden geçen A) T2 ağırlıklı, B) T1 ağırlıklı sagittal planda MRG serilerinde, T12-L1 ile L1-L2 intervertebral disk mesafeleri düzeyinde spinal kordda terminal hidromyeli (kalın beyaz ok) mevcuttur. Spinal kanal kaudalinde kanal içinde filum terminale lipomunun uzanımı (beyaz ok) görülmektedir.



MRG tetkikinde S2 vertebra korpusu düzeyi kaudalinde sakral ve koksigeal agenezi, medulla spinaliste gergin kord ile uyumlu konus medullarisin S1 vertebra korpus orta kesimi düzeyinde sonlandığı ve T12-L1 ve L1-L2 intervertebral diskler düzeyinde 3 mm ön

arka genişliğe ulaşan terminal hidromyeli görülmektedir. Spinal kanal içerisinde S1-S2 disk aralığı düzeyinden başlayarak S2 vertebra distali düzeyine uzanan yaklaşık 20x2.5 mm boyutlu filum terminale lipomu ile uyumlu T1 ve T2 ağırlıklı serilerde hiperintens lezyon görülmektedir (Resim 2-3). Medulla spinaliste L1-L2 intervertebral disk düzeyinden itibaren kaudale uzanan parsiyel diastomatomyelik konfigürasyon ile uyumlu bilobüle görünüm mevcuttur (Resim 4).

**Resim 4.** A) L1 vertebra korpusu düzeyinden geçen aksiyel T2 ağırlıklı MRG'de spinal kordda terminal hidromyeliye (beyaz ok) ait kavite görünmektedir. B) L2-L3 disk düzeyinden geçen aksiyel T2 ağırlıklı MRG'de spinal kordda parsiyel asimetrik diastomatomyeli (siyah ok) görülmektedir.



Santral spinal kanal S2 vertebra korpus distali düzeyinde incelenerek sonlanmaktadır (Resim 2-3). Hastaya MRG tetkiki sonrası grup 2 sakral agenezili kaudal regresyon sendromu (KRS) tanısı konularak gergin korda yönelik cerrahi girişim yapılmıştır.

### Tartışma

Kaudal regresyon sendromu ile gövdenin kaudal ucunun bir grup anomalisinin bir arada seyretmesi

kastedilir. Bunlar torakal-lumbosakral omurganın parsiyel agenezisi, imperfore anüs, genitalia malformasyonları, bilateral renal displazi veya apilazi, pulmoner hipoplazi ve en ciddi deformite durumunda karşılaşılan alt ekstremitelerin füzyonu ve ileri derecede eksternal rotasyonu vardır (2).

Etiyolojik faktörler arasında annenin diyabetik olması, genetik predispozisyon, vasküler hipoperfüzyon bildirilmiştir. Patogenezi çok iyi anlaşılacakla birlikte sıklıkla nörolasyonun birinci safhasındaki defektler veya diferansiyasyon fazındaki bozukluklara bağlı olduğu bildirilmiştir (1). Sağlıklı gebeliklerde görülme sıklığı %0.2-1 iken, insuline bağımlı diabet öyküsü olan annelerde 200 kat daha sıktır. Bununla birlikte KRS'li olguların sadece %16-22'sinde maternal diabet öyküsü vardır (3).

Sakral agenezisi 7500 doğumda bir görülür. Erkekler ve kadınlar eşit derecede etkilenir. Hemen tüm olgular sporodiktir. Sakral agenezili hastalarda konusun pozisyonuna göre iki grup hasta tanımlanmıştır. Olguların %41'ini oluşturan Grup 1'de konus, L1 alt seviyesinin kranialinde sonlanır. Konus tipik olarak deforme değildir ve ani olarak T11 veya T12'de sonlanır ve distal uç yokmuş izlenimi alınır. Hemen her zaman küt şekillidir veya kama şekillidir. İnferiorde median fissür yoktur. Gri ve beyaz cevherin normal alt grupları tanımlanamaz. Terminal glial bir yumru olabilir. Distal santral kanal hafifçe dilate olabilir ve terminal ventrikül olarak izlenebilir veya terminal hidromyelide olduğu gibi çok belirgin olarak genişlemiş olabilir. Yüksek konuslu bu grupta sakral defisit tipik olarak büyüktür ve sakrum genelde S1 veya üstünde sonlanır. Olguların %59'unu

oluşturan Grup 2'de ise konus,L1 vertebradan daha aşağıda sonlanır ve elonge şekilli olup kaudaya doğru gerilmiştir. Kalın bir filum ve tethered kord % 65, terminal myelosistoz % 15, transizyonel lipom %10, terminal hidromyeliyle birlikte elonge kord %10 sıklığında grup 2 kaudal regresyonla birliktelik gösterebilir. Bu hastalarda sakrum biraz daha iyi korunmuş olabilir. S2 ve daha alttaki vertebralar tanımlanabilir. İki grubun klinik seyirleri farklıdır. Alçak tethered kordu olanlarda klinik kötüleşme daha kötüdür (2).

Sakral agenezili hastalarda distal kemik kanal genellikle düzgün bir daralma gösterir olguların %35' inde bu, tekal kese üzerine bası uygulamaz. Olguların %6'sında distal tekal kese üzerinde hiperostoz indentasyonu mevcuttur. Olguların %18'inde distal sakral kanal genişlemiş ve dorsalde bifid görünümündedir. Hastaların 1/3'ünde en alttaki vertebra T11 veya T12 iken, %40'ında ise en alttaki vertebra L1-4 arasında değişir. Yüzde 27'sinde ise L5 ve daha aşağı düzeyde vertebra bulunabilir (2).

Ortopedik deformite vertebral agenezinin derecesine göre değişkenlik gösterir. Ön lateral sakral agenezi, belirgin pelvik eğilme ve skolyoza neden olurken izole koksiks agenezisi tesadüfi bir bulgudur. Çoğu olguda dural kese nonstenotik konikşekilli sonlanma ve kısalma gösterir. Daha yüksek dereceli spinal agenezilerde konik daralma daha fazla olup kese daha yüksek seviyede sonlanır (2).

Prenatal ultrasonografiyle KRS tanısı, gestasyonun 22. haftasında

mümkündür. Sirenomelik hastalarda transvajinal US ile 16-19 haftalarda tanısı konabilmektedir (4,5). Bu olguların prenatal dönemde tespit edebilmesi için özellikle diabetik annelerin ya da anomali tespit edilen fetüslerin deneyimli antenatal tanı merkezlerinde incelenmeleri gerekir (4).

Sonuç olarak antenatal takipleri yapılmamış ise KRS'li hastaların tanısı, hastalığın tipine ve tutulumun şiddetine göre ileri yaşlarda açığa çıkan semptomlar sonucu radyolojik incelemelerle konulabilir.

## Kaynaklar

1. Sing SK, Sing RD, Sharma A. Caudal regresyon syndrome-case report and review of literature. *Pediatr Surg Int.* 2005;383;1451-4.
2. Naidich TP, Blaser SI, Bradley ND, McLeon DG, Dias MS, Zimmerman RA. Congenital anomalies of the spine and the spinal cord: embriology and malformations. In: Atlas SW, editors. *Magnetic resonance imaging of the brain and spine.* Fourth edition. Wolters Kluwer/Lippincott Williams and Wilkins, 2009;1411-6.
3. Zaw W, Stone DG. Caudal regression syndrome in twin pregnancy with type II diabetes. *J Perinatol.* 2002;22:171-4.
4. Tüzgen S, Gazioğlu N, Kaynar MY, Tüysüz B, Kудay Cengiz. Kaudal regresyon sendromu: Olguların nöroşirurji açısından değerlendirilmesi. *Perinatoloji Dergisi.* 2001;9:20-4.
5. Dikensoy E, Balat Ö, Cebesoy FB, Yazıcıoğlu Ç, Özkur A. Diabetik anne ve fetal kaudal regresyonlu bir olgu sunumu. *Gaziantep Tıp Dergisi.* 2007;13:30-3.