

Farklı Anomalilerin Eşlik Ettiği Potter Sendromlu Bir Yenidoğan Olgusu

A Newborn with Potter Syndrome Associated with Different Anomalies: A Case Report

Özkan İlhan¹, Esra Arun Özer², Senem Alkan¹, Sinem Akbay¹,
Berat Kanar¹, Şeyma Memur¹, Sümer Sütçüoğlu¹

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Kliniği, İzmir
²Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi, Muğla

Özet

Potter sendromu, iki taraflı böbrek yokluğu, oligohidramniyoz, akciğer hipoplazisi, ekstremité anomalileri ve tipik yüz görünümü ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Potter sendromundaki anomaliler oligohidramniyoz nedeniyle oluşmaktadır. Günümüzde bu sendromu önleme veya tedavi mümkün değildir ve hastalar yaşamın ilk saatlerinde solunum yetmezliğine bağlı olarak ölmektedir. Bu yayında, Potter sendromunun klasik bulgularına ek olarak, özefagus atrezisi, anal atrezi ve tek umbilikal arter bulunan bir erkek yenidoğan olgusu tanımlandı ve nadir görülmesi nedeniyle yayınlama gereksinimi duyduk.

Anahtar kelimeler: Özefagus atrezisi, Potter sendromu, pulmoner hipoplazi, renal agenezi

Abstract

Potter syndrome is a rare congenital anomaly which consists of bilateral renal agenesis, pulmonary hypoplasia, severe oligohydramnios, characteristic facial features and skeletal abnormalities. Oligohydramnios is the cause of the various deformities present in Potter's Syndrome. Currently, there is no way to prevent or treat this syndrome and patients die owing to respiratory insufficiency in the first hours of life. In this review, in addition to the classical findings of this syndrome, we described a male newborn with oesophageal atresia, anal atresia and a single umbilical artery. Here in, we reported this article because of rarity.

Keywords: Oesophageal atresia, Potter's syndrome, pulmonary hypoplasia, renal agenesis

Başvuru Tarihi / Received: 20.01.2015
Kabul Tarihi / Accepted : 30.11.2015

hastalıkların önlenmesinde bir çözüm olduğuna dikkat çekmek istedik.

Giriş

İlk kez 1946 yılında bir patalog olan Edith Potter tarafından tanımlanmıştır (1). Pulmoner hipoplazi, karakteristik yüz görünümü ve iskelet sistemi anomalilerinin eşlik ettiği üriner sistem anomalileri ile karakterize bir sendromdur. Doğum sonrası ilk saatlerde pulmoner hipoplaziye bağlı şiddetli solunum yetmezliği nedeniyle genelde ölüm gerçekleşir. Sıklığı 1/3000 olup erkeklerde 2 kat daha fazla görülmektedir (2). Potter sendromu aynı zamanda gestasyonel haftanın orta dönemlerinde uzun süre amniyon sıvısının kaçacağına bağlı olarak renal patolojisi olmayan bebeklerde de görülebilmektedir (3). Ölü doğdukları veya doğumdan hemen sonra öldükleri için literatürde az rastlanan Potter sendromunun sanılandan daha sık olduğuna inanılmaktadır. Klinik, görüntüleme yöntemleri ve pozitif aile öyküsü tanı koydurucudur (4).

Biz birçok konjenital anomaliye sahip bu vakayı sunarak gebelikte düzenli takibin önemini vurgulamak, aynı zamanda etkili bir genetik danışmanlık hizmeti verilmesinin benzer

Olgu

Aralarında akrabalık bulunmayan 29 yaşındaki sağlıklı anne ile 40 yaşındaki babanın 2. gebeliğinden 35. gebelik haftasında sezaryen seksiyoyla 1800 gr erkek bebek olarak doğurtulan, doğum sonrası spontan solunumunun olmaması ve deprese görünümde olması nedeniyle entübe edilerek intratrakeal surfaktan uygulanan olgu sevki sonrası kliniğimize yatırıldı. Annenin antenatal dönemdeki takiplerinde obstetrik ultrasonografik incelemede anhidroamniyoz ve pulmoner hipoplazi saptanan, sağ böbreği ve mesanesi izlenemeyen, sol böbrekte multipl kistler görülen olgunun servise kabulünde genel görünümü kötü, siyanoze ve hipotonikti, manşon ile kan basıncı okunamıyordu, kalp tepe atımı 120/dk, ateşi 36.4 °C, vücut ağırlığı 1800 g (3-10 p), boyu 42 cm (3 p), baş çevresi 32 cm (10-50 p) idi. Hastanın boynu kısa ve burun kökü basıktı, medial epikantus, hipertelorizm, düşük yerleşimli kulaklar ve mikrognati gibi karakteristik Potter yüz görünümü mevcuttu. Spontan solunumu olmaması nedeniyle entübe olan olgunun kardiyovasküler sistem muayenesinde kalp dinlemekle normaldi, belirgin bir üfürüm duyulmuyordu, kapiller dolum zamanı uzamış olup periferik dolaşımı bozduktu. Hipoaktif ve yenidoğan refleksleri alınamıyordu.

Adres / Correspondence : Özkan İlhan
Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Kliniği, İzmir
e-posta / e-mail : ozkanilhan-83@hotmail.com

Skrotumda bilateral testisleri ele gelmeyen ve göbeğinde tek umbilikal arter bulunan hastada anal atrezi mevcuttu (Resim 1 ve 2) . Sol ayağında clubfoot deformitesi vardı. Entübe halde servise kabul edilen ve mekanik ventilatörde izleme alınan olgunun %100 oranında oksijen verilmesine rağmen oksijen (O₂) saturasyon seviyesinin %50-60 civarında seyrettiği görüldü.



Resim 1. Tek umbilikal arter



Resim 2. Anal atrezi

Tetkiklerinde hemogram ve biyokimya yaşına göre normal olup kan gazı incelemesinde metabolik ve respiratuvar asidoz mevcuttu. PAAC grafisinde her iki akciğerde havalanmanın iyi olmadığı görüldü, sağda pnömotoraks saptandı (Resim 3). Toraks tüpü takılarak kapalı su altı drenaj sistemine bağlandı. Ekokardiyografi ve transfontanel ultrasonografik incelemesi normal olarak bulundu, batin ultrasonografik incelemesinde sağ böbrek ve mesane görülemedi, sol böbrek multikistik displastik yapıda saptandı. Nazogastrik sondanın ilerletilememesi nedeniyle çekilen baryumlu grafi sonrası proksimal özefagus atrezisi tespit edildi (Resim 3).

Mevcut klinik ve laboratuvar bulgularıyla Potter sendromu tanısı konulan ve yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenen hastanın siyanoz ve

asidozunda düzelme gözlenmedi. İzleminin 7. saatinde yapılan tüm müdahalelere yanıt vermeyen olgu kardiyopulmoner yetersizlik nedeniyle kaybedildi. Hastanın ailesine eksitus sonrası otopsi yapılması için öneride bulunuldu, fakat aile kabul etmediği için yapılamadı.



Resim 3. Baryumlu grafi

Tartışma

Potter sendromu, antenatal böbrek yetmezliğine bağlı olarak pulmoner hipoplaziye neden olan tipik yüz görünümü ile karakterize, intrauterin dönemde veya doğumdan sonraki ilk saatlerde ölümle sonuçlanan bir sendromdur. Böbreklerin embriyolojik gelişimi 5-7. gestasyonel haftada başlamakta olup 15. gestasyonel haftada idrar üretimine geçilir (5). 16. gestasyonel haftadan sonra amniyon sıvısının miktarı esas olarak fetal idrar üretimine bağlıdır. Bilateral renal agenezi veya üriner sistemdeki tıkanıklığa bağlı olarak fetal idrar üretiminin azamasıyla oligohidroamniyoz gelişir. Fetal idrar, hava yollarının ekspansiyonuna yardımcı olarak ve bir aminoasit olan prolin vasıtasıyla akciğer gelişimini, hidrodinamik etkisiyle alveol gelişimini sağlar. Bebek alveol ve akciğerler gelişmeden doğarsa, doğumdan hemen sonra pulmoner hipoplaziye bağlı olarak şiddetli solunum distresi ve ölüm gerçekleşir (3).

Nefrojenез sırasında multipl genler, transkripsiyon faktörleri ve büyüme faktörleri üreter tomurcuğu ile metanefrik mezenkim arasındaki etkileşimi kontrol eder. LIM1 ve PAX2 transkripsiyon faktörleri üreter tomurcuğunun geliştiği mezonefrik kanalın oluşumunda gereklidir. LIM1 eksikliği bilateral renal ageneziye neden olmaktadır. Sporadik veya otozomal resesif olarak kalıtılabilir (4,7).

Pulmoner hipoplazinin şiddeti oligohidroamniyozun akciğer gelişiminin hangi safhasında geliştiğine, oligohidroamniyozun derecesi ve süresine bağlıdır. Renal yetmezlik Potter sendromundaki temel patolojidir (6). Curry ve ark (8) 80 vakalık Potter sendromu serisinde

anormal renal bulguları değerlendirdiğinde bilateral renal agenezi oranını %21, kistik displazi oranını %47 ve obstrüktif üropati oranını %25 olarak bulmuştur. Hastamızda literatürle uyumlu olarak sol böbrek ve mesane agenetik, sağ böbrek multikistik displastikti. Direk grafide pulmoner hipoplaziyi destekleyen her iki akciğer havalanmasında azalma vardı

Potter sendromunda Potter yüzü denilen hipertelorizm, mongoloid palpabral fissürler, epikantal katlantılar, basık burun kökü, gaga burun, posterior yerleşimli düşük kulaklar ve retrognatinin eşlik ettiği karakteristik yüz görünümü vardır (2,4). Olgumuzda Potter yüzü ile uyumlu görünüm mevcuttu.

Bu olguların %30'unda konjenital kalp hastalıkları, %20'sinde özefagus atrezisi, kolon agenezisi, anüs ve duodenum anomalileri, Meckel divertikülü, pankreas ve dalak kistleri gibi gastrointestinal sistem anomalileri ve %15'inde iskelet sistemi anomalileri görülebilmektedir, %60 oranında intrauterin gelişme geriliği ortaya çıkabilmektedir (4). Chittmitrapap ve ark (9) özefagus atrezisi olan 253 vakayı taradığında 2 vakada (%0,8) Potter sendromu tespit etmiştir. Tek umblikal arter umblikal kordun en sık gelişim anomalisidir. Bu anomalinin varlığında boşluğu olan iç organlarda ve gastrointestinal kanalda atrezi insidansı, ürogenital sistemde anomali sıklığı artmıştır (5). Bu nedenle tek umblikal arteri bulunan bebekler ürogenital ve gastrointestinal malformasyonlar açısından daha fazla araştırılmalıdır. İntrauterin gelişme geriliği olan sunulan vakada proksimal özefagus atrezisi, anal atrezi ve tek umblikal arter mevcuttu. Kardiyak incelemede anomaliye rastlanmayan hastanın iskelet sistemi muayenesinde bilateral pes ekinovarus deformitesi vardı.

Bu bebekler hipoplastik akciğerler nedeniyle solunum kasları tarafından oluşturulan negatif intratorasik basıncı tolere edemezler. Alveollerde gelişen rüptürler pulmoner interstisyum, mediastinum ve pulmoner boşluklara hava kaçışına neden olur, bu durum pnömotoraks, pnömomediastinum ve pulmoner interstisyel

amfizem ile sonuçlanır. Ventilasyon ve resüsitasyon hava kaçağı sendromu riskini artırır (10). Leonidas ve ark (10) Potter sendromu tanısı koydukları 7 vakanın 6'sında, Khatami (4) ise 15 vakalık Potter sendromu serisinde 10 hastada hava kaçağı sendromu saptamıştır. Hastamızda akciğer grafisinde sağda pnömotoraks ile uyumlu görünüm mevcuttu.

Sonuç olarak özefagus atrezisi, anal atrezi ve tek umblikal arter anomalilerinin eşlik ettiği Potter sendromu vakasını nadir bir birliktelik olması nedeni ile sunarak, gebelikte düzenli takibin önemini vurgulamak, aynı zamanda etkili bir genetik danışmanlık hizmeti verilmesinin benzer hastalıkların önlenmesinde bir çözüm olduğuna dikkat çekmek istedik.

Hasta Onamı: Hasta onamı 25.01.2015 tarihinde alınmıştır.

Kaynaklar

1. Potter EL. Bilateral renal agenesis. J Pediatr. 1946;29:68.
2. Elder JS. Congenital anomalies and dysgenesis of the kidneys. In: Kliegman RM, S tanton BF, Schor NF, Geme SWJ, Behrman RE, editors. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia:WB Saunders Company 2011;1827.
3. Himabindu A, Rao BN. A fatal case of Potter's syndrome: a case report. J Clin Diagn Res. 2011;5(6):1264-66.
4. Khatami F. Potter's syndrome: a study of 15 patients. Arch Iran Med. 2004;7(3):186-89.
5. Ramkumar B, Venkatesan V, Johnson WMS. Modified Potter syndrome. Int J Med App Sci. 2014;3(3):234-37.
6. Shastry SM, Kolte SS, Sanagapati PR. Potter's sequence: case report. J Clin Neonatol. 2012;1(3):157.
7. Supriya G, Saritha S, Suseelamma D, Praveen KM. Potter's Syndrome associated with Pouch Colon Anomaly in Exomphalos. J Anat Physiol. 2012;2(4); 2-4.
8. Curry CJ, Jensen K, Holland J, Miller L, Hall BD. The Potter sequence: a clinical analysis of 80 cases. Am J Med Genet. 1984;19:679-702.
9. Chittmitrapap S, Spitz L, Kiely EM, Brereton RJ. Oesophageal atresia and associated anomalies. Arch Dis Child. 1989;64:364-68.
10. Leonidas JC, Fellows RA, Hall RT, Rhodes PG, Beatty EC. Value of chest radiography in the diagnosis of Potter's syndrome at birth. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med. 1975;123(4):716-23.