

Prune-Belly Sendromlu Bir Olguda Erken Prenatal Girişim ile Başarılı Tedavi

SUCCESSFUL TREATMENT BY EARLY PRENATAL INTERVENTION: IN A CASE WITH PRUNE-BELLY SYNDROME

Aydın ERDEMİR¹, Sefa KELEKÇİ², Ebru TÜRKÖĞLU¹, Hese COŞAR¹, Zelal KAHRAMANER¹, Sümer SÜTÇÜOĞLU¹, Çağdaş ÇÖLLÜOĞLU², Sefa KURT², Esra ARUN ÖZER¹

¹İzmir Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Kliniği

²İzmir Ege Doğum Evi Kadın Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği

ÖZ

Prune-Belly Sendromu (PBS) abdominal kasların hipoplazisi, üriner sistem anomalileri ve bilateral inmemiş testis ile karakterize konjenital bir hastalıktır. Üriner sistem tutulumu %60 mortaliteye sahip olan son dönem böbrek hastalığı ve pulmoner hipoplazi komplikasyonları ile en önemli prognostik faktördür. PBS'nin kalıtım şekli bilinmemesine rağmen, hastalığın bir genetik temeli olduğu düşünülmektedir. Antenatal dönemde üriner sistemdeki obstrüksiyonun giderilmesi hastaların yaşam şansını arttırmaktadır. Biz prenatal dönemde vezikoamniyotik şant uygulanan ve böylece az etkilenen ailesel bir PBS olgusu sunduk.

Anahtar sözcükler: Abdominal kas hipoplazisi, Eagle Barrett Sendromu, Prune-Belly Sendromu, üriner sistem obstrüksiyonu, vezikoamniyotik şant

ABSTRACT

Prune-Belly Syndrome (PBS) is a congenital disorder characterized by abdominal wall musculature deficiency, urinary tract anomalies and bilateral cryptorchidism. Urinary tract disease is the most important prognostic factor with the complications of pulmonary hypoplasia and end stage renal disease resulting in a mortality rate of 60%. Although the mode of inheritance of PBS is unclear, it has been hypothesized that PBS has a genetic basis. In the antenatal period relieving urinary tract obstruction can improve the survival rate of patients with PBS. We report a neonate with familial prune-belly syndrome who was applied vesico-amniotic shunt and so was affected slightly.

Keywords: Deficiency of abdominal musculature, Eagle Barrett syndrome, Prune-Belly syndrome, urinary tract obstruction, vesico-amniotic shunt

Aydın ERDEMİR

İzmir Tepecik Eğitim
Ve Araştırma Hastanesi
Neonatoloji Kliniği
Yenişehir, İZMİR

Prune-Belly Sendromu (PBS) etyolojisi bilinmeyen ve daha çok erkeklerde görülen nadir bir konjenital hastalıktır. Bu anomali Eagle Barrett sendromu ve abdominal kas eksikliği sendromu olarak da bilinmektedir. PBS in-

sidansı 30.000–50.000 canlı doğumda 1'dir. Hastalığın X'e bağlı resesif geçiş gösterdiği düşünülmeye rağmen, kalıtım şekli tam olarak bilinmemektedir. Karakteristik triadı abdominal kas eksikliği veya yokluğu, bilateral

inmemiş testis ve renal displazi, megaüreter, megasistis, üretral obstrüksiyon gibi üriner sistem anomalileridir. Mesaneden idrarın uzaklaştırılmasındaki yetersizlik oligohidramnios, pulmoner hipoplazi ve Potter Sendromuna neden olmaktadır. Sendrom etkilenen anatomik bölgenin yerine ve şiddetine göre geniş bir spektruma sahiptir. Alt üriner bölgedeki obstrüksiyonu gidermek, idrar akımını sağlamak ve renal hasarı önlemek için erken cerrahi müdahale gerekmektedir (1,2).

Burada, intrauterin dönemde idrar akımını sağlamak üzere vezikoamniyotik şant uygulanarak diğer dört erkek kardeşinde rastlanan ağır bulguların gelişmesi önlenen bir PBS olgusu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

36 yaşında G6P5 olan gebe kadın prenatal tanı merkezimize başvurdu. Antenatal 15. gestasyonel haftada yapılan ilk ultrasonografi incelemesinde megasistis ve hafif oligohidramnios saptandı. Biyometri son adet tarihi ile uyumlu bulundu. Amniyosentez yapıp, karyotip gönderildikten sonra gebeliğin 19. haftasında vezikoamniyotik şant takıldı. Fetal idrar analizi ve karyotip analizi normal saptandı. Vezikoamniyotik şant gebeliğin 28. haftasına kadar iyi çalıştı. Gebeliğin 30. gestasyonel haftasında ikinci kez vezikoamniyotik şant takıldı.

Gebeliğin 37. gestasyonel haftasında sezeryan ile erkek bebek doğurtuldu. Hasta doğumdan hemen sonra solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım servisine alındı. Anne baba arasında birinci derece akrabalık mevcuttu. Hastanın soygeçmişinden 4 erkek kardeşinin PBS tanısı aldığı, bunlardan birinin infant döneminde kaybedildiği, diğer üçünün kronik böbrek yetmezliği nedeniyle diyaliz programında olduğu ve 1 kız kardeşinin tamamen sağlıklı olduğu öğrenildi. Hastanın vücut ağırlığı 2650 gr (10-50 persentil), boyu 44 cm (50 persentil) ve baş çevresi 34 cm (50-90 persentil) saptandı. Diğer fizik muayenesinde hafif solunum sıkıntısı ve bilateral inmemiş testis saptandı (Resim 1). Solunum sıkıntısı mekanik ventilasyonda nazal sürekli pozitif havayolu basıncı desteği ile

24 saat içinde tamamen düzeldi. İdrar çıkışı yeterli ve böbrek fonksiyon testleri normal olduğundan intrauterin dönemde takılmış olan şant kateteri çıkarıldı. Yapılan abdominal ve pelvik ultrasonografi sonucunda bilateral inmemiş testis (inguinal kanalda), normalden ince abdominal kaslar ve belirgin olarak genişlemiş mesane saptandı. Voiding sistoüretrografi çalışmasında reflünün olmadığı ancak mesanede yüksek miktarda rezidü idrar kaldığı görüldü (Resim 2). Ekokardiyografi, tüm vücut kemik grafileri, kraniyal ve kalça ultrasonografisi normal saptandı. Ek anomali saptanmadı. Hasta postnatal 12. gün profilaktik oral amoksisilin tedavisi ile taburcu edildi.

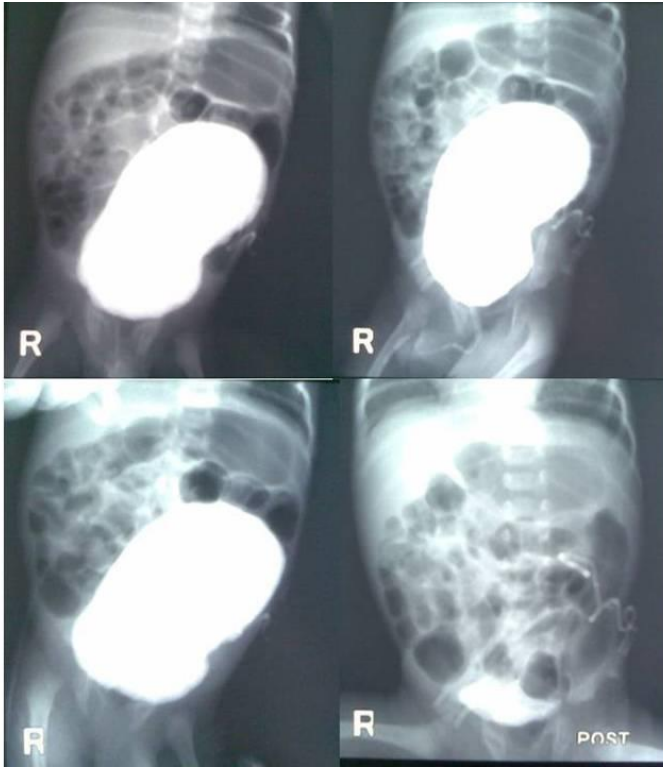
TARTIŞMA

Prune-Belly sendromu ilk kez Parker tarafından 1895 yılında tanımlanmıştır (3). Abdominal duvar kaslarında eksiklik, üriner sistem anomalileri ve bilateral inmemiş testis triadı ile karakterize nadir görülen bir sendromdur (4). İnsidansı 30.000–50.000 canlı doğumda 1 olarak rapor edilmektedir ve olguların %95'ini erkekler oluşturmaktadır (5). Kalıtım şekli tam olarak bilinmemektedir ancak bildirilen ailesel PBS olgularının çoğunluğunu erkekler oluşturmaktadır. Bu nedenle en iyi X'e bağlı kalıtım şekli ile açıklanabilmektedir (6). Bizim olgumuzun da 4 erkek kardeşi PBS iken, 1 kız kardeşi sağlıklı idi. Weber ve ark'nun sunduğu ailesel PBS'li bir olguda 1q41-44 lokusunda mutasyon gösterilmiştir (7). Olgumuzun prenatal dönemde yapılan kromozom analizi normal olmasına karşın, bu mutasyon çalışılmamıştır.

Prune-Belly sendromunun etyolojisi tam olarak bilinmemektedir, ancak 2 teori ile açıklanmaya çalışılmaktadır: Mezenkimal bozukluk teorisi, üretral obstrüksiyon teorisi. İlk teoride anomalilerin abdominal duvar ve genitoüriner sistemin geliştiği lateral mezodermdaki erken bir hasar ile ilişkili olduğu savunulmaktadır (2). İkinci teoride ise gestasyonun erken döneminde distal üretral obstrüksiyonun mesane ve üreterlerde aşırı dilatasyona neden olduğu, bu dilatasyonun abdominal kas gelişimi, prostat gelişimi ve testislerin skrotuma inişi için fiziksel bir bariyer oluşturduğu ileri sürülmektedir (8).



Resim 1. Olgumuzun görünümü



Resim 2. Voiding sistöüretrografide genişlemiş mesane görünümü

İdrar üretimi veya ekskresyonundaki yetersizlik, abdominal duvar kompresyonu sonucunda karakteristik yüz görünümü ve ekstremitte kontraksiyonu gibi fetal anomaliler ile sonuçlanan oligohidramnios a yol açmaktadır. Yeterli miktarda amniyotik sıvı normal akciğer gelişimi için gereklidir. Öte yandan, genişlemiş mesanenin abdominal duvarın gelişmekte olan myotomları üzerine oluşturduğu basınç, abdominal duvar anomalilerine yol açabilmektedir (9). Antenatal dönemde tedavi edilmeyen PBS olgularında üriner obstrüksiyonun derecesine bağlı olarak pulmoner hipoplazi ve abdominal duvar defektleri oluşmaktadır (10). Üriner obstrüksiyonlu olgularda intrauterin şant uygulamasının şant uygulanmayanlarla karşılaştırıldığında yaşam şansını artırıp artırmadığı tartışmalı olmasına karşın, intrauterin şant yerleştirilmesi mesane distansiyonunu önlemektedir, böylece renal fonksiyonları korumaktadır (11). Bu olguların çoğunda kabul edilebilir renal ve mesane fonksiyonları olmaktadır. Bizim olgumuzda da genişlemiş mesane dışında üriner sistem anomalisi ve pulmoner hipoplazi olmaması ve karın duvarının normal görünümde olması erken dönemde takılan vezikoamniyotik şantın koruyucu olduğunu düşündürmektedir.

Prune-Belly sendromu olan olgularda intrauterin cerrahi müdahale için gerekli kriterler oligohidramnios, megasistis, ilerlemiş hidronefroz, normal karyotip, üriner indeksin iyi olması (idrar sodyumu <100 mg/dL ve idrar ozmolalitesi <210 mOsm) ve olgunun 2. veya 3. trimesterde olmasıdır (10). Bizim olgumuzda şant yerleştirilmeden önce bakılan fetal idrar analizi ve karyotip analizi normal saptandı.

Prune-Belly sendromunun en karakteristik bulgusu abdominal iskelet kaslarının her 3 tabakasını içeren bozukluğa bağlı olarak abdominal derinin gevşek ve buruşuk olmasıdır. Bu bozukluk intestinal peristaltizmin görülmesine ve intraabdominal-retroperitoneal organların kolayca palpasyonuna izin vermektedir (2). Abdominal derinin bu karakteristik görünümü aşırı üriner asiti olan ağır olgularda daha belirgindir. Bizim olgumuzda kas dokusunun normalden daha ince olduğu ultrasonografik olarak görülmesine karşın, diğer 4 erkek kardeşinin aksine deri görünümü normale yakın idi. Diğer dört kardeşin deri görünümü karakteristik olarak gevşek olup, bir ta-

nesinin tekrarlayan düzeltici cerrahi operasyonlar geçirdiği öğrenildi

Prune-Belly sendromunun klasik triadına ek olarak kalp, akciğer, iskelet ve gastrointestinal sistem gibi ek organ anomalileri %75 oranında rapor edilmiştir (10). Bizim olgumuzda ve kardeşlerinde herhangi bir ek anomaliye rastlanmadı.

Prune-Belly sendromunun tekrarlama riski bilinmemektedir ancak sonraki gebeliklerde bu riskin oldukça düşük olduğu düşünülmektedir. Bu olgu aynı ailede 5 erkek kardeşin de PBS hastası olması ve diğer erkek kardeşlerine göre çok hafif etkilenmesi nedeniyle sunuldu. Erken dönemde uygun intrauterin müdahale ile olgumuzda olduğu gibi hastalığın çok daha hafif seyredilebileceği vurgulanmak istenmiştir.

KAYNAKLAR

1. Diao B, Diallo Y, Fall PA, et al. Prune Belly syndrome. Epidemiologic, clinic and therapeutic aspects. *Prog Urol* 2008;18:470-474.
2. Sutherland RS, Mevorach RA, Kogan BA. The prune-belly syndrome: current insights. *Paediatr Nephrol* 1995;9:770-778.
3. Parker R. Absence of abdominal muscles in an infant. *Trans Clin Soc* 1895;28:201-203.
4. Wheatley JM, Stephens FD, Hutson JM. Prune-belly syndrome: ongoing controversies regarding pathogenesis and management. *Semin Pediatr Surg* 1996;5:95-106.
5. Herman TE, Siegel MJ. Prune belly syndrome. *J Perinatol* 2009;29:69-71.
6. Ramasamy R, Haviland M, Woodard JR, Barone JG. Patterns of inheritance in familial prune belly syndrome. *Urology* 2005;65:1227.
7. Weber S, Mir S, Schlingmann KP, et al. Gene locus ambiguity in posterior urethral valves/prune-belly syndrome. *Pediatr Nephrol* 2005;20:1036-1042.
8. Reinberg Y, Manivel JC, Pettinato G, Gonzalez R. Development of renal failure in children with the prune belly syndrome. *J Urol* 1991;145:1017-1019.
9. Greskovich FJ, Nyberg LM. The prune belly syndrome: a review of its etiology, defects, treatment and prognosis. *J Urol* 1988;140:707-712.
10. Perez-Brayfield MR, Gatti J, Berkman S, et al. In utero

intervention in a patient with prune-belly syndrome and severe urethral hypoplasia. Urology 2001;57:1178.

11. McLorie G, Farhat W, Khoury A, Geary D, Ryan G. Out-

come analysis of vesicoamniotic shunting in a comprehensive population. J Urol 2001;166:1036-1040.