

Kaudal Regresyon Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Caudal Regression Syndrome: A Case Report

Ali KARAMAN, Hatip AYDIN, Bilge GEÇKİNLİ

İstanbul Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırması, Genetik Hastalıkları Tanı Merkezi, İstanbul

Özet

Kaudal regresyon sendromu (KRS) inperfore anüs, sakral agenezi ve sirenomeli içeren bir spektrumun parçası olduğu düşünülmektedir. Kaudal regresyon olgularının çoğu sporadik veya gestasyonel diyabet ile ilişkilidir. Biz hidrosefali, pes equinovarusu, ösofageal atrezi, anal atrezisi, hipoplastik böbrekler, sakrum ve koksiks yokluğu ile karakterize KRS'li bir olguyu tanımladık.

Anahtar sözcükler: Anal atrezi; hipoplastik böbrekler; Kaudal regresyon sendromu.

Summary

Caudal regression syndrome (CRS) is part of a spectrum of conditions that include imperforate anus, sacral agenesis and syringomyelia. Most cases of caudal regression are sporadic or associated with gestational diabetes. We describe a case of characteristic CRS in a patient who with hydrocephalus, esophageal atresia, anal atresia, hypoplastic kidneys, pes equinovarus, and the absence of a sacrum and coccyx.

Key words: Anal atresia; hypoplastic kidneys; Caudal regression syndrome.

Giriş

Kaudal regresyon sendromu (KRS) terminal spinal segmentlerin etkilendiği, alt ekstremiteler, gastrointestinal sistem ve ürogenital sistem doğumsal anomalileri ile karakterize nadir sporadik bir bozukluktur.^[1-3] Bu hastalığın sebebi tam olarak bilinmemekle beraber bazı çevresel faktörler, genetik yatkınlık ve vasküler hipoperfüzyon neden olarak öne sürülmüştür.^[3,4] İnsulin bağımlı diabetes mellituslu anne bebeklerinde KRS 200-250 kat daha sık meydana geldiği birçok çalışmada rapor edilmiştir.^[1,2,5]

Bu yazıda, kaudal regresyon sendromunun birçok özelliğini taşıyan nadir bir olgu sunuldu.

Olgu Sunumu

Olgu, 24 yaşındaki annenin (gravida 3, parite 2, abortus 1) üçüncü doğal gebeliğinde (n), 30 haftalık iken normal yolla ölü doğdu. Annenin gebeliği takipsizdi. Fizik muayenesinde, hidrosefali, düşük kulak, anal atrezi, skrotum yokluğu, sağ alt ekstremitenin dışa rotasyonu ve sol pes ekinovarusu vardı. Radyolojik incelemede izole özofagus atrezisi, sakrum ve koksiks agenezisi görüldü (Şekil 1a-d). Özofagus atrezisinin tespitinde 10 numaralı sonda kullanıldı. Batın ultrasonografide (USG) hipoplazik böbrekler dışında bir patoloji izlenmedi. Hastanın karyotipi 46,XY olarak tespit edildi. Anne ve baba akraba değildi. İlk çocukları sağlıklı idi. Aile öyküsünde bir özellik yoktu. Aile sigara ve

İletişim: Dr. Ali Karaman.
İstanbul Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma, Genetik Hastalıkları Tanı Merkezi, İstanbul
Tel: 0216 - 391 06 80

Başvuru tarihi: 17.05.2013
Kabul tarihi: 12.08.2013
Online baskı: 10.03.2015
e-posta: alikaramandr@hotmail.com





Şekil 1. (a) Olgunun genel görünümü. (b) Anal atrezi görünümü. (c) Agenezik sakrum ve koksiks görünümü. (d) Özefagus atrezisi görünümü.

Renkli şekiller derginin online sayısında görülebilir (www.keahdergi.com).

alkol kullanmıyordu. Annenin diabeti yoktu. Aile teratojen bir ilaç kullanmamıştı ve kimyasal bir maddeye maruz kalmamıştı.

Tartışma

Kaudal regresyon sendromu ilk olarak Duhamel tarafından tanımlanmıştır.^[6] İntrauterin dönemde KRS kaudal kanaldan köken alan kaudal vertebra, nöral tüp, ürogenital-sindirim sistemleri ve alt ekstremitelerin gelişimsel bir anomalisidir. Bu sebeble değişik tip anorektal malformasyonlar, spinal segmentin agenezisi, multiple visseral anomaliler ve kas-iskelet sistemi

anomalileri görülmektedir.^[7] İnsidansı 60000 doğumda 1'dir ve erkek/kız oranı 2.7/1 olarak bildirilmiştir. Tekrarlama riski çok düşüktür.^[8]

Etiyoloji ve patojenik mekanizması aydınlatılmakla beraber maternal diabet, genetik yatkınlık ve vasküler hipoperfüzyon neden olarak düşünülmektedir. Gestasyonel diabetin KRS'nin oluşumuna katkıda bulunabileceğini gösteren kanıtlar bulunmaktadır.^[9,10] Maternal retinoik asit kullanımı, minoksidil ve trimetoprim-sulfometaksazol kullanımında deneysel çalışmalarda KRS'ye neden olduğu gösterilmiştir.^[3] Kromozom incelemeleri, birkaç istisna dışında normal

bulunmuştur.^[11] Currarino ve ark., sendroma benzer bir bozukluğa neden olan kromozom 7q36 üzerindeki HLXB9 geninde mutasyon tanımlamışlardır.^[12]

Bu sendromda görülen anomaliler pes ekinovarus ve kalkaneovarus, kalça ve dizde fleksiyon kontraktürü, kalça dislokasyonu, sakrum ve/veya koksiks yokluğu, fibula yokluğu, kostalarda füzyon, sindaktili, polidaktili, yarık dudak, yarık damak, trakeoözefagial fistül, abdominal duvar defekti, inguinal herni, duedonal atrezi, imperfore anüs, renal agenezi veya displazi, hidronefroz, eksternal genitalde transpozisyon, hipospadias, mikrosefali, hidrosefali meningomyelosele, parsiyal korpus kallosum agenezisi ve parsiyal lobar holoprosensefali olabilmektedir.^[5,13,14] Olgumuzda ise, hidrosefali, düşük kulak, skrotum yokluğu, anal atrezi, özofagus atrezisi, hipoplazik böbrekler, sakrum ve koksiks agenezisi, sağ alt ekstremitenin dışa rotasyonu ve sol pes ekinovarusu vardı. Mevcut bulgular ile olgu KRS olarak değerlendirildi.

Bu hastalarda vital organlar etkilenmemiş ise yaşam süresi uzundur.^[15] Zihinsel fonksiyonlar genellikle etkilenmemiştir. Bu olguların alt ekstremitte problemleri, bağırsak ve mesane sfinkterlerinin nöromusküler defisiti dışında yaşamları normal olacaktır. Çok etkilenmiş olgularda prognoz kötüdür.^[13]

Prenatal tanı, ultrasonografi ile 20. gebelik haftasında vertebral agenezi nedeniyle spinada ani kesilme ve alt ekstremitelerin kurbağa bacağına benzer pozisyon görüntüsü ile mümkündür. Bununla birlikte, şiddetli KRS'li olgularda (sirenomelik fetus) 16-19. haftalarda transvajinal ultrasonografi ile tanı konabilmektedir.^[9,13,16,17]

Kaudal regresyon sendromlu bu olgu, sendromun prenatal tanısına dikkat çekmek amacı ile sunuldu. Bu sendromun engellenmesi, prenatal tanı ile tespit edilen patolojik gebeliğin terminasyonu ile mümkündür.

Çıkar Çatışması

Yazar(lar) çıkar çatışması olmadığını bildirmişlerdir.

Kaynaklar

1. Lynch SA, Wang Y, Strachan T, Burn J, Lindsay S. Autosomal dominant sacral agenesis: Currarino syndrome. J Med Genet 2000;37(8):561-6. [CrossRef](#)

2. Kalter H. Case reports of malformations associated with maternal diabetes: history and critique. Clin Genet. 1993;43(4):174-9. [CrossRef](#)
3. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression syndrome-case report and review of literature. Pediatr Surg Int 2005;21(7):578-81. [CrossRef](#)
4. Hentschel J, Stierkorb E, Schneider G, Goedde S, Siemer S, Gortner L. Caudal regression sequence: vascular origin? J Perinatol 2006;26(7):445-7. [CrossRef](#)
5. Zaw W, Stone DG. Caudal Regression Syndrome in twin pregnancy with type II diabetes. J Perinatol 2002;22(2):171-4. [CrossRef](#)
6. Duhamel B. From the Mermaid to Anal Imperforation: The Syndrome of Caudal Regression. Arch Dis Child 1961;36(186):152-5. [CrossRef](#)
7. Pang D. Sacral agenesis and caudal spinal cord malformations. Neurosurgery 1993;32(5):755-79. [CrossRef](#)
8. Jaffe R, Zeituni M, Fejgin M. Caudal regression syndrome. Fetus Spinal anomalies 1991;7561:1-3.
9. Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, Fulcheri E. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. Hum Reprod Update 1999;5(1):82-6. [CrossRef](#)
10. Versiani BR, Gilbert-Barness E, Giuliani LR, Peres LC, Pina-Neto JM. Caudal dysplasia sequence: severe phenotype presenting in offspring of patients with gestational and pregestational diabetes. Clin Dysmorphol 2004;13(1):1-5. [CrossRef](#)
11. Perrot LJ, Williamson S, Jimenez JF. The caudal regression syndrome in infants of diabetic mothers. Ann Clin Lab Sci 1987;17(4):211-20.
12. Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. AJR Am J Roentgenol 1981;137(2):395-8. [CrossRef](#)
13. Jones KL. Caudal dysplasia sequence. In: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006. p. 730-1.
14. Hashami HA, Bataclan MF, Mathew M, Krishnan L. Caudal Regression Syndrome with Partial Agenezi of the Corpus callosum and Partial Lobar Holoprosencephaly: Case report. Sultan Qaboos Univ Med J 2010;10(1):89-93.
15. Singh A, Kapoor S, Pradhan G, Gautam VK, Ratan SK. Scoliotic deformity and asymptomatic cervical syrinx in a 9 year old with caudal regression syndrome. J Pediatr Neurosci 2012;7(3):191-3. [CrossRef](#)
16. Aslan H, Yanik H, Celikaskan N, Yildirim G, Ceylan Y. Prenatal diagnosis of Caudal Regression Syndrome : a case report. BMC Pregnancy Childbirth 2001;1(1):8. [CrossRef](#)
17. Mandour C, El Mostarchid B. A rare congenital malformation: caudal regression syndrome. Pan Afr Med J 2013;14:30. [CrossRef](#)