



Olgu Sunumu Çerçevesinde Sirenomelinin Etiyopatogenez

Etiopathogenesis of Sirenomelia on the Framework of a Case Report

İbrahim ŞİLFELER,¹ İbrahim Cansaran TANIDIR,² Ahmet Yağmur BAŞ³

¹Mustafa Kemal Üniversitesi Tayfur Sökmen Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Hatay

²Mehmet Akif Ersoy Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kliniği, İstanbul

³Şanlıurfa Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Kliniği, Şanlıurfa

Özet

Kaudal regresyon sendromu grubu içinde değerlendirilen sirenomeli nadir görülen bir anomalidir. Birçok organda ciddi malformasyonla beraberlik gösterir. Bu yazıda daha önce tıbbi yazında bildirilmemiş olan sirenomeli ile 13 kaburga ve torakal vertebranın birlikteliği sunuldu. Olgumuzu, etiyopatogenezle ilgili yeni yorumlara ışık tutabileceği düşüncesiyle sunduk.

Anahtar sözcükler: Kaburga; sirenomeli; vertebra.

Summary

Sirenomelia is a rare anomaly evaluated in the group of caudal regression syndrome. It is associated with serious malformation in many organs. In this article, we present a sirenomelia case with coexistence in 13 ribs and thoracic vertebrae. We reported our case to shed light on new comments with etiopathogenesis.

Key words: Rib; sirenomelia; vertebrae.

Giriş

Sirenomeli, ciddi ürogenital ve gastrointestinal malformasyonlarla birlikte alt ekstremitelerde füzyon ve atrofiyle karakterize sıklıkla ölümcül olan bir hastalıktır.

[1] Kaudal regresyon sendromlarının (KRS) en ağır tipi olduğu kabul edilmektedir ve oldukça nadir rastlanır.

[2] Böbrek agenezisi veya disgenezisi nedeniyle ağır oligohidroamnios bu ölümcül malformasyonun sıklıkla ilk bulgusudur. Bu durumun erken dönemde fark edilmesi ve ikinci trimesterdeki sonografik değerlendirmede her iki alt ekstremitenin birlikte tek femur gibi hareket etmesi hastalığın tanınmasında önemlidir.^[3]

Tıbbi yazılarda sirenomelili olgular polidaktili, vertebra anomalileri, anal atrezi, renal agenezi, mesane agenezisi ve kosta sayısının eksik olması gibi birçok anomali ile birlikteliği rapor edilmiştir.^[4] Sunulan olgu literatürde bildiğimiz kadarıyla sirenomeli ile 13 kosta ve 13 adet torakal vertebra sayısı birlikteliği olan ilk olgudur. Ayrıca bu olgu sunumu ile etiyopatogenez hakkında yeni yorumların yapılabileceğini düşünmekteyiz.

Olgu Sunumu

Birinci dereceden akraba evliliği olan 37 yaşındaki diyabetik anneden G6P6Y5 olarak 2800 gram ağırlığının

İletişim: Dr. İbrahim Şilfeler,
Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Antakya
Tel: 0326 - 229 10 00

Başvuru tarihi: 28.02.2012
Kabul tarihi: 11.05.2012
Online baskı: 16.04.2014
e-posta: drsilfeler@gmail.com



da doğan ve intrauterin dönemde anhidroamniyos, akciğer hipoplazisi, renal ve genital anomalilerin tespit edildiği ancak terapotik abortus istenmediği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde her iki alt ekstremitede ayaklara kadar cilt füzyonu olduğu, üretranın ve eksternal genitalyanın olmadığı ve inperfore anüsünün olduğu gözlemlendi (Şekil 1a, b). Yapılan karın USG'sinde iki tarafta böbrek, üreterler, mesane, üretra ve genital sistemin olmadığı saptandı. Tüm vücut grafisinde bağırsak gazlarının olduğu, iki adet alt ekstemite olduğu (sirenomeli dipus), 13 adet kaburga ve 13 adet torakal vertebra olduğu saptandı (Şekil 2). Postpartum ikinci saatinde solunum sıkıntısı artan ve solunum desteği verilen hasta takibinin beşinci saatinde kaybedildi.

Tartışma

Duhamel^[5] 1961'de KRS terimini sakrokoksigeal malformasyonları açıklamak için kullanmış ve sirenomeliyi de bu grup içine almıştır. Sirenomeli, erken embriyonik gelişim sırasındaki aksiyel mezodermden modelleme anlayışıyla kaudal regresyon sendromunun en ağır tipini temsil ettiği düşünülmektedir.^[6] Ancak son zamanlarda KRS, alt grupları da göz önüne alınınca çok geniş ve heterojen bir grup olmuştur. Günümüzde ise sirenomeli KRS'den patofizyolojisinin farklı olması nedeniyle ayrı bir grup olabileceği tartışılmaktadır. Halen meka-



Şekil 2. Olgunun direkt grafisi.

nizması bilinmemekle beraber hipoksi ve erken vasküler yapıdaki değişikliklere bağlı mekanizma VACTERL^[7] ve sirenomeliye neden olabilirken, çeşitli ilaçlar ve annedeki diyabet gibi embriyopatik etkiler ise KRS ve sakrokoksigeal anomali birlikteliğini oluşturmaktadır.^[8]

Sirenomeli'de yarı damak, yarı dudak, özofagus atrezisi, renal agenezi, mesane, üreter, üretra, rektum, sakrum yokluğu ve anorektal agenezi sık bildirilen anomalilerdir.^[4,9] Sirenomelinin etiyojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, ısı artışı, travma, radyasyon, bazı ilaçlar (sulfonamidler ve lityum), annede vitamin A ve E eksikliğinin bu malformasyon için tetikleyici faktörler olduğu ileri sürülmüştür.^[6] Olgumuzun annesinde herhangi bir ilaç alımı ve madde kullanımı hikâyesi mevcut değildir.

Kaudal regresyon sendromu ile diyabet ilişkili olmakla birlikte sirenomeli ile diyabet arasında ilişki bildirilmemiştir.^[10] Literatürden farklı olarak hastamızın annesinde diyabet öyküsü mevcuttu. Olgumuz bu açıdan değerlendirildiğinde KRS için risk faktörü olan annede diyabet öyküsü olmakla birlikte, VACTERL bulgularından olan iskelet sistemi anomalilerini de içermektedir.

Sunulan olguya bakıldığında hastanın annesinde diya-



Şekil 1. Olgunun (a) önden (b) arkadan fotoğrafı. Renkli şekiller derginin online sayısında görülebilir (www.keahdergi.com).

bet olması daha önceden tıbbi yazıda sirenomelili hastalarda hiç belirtilmemiş bir bulgudur. Ayrıca hastada sirenomelinin bir tipi olan sirenomeli dipusun olması bunun yanında vertebral anomalilerinde bulunması etiopatogenez hakkında yeni yorumlar yapmamız gerektiğini göstermektedir. Bu bulgular ışığında biz KRS ile sirenomelinin keskin sınırlarla ayrılmış olan iki hastalık olmadığını, aralarında birliktelik olabileceğini düşünmekteyiz.

Çıkar Çatışması

Yazar(lar) çıkar çatışması olmadığını bildirmişlerdir.

Kaynaklar

1. Schiesser M, Holzgreve W, Lapaire O, Willi N, Lüthi H, Lopez R, et al. Sirenomelia, the mermaid syndrome-detection in the first trimester. *Prenat Diagn* 2003;23(6):493-5.
2. Kirimi E, Peker E, Tuncer O, Akgün C, Kurdoglu Z. Concurrence of sirenomelia and polydactyly: a case report. *Anatol J Clin Investig* 2010;4(1):67-9.
3. Twickler D, Budorick N, Pretorius D, Grafe M, Currarino G. Caudal regression versus sirenomelia: sonographic clues. *J Ultrasound Med* 1993;12(6):323-30.
4. Thottungal AD, Charles AK, Dickinson JE, Bower C. Caudal dysgenesis and sirenomelia-single centre experience suggests common pathogenic basis. *Am J Med Genet A* 2010;152A(10):2578-87. [CrossRef](#)
5. Duhamel B. From the Mermaid to Anal Imperforation: The Syndrome of Caudal Regression. *Arch Dis Child* 1961;36(186):152-5. [CrossRef](#)
6. 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.
7. Solomon BD, Pineda-Alvarez DE, Raam MS, Bous SM, Keaton AA, Vélez JI, et al. Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet A* 2010;152A(9):2236-44. [CrossRef](#)
8. Dikensoy E, Balat O, Cebesoy FB, Yazıcıoğlu Ç, Özkur A. Diabetik anne ve fetal caudal regresyon sendromlu bir olgu sunumu. *Gaziantep Tıp Dergisi* 2007;13(1)30-3.
9. Messineo A, Innocenti M, Gelli R, Pancani S, Lo Piccolo R, Martin A. Multidisciplinary surgical approach to a surviving infant with sirenomelia. *Pediatrics* 2006;118(1):e220-3. [CrossRef](#)
10. Twining P, McHugo J, Pilling D. *Textbook of fetal abnormalities*. Philadelphia Pa: Churchill Livingstone, Saunders; 2000.