

Down Sendromu'nda Atnalı Böbrek Anomalisi

Horse Shee Kidney In The Down's Syndrome

O. Nuri ÖZYURT, M. Üner KARACAOĞLU, Mustafa SEVEN, Aslı KASABALIGİL
Faruk VANLIOĞLU, Kadir SAVAN, Bektaş YILDIRIM

Süleymaniye Doğum ve Kadın Hastalıkları Hastanesi

ÖZET

21 haftalık bebeğinin oynamaması şikayeti ile gelen hastamızda yapılan tetkiklerde Down Sendromu tespit edilmiş olup otopsisinde atnalı böbrek anomalisine rastlanmıştır. Down Sendromu ile beraber renal anomalilere nadir rastlanmış olup atnalı böbrek anomalisine yayınlarda ve literatürlerde rastlanmamasından dolayı olgu dikkate değer bulunarak sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Atnalı Böbrek Anomalisi, Down Sendromu

SUMMARY

One patient who was 21 weeks pregnant applied to our clinic with the complaint of absence of quickening. The fetus was diagnosed as Down's Syndrome and postmortem revealed horse shee kidney. Renal anomalies with Down's Syndrome is not reported in the literature, the case is selected to be presented.

Key Words: Horse Shee Kidney, Down's Syndrome

GİRİŞ

Spontan düşüklerde kromozom anomalilerinin sıklığı birinci trimesterde %60 iken, 24. haftanın sonunda %7'ye düşmektedir. Otosomal trisomi en sık görülen kromozom anomalisi olup %51.9'unda görülür. Tüm trizomik düşüklerin yaklaşık 1/3'ünde trisomi 16 sorumlu olup bu trisomilerde yaşayan çocuk bildirilmemiştir. Trisomi 22 ve 21, sıklık açısından trisomi 16'dan sonra gelir. Spontan abortlarda ikinci sıklık sırasındaki kromozom anomalisi monosomi X (45, X) olup anormal vakaların %18.9'unda görülür. Vakaların %15.5'inde triploidi, %5.6'sında tetraploidi, %3.8'inde translokasyonlar ve %1.5'inde mozaizm vardır.

Yenidoğan bebeklerde yaklaşık 1/600-1/800 oranında Down Sendromu görülür. Down Sendromu; fetusta multip anomalilerle karakterize bir sendrom olup %95'inde trisomi 21 mevcuttur. Vakalarının yaklaşık %3-4'ü translokasyon tipinde; translokasyon çoğu kez familiyaldır. %1-2'lik kısmında mozaizm vardır. Translokasyonlar genellikle 14 ile 21. kromozomlar

arasında ve çoğunlukla gametogenez sırasında meydana gelir.

Down Sendromunun karakteristik özellikleri:

Düz ve basık yüz profili %90, zayıf moro reflexi %80, boyun ve ensede fazla deri kıvrımları %80, müsküler hipotoni %80, gözlerin yukarıya çekik olması %80, pelvis displazisi %70, kulak anomalisi %60, beşinci parmakta orta falanks displazisi (Klinodaktili) %60 ve simian çizgisi %50 oranında görülür. Bu klinik belirtiler Down Sendromu için tipiktir (3).

İntrauterin yaşamda anomalili bebeklerin tanısında en sık 3'lü tarama testi; maternal serum Alfa Feto Protein, Human Koryonik Gonadotropin ve Östriol tayinleri yapılmaktadır. Fetüsü antenatal dönemde anatomik olarak incelemede özellikle ultrasonografi-den yararlanılmakta olup, ense pilisinin kalınlığının 6 mm'nin üstünde olması, femur boynunun kısa olması, beşinci parmağın orta falanksının hipoplazisi, deudenal atrezi ve konjenital kalp defektlerine (ventriküler septal defekt ve endokardiyal yastık defekti) Down Sendromu'nda rastlanmaktadır.

Yazışma Adresi:

Mustafa Seven
Yıldız Mh. Asariye Cd. Yeşil Fıstık Sk. No. 3 D. 4
Beşiktaş / İSTANBUL
Tel : 520 97 35 / 4 hat
Fax : 526 32 46

OLGU SUNUMU

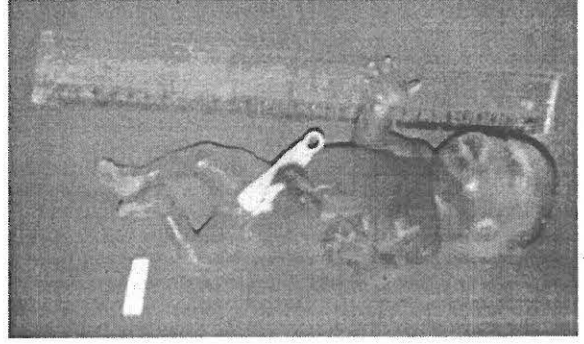
E.U; 22 yaşında evli bayan hasta. 10.06.1994 tarihinde 10862 poliklinik no ile merkezimize bebeğinin oynamaması şikayeti ile başvurdu. Gravida: II, Parite: I, Abotus: Yok, Yaşayan çocuk sayısı: Yok,

S.A.T: 05.01.1997, B.D.T.: 12.10.1994. Özgeçmiş ve soygeçmişinde bir özellik yoktu. Sistem muayenelerinde patolojik bir özelliğe rastlanmadı. İlk çocuğu 30 haftalık kranial anomalili ölü fetus olarak doğmuş.

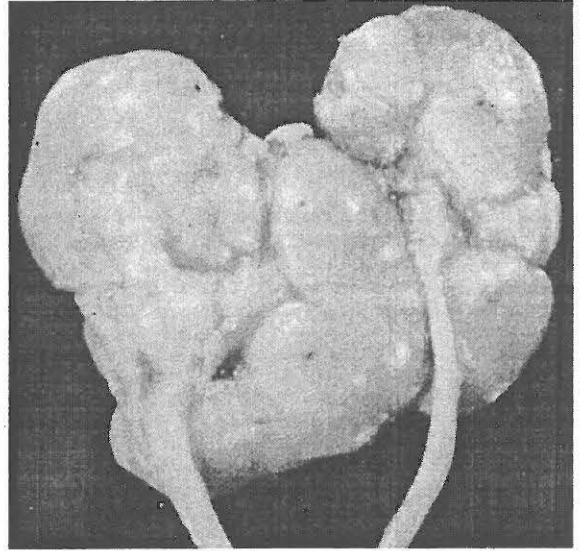
Yapılan U.S.G.'de tekiz gebelik görülmekte olup kalp aktivitesi ve fetal hareketler izlenmedi. Fetal biyometri değerinin ortalaması 21.5 haftalık gebeliğe uymaktaydı. Amnion sıvısı miktarı normalden fazla olup polihidramnios durumu söz konusuydu. İntrakranial strüktürlerin incelemesinde arka fossada yerleşmiş bulunan kistik yapı Dandy Walker sendromu lehine yorumlandı. Ense pilisi kalınlığı 10.6 mm ölçüldü. Umbilikal kordonda tek arter mevcuttu. Mide ekosu görülmediği için oesofagus atrezisi düşünüldü. Her iki böbrek hidronefrotik gelişme göstermekteydi. Sol böbrek kalisiyel sistemi 30x18 mm sağ böbrek kalisiyel sistemi 35.5x25 mm boyutlarında genişlemiş ve bu genişleme bilateral hidroureterle birlikte devam etmekteydi. Bu bulgu posterior üretral valv anomalisini düşündürmekteydi. Femur boyu normalden kısaydı. Fetal kalpte ventriküler septal defekt ve perikartta efüzyon mevcuttu.

Bu bulgular ışığında multipe anomalili bebek ve muhtemelen beraberinde kromozom anomalisi düşünülerek gebeliğin sonlandırılmasına karar verildi. Oksitosinle indüksiyonu takiben vaginal doğum ile 750 gr. ağırlığında, 28 cm boy uzunluğu, 22 cm baş çevresi olan bir kız bebek doğurtuldu. Kulak sayvan kırıkdağı gelişmediği, ayak tabanı çizgileri oluşmadığı, lanugoları bulunmadığı, yüzde hipertelorizm ve mikrognaı mevcut olduğu görüldü. Burun basık ve kulaklar düşüktü. El parmakları kısa, eller geniş olarak görüldü. Gözde palpebral fissürlerin oblik olduğu dikkati çekti. Her iki gözde epikantik kıvrımlar mevcuttu. Boyun kısa ve boyun derisi kıvrımlı idi. Bu bulgular ışığında Down Sendromu düşünülerek patolojik incelemeye alındı (Resim 1).

Patolojisi: Bebeğin yapılan otopsisinde akciğerlerin suda battığı görüldü. Kalp ve akciğerlerde patolojik özellik saptanmadı. Gastrointestinal sistem açıldığında oesofagusun kör bir boru olarak sonlandığı görüldü. Mide ve bağırsaklarda patolojik özellik saptanmadı. Safra yolları açıktı, karaciğer ve pankreas düzenli görünümde idi. Karaciğer mikroskopik incelemesinde hidropik dejenerasyon saptandı. 15x10x3 cm boyutlarında üzerinde bir arter ve ven içeren göbek kordonu bulunan plasenta patolojik olarak incelendi. Böbrekler normal lokalizasyonda idi. Mesane normal görünümde idi. Sağ böbrek 5.5x5x2 cm sol



Resim 1



Resim 2

böbrek 3x2.5x1.5 cm boyutlarında olup alt kısımlarında ATNALI şeklinde bütünleşmekteydi (Resim 2). Her iki böbreğin kesitlerinde belirgin hidronefroz bulguları görüldü.

TARTIŞMA

Trisomi genellikle ovumun meiosis ile bölünmesi sırasında meydana gelen nondisjunctiona bağlıdır. Down Sendromu'nda görülen bu değişiklik sporadik bir mutasyon olup heredite ile ilgilidir. Down Sendromu doğurganlık çağında ortalama 1/600-1/800 oranında görülmüş olup anne yaşının ilerlemesi ile sıklığı artar. Özellikle de 40 yaşın üzerindeki annelerin bebeklerinde sıklığı belirgin derecede artış olarak görülmektedir (2).

Down Sendromu gösteren çocukların anne ve babaları genetik olarak incelenmeli, bunlardan birinde dengeli translokasyon varsa ileride doğacak olan çocuklarda 1/3 oranında Down Sendromu beklenmeli-

dir. Normal çocuk ve normal görünüşlü taşıyıcı çocuk doğurma olasılığı da aynı oranda olur.

Down Sendromu ile beraber pekçok organ anomalisi bulunmaktadır. Fakat böbreğin gelişimsel bozuklukları yaygın değildir. Kissane ve Benda tarafından renal displazi ve nodüler renal blastemalar tanımlanmış olup Benda'nın araştırmasında böbreklerin küçük olmasının ve glomerulun kapsüle yakınlığının fetal ve erken perinatal yaşamın karakteristiği olduğu bildirilmiştir (3, 4). Böbreğin hemanjiyomları çeşitli vakalarda rapor edilmiş olup korteksin nefrojenik bölgelerinin geri kalması ve kalıcı fetal lobulasyon Down Sendromu'nun hepsinde görülen bulguydu.

Ariel ve arkadaşları Down Sendromlu 124 otopsi vakasını üriner sistem anomalisi açısından 3 grupta incelemişlerdir (5). I. grup 18 vaka; 16-22 gebelik haftasındaki fetus II. grup 9 vaka; ölü doğan veya yaşamının ilk günlerinde ölen bebekler. III. grup 97 vaka; 1 gün ile 25 yaşına kadar yaşayan vakalar. Tüm bu vakalarda böbreğin ağırlığı beklenen böbrek ağırlığı ile karşılaştırıldığında %14.4 oranında azaldığını görmüşlerdir. Azalmış böbrek ağırlığı bulunan 18 vakanın 2/3'ye yakınında renal hipoplazi gözlenmiştir. Glomerüler mikrokistler III. gruptaki 97 vakanın 23'ünde bildirilmiştir. Bu 18 vakanın 10'unda tubulusların fokal dilatasyonu, 7'sinde basit kist, 1'inde derin renal korteksin immatür glomerülünü bulmuşlardı. Obstruktif üropati sıklığına I. grupta %11.1, II. grupta %22.2, III. grupta %4.1 oranında rastlamışlardır. Fakat atnalı böbrek anomalisine hiç rastlamamışlardır.

Vakamızın genç yaşta olması ve Down Sendromu ile beraber atnalı böbrek anomalisi bulunması; anomalinin Down Sendromu ile beraber yayınlarda rastlanmaması vakayı dikkate değer kılmıştır.

KAYNAKLAR

- 1 Hall B: Mongolism in newborn infants. An examination of criteria for recognition and some speculations on the patogenetic activity of the chromosomal abnormality. Clin Pediatrics 966, 514.
- 2 Schimmel MS, Hammerman C, Zadka P, et al: Trisomy 21 and Parity the First World Congress on Labor and Delivery. July 3-7, Jerusalem, Israel, pp. 224.
- 3 Kissane JM: Congenital anomalies. In: Pathology of Infancy and Childhood, 2nd ed. CV Mosby, St Louis, 1975, p. 577.
- 4 Benda CA: The Child With Mongolism (Congenital Acromicria). New York Grune&Stradon, 1960.
- 5 Ariel I, Wells TR, Landing BH, Singer D: Band the urinary system in Down Syndrome: a study of 124 autopsy cases. Pediatr Pathol. 1991, Nov-Dec; 11 (6): 879-88.