

Bir Sirenomelia Vakası

A SIRENOMELIA CASE

Yard.Doç.Dr.Ayşe DURSUN*, Dr.Gülen AKYGL*, Uz.Dr.Z.Leyla EREN* .Dr.Mehmet ERDEM"

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi «Patoloji ABD, "Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD, ANKARA

ÖZET

Klinik, radyolojik ve otopsi bulgularıyla birlikte bir sirenomelia vakası sunulmuş ve literatürde bildirilmiş vakalarla karşılaştırılarak sirenomelia'nın özellikleri ve etyopatogenezi tartışılmıştır. Intrauterin tek alt ekstremitte ve multipl fetal anomali saptanarak terapötik abortus yapılan 23 haftalık fetüsün radyolojik incelemesinde pelvis kemiklerinin yokluğu, hipoplazik sakrum ve 6 lomber vertebra izlenmiştir. Otopsisinde yarı damak, yarı dudak, potter yüzü, bilateral renal agenezis, üreter, mesane, üretra ve rektum yokluğu, imperfore anus, iç ve dış genital organların yokluğu, tek umbilikal arter görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Sirenomelia

T Klin Jineköl Obst 1993, 3:283-283

Sirenomelia alt ekstremitte füzyonu, vertebral anomaliler, sakral ve anorektal agenezis, bilateral renal agenezis, üreter sistem anomalileri ile karakterli bir embriyolojik defektir (1, 2, 3, 4, 5).

Sirenomelia vakaları Kampmeier tarafından incelendikten sonra (1) bu anomaliye "caudal regression sendromu" olarak isim verilmiş, erkek bebeklerde ve monozigot ikiz eşlerinden birinde daha sık görüldüğü bildirilmiştir (3).

VAKA SUNUMU

28 yaşındaki anne gebeliğinin 22. haftasında uterin kanama şikayetiyle kliniğe başvurdu. Yapılan ultra-

Geliş Tarihi: 28.11.92

Kabul Tarihi: 19.12.92

Yazışma Adresi: Yard.Doç.Dr.Ayşe DURSUN
Gazi Üniv. Tıp Fak.ültesi Patoloji ABD,
Beşevler-ANKARA

* X. Ulusal Patoloji Kongresinde tebliğ edilmiştir.
3-7 Kasım 1992, Girne-KIBRIS

Anatolian J Gynecol Obst 1993,3

SUMMARY

We present the clinical, radiologic and autopsy findings of a sirenomelia case and discuss its pathogenesis comparing with the other cases reported in the literature. Detection of a single lower extremity and multiple other fetal anomalies at intrauterine examination, medical abortion was applied on 23 weeks old fetus. By radiologic examination skeletal anomalies like absence of pelvic bone structure, presence of hypoplastic sacrum and six lumbar vertebrae, were revealed. Other anomalies including clefted lip and palate, face of potter, bilateral renal agenesis, absence of urster, urine bladder and rectum, anus imperforatus, agenesis of internal and external genital organs, single umbilical artery were found at the autopsy.

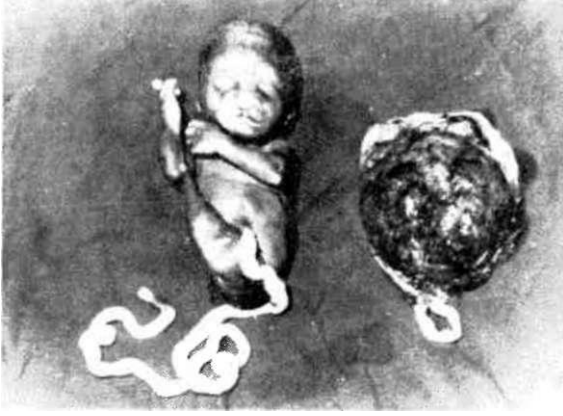
Key Words: Sirenomelia

Anatolian J Gynecol Obst 1993, 3:283-285

sonografide oligohidroamnios ve fetüste tek alt ekstremitte, yarı damak, yarı dudak anomalisi ve böbrek anomalisi saptandı. Gebelik sonlandırılarak terapötik abortus gerçekleştirildi. Annenin ve babanın özgeçmişlerinde bir özellik yok, anne ve baba arasında akra balık, yok, annenin ilk gebeliği olup, 22. haftaya kadar herhangi bir şikayeti olmamış, gebeliği süresince ilaç alımı, x-ray ya da geçirilmiş bir enfeksiyon öyküsü mevcut değil, tansiyonu normal sınırlarda devam etmiş, laboratuvar bulgularında normal hemogram ile açlık kan şekeri ve BUN normal değerlerde kaydedildi. HBs (-), antiHBs (-), toxoplasma Ig M, Ig G (-), Rubella Ig M (-), Ig G (+), baba kan grubu A Rh (+)'ddir. idrar bulguları normal olarak kaydedildi.

Otopsisinde 450 gm. ağırlıktaki fetüste yarı damak ve yarı dudak anomalisi ile birlikte kulaklar düşük, burun kökü basık olarak izlendi. Elleri normalden büyüktü, tek alt ekstremitte mevcuttu, ayak ve parmaklar yoktu (Şekil 1). Akciğerler hipoplazikti, kalpte bir anomali saptanmadı. Her iki böbrek, üreterler, mesane, üretra, rektum yoktu, anal açıklık mevcut değ idi. iç ve

283



Şekil 1. Sirenomelia vakamızda tek alt ekstremitenin deformitesi ile birlikte yarık damak ve yarık dudak anomalisi izlenmektedir.



Şekil 2. Radyolojik incelemede tek alt ekstremitenin yokluğu ve hipoplazik sakrum ile 6 lomber vertebra izlenmektedir.

dış genital organlar izlenmedi. Plasenta 120 gm. ağırlıkta olup, normal görünümdeydi, göbek kordonunda tek arter mevcuttu. Kromozom analizinde 46XY normal erkek karyotipi bulundu.

Fetusun radyolojik incelemesinde pubik, iskiyal ve iak kemiklerin olmadığı, sakrumun hipoplazik olduğu ve 6 lomber vertebra'nın varlığı görüldü (Şekil 2).

TARTIŞMA

Alt ekstremitelerin fibular anarlarının füzyonu ile karakterli nadir bir anomali olan sirenomelia diğer major anomalilerle birlikte görülür. Rudimenter böbrek ya da bizim vakamızda da gördüğümüz gibi bilateral renal agenezis, Potter yüzü ile üreter, üretra, mesane yokluğu, anorektal agenezis en sık birlikte görülen anomalilerdir (2, 3, 4, 5, 6). Dış genital organlar hemen hemen tüm vakalarda yoktur (2, 4, 5, 6). Sirenomelia'lı 11 vakanın incelendiği bir çalışmada yalnızca 2 vakada deri ile örtülü corpus cavernosumu anımsatan fibrovasküler doku şeklinde penis benzeri oluşum izlenmiştir (7). İç genital organlarda bu vakaların 3'ünde yoktu. Bizim vakamızda da gonadlar ve dış genital organlar yoktu. Hidrosefali, meningomyelosele, spina bifida gibi diğer anomalilerle birlikte kardiyovasküler sistem malformasyonlarında sirenomelia'lı vakalarda gözlenmiştir (6, 7). Bizim vakamızda olduğu gibi yarık damak ve yarık dudak anomalisi de anensefali ikiz eşi bir vakada bildirilmiştir (8).

Sirenomelia'lı bebeklerden prenatal takipleri olanların hepsinde bizim vakamızdaki gibi oligohidroamnios görülmüştür. Yine tüm vakalarda ve bizim vakamızda tek umbilikal arter vardır. (2, 4, 5, 6, 7). Vakamızdaki pelvis kemiklerinin ve sakrumun hipoplazisi ya da total agenezis, vertebra sayısındaki artış sirenomelia'lı vakalarda bildirilmiştir (2, 6). "Small pelvic outlet syndrome (SPOS)" kontrakte çok küçük pelvis, imperfore anus, renal agenezis veya displastik böbrek, üreter, mesane, üretranın yokluğu ya da hipoplazisi ve diğer anomalilerle son derece benzerlik göstermektedir. Üstelik kontrakte küçük pelvisli sirenomelia'lı vakalar görülmüştür. SPOS ve sirenomelia'nın "SPOS/Sirenomelia Complex" olarak belirtilen aynı malformasyon kompleksinin parçaları olabileceği belirtilmektedir. Bizim vakamız bu yönden değerlendirildiğinde kontrakte küçük pelvis yapısının dahi bulunmadığı; pelvis kemiklerinin tümüyle olmadığı görülmüştür. Ayrıca morfolojik tüm benzerlikler olmasına karşın SPOS ve sirenomelia'nın etyolojik açıdan farklı oldukları düşünülmektedir (6). Çünkü sirenomelia'nın artık vasküler bir etyopatogenezi olduğu ileri sürülmektedir (7).

Sirenomelia'nın genetik geçişli olmadığı bilinmekte ve vakalarda bizim vakamızdaki gibi normal kromozom paterni bildirilmektedir (2, 6, 7). Maternal Diabetes Mellitusla kesin bir ilişki kurulamamış, yalnızca literatürdeki vakaların 2'sinde annenin diabetik olduğu görülmüştür (4). Sirenomelia'nın önceleri erken ekstremité tomurcuklarının aralayıcı caudal yapıların yokluğu ya da inkomplet gelişimleri ile birlikte fibula kenarlarından birleşimine neden olan posterior axis caudal blastenin kama şeklinde defekti sonucu oluştuğu düşünülmekteydi (2, 3). Ancak Stevenson ve arkadaşları bu defektin vasküler gelişimin erken döneminde bir bozukluğun sonucu olduğunu göstermişlerdir (7). Normalde kan iliak arterlerden çıkan iki umbilikal arter aracılığı ile plasentaya

dönerken, bu vakalarda diaframın hemen altında aortadan çıkan vitellin arter kompleksinin bir dalı olan tek büyük bir damarın plasentaya döndüğü ve bu tek büyük damarın distalindeki abdominal aorta iliak arterlere ayrılmadan önce renal ya da inferior mezenterik arter dallarını vermediği belirtilmektedir. Bu vasküler bozukluğun "vitellin arter çalım sendromu'na neden olacağı, kan ve dolayısıyla besinlerin embriyonun caudal yapılarındansa plasentaya geçeceği belirtilmiştir. Sonuçta aralayıcı allantois ile iki lateral kütle kavrımlanması greken alt ekstremitte tomurcuk alanındaki bir defekte bağlı olarak tek alt ekstremitte gelişir. Sirenomelia'daki diğer anomalilerin de vasküler çalım bozukluğuna bağlı olarak geliştiği ileri sürülmektedir (7).

KAYNAKLAR

1. Kampmeyer CF. On sireniform monsters, with a consideration of the causation and the predominance of the male sex among. *Anat Rec* 1927; 34:365.
2. Betti RJ, Traisman HS. Sirenomelia, aspectrum of related syndromes. *Clin Pediatr* 1971; 10:7.
3. Duhamel B. Form the marmaid of anal imperforation; the syndrome of caudal regression. *Arch Dis Child* 1961; 36:152.
4. Stocker J. T, Heifets S. Sirenomelia; a morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspec Pediatr Pathol* 1987; 10:7.
5. Balcı S, Küçükali T. Bir sirenomeli vakası. XXXI. Milli Pediatri Kongresi 22-25 Mayıs 1988, izmir.
6. Currarino G, Weinberg A. From small pelvic outlet syndrome to sirenomelia. *Pediatr Pathol* 1991; 11:195.
7. Stevenson RE, Jones KL, Phelan MC, Jones MC, Berr M, Clericuzio C, Harley RA, Benirschke K. Vascular steal. The pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986; 78:451.
8. Rodriguez JI, Palacios J, Razquin S. Sirenomelia and anencephaly. *Am J Med Genet* 1991; 39 (1):25.