A Rare Seen Case Report: Sirenomelia

Nadir Görülen Bir Sendrom: Sirenomeli

Sirenomeli / Sirenomelia

Nilay Pişkinpaşa[1], Tülay Tos[2], Yasemin Çekmez[1], Zehra Yılmaz[1], Ferhat Çekmez[3]
[1]Sami Ulus Eğitim Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
[2]Sami Ulus Eğitim Araştırma Hastanesi, Genetik Bölümü,
[3]Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Neonatoloji BD., Ankara, Türkiye

Özet

Sirenomeli, vücudun kaudal bölgesinin anormal gelişimi ile kendini gösteren nadir bir konjenital yapısal anomalidir. Tanı ultrason kullanılarak dikkatli bir inceleme ile antenatal olarak konulabilir. Biz bu yazıda ultrasonda tek alt ekstremite, spinal angulasyonlar ve anhidroamniyoz saptanması üzerine terminasyon kararı verilen ve tahliye sonrası sirenomeli tanısı konulan bir olguyu literatür ışığında tartışmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler

Kaudal Regresyon; Sirenomeli; Anhidroamniyoz

Abstract

Sirenomelia is a rare congenital anomaly characterized by abnormal development of the caudal body structures.The disease can be diagnosed antenatally by the careful ultrasound examination. In this paper we aimed to discuss a case which had one lower extremity,spinal angulations and anhydramnios image detected by ultrasound examination.We diagnosed sirenomelia after termination.

Keywords

Caudal Regression; Sironomelia; Anhydramnios

DOI: 10.4328/JCAM.1629 Received: 30.01.2013 Accepted: 28.02.2013 Printed: 01.06.2015 J Clin Anal Med 2015;6(suppl 3): 403-5
Corresponding Author: Ferhat Cekmez, GATA Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Etlik, Ankara, Türkiye.
T.: 0312 3044388 GSM: +905063166567 E-Mail:ferhat_cocuk@hotmail.com

Giriş

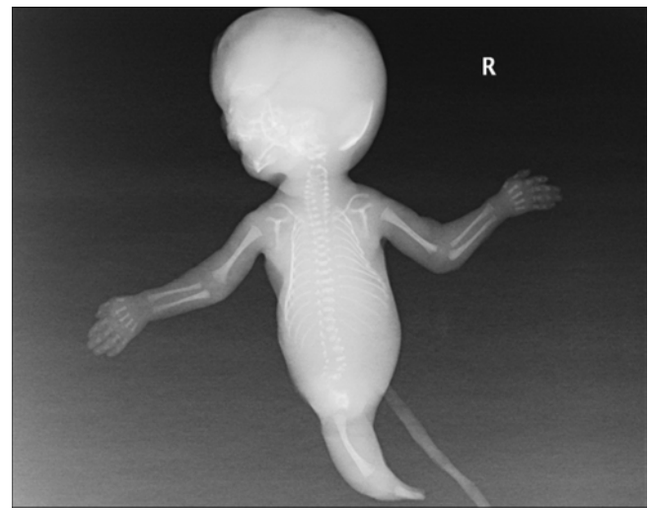
Sirenomeli, vücudun kaudal bölgesinin anormal gelişimi ile karakterize nadir bir konjenital yapısal anomalidir. Tek alt ekstremite nedeniyle " denizkızı sendromu "olarak da bilinen sirenomelinin insidansı canlı doğumlarda 1:60.000'dir [1]. Erkek bebeklerde daha sık olarak görülmekte ve erkek/kız oranı 2.7:1 olarak bildirilmektedir [2]. Alt ekstremitenin füzyon, rotasyon ve değişik derecelerde atrofi veya hipotrofisi, bilateral renal agenezi veya disgenezi, sakral agenezi ve diğer vertebral defektler, imperfore anüs ve rektum yokluğu, internal ve eksternal genitalyanın yokluğu, oligohidroamniyoz ve vasküler anomaliler bu sendromla birlikte görülebilmektedir. Visseral anormallikler nedeniyle sendrom genellikle yaşamla bağdaşmamakta ve perinatal dönemde ölümle sonuçlanmaktadır. Son dönemlerde ise fonksiyonel böbrekleri olan ve pelvik organlar ile ekstremiteler için rekonstrüktif ameliyatlar yapılan az sayıda vakanın yaşadığı ve bu bebeklerin nörolojik gelişiminin normal olduğu rapor edilmiştir [3].Mevcut yazıda, kliniğimizde gebelik sonlandırması sonrası sirenomeli tanısı doğrulanan bir olguyu literatür ışığında tartışmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

Yirmi üç yaşında ilk gebeliği olan, akraba evliliği hikayesi vermeyen ve özgeçmişinde bir özelliği bulunmayan hastanın son adet tarihine göre 16ncı gebelik haftasındaki değerlendirmesinde; ultrasonografide 16 hafta ile uyumlu (bipariyetal çap: 32,5 mm, 50 p., femur uzunluğu:20 mm, 50 p.)canlı gebelik ve anhidroamniyoz saptandı. Bu dönemde terminasyon seçeneğini kabul etmeyen hastanın takibinde; 20. gestasyonel haftada yapılan transabdominal ve transvajinal ultrasonografilerde anhidroamniyoz nedeniyle optimal değerlendirme yapılamamakla birlikte, spinal kanalda sakral angulasyon artmış ve düzensiz görünümdeydi. Mesane ve böbrekler izlenemedi, fetal ekstremiteler anhidroamniyoz nedeniyle değerlendirilemedi. Aileye genetik konsultasyon sonrası tıbbi tahliye seçeneği sunuldu. Ailenin onamı alınarak yapılan doğum indüksiyonundan sonra fetusun makroskopik incelemesinde (Şekil 1) alt ekstremitelerin füzyon sonucu tek gelişim gösterdiği, anal ve üretral açıklığın olmadığı, dış genital organların izlenmediği görüldü. Yapılan kemik incelemesinde (Şekil 2); iki yönlü torakolomber vertebra grafisinde lomber bölgede çoklu vertebral anomali ve spinal kanalda genişleme izlendi. Üst ekstremite grafisi normal olan hastanın alt



Şekil 1. Sirenomeli nedeniyle sonlandırılan fetüs



Şekil 2. Çoklu vertebral anomali (Radyolojik görünüm)

ekstremite grafisinde pelvis kemikleri oluşmamıştı, yalnızca bir adet femur ve parsiyel tibia izlenmekteydi. Fibula ve ayak gelişimi bulunmamaktaydı. Hastaya bu bulgular ile sirenomeli tanısı konuldu.

Tartışma

Vücudun kaudal bölgesinin anormal gelişimi ile kendini gösteren sirenomeli, bilateral renal agenezi veya disgenezi ile sakral agenezi ve diğer vertebral defektlerini de sıklıkla içermektedir. Etyolojisi henüz net olarak aydınlatılamamıştır.

Patofizyolojisinde iki teori ön plana çıkmaktadır. Bu teorilerden ilki vasküler çalma (steal) teorisidir. Bu teoride, abdominal aortadan köken alan vitellin arter kaynaklı tek umblikal arter söz konusu olup, distalde renal ya da inferior mezenterik dallanmalar vermediğinden kaudal bölge hipoperfüzyonuna neden olabileceği ileri sürülmektedir. Diğer teori ise anormal blastogenez hipotezi olup, ekstremite tomurcuklarının gastrulasyon evresindeki defekt nedeniyle oluştuğu öne sürülmektedir. Bu hipoteze göre fenotipik özellikler, defektin meydana gelme zamanı ve şiddeti ile ilişkilidir. Bu açıdan sirenomelinin, kaudal regresyon sendromunun (KRS) majör bir formu mu, yoksa ayrı bir hastalık mı olduğu tartışmalıdır.

Sirenomelinin KRS'dan temel farklılıkları, hemen daima vitellin orijinli tek umblikal arter varlığı, nöral tüp ve omurganın dorsal defektlerinin gözlenmemesi ve maternal diyabetle belirgin ilişkinin olmamasıdır. Genetik yatkınlık, vasküler hipoperfüzyon ve teratojenik ajan kullanımı sirenomeliye yol açan olası nedenler olarak ileri sürülmektedir. Olgumuzda herhangi bir ilaç alımı ve madde kullanımı hikayesi mevcut değildi, kromozom analizi için örnekleme yapıldı ancak üreme olmadı.

Sirenomeli'de renal agenezi, mesane, üreter, üretra yokluğu ve anorektal agenezi en sık bildirilen anomalilerdir. İç ve dış genital organlar çoğu olguda izlenmemiştir. Sirenomelinin ultrasonografik tanısı bilateral renal ageneziye bağlı ciddi oligohidroamniyoz nedeniyle sıklıkla zorlaşmakta ancak doğum sonrası tanı netleşmektedir. İlk trimesterde amniyotik sıvısı hacminin fetal idrar üretiminden bağımsız olarak sıklıkla yeterli olması, doğru tanı için erken değerlendirmenin önemini ortaya koymaktadır.

Günümüzde prenatal yapılan rutin ultrasonografik muayenelerde ilk trimesterde veya erken ikinci trimesterde bu nadir görülen sendrom tanı alabilir [4,5] ve yaşam ile bağdaşmaması ne-

deni ile gebelik sonlandırılabilir. Bu gibi olgularda otopsi çalışmaları prenatal tanıyı destekleyici ve tamamlayıcı rol oynayabilir. Olgumuzda her ne kadar bu anomaliden şüphelenilmiş ise de anhidroamniyoz nedeniyle kesin tanı tahliye sonrasında konulabilmiştir.

Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

Kaynaklar

1. Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: The syndrome of caudal regression. Arch Dis Child 1961;36:152-155.
2. Murphy JJ, Fraser GC, Blair GK. Sirenomelia: case of the surviving mermaid. J Pediatr Surg 1992;27:1265–1268.
3. 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: 220-223.
4. Akbayir O, Gungorduk K, Sudolmus S, Gulkilik A, Ark C. First trimester diagnosis of sirenomelia: a case report and review of the literature. Arch Gynecol Obstet 2008;278(6):589-592.
5. Blaicher W, Lee A, Deutinger J, Bernaschek G. Sirenomelia: early prenatal diagnosis with combined two- and three-dimensional sonography. Ultrasound Obstet Gynecol 2001;17(6):542-543.

How to cite this article:
Pişkinpaşa N, Tos T, Çekmez Y, Yılmaz Z, Çekmez F. A Rare Seen Case Report: Sirenomelia. J Clin Anal Med 2015;6(suppl 3): 403-5.