

Sakral Agenezili Bir Yenidoğan Olgusu¹

SACRAL AGENESIS. A NEWBORN CASE REPORT

Dr.Murat HIZARCIOĞLU*, Dr.Pamir GÜLEZ**, Dr.Ertan KAYSERİLİ***,
Dr.Hale YENER**, Dr.Güler BEYAZGÜL****

* Klinik Şef Vekili, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,

** Klinik Başasistanı, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,

*** Klinik Şef Yardımcısı, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,

****Asistan, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İZMİR

Özet

Sakral agenezi nadir görülen bir konjenital anomalidir. Olguların çoğunluğu sporadik olarak görülmekte, ender olarak da otozomal dominant geçiş gözlenmektedir. Sakral agenezi meningo-myelosele, nörolojik, ortopedik ve ürolojik malformasyonlarla birlikte görülür. Meningomyelosele ve yenidoğan enfeksiyonu ön tanıları ile hastaneye yatırılan üç günlük erkek olguda yapılan incelemelerde meningo-myelosele ek olarak rektal prolapsus, parsiyel distal sakral agenezi saptandı. Olgu nadir görülen bir antite olması nedeniyle sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Sakral agenezi, Meningomyelosele

T Klin Pediatri 2003, 12:188-190

Summary

Sacral agenesis is a rare congenital defect in which most cases are sporadic but rare familial forms also occur. Sacral agenesis is association with meningo-coele, neurologic, orthopedic, urologic malformations. Three days old boy admitted to hospital with meningo-myelocoele and neonatal infection. After investigations addition to the meningo-myelocoele, rectal prolapsus, parsial distal sacral agenesis were determined. The case was reported because of vary rare antity.

Key Words: Sacral agenesis, Meningomyelocoele

T Klin J Pediatr 2003, 12:188-190

Sakral agenezi sakrumu oluşturan vertebral segmentin kısmen veya tamamen yokluğu ile karakterize konjenital anomalilerin heterojen bir grubudur. Çoğunlukla sporadik olmakla birlikte nadir ailesel formları da görülebilmektedir. Sakral agenezi ile birlikte nörolojik, ortopedik ve ürolojik malformasyonlar bildirilmektedir. Sakral agenezi meningo-myelosele ile birlikte de görülebilir. Parsiyel sakral agenezi daha nadir konjenital bir anomali olup, anterior meningo-myelosele, presakral teratoma ve anorektal anomalilerle birlikteliği nadir otozomal dominant geçiş gösteren Currarino triadı olarak adlandırılmaktadır.

Olgu

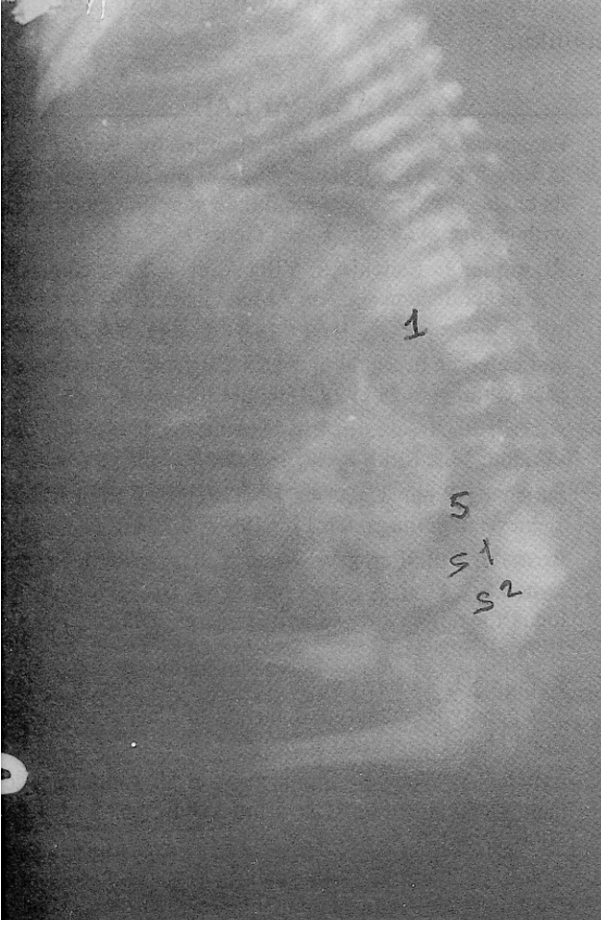
Üç günlük erkek olgu rüptüre, enfekte meningo-myelosele tanısıyla sevk edilmesi üzerine hastanemiz yenidoğan servisine yatırıldı. Öz ve soy geçmişinde ebeveynlerinin ikinci dereceden akraba olduğu ve annenin önceki gebeliğinin üç

aylık iken nedeni belirlenemeyen düşük ile sonuçlanması dışında özellik saptanmadı.

Yapılan ölçümleri sonucunda SGA (small for gestational age) olduğu belirlenen hastanın fizik muayenesinde sakral bölgede 5x7 cm boyutunda beyin omilik sıvısı sızıntısı olan meningo-myelosele kesesi ve rektal prolapsusu saptandı. Nörolojik muayenesinde alt ekstremiteler hipotonik bulundu, derin tendon refleksleri ve yakalama refleksi alınmadı. Diğer sistem muayeneleri normal olarak değerlendirildi.

Tam kan sayımı, kan şekeri, böbrek, karaciğer fonksiyon testleri ve serum elektrolitleri normal sınırlardaydı. CRP 0.7 mg/dl saptandı, kan kültüründe üreme olmadı.

Öyküde gestasyonel diabete ilişkin bulgu saptanmayan annenin kan şekeri profili ve diabetes mellitus tanısına yönelik diğer testleri normal bulundu.



Şekil 1. Olgunun lateral lombosakral grafisi.

İki yönlü kraniografide kranial sütürlerde seperasyon, kalvaryumda litik alanlar saptandı.

İki yönlü lumbosakral grafide S2 seviyesinin distalinde vertebra gözlenmedi (Şekil 1), distal sakral agenezis olarak yorumlandı.

Ekstremitte grafileri normal olarak değerlendirildi.

Kranial BT'de posterior fossada 4. ventrikül net izlenememekteydi, her iki lateral ve 3. ventrikül dilate ve serebral parenkim atrofik idi, kalvaryumda litik alanlar izlendi (Şekil 2).

Oftalmolojik muayenesi, batın ultrasonografisi, ekokardiografisi normal olarak değerlendirildi.

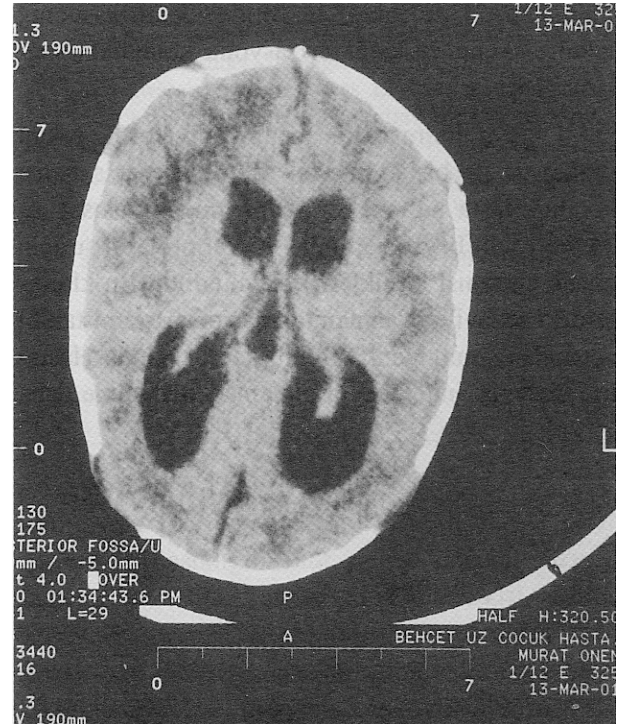
Olgu rektal prolapsusu nedeniyle hastanemiz çocuk cerrahi servisinde izleme alındı. Meningomyelose kesesinden beyin omiliği sıvısı

sızıntısı olması nedeniyle ampirik antibiyoterapi başlanan hasta bu bölgenin onarımı için beyin cerrahisi merkezine sevk edildi. Hasta beyin cerrahi merkezinin bulunduğu üniversite hastanesinin çocuk cerrahi servisinde de izleme alındığından bir daha hastanemize başvurmamıştır.

Tartışma

Sakral agenezi çoğunlukla sporadik, nadiren otozomal dominant geçiş gösteren, konjenital anomalilerin heterojen bir grubudur. Yapılan çalışmalarda hemisakrum, anorektal atrezi ve presakral kitle ile birlikte olan familial formundan 7q36 kromozomunun sorumlu olduğu saptanmıştır. Bununla birlikte bu hastalığın kompleks bir genetik hastalık olduğu ve başka genlerin de rol oynadığı üzerinde durulmaktadır (1). Ring kromozom 7 ile birlikte olduğu bir olgu da bildirilmiştir (2).

Sakral agenezinin insidansı %0.09 ile %0.43 olarak bildirilmekte en sık diabetik anne bebeklerinde görülmektedir (3). Diabetik anne bebeklerinin yaklaşık %1'inde sakral agenezi görülürken, bu anomali ile doğan bebeklerin %16'sının anneleri-



Şekil 2. Olgunun kraniyal tomografisi.

nin diabetik olduğu rapor edilmiştir (4). Ancak olgumuzun annesinde ve ailesinde diabet öyküsü elde edilemedi. Annenin diabetes mellitus yönünden yapılan tetkikleri normal olarak değerlendirildi.

Sakral agenezi ile birlikte nörolojik, ortopedik ve ürolojik malformasyonlar olduğu vurgulanmaktadır (5). Sakral agenezinin otozomal dominant geçiş gösteren formunda anterior meningoşel, presakral teratom ve anorektal malformasyon ile birlikteliği Currarino triadı olarak adlandırılmaktadır (5,6,7,8). Sakral agenezi meningomyelosele ile birlikte de rapor edilmektedir. Ondört vakadan oluşan bu seride sakral agenezi tanısının meningomyeloselden daha ileri yaşlarda konulduğu rapor edilmektedir. Sakral agenezi veya hemisakrum ile birlikte mesane disfonksiyonu, veziköüretal reflü de birlikte görülebilmektedir ve bu anomalilerin varlığı tedavide önemli değişiklikleri de beraberinde getirmektedir (9). Konvansiyonel radyolojik incelemelerle bu hastalığın tanısını koymak, lokalizasyonunu belirlemek için çok dikkatli incelemeler gerekmektedir. Bu bölgenin tomografisi veya manyetik rezonans görüntülenmesi ile sakral lezyonun identifikasyonu, lokalizasyonu ve karakterizasyonu kolaylıkla sağlanabilir (10,11).

Olguya hidrosefali, meningomyelosele, rektal prolapsus ile birlikte distal sakral agenezis tanısı kondu. Hasta hidrosefali ve meningomyelosele tedavileri için beyin cerrahisi, rektal prolapsusu için çocuk cerrahisi kliniklerine sevk edildi. Bu kliniklerdeki tedavilerin tamamlanmasından sonra takibi açısından yenidoğan polikliniğine bağlandı. Hastanın diabetik anne bebeği olmaması nedeniyle daha

da ender bir antite oluşturması ilginç bulunarak sunuldu.

KAYNAKLAR

1. Papapetrou C, Drummond F, Reardon W, Winter R, Spitz L, Edwards YH. A genetic study of the human T gene and its exclusion as a major candidate gene for sacral agenesi with anorectal atresia. *J Med Genet* 1999;36:208-13.
2. Rodriguez L, Sanchis A, Villa A, et al. Ring chromosome 7 and sacral agenesi. *Am J Med Genet* 2000;94:52-8.
3. Wilmshurst JM, Kelly R, Borzyskowski M. Presentation and outcome of sacral agenesi: 20 years' experience. *Dev Med Child Neurol* 1999;41:806-12.
4. Aicardi J. *Diseases of the Nervous System in Childhood*. London: Mac Keith Press, 1998:86
5. Sarıca K, Pınar T, Sarıca N, Yağcı F, Eryiğit M. Sacral agenesi in sibilings. *Urol Int* 1998;60:254-7.
6. Ross AJ, Ruiz-Perez V, Wang Y, Hagan DM, Scherer S, Lynch SA, et al. A homeobox gene, HLXB9, is the major locus for dominantly inherited sacral agenesi. *Nat Genet* 1998;20:358-61.
7. Kochling J, Karbasiyan M, Reis A. Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Currarino syndrome. *Eur J Hum Genet* 2001;9:599-605.
8. Lynch SA, Wang Y, Strachan T, et al. Autosomal dominant sacral agenesi: Currarino syndrome. *J Med Genet* 2000;37:561-6.
9. Gotoh T, Shinno Y, Kobayashi S, Watarai Y, Koyanagi T. Diagnosis and management of sacral agenesi. *Eur Urol* 1991;20:287-92.
10. Mihmanlı I, Kuruoğlu S, Kantarcı F, Kanberoğlu K. Dorsolumbosacral agenesi. *Pediatr Radiol* 2001;31:286-8.
11. Diel J, Ortiz O, Losada RA, Price DB, Hayt MW, Katz DS. The sacrum: pathologic spectrum, multimodality imaging and subspecialty approach. *Radiographics* 2001;21:83-104.

Geliş Tarihi: 12.11.2001

Yazışma Adresi: Dr.Güler BEYAZGÜL

Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim
ve Araştırma Hastanesi, İZMİR

*Bu olgu 25-28.06.2001'de Samsun'da yapılan XI. Ulusal Neonatoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.