

# Trombositopeni-Radius Yokluğu Sendromlu Bir Yenidoğanda Ektopik-Agenetik Böbrek Birlikteliği

## Thrombocytopenia-Absent Radius Syndrome with Ectopic-Agenetic Kidney in A Neonate: Case Report

Dr. Fatma ÇAKMAK ÇELİK,<sup>a</sup>  
Dr. Sevim ÜNAL,<sup>a</sup>  
Dr. Eda COŞKUN,<sup>b</sup>  
Dr. Hatice KOÇAK,<sup>c</sup>  
Dr. Fatma Nazlı KARA<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi,

<sup>b</sup>Pediyatri Bölümü,

<sup>c</sup>Tıbbi Genetik Bölümü,

<sup>d</sup>Pediyatrik Nefroloji Bölümü,  
Ankara Dışkapı Çocuk Hastalıkları  
Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 13.10.2008

Kabul Tarihi/Accepted: 19.01.2009

Yazışma Adresi/Correspondence:

Dr. Fatma ÇAKMAK ÇELİK  
Ankara Dışkapı Çocuk Hastalıkları  
Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi,  
Ankara,  
TÜRKİYE/TURKEY  
clkfatma@yahoo.com

**ÖZET** Trombositopeni-radius yokluğu (TAR), trombositopeni ve bilateral radius yokluğunun görüldüğü, nadir, otozomal resesif geçiş gösteren bir sendromdur. Hematolojik, kardiyolojik sorunlar, iskelet anomalileri ve nadiren renal anomaliler görülebilir. Beş günlük iken multipl konjenital anomali ön tanısıyla hastanemize sevk edilen, hipotelorizm, mikrofalmi, sol elde üç, sağ elde dört parmak (her iki elde de başparmak mevcut), her iki elde başparmak hipoplazisi, sol elde 2. parmak aplazisi, el bileklerinde fleksiyon kontraktürü, bilateral ayak başparmaklarında laterale deviasyon ve 2.-3. ayak parmağı arasında sindaktili, mikroti, heliks kıvrımlarında artış, bilateral ön kollar kısa ve radiale deviyeye olan olguya trombositopeni ve bilateral radius yokluğu nedeni ile TAR sendromu tanısı konuldu. Atriyal septal defekt tespit edilen olgunun kromozom analizi 46, XY idi. Renal ektopi ve bilgilerimize göre daha önce bildirilmeyen renal agenezi tespit edilen olgu izleminin 12. gününde böbrek yetmezliği nedeni ile kaybedildi. Bu çalışmada, yenidoğanlarda trombositopeni ayırıcı tanısında TAR sendromunun akılda tutulması ve olgunun eşlik eden renal anomaliler açısından değerlendirilmesi gerektiğinin vurgulanması amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Yenidoğan; trombositopeni; genetik, ektopik

**ABSTRACT** Thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome is characterized by thrombocytopenia and absence of radius. This rare syndrome is inherited autosomal recessively. Hematologic, cardiac, skeletal and rarely renal abnormalities may be associated. A five days old neonate was referred to our clinics for multiple congenital anomalies. He had hypotelorism, microphthalmia, three fingers on the left, four fingers on the right hand (having bilateral thumbs), index fingers aplasia on the left hand, bilateral flexion contractures in elbow joints, syndactylia between 2<sup>nd</sup> and 3<sup>rd</sup> feet fingers, microtia, increased helical convolutions, bilaterally short and radially deviated forearms. TAR syndrome was diagnosed due to thrombocytopenia and bilateral absence of radius. He had atrial septal defect and caryotype was 46, XY. Renal agenesis which did not reported before and ectopic kidney were diagnosed. He died on the 12<sup>th</sup> day due to renal insufficiency. Finally, TAR syndrome should be kept in mind in a neonate with thrombocytopenia and associated renal anomalies should be examined.

**Key Words:** Infant, newborn; thrombocytopenia; abnormalities

**Türkiye Klinikleri J Pediatr 2010;19(2):155-8**

**T**rombositopeni-radius yokluğu (TAR) sendromu, hipomegakaryositik trombositopeni ( $< 100.000/\text{mm}^3$ ) ve bilateral radius yokluğunun görüldüğü, sıklığı 1/100.000 olan, nadir, otozomal resesif geçiş gösteren bir sendromdur.<sup>1</sup> Etiyolojisi tam aydınlatılamamış olup radius, kalp ve megakaryosit gelişiminin 6.-8. haftada olması nedeni ile fetusun bu dönemde etkilenmesine bağlı olabileceği belirtilmektedir. TAR sendromunda iske-

let, gastrointestinal sistem (GİS), kardiyovasküler, üriner ve hematolojik sistem [trombositopeni, lökomoid reaksiyon (beyaz küre sayısı  $> 35.000/mm^3$ ), eozinofili, anemi], santral sinir sistemi (SSS) tutulumu görülebilmektedir. Özellikle ilk 4 ay içinde GİS ve intraserebral kanamaya yol açarken, genellikle doğumda ya da neonatal dönemde bulgu vermektedir. Yaş ilerledikçe trombositopenik atakların sıklığı ve ciddiyeti azalmakta, erişkin yaşlarda normal sınırlara gelmektedir.

Bu çalışmada, renal ektopi ve renal agenezinin eşlik ettiği bir yenidoğan TAR sendromu olgusu sunulmaktadır.

## OLGU SUNUMU

Yirmi sekiz yaşındaki annenin beşinci gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak 38. gebelik haftasında, sezaryen ile 2.355 g (10 p) doğan erkek bebek, multipl konjenital anomali ön tanısı ile hastanemize sevk edildi. Beş günlük iken hastanemize getirilen, anne-baba arasında üçüncü derece akrabalık bulunan olgunun fizik incelemesinde; vücut ağırlığı 2.100 g, baş çevresi 34 cm (50-75 p), vücut ısısı 36.6 °C, nabız 146/dakika, solunum 46/dakika, kan basıncı 87/60 mmHg olan olguda kısa boyun, geniş burun köprüsü, hipotelorizm, mikroftalmi, sol elde üç, sağ elde dört parmak (her iki elde de başparmak mevcut), falankslarda uzunluk, her iki elde başparmak hipoplazisi, sol elde 2. parmak aplazisi, el bi-

leklerinde fleksiyon kontraktürü, bilateral ayak başparmaklarında laterale deviasyon ve 2.-3. ayak parmakları arasında sindaktili, mikroti, heliks kıvrımlarında artış, bilateral ön kollar kısa ve radiale deviye, oksipital bölgede kapiller hemanjiyom saptandı (Resim 1a, b). Laboratuvar incelemesinde; hemoglobin 13 g/dL, trombosit sayısı 66.000/mm<sup>3</sup>, beyaz küre sayısı 10.400/mm<sup>3</sup>, üre 32 g/dL, kreatinin 1.4 g/dL, sodyum 146 mEq/L, potasyum 4 mEq/L, kalsiyum 8.5 g/dL, karaciğer fonksiyon testleri normal olup, kemik iliği aspirasyonunda nadir megakaryosit görüldü. Ön kol direkt grafilinde bilateral radius gözlenemedi (Resim 2 a, b). Bu bulgularla TAR sendromu düşünüldü. Kromozom analizi 46, XY olarak saptandı. Eşlik eden anomaliler açısından yapılan transfontanel ultrasonografi (USG) si normal iken ekokardiyografik incelemede atriyal septal defekt (ASD) görüldü. Abdominal USG'de sağ böbrek ektopik (mesanenin sağ posterolateralinde) ve parankim ekosu grade 2 artmış olup sol böbreğe ait parankim dokusu görülemedi. Abdominal bilgisayarlı tomografi (BT) tetkikinde de sağ böbrek ektopik ve sol böbrek izlenemedi (Resim 3 a, b). İzleminde taze donmuş plazma, trombosit ve eritrosit süspansiyonları ile destek tedavileri verildi. Üre, kreatinin değerleri giderek artan, anürik olan ve idrar protein kreatinin oranı dört saptanan olguda hipertansiyon gözlemlendi. Solunum sıkıntısı nedeni ile ventilatör destek tedavisi uygulandı. Antihipertansif (nifedipin) tedaviye rağ-



a



b

**RESİM 1a, b:** Olgunun genel görünümü; sol elde 3, sağ elde 4 parmak, falankslarda uzunluk, el bileklerinde fleksiyon kontraktürü, bilateral ön kollar kısa ve radiale deviye.



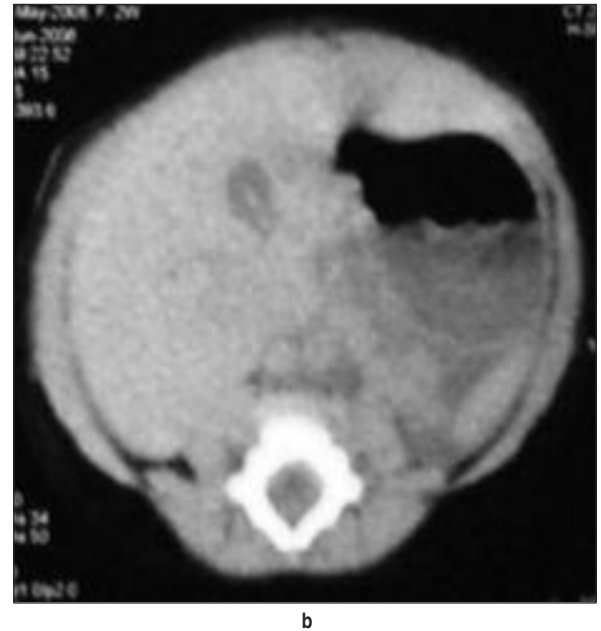
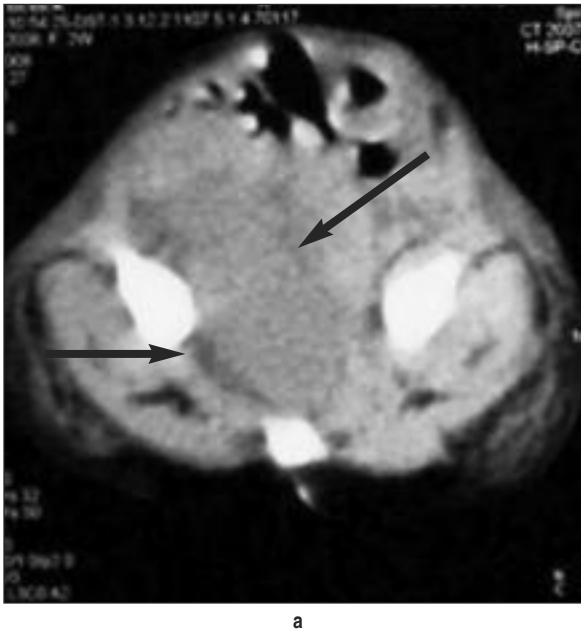
RESİM 2a, b: Bilateral radius yokluğu.

men hipertansiyonu kontrol altına alınamayan, anüri ve üre 236 g/dL, kreatinin 5.24 g/dL ile akut intrinsek böbrek yetmezliği tanısı konulan olguya periton diyalizi uygulandı. Olgu tüm destek tedavilerine rağmen izleminin 12. gününde kaybedildi. Aileden izin alınmadığı için otopsi yapılamadı.

## TARTIŞMA

TAR sendromu olan tüm olgularda bilateral radial aplazi olup, diğer sendromlardan ayırımında en önemli bulgu, her iki başparmağın bazı olgularda hipoplastik ya da proksimal yerleşimli olsa da mevcut olmasıdır.<sup>2</sup> Elde radial deviasyon, karpal ve falangial kemiklerde hipoplazi, parmaklarda ekstansiyon kısıtlılığı, ulna ve humerus yokluğu, “club foot” deformitesi, omuz ve kollarda kas yumuşak doku hipoplazisi, kalça dislokasyonu, koksavalga, patella dislokasyonu, femoral tibial torsiyon, dizlerde ankiloz, küçük ayak, çeşitli ayak deformiteleri gibi iskelet sistemi anomalileri de bildirilmiştir.<sup>1-5</sup> Olgumuzda da sol elde 3, sağ elde 4 parmak (her iki elde de başparmak mevcut), el bileklerinde fleksiyon kontraktürü, her iki elde başparmak hipoplazisi, sol elde 2. parmak aplazisi, bilateral ön kollarda kısalık ve radiale deviasyon vardı. Mikrognati, uzun geniş alın, düşük ve arkaya doğru yerleşik kulaklar gibi dismorfik yüz görünümü olabilir.<sup>2</sup> Olgumuzda kısa boyun, hipotelorizm, mikroftalmi, mikroti mevcuttu.

Genitoüriner sistem anomalileri literatürde %3-5 gibi nadir oranlarda bildirilse de, Greenhalgh



RESİM 3a, b: Sağ böbrek mesane posteriorunda lokalize, sol böbrek görüntülenemedi.

ve ark.nın 2002 yılında yaptığı 34 TAR sendromlu olguyu kapsayan bir çalışmada bu oran %23 olarak sunulmuştur.<sup>2,3</sup> En sık at nalı böbrek olmak üzere bilateral hipoplastik böbrek ve renal fonksiyonlarda azalma, renal füzyon ve/veya renal ektopi, çift üreter, hafif derecede renal pelvis dilatasyonu, penoskrotal transpozisyon (penisin skrotum altında yerleşmesi) en sık karşılaşılan anomaliler olarak bildirilmiştir.<sup>4,5</sup> Olgumuzda sağ ektopik böbrek ve sol renal agenezi mevcuttu. Çoğunlukla ektopik böbreğin pelviste ya da alt abdomende yerleştiği ve ektopik yerleşimli böbreklerde taş insidansının arttığı rapor edilmiştir. Olgumuzun ektopik böbreği sık bildirildiği gibi pelvise lokalize idi. Birçok renal ektopi olgusu üriner enfeksiyon, ürolitiazis, abdominal kitle gibi komplikasyonlar oluşturana kadar asemptomatiktir. Olgumuzda eşlik eden renal agenezi olduğu için çok erken dönemde böbrek yetmezliği geliştiği düşünülmüştür. Literatürde yaptığımız tarama sonucunda TAR sendromuna eşlik eden renal agenezili başka bir olguya rastlanmamıştır. Fakat olgumuzda olduğu gibi son dönem böbrek yetmezliği olan bir olgu daha önce sunul-

muş olup bu olguda küçük ekojenik böbreklerin eşlik ettiği bildirilmiştir.<sup>4</sup>

TAR sendromlu olguların %22-30'unda kardiyak anomali birlikteliği vardır. En sık Fallot tetralojisi, ASD, nadiren de dektrokardi, ventriküler septal defekt, atrioventriküloseptal defekt, patent duktus arteriyozus görülür.<sup>2</sup> Olgumuzdada eşlik eden kardiyak anomali olarak ASD saptanmıştır. Gastrointestinal problemler birçok olguda ortaktır. Yetersiz kilo alımı, kusma ve ishale seyreden inek sütü intoleransı, trombositopeniye sekonder gelişen GİS kanamaları en sık bulgulardır.<sup>2</sup>

TAR sendromlu olgularda nadiren serebellar vermiste hipoplazi, korpus kallozum agenezi, özefagus atrezisi birlikteliği literatürde bildirilmiştir.<sup>6-8</sup> Olgumuzda eşlik eden kranial ve gastrointestinal anomali saptanmamıştır.

Bu çalışma ile yenidoğanlarda trombositopeni varlığında ayırıcı tanıda TAR sendromunun akılda tutulması, eşlik edebilecek renal anomaliler açısından olgunun değerlendirilmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

## KAYNAKLAR

- Hall JG. Thrombocytopenia and absent radius (TAR) syndrome. *J Med Genet* 1987;24(2):79-83.
- Greenhalgh KL, Howell RT, Bottani A, Ancliff PJ, Brunner HG, Verschuuren-Bemelmans CC, et al. Thrombocytopenia-absent radius syndrome: a clinical genetic study. *J Med Genet* 2002;39(12):876-81.
- Hall JG, Levin J, Kuhn JP, Ottenheimer EJ, van Berkum KA, McKusick VA. Thrombocytopenia with absent radius (TAR). *Medicine (Baltimore)* 1969;48(6):411-39.
- Fivush B, McGrath S, Zinkham W. Thrombocytopenia absent radius syndrome associated with renal insufficiency. *Clin Pediatr (Phila)* 1990;29(3):182-4.
- Ahmad R. A rare association of crossed fused renal ectopia. *BMC Nephrol* 2007;8:5.
- Menghsol SC, Harris RD, Ornvold K. Thrombocytopenia and absent radii, TAR syndrome: report of cerebellar dysgenesis and newly identified cardiac and renal anomalies. *Am J Med Genet A* 2003;123A(2):193-6.
- Skórka A, Bielicka-Cymermann J, Giersz-czak-Białek D, Korniszewski L. Thrombocytopenia-absent radius (tar) syndrome: a case with agenesis of corpus callosum, hypoplasia of cerebellar vermis and horseshoe kidney. *Genet Couns* 2005;16(4):377-82.
- Eren E, Büyükyavus BI, Özgüner IF, Tunç B, Savas MC. An unusual association of TAR syndrome with esophageal atresia: a variant? *Pediatr Hematol Oncol* 2005;22(6):499-505.