

Nöroşirürji Pratiğinde Nadir Rastlanan Bir Bel Ağrısı Nedeni: Kaudal Regresyon Sendromu ve Eşlik Eden At Nalı Böbrek Anomalisi

A Rare Cause of Back Pain in Neurosurgery: Caudal Regression Syndrome Associated with Horse-Shoe Kidney: Case Report

Fatih YAKAR,^a
Ümit EROĞLU,^a
Mehmet Özgür ÖZATEŞ,^a
Hasan Çağlar UĞUR^a

^aBeyin ve Sinir Cerrahisi AD,
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 17.04.2016
Kabul Tarihi/Accepted: 03.01.2017

Yazışma Adresi/Correspondence:
Fatih YAKAR
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Beyin ve Sinir Cerrahisi AD, Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
yakar@neurosurgery@gmail.com

ÖZET Kaudal regresyon sendromu (KRS) spinal kordun kaudal kısmı, vertebral kolon, ürogenital sistem ve ekstremitelerde anomali ile seyreden bir sendromdur. Kaudal kıvrım ve kloakal membranın gelişimi kaudal ageneziyi takiben yavaşlayacağı için ürogenital ve anorektal malformasyonlar gelişir. Bu sendroma renal agenezi, at nalı böbrek, üreter dublikasyonu, mesane ekstrofisi, hipospadyas, kriptoorşidizm, rektovajinal fistül, barsak malrotasyonu, inguinal herni, imperfore anüs gibi anomaliler eşlik edebilir. KRS genellikle yaşamın erken dönemlerinde bulgu vermesine rağmen ileri yaşlara kadar asemptomatik kalıp insidental olarak tespit edilebilir. Kaudal regresyon saptanan hastalar diğer sistem anomalileri açısından tetkik edilmelidir. Bel ağrısı nedeniyle tetkik edilen ve sakral agenezi ile birlikte asemptomatik at nalı böbrek anomalisi saptanan bir olgu KRS'ye dikkat çekmek amacıyla sunulacaktır.

Anahtar Kelimeler: Bel ağrısı; kaudal regresyon sendromu

ABSTRACT Caudal regression syndrome (CRS) is characterized by a group of heterogeneous anomalies involving the distal spinal cord and vertebral column, genitourinary system, hind gut and limbs. Following the caudal agenesi, caudal fold and cloacal membrane development will slow down and urogenital and anorectal malformations will occur. Renal agenesi, horseshoe kidney, ureteral duplication, bladder extrophy, hypospadias, cryptorchidism, rectovaginal fistula, intestinal malrotation, the inguinal hernia, imperforate anus may be associated with CRS. CRS can mold asymptomatic until later in life and can be identified as incidental despite symptoms usually appear early in life. Caudal regression of the patients should be examined in terms of other system abnormalities. This case report presents a patient with sacral agenesi and non-symptomatic horseshoe kidney who has low back pain to take attention for CRS.

Key Words: Low back pain; caudal regression syndrome

Türkiye Klinikleri J Med Sci 2016;36(4):225-8

Kaudal regresyon sendromu (KRS) vertebral yapıların tam gelişmesi ya da yokluğuyla seyreden ve her 1000 canlı doğumda 0,01-0,05 insidansı olan bir anomalidir.¹ KRS'nin en sık görülen tipi sakral agenezidir. Sakral ve/veya lomber vertebraların yetersiz gelişimi, sakral vertebra gövdesinin agenezisi kalçada düzleşme ve sakral gamzelerin oluşmasına, idrar-gayta inkontinansına yol açabilir.² Eşlik eden meningomiyelose

olmadan motor kayıp ve kas-iskelet dokusu anomalileri izlenebilir.¹ Renal agenezi, at nalı böbrek, üreter dublikasyonu, mesane ekstrofisi, hipospadyas, kriptoorşidizm, rektovajinal fistül, barsak malrotasyonu, inguinal herni, imperfore anüs gibi anomaliler de bu sendroma eşlik edebilir.

Bel ağrısı ile bize başvuran, nörolojik defisiti olmayan hastamızda sakral ageneziye ek olarak at nalı böbrek anomalisi tespit edilmesi nedeniyle bu sendromik tablo olgu sunumu yapılmıştır.

OLGU SUNUMU

30 yaşında erkek hasta kliniğimize bel ağrısı şikayeti ile başvurdu. İdrar, gayta inkontinansı ve travma öyküsü olmayan hastanın yapılan nörolojik muayenesi intakt idi. Hastanın yapılan biyokimyasal incelemesi normal sınırlarda olup, fizik muayenesinde ekstremitelerde anomalileri ve sakral gamzeleri olmayıp, sakral elevasyon mevcut idi. Sakral bölgede hipertrikozis saptanmadı. Hastanın lomber manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) sakral agenezi at nalı böbrek anomalisi saptandı (Resim 1, 2). MRG'de lipom, meningo-miyelom ya da tethered kord bulgusu yok idi. Çekilen skolyoz graflerinde skolyoz saptanmadı. Yapılan elektrokardiyogram ve ekokardiyografide patoloji saptanmadı. Sakral ageneziler klinik olarak erken bulgu vermesine rağmen bu hastada asemptomatik seyretmiştir.

TARTIŞMA

Kaudal regresyon sendromu vertebral yapıların tam gelişmemesi ya da yokluğuyla seyreden ve nadir görülen bir sendromdur.³ Vertebra agenezisinin yukarı seviyelerde olduğu hastalarda ciddi nörolojik defisitler görülmesine rağmen izole koksigeal ageneziler tamamen asemptomatik olabilirler.⁴ Ortopedik, gastrointestinal, ürogenital ve kardiyak anomaliler sıklıkla bu sendroma eşlik eder.⁴

Embriyolojik hasarlanma mezodermin mid-posterior eksenindedir, kesin etyolojisi halen belirsiz olmakla birlikte gestasyonun 4. haftasından önce gelişen intraruterin enfektif, toksik ya da iskemik durumlar sorumlu tutulabilir.⁴⁻⁷



RESİM 1: T2 Sagittal kesit lomber manyetik rezonans görüntülemesinde sakral agenezi (Pang Tip 3) izlenmektedir.



RESİM 2: T2 Aksiyal kesit lomber manyetik rezonans görüntülemesinde at nalı böbrek görünümü.

Maternal diyabetle arasında açık bir birliktelik vardır ve KRS'li olguların altıda birinde diyabetik anne öyküsü vardır. Diyabetik annelerde görülme oranı 200 kat daha yüksektir.⁸⁻¹⁰ Gebelik öncesi ve gebeliğin ilk 8 haftasında diyabetin kontrol altında tutulması sonucu anomali oranları azal-

maktadır.¹¹ Bizim hastamızın annesinde de diyabet öyküsü mevcut idi.

Sakral agenezi Pang tarafından beş sınıfa ayrılmıştır. Tip 1'de total sakral agenezi ve lomber vertebra kaybı mevcuttur. Tip 2'de lomber vertebra kaybı yoktur. Tip 3'de kısmi sakral agenezi mevcut olup S1 vertebra izlenir ve sakrumda bir ya da birden fazla kaudal segment eksiktir. Tip 4'de hemisakrum ve tip 5'de koksigeal agenezi mevcuttur.⁸ Bizim hastamız Pang sınıflamasına göre tip 3 olarak kabul edilmiştir. Ayrıca Renshaw tarafından da arta kalan sakrum dokusu ve spinal-pelvik eklem yapıları değerlendirilerek bir sakral agenezi sınıflaması yapılmıştır.¹²

Kaudal kıvrım ve kloakal membranın gelişimi kaudal agenezideyi takiben yavaşlayacağı için ürogenital ve anorektal malformasyonlar gelişir (unilateral renal agenezi, pelvik böbrek, renal dublikasyon, at nalı böbrek, mesane ekstrofisi, rektovajinal fistül).^{4,13} Sakral agenezi %80 oranda nörojenik mesane disfonksiyonu ile ilişkilidir.⁴ Sakral agenezi saptanan hastalarda alt üriner sistemi değerlendirmek amacıyla mutlaka ürodinamik testler yapılmalıdır.¹⁴ Cho ve ark. 43 hastada ürodinamik testleri değerlendirerek yaptıkları retrospektif çalışmada %30 hastada nöroürolojik instabilite saptamışlar fakat hiçbir hastada son dönem böbrek

yetmezliği gelişmemiştir.¹⁴ Vezikoüretal reflü (VUR) ve hidronefroz gelişimi bu hastalarda izlenebilmektedir.¹⁴ VUR gelişen hastalarda inkontinans gelişimi halinde sistoplasti ya da mesane boynu cerrahileri gerekebilmektedir.¹⁴ Sakral agenezili hastalarda uzun dönem ürolojik değerlendirmeye yönelik yeterli yayın bulunmamaktadır.¹ Bizim olgumuzun herhangi bir biyokimyasal bozukluğu ve ürolojik semptomu olmayıp at nalı böbreği mevcuttu.

Sakrum agenezisinin progresif nörolojik bozukluklara, ileri yaşlarda başlayan ürolojik yakınmalara yol açabileceği ya da herhangi bir şikayete neden olmayabileceği farklı olgu bildirilerinde açıklanmıştır.^{15,16} İlerleyici nörolojik defisiti olan hastalarda spinal kord lezyonlarına yönelik radyolojik incelemeler yapılmalıdır.¹⁶

KRS'ye eşlik edebilecek diğer anomaliler lipom, meningoel, miyeloşizis ve ayrıık omurilik sendromlarıdır.^{17,18}

Kaudal regresyon sendromu nadir görülen bir klinik tablodur. KRS erken bulgu veren bir sendrom olmasına rağmen sakral agenezi nöroşirürji pratiğinde sık rastlanan bel ağrısının orta-ileri yaşta nadir sebebidir. Bu nedenle bel ağrısının ayırıcı tanısında mutlaka akıldta tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

- Caird MS, Hall JM, Bloom DA, Park JM, Farley FA. Outcome study of children, adolescents, and adults with sacral agenesis. *J Pediatr Orthop* 2007;27(6):682-5.
- Semerci CN, Bebitoglu I, Kaçar A, Yurttağul S, Erçakmak S, Ertoy D. An unusual fetus with complete absence of thoracic, lumbar and sacral vertebrae, bilateral renal agenesis, VSD, meningomyelocele, imperforate anus, and teratoma. *Clin Dysmorphol* 2001;10(1): 57-60.
- Jaffe R, Zeituni M, Fejgin M. Caudal regression syndrome. *Fetus Spinal Anomalies* 1991;7561:1-3.
- Pang D. Sacral agenesis and caudal spinal cord malformations. *Neurosurgery* 1993; 32(5):755-78.
- Mendel E, Lese GB, Gonzalez-Gomez I, Nelson MD, Raffel C. Isolated lumbosacral neurenteric cyst with partial sacral agenesis: case report. *Neurosurgery* 1994;35(6): 1159-62.
- Muthukumar N. Surgical treatment of non-progressive neurological deficits in children with sacral agenesis. *Neurosurgery* 1996; 38(6): 1133-7.
- Nivelstein RA, Valk J, Smit LM, Vermeij-Keers C. MR of the caudal regression syndrome: embryologic implications. *AJNR Am J Neuroradiol* 1994;15(6): 1021-9.
- Guzman L, Bauer SB, Hallett M, Khoshbin S, Colodny AH, Retik AB. Evaluation and management of children with sacral agenesis. *Urology* 1983;22(5): 506-10.
- Mariani AJ, Stern J, Khan AU, Cass AS. Sacral agenesis: an analysis of 11 cases and review of the literature. *J Urol* 1979;122(5): 684-6.
- Becerra JE, Khoury MJ, Cordero JF, Erickson JD. Diabetes mellitus during pregnancy and the risks for specific birth defects: a population-based case-control study. *Pediatrics* 1990;85(1):1-9.
- Abraham E. Sacral agenesis with associated anomalies (caudal regression syndrome): autopsy case report. *Clin Orthop Relat Res* 1979;(145):168-71.

12. Renshaw TS. Sacral agenesis. *J Bone Joint Surg Am* 1978;60(3):373-83.
13. Abascal Junquera JM, Conejero Sugrañes J, Martos Calvo R, Celma Doménech A, Salvador Lacambra C, Zamora Escamez P. [Urological outcome of patients with sacral agenesis: 20 years follow-up]. *Arch Esp Urol* 2006;59(6):595-600.
14. Cho PS, Bauer SB, Pennison M, Rosoklija I, Bellows AL, Logvinenko T, et al. Sacral agenesis and neurogenic bladder: Long-term outcomes of bladder and kidney function. *J Pediatr Urol* 2016;12(3):158.e1-7.
15. Tunell WP, Austin JC, Barnes PD, Reynolds A. Neuroradiologic evaluation of sacral abnormalities in imperforate anus complex. *J Pediatr Surg* 1987;22(1):58-61.
16. O'Neill OR, Piatt JH Jr, Mitchell P, Roman-Goldstein S. Agenesis and dysgenesis of the sacrum: neurosurgical implications. *Pediatr Neurosurg* 1995;22(1):20-8.
17. Pang D. Split cord malformation: Part II: Clinical syndrome. *Neurosurgery* 1992;(3):481-500.
18. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M. Split cord malformation: Part I: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. *Neurosurgery* 1992;31(3):451-80.