

Tek Taraflı Renal Agenezi ve Ülseratif Kolitin Eşlik Ettiği Polikistik Böbrek Hastalığı

Polycystic Kidney Disease Accompanied by Unilateral Renal Agenesis and Ulcerative Colitis: Case Report

Mahir CENGİZ,^a
Alper DÖVENTAŞ,^b
Aslı ÇURGUNLU,^b
Erkan YILDIRIM,^c
Deniz Suna ERDİNÇLER,^b
Süleyman DİKİÇİ,^d
Hakan AKINCI^a

^aİç Hastalıkları AD,
^bGeriatri BD,
^cKardiyoloji AD,
^dRadyoloji AD,
İstanbul Üniversitesi
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 11.05.2011
Kabul Tarihi/Accepted: 13.10.2011

Yazışma Adresi/Correspondence:
Mahir CENGİZ
İstanbul Üniversitesi
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,
İç Hastalıkları AD, İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
drmahirc@yahoo.com

ÖZET Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı (ODPBH) böbrekler ve diğer organlarda çok sayıda kist varlığı ile karakterizedir ve en sık görülen herediter böbrek hastalığıdır. Vakaların yaklaşık % 8-10'u son dönem böbrek yetersizliğine ilerler. Her iki böbrekte korteks ve medullaya yayılmış, çok sayıda, tüm parankimi dolduran farklı boyutlarda kistler olabilir. Böbrek dışında karaciğer, dalak, pankreas ve diğer organlarda da kistler görülebilir. Literatürde tek taraflı ODPBH ile ilgili vakalar bildirilmiş olsa da, erişkinlerde tek taraflı böbrek agenezinin eşlik ettiği ODPBH olan çok az vaka bildirilmiştir. Bizim vakamız 62 yaşında tek taraflı renal agenezinin eşlik ettiği ODPBH ve ileri yaş başlangıçlı ülseratif koliti olan bir erkek hasta olup, literatür derlemesi eşliğinde sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Polikistik böbrek, otozomal baskın; anormallikler; kolit, ülseratif

ABSTRACT Autosomal dominant polycystic kidney disease (ODPKD) is characterized by presence of multiple cysts in kidneys and other organs, and it is the most common hereditary kidney disorder. Approximately 8-10% of all cases progress to end stage renal failure. There may be multiple cysts in different sizes, widespread in the cortex and medulla of both kidneys filling the whole parenchyma. The cysts may also be seen in liver, spleen, pancreas and other organs. Although cases with unilateral ODPKD have been reported in literature, only a few adult cases have been reported with ODPKD accompanied by unilateral renal agenesis. Our case is a 62-year-old male patient who has ODPKD accompanied by unilateral renal agenesis and late-onset ulcerative colitis and who is presented with a review of the literature.

Key Words: Polycystic kidney, autosomal dominant; abnormalities; colitis, ulcerative

Türkiye Klinikleri J Med Sci 2012;32(6):1770-2

Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı (ODPBH) en sık görülen herediter böbrek hastalığıdır. Çocukluk ya da erişkin yaşta başlayabilen, progresif böbrek yetersizliği, karaciğer ve pankreasta kistler, intrakranial sakküler anevrizmalar, mitral valvüler prolapsus ve kolonik divertiküller ile karakterizedir.^{1,2} Olguların %85'inde PKD1'de, geri kalanlarda PKD2'de mutasyon vardır, gen ürünü Polisistin 1'dir.^{3,4}

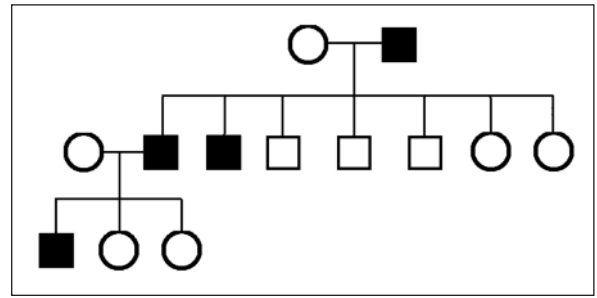
Tanının konulmasında aile hikayesi, fizik muayenede böbreklerin ele gelmesi ve görüntüleme yöntemlerinden yararlanılır. Nadir olarak, bazı özel durumlarda, gen analizi yöntemleri gerekebilir. Aile hikayesinin pozitif olması tanı için çok destekleyicidir. Tanının konulması için tercih edilen yöntem ultrasonografidir. Diğer yöntemlere göre daha ucuz olması, kontrast madde gerekmemesi, radyasyona maruz kalınmaması ile öne çıkmaktadır.

Ravine tarafından tarif edilen ultrasonografi tanı kriterleri, dünyada birçok merkez tarafından kabul edilmektedir. Ravine'in kriterlerine göre, aile hikayesi pozitif olan 30 yaşının altındaki bir hastada, bir veya iki böbrekte 2 veya daha fazla kistin görülmesi ile otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı tanısı konur. Hastanın yaşı 30 ile 59 arasında ise, her iki böbrekte, en azından ikişer kistin görülmesi ile tanı konur. Altmış yaşın üzerindeki hastalarda ise otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı tanısının konabilmesi için, her iki böbrekte, en azından dörder kistin görülmesi gereklidir.⁵ Bu kriterler, PKD1 genini taşıyan hastalar için tarif edilmiştir. PKD2 genini taşıyan hastalarda, bulguların daha ileri yaşlarda ortaya çıkabileceği akıldan çıkarılmamalıdır.

Literatürde nadiren tek taraflı ODPBH ile birlikte diğer böbrekte renal agenezi bildirilmiştir.^{5,6} Bizim vakamız 62 yaşında tek taraflı renal agenezinin eşlik ettiği ODPBH ve ileri yaşta başlangıçlı ülseratif kolit olan bir erkek hastadır.

OLGU SUNUMU

Altmış iki yaşında erkek hasta, 10 yıldır hipertansiyon ve ODPBH, 8 yıldır kronik böbrek yetmezliği (KBY) nedeniyle hemodiyalize girmektedir; 3 haftadır günde 3-4 kez kanlı, mukussuz dışkılama ve 38 °C'yi geçen ateş şikayeti ile başvurdu. Hastanın babası, halası, erkek kardeşi ve oğlu ODPBH nedeniyle takip edilmekteydi (Şekil 1). Fizik muayenede tansiyonu 140/90 mmHg, nabız 90/dk, soluk ve ürokromik görünümde, sağ böbrek palpabl ve yüzeyinde birkaç santimetre boyutlarında multipl nodüller mevcuttu. Laboratuvar testleri kreatinin 5,1 mg/dL, üre 114 mg/dL, total protein 5,6 g/dL, albümin 2,4 g/dL, C-reaktif protein 65 mg/L, kreatinin klirensi 4,7 mL/dk, lökosit sayısı 16.500, hemogloblin 10,9 g/dL, hematokrit %32 dışında normaldi. Dışkı mikroskopisinde bol eritrosit ve bol lökosit saptanırken, kültürde patojen bakteri üremedi. Akciğer grafisi normaldi. Elektrokardiyografide sol ventrikül hipertrofi bulguları mevcuttu. Ekokardiyografide ejeksiyon fraksiyonu %60'tu ve sol ventrikül hipertrofisi saptandı. Doppler incelemede kapaklarda patoloji yoktu. Kolonoskopide anal kanaldan transvers kolona kadar mukoza hi-



ŞEKİL 1: Aile ağacı (kare=erkek, yuvarlak= kadın, içi dolu semboller= hastalıklı bireyler, 1. satır anne ve baba, 2. satır indeks vaka ve kardeşler, 3. satır çocuklar)

peremik, ödemli, granüler görünümdeydi ve yüzeysel ülserler görüldü. Patolojik incelemede kriptlerde belirgin distorsiyon, kriptit ve kript abseleri, şiddetli nötrofil infiltrasyonu saptanırken, granülom ya da amiloid birikimi izlenmedi. İskemik koliti dışlamak amacıyla yapılan tüm batın bilgisayarlı tomografi ve anjiyografisinde çölyak trunkus, mezenter arter ve venleri açık, karaciğer kaudat lobda yaklaşık 1 cm boyutunda multipl kistler, sağ böbrek boyutu artmış ve yaklaşık 2 cm boyutunda multipl kistler ile 1 cm çapında multipl kalküller görüldü. Sol böbrek izlenmedi. Transvers kolon sol bölümü, desendan, sigmoid kolon ve rektumda 1 cm'yi geçmeyen duvar kalınlaşması, çevre mezenterde yoğunluk artışları görüldü (Resim 1, 2). Dışkıda asite dirençli bakteri görülmezken, *E. histolytica* antijeni, toksin A ve B negatif saptandı. Ülseratif kolit tanısıyla metilprednizolon 32 mg/gün, mesalazine 3 g/gün ve metronidazol 1 g/gün başlandı. Tedavinin birinci haftasında kanlı ishali geçen hastanın steroid tedavisi üçüncü haftadan sonra azaltılarak kesildi. Hastanın 1 yıllık takibinde atak olmadı.

TARTIŞMA

Bizim vakamız literatürde çok nadir görülen tek taraflı renal agenezinin eşlik ettiği ODPBH'ye eşlik eden ülseratif kolitli tek vakadır. Bear ve ark. tek böbrekte görülen 2 ODPBH'li vaka bildirmiştir. Bunlardan biri 48 yaşında ve babasında da ODPBH olan tek taraflı renal agenezinin eşlik ettiği ODPBH'li erkek iken, diğeri tek taraflı nefrektomize bir ODPBH vakası idi.⁵ Todorov ve ark. 45 yaşında ve annesinde de ODPBH bulunan tek taraflı renal agenezinin eşlik ettiği ODPBH'li bir kadın vaka bil-



RESİM 1: Sağ bökrede 1-2 cm boyutunda multipl hipodens kistik yapı, parankim belirgin olarak incelmış, sol bökrek agenezik, karaciğerde yaklaşık 1 cm boyutunda multipl kistik lezyonlar.



RESİM 2: Transvers kolon bitiminden başlayarak rektuma kadar 1 cm'ye varan duvar kalınlaşması ve kontrast fiksasyonu, çevre yağlı planlarda yoğunluk ve vaskülarite artışı.

dirmiştir.⁷ Poster ve ark. 182 ODPBH serisinin 2'sinde bökrek agenezisi ve 1'inde bökrek hipoplazisi eşlik ettiğini bildirmiştir.⁸ Tek taraflı bökrek agenezisi 1000 doğumda bir görülen sporadik bir anomali olmakla birlikte genelde asemptomatiktir.¹

ODPBH'nın morfolojik olarak tek taraflı renal kistik hastalıktan (TTRKH) ayırt edilmesi zordur. TTRKH'da tek taraflı olması, diğer intraabdominal organlarda kistlerin ve aile hikayesinin olmaması, kronik renal yetersizliğe ilerlememesi ile ODPBH'dan ayırt edilebilir.^{9,10} ODPBH otozomal dominant kalıtım gösteren, %100 penetransı olan fakat değişken ekspresyon gösteren bir hastalıktır. Hastaların %50'sinde son dönem bökrek yetmezliğine (SDBY) ilerleme görülür. SDBY'ne ilerleme-

nin mekanizması net olarak bilinmemektedir.^{10,11} Tek taraflı ODPBH tanısı aile hikayesi ve radyolojik görüntüleme ile konulabilir. Aile hikayesi olmayan vakalarda öncelikle hidronefroz, kistik nefroma ve Wilm's tümör dışlanmalıdır. Hastalığın prognozunu bökrek fonksiyonları ve kardiyovasküler mortalite belirlemektedir.

Bizim vakamız tek taraflı renal agenezili ODPBH yönünden Türkiye'den bildirilen tek vaka olması ve literatürde ülseratif kolitin eşlik ettiği başka vakaya rastlanmaması nedeniyle öne çıkmaktadır. Fakat ODPBH ile ülseratif kolitin birlikteliği üzerine literatürde bir bilginin olmaması daha çok tesadüfi bir ilişkinin olduğunu düşündürmektedir.

KAYNAKLAR

1. Sirvent AE, Enríquez R, Ardoy F, Amorós F, González C, Reyes A. Autosomal dominant polycystic kidney disease with congenital absence of contralateral kidney. *Int Urol Nephrol* 2006;38(3-4):773-4.
2. Serter S, Başara I, Zeybeler M, Kasap E. Acute pancreatitis in polycystic kidney disease: possible etiologic factor?: case report. *Türkiye Klinikleri J Gastroenterohepatol* 2010;17(2): 122-4.
3. Polycystic kidney disease: the complete structure of the PKD1 gene and its protein. The International Polycystic Kidney Disease Consortium. *Cell* 1995;81(2):289-98.
4. Hanaoka K, Qian F, Boletta A, Bhunia AK, Piontek K, Tsiokas L, et al. Co-assembly of polycystin-1 and -2 produces unique cation-permeable currents. *Nature* 2000;408(6815):990-4.
5. Bear RA. Solitary kidney affected with polycystic disease: a report of 2 cases. *J Urol* 1974;111(5):566-7.
6. Pei Y, Obaji J, Dupuis A, Paterson AD, Magistroni R, Dicks E, et al. Unified criteria for ultrasonographic diagnosis of ADPKD. *J Am Soc Nephrol* 2009;20(1):205-12.
7. Todorov VV. The diagnostic dilemma of the unilateral cystic kidney-ADPKD with aplasia of one kidney. *Nephrol Dial Transplant* 1999; 14(11):2775.
8. Poster D, Kistler AD, Krauer F, Blumenfeld JD, Rennert H, Weishaupt D, et al. Kidney function and volume progression in unilateral autosomal dominant polycystic kidney disease with contralateral renal agenesis or hypoplasia: a case series. *Am J Kidney Dis* 2009;54(3):450-8.
9. Levine E, Huntrakoon M. Unilateral renal cystic disease: CT findings. *J Comput Assist Tomogr* 1989;13(2):273-6.
10. Hwang DY, Ahn C, Lee JG, Kim SH, Oh HY, Kim YY, et al. Unilateral renal cystic disease in adults. *Nephrol Dial Transplant* 1999;14(8): 1999-2003.
11. Lee JK, McClennan BL, Kissane JM. Unilateral polycystic kidney disease. *AJR Am J Roentgenol* 1978;130(6):1165-7.