

Yarık Damakla Birlikte Bir Prune Belly Olgusu

A CASE OF PRUNE-BELLY SYNDROME WITH CLEFT PALATE

Adnan ÖZTÜRK*, Cihan BERKARDA", Neşide ÇETİN

Doç.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
Arş.Gör.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,

*** Prof.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, KAYSERİ

ÖZET

Bilateral karın duvar kası yokluğu, hidronefroz, inkomplet yarık damak ve İnmemiş testisleri olan 6 günlük erkek olgu, Prune Belly sendromu ile yarık damağın birlikteliği bildirilmediği için sunulmuş ve ilgili literatür gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Prune Belly sendromu, Yarık damak

T Klin Pediatri 1995, 4:73-75

SUMMARY

Prune Belly syndrome is a complex syndrome associated with bilateral abdominal muscle defect, urogenital anomalies and cryptorchidism. There was not any case reported of Prune Belly syndrome with cleft palate until now. A 6 days old boy of Prune Belly syndrome with cleft palate was presented with a review of relevant literature.

Key Words: Prune Belly syndrome, Cleft palate

T Klin J Pediatr 1995, 4:73-75

Prune Belly sendromu karın duvarı kaslarının konjenital yokluğu veya yetersizliği, inmemiş testis ve ürogenital sistem anomalilerini içeren bir semptom kompleksidir. İlk kez Fröhlich 1839 yılında karın duvar kası yokluğunu tanımlamış, 1985 yılında Parker bu sendroma ürogenital anomalilerin eşlik ettiğini bildirmiştir (1-3). Osler'in 1901 yılında hastalığa Prune Belly (erik kurusu karnı) sendromu adını vermesinden sonra, dünyanın çeşitli bölgelerinden benzer olgular bildirilmeye başlanmıştır (4). Bildirilen olguların sadece %5'i kızdır (2,5). Kız hastalarda şimdye kadar üriner sistem patolojisi çok ender bildirilmiştir (6). Erkek olgularda karın duvar kası yokluğu ile birlikte, renal üriner sistem anomalileri (hidronefroz, hidroüreter, şiş ve gergin mesane), konjenital renal displazi, kriptorşidizm, pektus ekskavatum, intestinal malrotasyon ve kardiyak anomalilere rastlanabilir (1-3,7). Literatürde Prune Belly sendromu ile birlikte yarık damağı olan olguya rastlanmamıştır. Biz de Prune Belly sendromunun tüm özelliklerini gösteren ve

ek olarak yarık damağı bulunan bir olguyu ilk defa görülmeye sebebiyle sunmayı uygun bulduk.

OLGU SUNUMU

MT (Prot. No:613584/Aralık 1992): altı günlük erkek hasta, sarılık, yarık damak, emmeme, kusma yakınmaları ile getirildi. Öyküsünden 21 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden, miadında, spontan vaginal yol ile baş geliş ile, evde ebe yardımıyla doğduğu, doğduktan sonra emmediği, dört günlükken sarılığının ortaya çıktığı, hastanemize gelmeden birgün önce kusmaya başladığı öğrenildi.

Fizik incelemede: Boy 56 cm, ağırlık 3500 gr, kafa çevresi 37 cm, karın çevresi 34 cm, göğüs çevresi 35 cm, ateş 35.5°C, nabız 128'dk, solunum 36/dk olarak ölçüldü. Genel durumu kötü, deri turgoru ileri derecede azalmış, ikterik, karın ve boyunda yer yer soyulmalar, ağız boşluğunda yarık damak ile uyumlu görünümü olan olgunun göğüs incelemesinde pektus ekskavatum deformitesi saptandı. Batın normalden çökük ve kurbağa karnı görünümündeydi ve karın kasları ele gelmiyordu. Karaciğer kosta yayını 2 cm geçiyordu, testisler skrotuma inmmişti (Şekil 1).

Laboratuvar bulgularında İdrar rengi sarı, protein (+) ve mikroskopisinde özellik yoktu. Hb 20 gr/dl, BK 9000/mm³, BUN: 33 mg/dl, serum kreatinin 1.7 mg/dl,

Geliş Tarihi: 22.3.1994

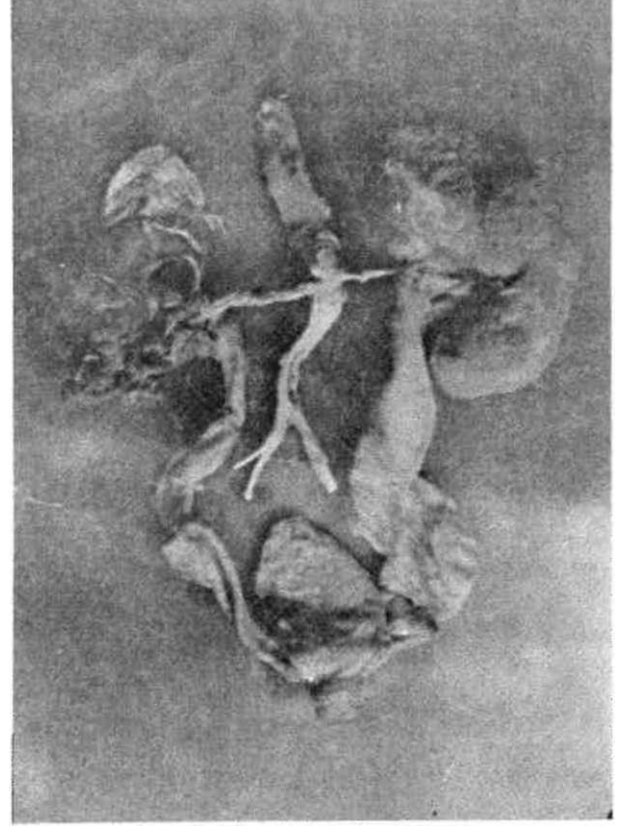
Yazışma Adresi: Dr.Adnan ÖZTÜRK
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
KAYSERİ

T Klin J Pediatr 1995, 4

73



Şekil 1. Olgumuzun otopsi bulgusu: Karın adaleleri görülmedi, karaciğer kosta yayını 2 cm geçiyordu ve testisler skrotuma inmemişti.



Şekli 2. Olgumuzun böbrek ve boşaltıcı sisteminin görünüşü. Hidronefroz ve boşaltıcı sistemde dilatasyon görülmektedir.

Na 163 mEq/L, K 5.8 mEq/L, total bilirubin 22.5 mg/dl, konjuge bilirubin 1.0 mg/dl olup, akciğer grafisinde sol akciğerde atelektazi ve sağ akciğerde pnömonik infiltrasyon, batin ultrasonografisinde bilateral hidronefroz, kalikslerde dilatasyon saptandı, intravenöz pyelografide sızma görülmedi.

Olgu sepsis, akciğer enfeksiyonu, kernikterus, ikinci dereceden dehidratasyon, yarı damak ve Prune Belly sendromu tanıları ile yatırıldı. Sepsis tedavisi için sefotaksim ve netilmisin başlandı, exchange transfüzyon yapıldı, sıvı elektrolit dengesi düzeltildi. Kontrol serum Na değeri 145 mEq/L ve 135 mEq/L olarak ölçüldü, izleminin on ikinci gününde sağ akciğerinde atelektazi gelişen, postural drenaj ve parenteral beslenme ile izlenen hasta yatışının yirmi altıncı günü solunum yetmezliği nedeniyle kaybedildi.

Olgunun otopsisinde, karın duvarı ince olup, karın duvarından alınan tam kat parçalardan bir kısmında çizgili kas dokusu yoktu. Solda daha belirgin olmak üzere böbrekler ileri derecede büyümüşü. Böbrek ağırlığı 90 gr olarak ölçüldü (normal ağırlığı 25 gr). Kaliksler genişlemiş olup, sol üreter yer yer 2.2 mm çap göstermekteydi. Böbreklerin mikroskopik incelenmesinde, kaliksler ileri derecede genişlemiş, korteks yer yer incelmış olup, az sayıdaki tübülüsdeki mevcut dilatasyon

dışında parankim değişikliği gözlenmedi. Skrotumda palpe edilmeyen testisler inguinal kanaldaydı.

TARTIŞMA

Prune Belly sendromunun etyopatogenezini açıklamak için birçok teori öne sürülmüşse de, iki teori daha çok kabul görmüştür. Birinci teoriye göre oluşan anomalilerin hepsinin üriner sistemin distalindeki tıkanıklığa bağlı olduğu, embriyolojik teoriye ise mezenterial gelişimdeki sapmalar sonucu ortaya çıkan mezodermai defekt nedeniyle, lateral mezodermai yaprağın visseral tabakasından oluşan üreterler, mesane, prostat ve uretra, orta mezodermden oluşan böbrek gelişimi ve para-aksiyel mezodermden oluşan alt karın kas tabakası normal gelişiminden sapma göstermektedir. Erkeklerde sık görülüşü ve Turner sendromlu hastalarda bulunabilmesi X'e bağlı geçişi desteklemektedir (3,8).

Hastalığın en önemli bulgusu alt karın duvarı kaslarının eksikliği ya da yokluğuna bağlı, karın bölgesinin buruşmuş kuru erik görünümünde olmasıdır. Karın duvarı kaslarının yokluğu veya eksikliği sadece umblikusta (umblikal nemi), paraumblikal duvarda (gastrochisis), infraumblikal duvarda veya tüm abdominal duvarda bulunabilir. Olgumuzda ise karın duvarı çizgili kaslarının bir kısmı yoktu.

Üriner sistem anomalileri kist'ik renal displazi veya hipoplazi, pelvikalisial dilatasyon, vezikoüreteral dilatasyon, vezikoüreteral reflü, mesane ve üretra anomalileri olup hastaların prognozu büyük oranda renal displazinin derecesine bağlıdır (3,7).

Bizim olgumuzda da bilateral hidronefroz ve ileri derecede pelvikalisial dilatasyon saptanmıştır (Şekil 2).

Bilateral kriptorşidizm Prune Belly sendromunda sekonder olarak gelişir. Yaşayan hastalarda sekonder seks karakterleri ve libido normal olabilmesine karşın aspermi nedeniyle hastalar infertildir. Kadın hastalarda da gebelik bildirilmemiştir, inmemiş testis sebebiyle gelişebilecek testis tümörü riskinin, intraabdominal testis olguları ile benzer olduğu bildirilmiştir (4).

Hastaların %20'si fonksiyona olmayan böbrek dokusu veya oligohidroamnioza sekonder pulmoner hipoplazi sebebiyle ölü doğar ya da yenidoğan döneminde kaybedilirler, -trune Belly sendromlu hastaların %30'u ilk iki yıl içinde böbrek yetmezliğinden veya ürosepsis nedeniyle ölürlere (3,9).

Hastaların yarısından fazlasında ekstremitte anomalileri ve skolyoz gibi kas iskelet sistemi anomalileri görülebilmektedir (6).

Literatürde Prune Belly sendromunda yarı damak gibi orta hat defektlerinin bulunduğu ait bir yayına rastlanmamıştır. Olgumuzda bulunan yarı damak deformitesinin ve diğer bulgularının kromozom anomalisi ile birlikte olabileceği düşünülerek yapılan kromozom çalışmasında karyotip normal bulunmuş, bu nedenle yarı damak Prune Belly sendromunun bir komponenti olarak değerlendirilmiştir.

Olgumuzda bulunan ve izleminde düzeltilen hipernatremi, bir böbrek patolojisinden çok beslenme bozukluğu ve kusmaya bağlı gelişen dehidratasyona bağlanmıştır.

Hastaların tedavisinde olgulara ve anomalinin şekline göre rekonstrüktif cerrahi tedavi yapılmaktadır (4).

Olgumuzu sendromun komponenti olan yarı damak ve buna bağlı gelişen akciğer enfeksiyonu ve atelektazi sonucu gelişen solunum yetmezliği ile kaybettiğimizi düşünüyörüz.

KAYNAKLAR

1. Bahar M, Özsoylu Ş. Congenital absence of abdominal muscles. The **Prune-Belly** syndrome. *Turk j Pad* 1988; 10:141-4.
2. Sayre R, Stephens R, Chonko AM. **Prune-Belly** syndrome and retroperitoneal germ cell tumor. *Am J Med* 1986; 81:S95-6.
3. Greskovich FJ, Nyberg LM. The **Prune-Belly** syndrome: A review of its etiology, defects, treatment and prognosis. *J Urol* 1988; 140:707.
4. Kalaycı G, Behzat Ö, Taşdemir A, Şahin S. Prune Beiiy sendromu: Bir vaka takdimi. *Çocuk Sağ ve Hast Derg* 1933; 36:279-84.
5. Vurgun N, Kurtoğlu S, Küçükaydın M, Öztürk A. Prune Belly sendromu: Bir vaka takdimi. *Çocuk Sağ ve Hast Derg* 1991; 34:213-6.
6. Gonzalez R, Sanfiippo J, Bergstein JM. Urologic disorders in infants and children, in: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan V^C, eds. Textbook of pediatrics. Philadelphia, Tokyo: WB Saunders Co, 1992:1370.
7. Üstünbaş B, Öztürk A. **Prune Belly** sendromu: Vaka takdimi. *Izmir Çocuk Hast Tip Bui* 1988; 2:43-8.
8. Reinberg Y, Shapro E, Manivel JC et ai. Prune Belly syndrome in females A triad of abdominal musculature deficiency and anomalies of the urinary and genital system, *j Pediatr* 1991; 118:395-8.
9. Walter M, Kramar R. Detection of **Prune-Belly syndrome** in a 35 years old man: A rare cause of end-stage renal failure in the adult. *Am J Nephrol* 1990; 10(5):413-5.
10. Ashcrafti KW. **Prune Belly syndrome**. In: Ashcraft KW ed. Pediatric urology. Philadelphia, Tokyo: WB Saunders Co, 1990: 257-67.