

BİR PRUNE-BELLY SENDROMUNUN POSTMORTEM BULGULARI^(X)

Meral KOYUNCUOĞLU*, Erdener ÖZER*, Derya ERÇAL**, Münevver HOŞGÖR***

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı*

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı**

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı***

ÖZET

Prune-Belly Sendromu, abdominal kasların yokluğu yanı sıra üriner sistem anomalileri ve kriptorşidizm gibi çeşitli malformasyonların bulunduğu konjenital bir hastalıktır. Erkek bebeklerde sık görülür ve prognoz çoğunlukla kötüdür. Bu yazıda dilate üreter ve mesane, polikistik böbrek, inmemiş testis ve abdominal kas yokluğu olan 29 haftalık erkek Prune-Belly sendromu olgusu sunulmakta ve ayrıca ilgili literatürlerin ışığında Prune-Belly Sendromu tartışılmaktadır.

Anahtar sözcükler: Prune-Belly Sendromu, polikistik böbrek, kriptorşidizm.

SUMMARY

Prune-Belly Syndrome is a congenital disease associated with some malformations such as absence of abdominal musculature, cryptorchidism and urinary abnormalities. Incidence is more common in male infants and prognosis is usually poor. In this paper, we report a case of Prune-Belly Syndrome of a 29 weeks male fetus presenting dilated ureter and bladder, polycystic kidney, absence of abdominal muscles and undescended testes. Moreover the syndrome is discussed with the relevant literatures.

Key words: Prune-Belly Syndrome, Polycystic kidney, cryptorchidism.

Prune-Belly Sendromu sporadik olarak görülen ve abdominal kasların yokluğu, üriner traktüs anomalileri ve kriptorşidizm ile karakterize bir triaddır. Sendrom 1/35000-1/50000 doğumda ve daha çok erkeklerde görülür. Trisomi 18 olgularında ve kokain kullanan anne bebeklerinde daha sıktır. Olguların %20'si neonatal dönemde ölür (1-4).

Wallner ve Kramer tipik triad dışında, iskelet sistemi ve GİS anomalisi bulunan ve son evre böbrek yetmezliği gelişen 35 yaşındaki bir erkek hastanın temelde Prune-Belly sendromu olduğunu bildirmişlerdir (5).

Prenatal olarak ultrasonografi incelemesinde dilate mesane ve üreter saptanan bir fetus düşük yaptırdıktan sonra, yapılan incelemede

(X), 27-31 Ekim 1993 tarihleri arasındaki XI. Ulusal Patoloji Sempozyumu'nda poster olarak sunulmuştur.

Prune-Belly Sendromu tanısı almış ve bu olgu nedeniyle, nadir görülen bu sendroma dikkat çekilmek istenmiştir.

OLGU

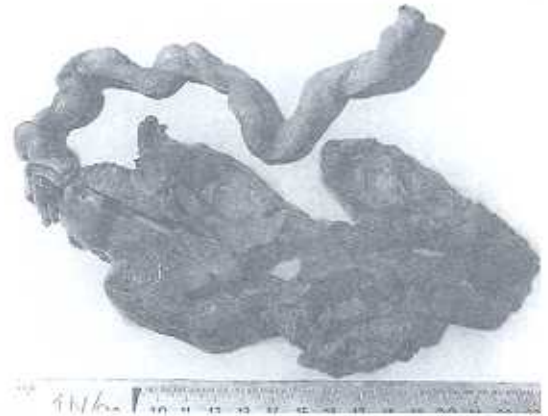
Dördüncü gebeliğinin 29. haftasında doğum ağrılarının başlaması nedeniyle hastanemize başvuran, 29 yaşındaki annenin yapılan ultrasonografisinde (USG) oligohidroamnios ve bebekte GIS anomalisini düşündürebilecek intestinal yoğun sıvı saptandı. Bunun üzerine, vajinal yolla gerçekleştirilen doğumdan sonra, spontan solunumu olmayan bebek, yapılan resusitasyona da cevap vermedi. Olguya oligohidroamnios, prematürite, Prune-Belly Sendromu ve intrauterin enfeksiyon öntanılarıyla postmortem inceleme önerildi.

Annenin öyküsünden; akraba evliliği olmadığı, gebeliği sırasında sigara ve bilinmeyen miktarda alkol kullandığı, demir preparatları dışında ilaç kullanmadığı, radyolojik inceleme yaptırmadığı ve önceki gebeliklerinin normal olduğu öğrenildi.

Yapılan postmortem incelemede bebeğin doğum ağırlığı 1700 gram, boy 41 cm, baş çevresi 21 cm idi. Amnion sıvısı ve bebek kötü kokulu olup, yeşil-kahverenkli bir sıvı ile boyanmıştı. Ön fontanel 1X1 cm, kulaklar düşük ve "Potter facies" mevcuttu. Kann kasları atrofik ve suprapubik bölgede umblikusun 1cm üzerine kadar uzanan 3X3

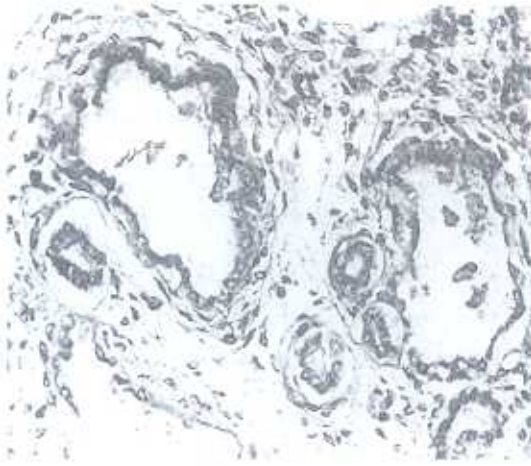
cm boyutlarında bir kitle mevcuttu. Sağ böbrek palpe edilemedi ve skrotumda testisler saptanamadı. Sol tarafta daha belirgin olmak üzere, bilateral pes ekinovarus ve yine alt ekstremitede "bowing" deformitesi vardı.

Makroskopik incelemede, her iki böbreğin multikistik olduğu ve üreterde 1.5-2 cm.ye varan dilatasyon (megaüreter), izlendi (Şekil 1). Mesane dilate görünümündeydi. Testisler abdominal kavite içinde görüldü.

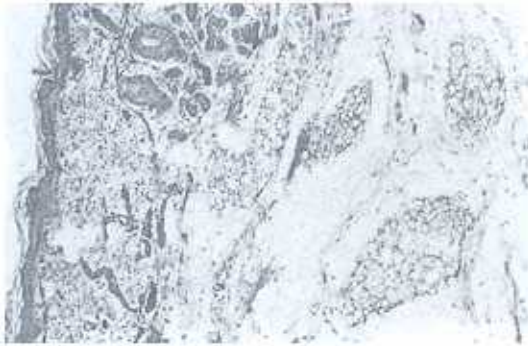


Şekil 1. Dilate mesane ve megaiüreter

Mikroskopik olarak böbrek kesitlerinde, glomerül ve tubulus yapılarında disorganizasyon olduğu, bazı tubulusların kistik genişleme gösterdiği ve kübik epitelle döşeli olduğu izlenmekteydi (Şekil 2). Tubuluslar çevresinde fibromuskuler bandlar vardı. Karın derisine ait kesitlerde derin alanlarda kas tabakasının yerini çoğu alanda yağ dokusunun aldığı görülmekteydi (Şekil 3).



Şekil 2. Böbreklerde izlenen kistik değişiklikler, HE X 200



Şekil 3. Abdominal bölge deri altı kas atrofisi, HE X 200

TARTIŞMA

Prune-Belly Sendromu abdominal kaslarda hipoplazi, büyük hipotonik mesane, dilate ve tortuöz ureterler, hidronefroz ve erkeklerde bilateral kriptorşidizm ile karakterize bir sendromdur. Sıklıkla oligohidroamniosla birlikte (1,2).

Abdominal duvar ince ve buruşuktur. Bu defektin nedeni, gebeliğin 6-10. haftasındaki

erken mezenkimal gelişim kusurudur. Bu hipotez, sirküler ve longitudinal diferansiyasyon olmadan düz kas elemanlarının kollajene dönüşmesi şeklinde açıklamıştır (2). Burton ve Dilard abdominal duvardaki ayrılaşmayı masif mesane dilatasyonuna bağlamışlardır. Kas deformitelerine sekonder olarak umblikusta yer değiştirme, kosta kenarlarında dışa dönme, pektus deformiteleri gelişir. Pes ekinovarus sık olarak bu sendroma eşlik eder (1-3). Olgumuzda da var olan pes ekinovarus deformitesinin oligohidroamnios nedeni olduğu düşünülmektedir.

Olgularda tuz kaybettiren nefrit, böbreklerde kistik değişiklikler ve çeşitli düzeyde displazik değişiklikler görülür. Tortuöz ve ince duvarlı megaüreterler barsakların boyutuna erişebilir ve üreterik orifizler kapanmamış olabilir. Sıklıkla mesane boyun obstrüksiyonu vardır. Üretrada posterior kısmın dilatasyonuna bağlı fonksiyonel bozukluk gelişir (1,2). Böbreklerin tubuluslarındaki kistik genişemeler renal displazi ile birlikte olan çok sayıda antitede görülürse de, saptadığımız abdominal kas yokluğu, kriptorşidizm ve diğer üriner sistem anomalilerin varlığı ile, olgumuzu bu antitelerden kolaylıkla ayırt edebiliriz.

Erkeklerde prostatik hipoplazi siktir. Testislerde azalmış spermatogenezis ve spermatogonia yokluğu görülebilir (3).

İntraabdominal idrar birikimi sonucu abdominal distansiyon ve pulmoner hipoplazi gelişir (6).

Olgular prenatal dönemde ultrasonik inceleme ile tanınabilir (7,8). Infantların %20'si neonatal dönemde ölür. Uzun süreli yaşam renal hasarı olmayan olgularda görülebilir (2,9-12) Temelde prognozu belirleyen,

doğumda böbrek displazisinin oluşu ve derecesidir (4). Olgumuzda var olan polikistik böbrek, megaüreter, kriptorşidizm ve abdominal kasların yokluğu nedeni ile, olgumuz Prune-Belly Sendromunun tipik bir örneğidir ve herediter geçişi konusunda farklı raporlar bildirilmekle birlikte, X'e bağlı resesif geçiş ileri sürülmektedir (1,2,13).

KAYNAKLAR

1. Stocker JT, Dehner LP. Pediatric Pathology. First Edition, Philadelphia: JB Lippincott Company, 1991; 91-2.
2. Wigglesworth JS, Singer DB. Textbook of Fetal and Perinatal Pathology. First Edition, Boston: Blackwell Scientific Publications, 1991; 1139.
3. Haagland MH, Frank KA, Hutchins GM. Prune-Belly Syndrome with prostatic hypoplasia, bladder wall rupture, and massive ascites in a fetus with trisomy 18. Arch Path Lab Med 1988; 112 (11): 126-8.
4. Greenfield SP, Rutigliano E, Steinhardt G, Elder JS. Genitourinary tract malformations and maternal cocaine abuse. Urology 1991; 37 (5): 455-9.
5. Wallner M, Kramer R. Detection of Prune-Belly Syndrome in a 35-year-old man: a rare case of end-stage renal failure in the adult. Am J Nephrol 1990; 10 (5): 413-5.
6. Holder JP. Pathophysiologic and anesthetic correlations of the Prune-belly Syndrome. AANA J 1989; 57 (2): 137-41.
7. Meizner I, Bar-Ziv J, Insler V. Prenatal ultrasonic diagnosis of fetal thoracic and intrathoracic abnormalities. Isr J Med Sci 1986; 22 (5): 350-4.
8. Attardo G, Corsello G, Giardano G et al. The follow-up of malformation uropathies diagnosed "in utero" Pediatr. Med Chir 1992; 14 (2): 119-26
9. Zelikovic I, Dabbagh S, Friedman AL, Uehling DT, Chesney RW Good outcome in Prune-Belly Syndrome despite associated severe anomalies. Pediatr Nephrol 1988; 2 (4): 512-4.
10. Ger R, Rinard B, Ravo B, Addei KA, Savella BJ, Spiro A. The fate of transposed immature muscle and its clinical application. Ann Plast Surg 1986; 17 (2): 116-9.
11. Nakayama DK, Harrison MR, de-Larimier AA. Prognosis of posterior urethral valves presenting at birth. J Pediatr Surg 1986; 21 (1): 43-5.
12. Stenzl A, Fuchs GJ. Case history of a Prune-Belly Syndrome with extracorporeal shock wave lithotripsy treatment of allograft nephrolithiasis. Urol Int 1989; 44 (2): 106-9.
13. Özsoylu Ş. Prune-Belly Sendromu. Turk J 1968; 10: 141.