

## SIRENOMELIA VE POLİDAKTİLİ BİRLİKTELİĞİ: BİR VAKA SUNUMU

### CONCURRENCE OF SIRENOMELIA AND POLYDACTYLY: A CASE REPORT

Ercan Kırımı, Erdal Peker, Oğuz Tuncer, Cihangir Akgün, Zehra Kurdoğlu

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD., Van.

#### Özet

Sirenomelia (denizkızı) anomalisi oldukça nadir rastlanan (1/600.000-1.000.000) çoğunlukla ölümlü sonuçlanan doğuştan bir defektler grubudur. Sirenomeliada başlıca özellikler; diz ve ayakların posterior yerleşimi ile birlikte olan alt ekstremitelerin füzyonu, eksternal ve internal genityalya yokluğu, anüs imperforatus veya rektal agenezi, renal ve mesane agenezisi, vertebral defektler ve tek umbilikal arterdir. Kliniğimize aralarında 1.dereceden akrabalık olan, 17 yaşındaki annenin 1. Gebeliği olarak, 38 3/7 h gestasyon yaşında NSVY ile doğurtulan bebek belirgin solunum sıkıntısı, siyanoz ve konjenital anomali şikayetleriyle getirildi. Fizik muayenede 2850 gr. ağırlığında, 33cm (baş-diz arası) boyunda ve 30,5 cm baş çevresi olan bebekte, alt ekstremitelerinin birleşik olduğu, eksternal genityalyanın küçük bir tomurcuk dışında gelişmediği, anüsünün açık olmadığı, tek umbilikal arterinin olduğu ve akciğerlerinde solunum sesleri azlığı saptandı. İlave olarak bebeğin sağ ayağında altıparmak (polidaktili) de saptandı. Solunum desteği sağlanan ve surfaktan uygulanan bebeğin radyolojik incelemesinde de mesane ve bilateral böbrek yokluğu saptandı. Omurilikte açıklığı sağa bakan torakal skolyoz da dikkati çekiyordu Vaka tüm müdahalelere rağmen yaşınının 23. saatinde eksitus oldu. Yapılan biyopsisinde saptanan anomalilerine ilaveten farklı bir bulguya rastlanmadı. Kardiyak anomalisi de yoktu. Sonuç olarak, hem nadir rastlandığından hem de ilave bir anomali olan polidaktilin de eşlik etmesinden dolayı vakanın sunulması uygun görüldü. (Anatol J Clin Investig 2010;4(1):67-69).

#### Abstract

Sirenomelia (mermaid) anomaly is a very rarely seen (1/600.000-1.000.000) and usually lethal sequence group of congenital defects. The main characteristics of Sirenomelia are: fusion of the lower extremities along with posteriorly located knees and feet, lack of internal and external genitalia, anus imperforatus or rectal agenesi, renal and urinary bladder agenesi, vertebral defects and single umbilical artery. A baby delivered through NSW, who was born from parents who were first degree relatives, from the first pregnancy of a 17-year-old mother, with 38 and 3/7 weeks gestational age, was admitted to our clinic with complaints of marked breathlessness, cyanosis and congenital anomalies. On the physical examination, his body weight was 2850 gr, height (head to knee length) was 33cm, the head circumference was 30,5 cm, and his lower extremities were fused. The external genitalia had not developed except for a small bud. The anus was not open, he had a single umbilical artery and there were decreased breath sounds. Moreover, there were six toes in the baby's right foot (polydactyly). After respiratory support with mechanic ventilation and application of surfactant, lack of urinary bladder and both kidneys were determined on ultrasound examination. Furthermore, thoracic scoliosis towards the right in the spinal cord on direct X-Ray also attracted attention. The case was accepted as exitus at the twenty third hour of life despite all interventions. On the autopsy, no other anomalies were determined other than the ones already established. No cardiac anomaly was found. Herein a case of sirenomalia which is a very rarely seen syndrome has been reported, to be contributed to the literature. (Anatol J Clin Investig 2010;4(1):67-69)

#### Giriş

Sirenomelia (denizkızı) anomalisi oldukça nadir rastlanan (1/600.000-1.000.000) ve çoğunlukla ölümlü sonuçlanan doğuştan bir defektler grubudur. Sirenomeliada başlıca özellikler; diz ve ayakların posterior yerleşimi ile birlikte olan alt ekstremitelerin füzyonu, eksternal ve internal genityalya yokluğu, anüs imperforatus veya rektal agenezi, renal ve mesane agenezisi, vertebral defektler ve tek umbilikal arterdir [1, 2].

Sirenomelianın prenatal tanısı genellikle 2. trimester sırasında yapılacak ultrasonografi

(USG) ile konulmaktadır. Ancak gebeliğin ikinci yarısında bu vakalarda görülen renal agenezi veya disgeneziye sekonder olarak gelişen şiddetli oligohidramniyozdan dolayı detaylı bir iskelet sistemi taraması ne yazık ki yapılamamaktadır. Renkli dopper USG vasküler yapıları kolaylıkla ortaya koyabilir [3].

Sirenomalia vakalarına eşlik eden pek çok anomali bildirilmesine rağmen polidaktili ve sirenomelia birlikteliği literatürde sadece birkaç vakada bildirilmiştir [4]. Bu olgu sunumunda nadir

görülen bu birliktelik vurgulanmış ve literatüre katkı yapılmıştır.

### Olgu

Kliniğimize aralarında 1.dereceden akrabalık olan, 17 yaşındaki annenin 1. gebeliği olarak, 38 3/7 h gestasyon yaşında NSVY ile doğurtulan bebek belirgin solunum sıkıntısı, siyanoz ve konjenital anomali şikayetleriyle getirildi. Fizik muayenede 2850 gr. ağırlığında, 33cm (baş-diz arası) boyunda ve 30,5 cm baş çevresi olan bebekte, alt ekstremitelerinin birleşik olduğu (Resim 1), eksternal genitalyanın küçük bir tomurcuk dışında gelişmediği (Resim 2), anüsünün açık olmadığı, tek umbilikal arterinin olduğu ve akciğerlerinde solunum sesleri azlığı saptandı. İlave olarak bebeğin sağ ayağında altıparmak (polidaktili) de saptandı (Resim 1). Solunum desteği sağlanan ve surfaktan uygulanan bebeğin radyolojik incelemesinde de mesane ve bilateral böbrek yokluğu saptandı. Omurilikte açıklığı sağa bakan torakal skolyoz da dikkati çekiyordu (Resim 3).



**Resim 1.** Sirenomeli vakamızda alt ekstremitelerde deformite ve ayak parmaklarında polidaktili

Vaka tüm müdahalelere rağmen yaşamının 23. saatinde eksitus oldu. Yapılan biyopsisinde saptanan anomalilerine ilaveten farklı bir bulguya rastlanmadı. Kardiyak anomalisi de yoktu.

### Tartışma

Kaudal Regresyon Sendromunu (KRS) ilk kez 19. yüzyılda Geoffroy Saint Hilaire ve Honl tanımlamıştır [5]. Alt ekstremitelerin füzyonu,

lumbosakral vertebralarda anomali, imperfore anüs, üriner trakt ve böbreklerde agenezis ile karakterize embriyolojik bir defekt olan bu sendroma günümüzde "kaudal disgenezis, sakral agenezis ve deniz kızı sendromu" (sirenomeli, symphodia) gibi değişik adlandırmalar yapılmaktadır. Sirenomeli bu sendromun major bir formu olarak da tanımlanmaktadır [6].



**Resim 2.** Vakanın gelişmemiş eksternal genitalyası görülüyor



**Resim 3.** Torakal skolyoz

Etyolojisi tam bilinmemekle birlikte, posterior mezoderm aksının erken dönemdeki eksikliği sonucu ekstremitelerin tomurcuğunun primordiyal hücrelerinin ayrılamaması ve organogenetik period esnasında rotasyon yapamaması ve yetersiz gelişmesi kaudal yapıların yokluğuna ve ekstremitelerin füzyonuna neden olmaktadır.

Erkek bebeklerde 3/1 oranında ve monozigot ikiz eşlerinden birinde diğerine göre 100-150 kat daha fazla görülmektedir [7,8].

Hastalığın patogenezinde değişik teoriler öne sürülmüşse de, patogenezi açıklayabilen en geçerli hipotez vasküler steal (hipoperfüzyon) veya vasküler obstrüksiyon ile ilgili olanlardır. Buna göre, normalde kan iliak arterlerden çıkan iki umbilikal arter aracılığı ile plasentaya dönerken, bu vakalarda diaframın hemen altında aortadan çıkan vitellinden tek büyük bir damarın plasentaya döndüğü ve distalindeki abdominal aorta iliak arterlere ayrılmadan önce renal ya da inferior mezenterik arter dallarını vermediği belirtilmektedir. Bu vasküler bozukluğun "vitellin arter çalım sendromu'na neden olacağı, kan ve dolayısıyla besinlerin embriyonun caudal yapılarından plasentaya geçeceği belirtilmiştir. Sonuçta tek alt ekstremiteler gelişir. Sirenomelia'daki diğer anomalilerin de vasküler çalım bozukluğuna bağlı olarak geliştiği ileri sürülmektedir [9]. Patogeneizde suçlanan diğer faktörler ise kadmiyum ve retinoik asit gibi teratojen maddelere maruz kalma ve kokain kullanan annelerin bebeklerinde görülen vazokonstrüksiyon etkisidir [10].

Literatürde çok az sirenomelia anomali vakası bildirilmiştir. Alt ekstremitelerin füzyonu ile karakterli nadir bir anomali olan sirenomelia diğer major anomalilerle birlikte görülür. Rudimenter böbrek ya da bizim vakamızda da gördüğümüz gibi bilateral renal agenezis, Potter yüzü ile

üreter, üretra, mesane yokluğu, anorektal agenezis en sık birlikte görülen anomalilerdir. Sirenomegali vakalarda oligohidramniyoz ve tek umbilikal arter bizim vakamızda olduğu gibi hemen hemen tüm vakalarda vardır. Bu iki bulgu bu vakalar için patognomonik olarak kabul edilmektedir [7-9,11]. Dış genital organlar hemen hemen tüm vakalarda yoktur. Sirenomelia'lı 11 vakanın incelendiği bir çalışmada yalnızca 2 vakada deri ile örtülü corpus cavernosumu anımsatan fibrovasküler doku şeklinde penis benzeri oluşum izlenmiştir [9]. İç genital organlar da bu vakaların 3'ünde yoktu. Bizim vakamızda da gonadlar ve dış genital organlar yoktu. Literatürde sunulan vakaların çoğunda tek tibia ve femur bulunurken fibula ve ayak yoktu [5-7,9, 10]. Bizim vakamızda da bu bulgularıyla literatürle uyumluydu.

Hidrocefali, meningomiyelose, spina bifida gibi diğer anomalilerle birlikte kardiyovasküler sistem malformasyonları da sirenomelia'lı vakalarda gözlenmiştir. Bizim vakamızda konjenital kalp anomalisi yok fakat vertebral anomalisi vardı. Sirenomelia ile birlikte polidaktili literatürde sadece birkaç vakada gösterilmiştir [4]. Hastamızın tanısı klinik, radyolojik ve otopsi bulgularıyla konuldu.

Sonuç olarak, hem nadir rastlandığından hem de ilave bir anomali olan polidaktilin de eşlik etmesinden dolayı vakanın sunulması uygun görüldü.

## Kaynaklar

1. Bayhan G, Yayla M, Özatefl M, Hakverdi S, Erden AC. Sirenomeli: case report. *Gynecol Obstet&Reprod Med* 1997;3: 456-8.
2. Mandal S, Bandyopadhyay A, Ray S. Sirenomelia: a case report. *J Indian Med Assoc.* 2009;107:43-4.
3. Patel S, Suchet I. The role of color and power Doppler ultrasound in the prenatal diagnosis of sirenomelia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24:684-691.
4. Guven MA, Uzel M, Ceylaner S, Coskun A, Ceylaner G, Gungoren A. A prenatally diagnosed case of sirenomelia with polydactyly and vestigial tail. *Genet Couns.* 2008;19:419-24.
5. Subtil D, Cosson M, Houfflin V, Vaast P, Valat A, Puech F. Early detection of caudal regression syndrome: specific interest and findings in three cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1998;80:109-12.
6. Padmanabhan R. Retinoic acid-induced caudal regression syndrome in the mouse fetus. *Reprod Toxicol* 1998;12: 139- 51.
7. Kapur R, Mahony B, Nyberg D, Resta R, Shepard T. Sirenomelia associated with a "vanishing twin". *Teratology* 1991; 43:103-8.
8. Dursun A, Akyol G, Eren ZL, Erdem M. Bir sirenomelia vakası. *Anatolian J Gynecol* 1993;3:283-5.
9. Stevenson RE, Jones KL, Phelan MC, Jones MC, Berr M, Clericuzio C, Harley RA, Benirschke K. Vascular steal. The pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986;78:451.
10. Schiesser M, Holzgreve W, Lapaire O, Willi N, Luthi H. Sirenomelia, the mermaid syndrome—detection in the first trimester. *Prenat Diagn* 2003;23:493-495.
11. Van Keirsbilck J, Cannie M, Robrechts C, de Ravel T, Dymarkowski S, Van den Bosch T, Van Schoubroeck D. First trimester diagnosis of sirenomelia. *Fetal Diagn Prenat Diagn.* 2006;26:684-8.