

MULTIPL ANOMALİLİ BİR OTOPSİ VAKASI

Prof. Dr. Veli UYSAL (*), Dr. Mehmet SAR (*), Uzm. Dr. Işın KILIÇASLAN (*),
Dr. Nedret SAMANCI (**), Prof. Dr. Türkan DAĞOĞLU (**)

ÖZET: İntrauterin ultrasound ile polikistik böbrek olarak izlenen 37 haftalık fetus asfiksi ile ex olunca yapılan otopsisinde sol böbrekte nefritisi saptandı. Buna ek olarak timus yokluğu, sağ böbrek ve üreter agenezisi, lojda sürrenal ve testis füzyonu, anal atrezi belirlendi. Çok erken dönemde belirlenen böbrek lezyonu ve diğer anomaliler kombinasyonunu vurgulamak amacıyla vaka sunuldu.

SUMMARY: A 37 weeks old fetus, which was being followed for polycystic kidney by intrauterin ultrasound, died of asphyxie, autopsy revealed nephronophthisis of the kidney and ureter agenesis, fusion of right adrenal and testis, and anal atresia was determined. The case is being presented for the combination of very early diagnosed kidney lesion and other anomalies.

GİRİŞ

Nefronofitizi, nadir yaşta hızla böbrek yetersizliğine götüren bir hastalıktır. Hastalık genellikle otozomal resesif, kimi zaman otozomal dominant geçişli olup; juvenil (% 50), sporadik (% 15-25), renal-retinal displazi (Senior-Loken sendromu % 15) ve erişkin (% 20) olmak üzere dört alt gruba ayrılır (1,2,3). Klinik olarak başlıca büyüme geriliği, poliüri, polidipsi, idrar konsantrasyon yeteneğinde kayıp ve daha sonra kronik böbrek yetmezliğine ait diğer semptomlar izlenir (1,3,4).

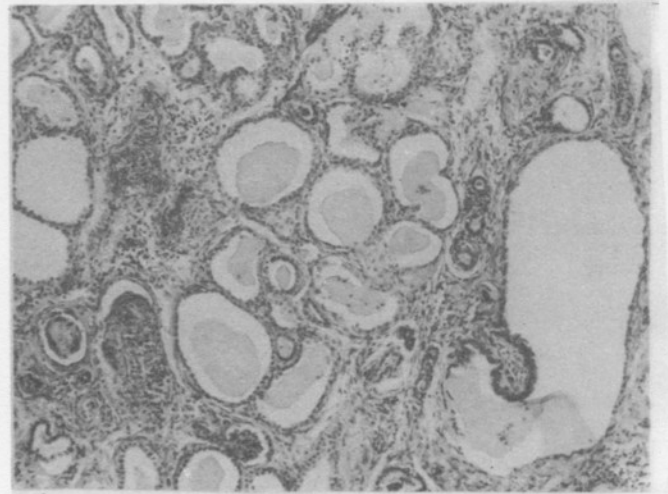
Böbrekler hastalığın evresine bağlı olarak küçüktür ve kesit yüzeyinde küçük kistler görülebilir. Histopatolojik incelemede ağırlıklı kortikomedüller sınırda yerleşimli kistler ile glomerüllerde skleroz, tubülüslerde atrofi, interstisyumda fibrozis ve mononükleer hücre infiltrasyonu bulunur. Tip-ler arasında histopatolojik açıdan farklılık yoktur (1,2,3).

VAKA

Vakanın anne ve babası arasında 2. derece akraba evliliği mevcut olup, herhangi bir inceleme yapılmamış 2 ölü ve 1 sağlıklı çocuğa sahiptirler. Anne 4. gebeliğinde İ. Ü. İst. Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim dalında "polikistik böbrek" tanısı ile takip edilmiş ve gebeliğin 37. haftasında normal spontan doğum (2800 gr, 46 cm) yaptırılmıştır. Doğumu takiben 3. saatte bebek asfiksi tablosu ile ölmüştür. Yapılan otopsisinde anal atrezi, sol böbrekte küçülme, yüzeyinde ince granüllü soluk görünüm, sağ böbrek lojunda 1 cm çapında lobüle görünümde doku, sağ üreterin yokluğu, sol testisin skrotumda bulunduğu, sağ testisin yokluğu, timusun bulunmadığı ve akciğerlerde yaygın kanama olduğu saptandı.

Mikroskopik incelemede sol böbrekte tek sıra kübik ya da basık epitelle döşeli, lümeninde genellikle homojen eozinofil madde bulunan kistik oluşumlar, kistler çevresindeki interstisyumda fibrozis, odaksal mononükleer hücre infiltrasyonu saptandı. Arada segmental ya da global skleroz gösteren glomerüller ile abortif görünümdeki glomerüller gözlemlendi (Resim 1,2). Sağ böbrek lojundaki yapının kesitinde epididim, rete testis, testis ve buna bitişik sürrenal dokusu saptandı (Resim 3); böbreğe ait yapı görülmedi. Akciğerlerde yaygın intraalveoler kanama belirlendi.

Makroskopi, mikroskopi ve klinik bulgular birleştirildiğinde vakanın timus ve sağ böbrek agenezisi, sürrenal-testis füzyonu ile birlikte bulunan nefronofitizi olduğu sonucuna



Resim 1. Kistik yapılar, lümeninde homojen sekret, sklerotik glomerüller, interstisyel fibrozis ve mononükleer hücre infiltrasyonu (Ot. 24/93 H.E. x 125).

varıldı. Ölüm nedeni olarak da akciğerdeki yaygın intraalveoler kanama sorumlu tutuldu.

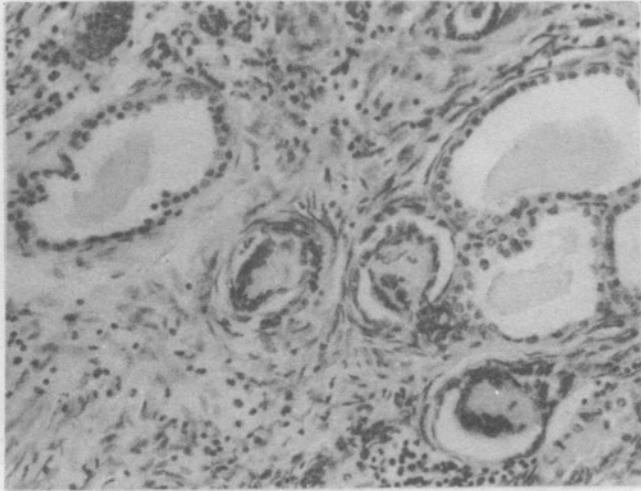
TARTIŞMA

Çocukluk çağı son dönem böbrek yetersizliği vakalarının % 20'sinde nefronofitizinin sorumlu olduğu belirtilmektedir (1,2). Vakamız juvenil veya sporadik nefronofitiziye uygunluk göstermekle birlikte, ailenin diğer ölü doğumlarının incelenmemesi nedeni ile tip ayrımı yapılamamaktadır. Ancak annenin önceki ölü doğumları nedeni ile yapılan ultrason kontrollerinde, başlangıçta polikistik böbrek hastalığı düşünülmüştür. Normal spontan doğum sonrası ölen bebeğin otopsisinde tanı erken olarak konulabilmiştir.

Nefronofitizi tanısı için, klinik ve patolojik spesifik bulgular bulunmamasına karşın, aile öyküsü, klinik bulgu ve gidiş ve bunların yanısıra patolojik bulgular tanı koydurucudur (1,2,3,4,5). Nefronofitizi konjenital nefrotik sendromlarda glomerül değişiklikleri yanısıra kistlerin varlığında ve diğer sekonder kistik gelişmeler ile karışabilir. Ancak kistlerin yaygın oluşu, korteks-medulla sınır lokalizasyonu ve diğer özellikleri ile ayrıma gidilebilir (1,2,3). Medüller süngerimsi böbrek ile daha ileri yaşta ve kistlerin papillada olması ile kolayca ayrılır. İnfantil tip ile kistlerin çok yaygın oluşu ve glomerül değişikliklerinin bulunmaması ile ayrılabilir (6,7,8).

* İ.Ü. İst. Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı

** İ.Ü. İst. Tıp Fakültesi, Kadın Doğum Yenidoğan Ünitesi

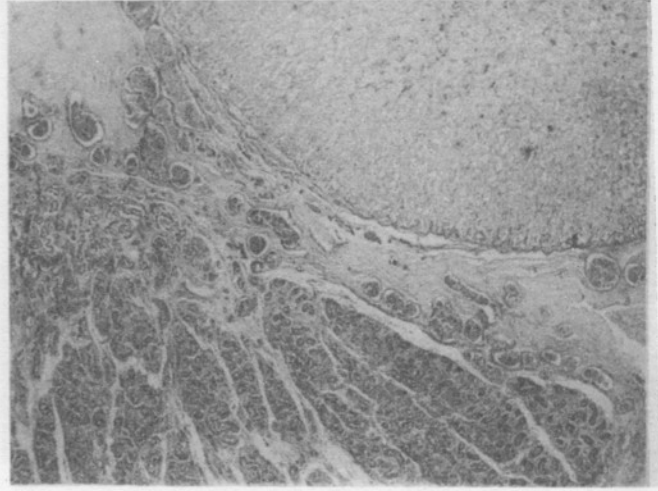


Resim 2. Tek sıra kübik epitel bulunan kistik genişlemiş tubuluslar, ortada üç adet sklerotik glomerül yapısı, periglomerüler ve intersitşyel fibrozis, mononükleer bûcre infiltrasyonu (Ot. 24/93 H.E x 310).

Vakamızda anal atrezi, sağ böbrek agenezisi, sürrenal ve testis füzyonu, timus yokluğu nefronofitiziye eşlik etmekteydi. Bu anomaliler kombinasyonunu vurgulamak amacıyla ve otopsi yapıldığı için erken saptanan vaka ilginç bulunduğ u için sunuldu.

KAYNAKLAR

1. Riedon RA. Development defects and cystic diseases of the Kidney, in "Pathology of the kidney" R.H. Heptinstall (Ed) 4 th ed, Boston, Little Brown and Company. 1992; 145-147.



Resim 3. Üstte sürrenal dokusu, altta rete testis ve testis (Ot. 24/93 H.E x 32).

2. Bernstein J., Gardner K. D. Cystic disease and dysplasia of the kidney. In "Urological Pathology" W. M. Murphy (Ed). 1 th ed., Philadelphia Saunders. 1989; 505-508.
3. Sweny P, Farrington K. Moorhed JF. Kidney and its disorders. 1th ed. London. Blackwell Scientific Pub. 1989; 756-757.
4. Betts PR, Forres HI, et al. Juvenile nephronophthisis. Lancet 1973; 1: 475-478.
5. Steele BT, Linerman DS, Battie GW et al. Nephronophthisis. Am J Med 1980; 65: 531-538.
6. Sherman FC, Studnicki FM, et al. Renal lesions of familial Juvenile nephronophthisis examined by microdissection. Am J Clin Pathol 1971; 55: 391-400.
7. Cohen AH, Hoyer JR, Nephronophthisis. A primary tubular basement membrane defect. Lab Invest 1986; 55: 564-572.
8. Strauss Mb, Sommers SC. Medullary cystic disease and familial juvenil nephronophthisis. N. Engl J Med 1967; 19: 863-864.