

## İNFAİTİL POLİKİSTİK BÖBREK HASTALIĞI ( POTTER TİP-1 ) - OLGU SUNUMU -

Hüsnü ÇELİK, Ekrem SAPMAZ, Dr. Ebru GÖZERİ, Leyla ÖZCEYHAN BEYTUR, Aygen ALTINGÜL

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Elazığ-TÜRKİYE

Geliş Tarihi: 08.12.2000

### Infantil Polycystic Kindey Disease (Potter's D). A Case Report.

#### SUMMARY

**Objective:**İnfantil polycystic kindey is an autosomal recessive disorder that seen rare. Because of delayed prenatally diagnosed our case, the literature were rewieved.

**Case:** The case is that 37<sup>th</sup> week gestational age and two degree marriage family. She have been sent by doctor that done controls of antenatal period with diagnosed oligohydroamniosis and mass in abdomen.

**Conclusion:** Infantil polycystic kidney disease can diagnose on the prenatal period. It's prognosis is bad. Most of the cases die at the early neonatal period. It's early diagnose is important.

**Key Words:** *Infantile polycystic kidney, Prenatal diagnosis.*

#### ÖZET

**Amaç:** Çok nadir görülen, otozomal resesif geçişli, infantil polikistik böbrek hastalığının (İPBH) geç prenatal dönemde tanınmış olması ve literatürün gözden geçirilmesi.

**Olgu:** İkinci derece akraba evliliği olan ve gebeliğin 37.haftasında antenatal kontrollerini yaptırmak üzere gittiği hekim tarafından fetal batında kitle ve oligohidramnios tanısıyla kliniğimize sevk edilmiş olgu.

**Sonuç:** İnfantil polikistik böbrek prenatal dönemde tanınabilen ve prognozu kötü bir hastalıktır. Vakaların büyük bir kısmı erken neonatal dönemde tanınabilen ve prognozu kötü bir hastalıktır. Olguların büyük bir kısmı erken neonatal dönemde kaybedilir. Erken prenatal tanısı önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** *İnfantil polikistik böbrek, Prenatal tanı.*

#### GİRİŞ

İnfantil polikistik böbrek hastalığı (İPBH), otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Görülme sıklığı 50.000'de birdir (1). Antenatal dönemde ikinci trimestirin erken dönemlerinde hiperekojen ve büyümüş böbreklerin görülmesiyle kolayca tanınabilir. Bu çalışmamızda nadir görülen ancak kolayca tanınabilen bir hastalık olması nedeni ile antenatal dönemde tanı koyduğumuz bir olguyu bildirmeyi ve literatürün gözden geçirilmesini amaçladık.

#### OLGU

Onsekiz yaşında primigravida. Antenatal kontrollerini yaptırmak üzere 37. haftada ilk defa gittiği hekim tarafından fetal batında kitle ve oligohidramnios tanılarıyla kliniğimize refere edilmiş olgu. Sorgulamasında eşi ile arasında ikinci derece akrabalık olduğu, düşük sosyo-ekonomik sınıftan ve gebelik boyunca herhangi bir rahatsızlık yaşamadığı öğrenildi. Fizik muayenesi normaldi.

Transabdominal fetal Ultrasonografi (USG) incelemesinde her iki böbreğin hiperekojen ve büyümüş olduğu tespit edildi (Resim-1).

Fetal mesane görülemedi ve başka herhangi bir ultrasonografik patolojiye rastlanmadı. Ölçülebilecek amnion mayi cebi bulunamadı. Hasta ve yakınları bilgilendirildikten sonra doğum indüksiyonu yapılarak sağ mediolateral epizyotomi yardımıyla vajinal yolla 2850 gr ağırlığında erkek bebek, 1. ve 5. dakika apgar skoru 8, 10 olarak doğurtuldu. Yenidoğanın yapılan fizik incelemesinde batında büyüme olduğu tespit edildi. Yenidoğan, takiplerinin yapıldığı yenidoğan servisinde ex oldu.



Şekil 1. Prenatal dönemde İnfantil polikistik böbrek hastalığının tipik ultrasonografik görünümü

## TARTIŞMA

İnfantil polikistik böbrek hastalığı (İPBH), otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Bilateral büyümüş böbreklerin ultrasonografik hiperekojen görüntüsü ile tanınabilir (2). Yükselmiş maternal serum ve amnion mayi alfa fetoprotein düzeyi tanıya yardımcı tedavi olarak kullanılabilir (3). USG tanısında kullanılan kriterler oligohidramniyos, mesanenin görülememesi, bilateral büyümüş böbrekler (böbrek çevresi / karın çevresi oranı artmış) tipik hiperekojen görünümüdür. USG de yanlış pozitiflik yoktur. Ancak hafif vakalarda yalnızca negatiflik olabilir (4). Argubright ve ark.'ları (5), ikinci trimesterde bir defa yapılan USG incelemesiyle hafif olgularda tanı konulamayacağını ve bu sebeple seri USG ölçümlerinin yapılmasını önermişlerdir. Randall ve ark.'ları (6), böbrek uzunluğunun, böbrek

/ karın çevresi oranına göre daha faydalı olduğunu bildirmişlerdir. Oğumuzda böbreklerin uzun eksen ölçülmüş ve sırasıyla 87 ve 88 mm, batın çevresi %95 persantilin üzerinde bulunmuştur.

Ultrasonografide böbreklerin büyüdüğü durumlarda diğer nedenler de düşünülmelidir. Bunlardan glomerulokistik hastalığın gebeliğin erken döneminde İPBH'a benzediği ve takiplerinde böbrek fonksiyonlarının düzeliş böbrek boyutlarının azaldığı bildirilmiştir (7). Oğumuzda postmortem inceleme yapılmış ve böbrek histopatolojisi polikistik böbrek hastalığı olarak tespit edilmiştir. İPBH ile birlikte posterior ensefalosel ve polidaktininin görülmesi Meckel-Gruber sendromu olarak adlandırılır (2). Oğumuzda, yenidoğanın fizik muayenesinde batın büyüklüğü dışında ek bir patolojiye rastlamadık. Bu olguların çok büyük bir çoğunluğunda beraberinde oligohidramniyos bulunur ancak her zaman bulunması kural değildir (8). Oğumuzda ağır oligohidramnios tespit edilmiştir. Oligohidramniyos ile olan beraberlik genel olarak konjenital anomali taranmasında zorluklara neden olur. Bu durumlarda amniyoinfüzyon düşünülebilir. Ancak, tipik görünüm tanı konulması için çoğu kez yeterlidir. Mine ve ark.'ları (9) tarafından Manyetik Resonans (MRI) ve USG kullanılarak yapılan bir çalışmada polikistik böbrekler, tipik hiperekojen görüntüsü ile tanınmış ancak renal parankimde yüksek su içeriği olan kistler tanınamamış ve renal arter pulsatilite indeksi normal bulunmuştur. Oğumuzda MRI kullanmadık ancak yapılan renal arter doppler incelemeleri normal bulundu.

## SONUÇ

Neonatal dönemde yaşama şansı vermeyen anomalilere sahip fetüslerin geç prenatal dönemde tanınmış olması gerek aile gerekse hekimleri bir takım zorluklarla karşı karşıya getirmektedir. Viabilite kazanmamış fetüslerde gebeliğin sonlandırılması aile için daha az travmatik iken miyada yakın ya da miyad gebeliklerde ailede ciddi hayal kırıklıklarına neden olmaktadır. İnfantil polikistik böbrek hastalığında 16-20 hafta arası tanı koymak mümkün olmaktadır. Özellikle akraba evliliğinin olduğu çiftlerde prenatal tanı çok önemli olup, olası birçok patolojiyi ortaya koyabilmektedir. Ülkemizdeki geleneksel akraba evliliği yoğunluğu dikkate alındığında erken prenatal tanı ayrı bir önem kazanmaktadır.

## KAYNAKLAR

1. Potter EL, Normal and abnormal development of the kidney. Chicago:Year book Medical publishers, 1972: 154-81.
2. Şen C, Fetal üriner sistem anomalileri ve tedavileri. Obstetrik ve jinekoloji sürekli eğitim dergisi, 1998; 2: 290-313.
3. Townsend RR, Goldstein RB, Filly RA, et al. Sonographic identification of autosomal recessive polycystic kidney disease associated with increased maternal serum/amniotic fluid alpha-fetoprotein. Obstet Gynecol 1988 ; 71: 1008-1012.
4. Romero R, Cullen M, Jeanty P, et al. The diagnosis of congenital renal anomalies with ultrasound. II. Infantile polycystic kidney disease. Am J Obstet Gynecol 1984; 150: 259-262.
5. Argubright KF, Wicks JD. Third trimester ultrasonic presentation of infantile polycystic kidney disease. Am J Perinatol 1987; 4: 1.
6. Randall MP, Mack LA, Wang KY. The fetal genitourinary tract in: The radiologic clinics of North America. 1990; 1: 125-129.
7. Fitch SJ, Stapleton FB. Ultrasonographic features of glomerulocystic disease in infancy: Similarity to infantile polycystic kidney disease. Pediatric radiology 1986; 16: 400 -428.
8. Zerres K, Hansmann M, Mallmann R, et al. Autosomal recessive polycystic kidney disease. Problems of prenatal diagnosis. Prenat Diagn. 1988 ; 8: :215-229.
9. Mine K, Suzuki S, Watanabe S, et al. Prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease. Nippon Ika Daigaku Zasshi 1999; 66: 188 - 190.