

OLGU SUNUMU

Hipertrofik Kardiomyopatinin Eşlik Ettiği Bir Potter Sendromu Olgusunun Antenatal Tanısı

Yalçın KİMYA, Murat KADIOĞLU, Nuray APAYDIN, Osman DÖNMEZ, Şakır KÜÇÜKKÖMÜRÇÜ
Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Bursa

ÖZET

HİPERTROFİK KARDİOMYOPATİNİN EŞLİK ETTİĞİ BİR POTTER SENDROMU OLGUSUNUN ANTENATAL TANISI

Potter sendromu bilateral renal agenesi, ağır oligohydramnios, pulmoner hipoplazi ve tipik yüz görünümü ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. 35. gebelik haftasında ultrasonografi ile tanı konan ve klasik bulguları yanında antenatal M-Mode fetal ekokardiografide hipertrofik kardiomyopati saptanan bir Potter sendromu olgusu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Potter sendromu, Pulmoner hipoplazi, Hipertrofik kardiomyopati.

SUMMARY

ANTENATAL DIAGNOSIS OF POTTER'S SYNDROME WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY

Potter's syndrome is a rare genetic disorder which consist of agenesis of fetal kidneys associated with severe oligohydramnios, pulmoner hypoplasia and characteristic facial features. A case of Potter's syndrome which was diagnosed antenatally by ultrasound at the thirty fifth week of gestation was presented. However, this case consist of hypertrophic cardiomyopathy detected by M-Mode echocardiography together with classic signs.

Key Words: Potter's syndrome, Pulmoner hypoplasia, Hypertrophic cardiomyopathy.

Potter sendromu yaklaşık % 0.03 oranında görülür, iki böbreğin yokluğu, pulmoner hipoplazi, ağır oligohydramnios, tipik yüz görünümü, farklı el ve ayak pozisyonları ile tanımlanan ölümcül konjenital bir anomalidir (1-3).

Böbreklerin yokluğu intrauterin hayatta tolere edilebilir. Ancak doğumdan sonraki yaşam sınırlıdır (3). Potter sendromunun embriyolojik hayatın 4-6. haftasında başlayan gelişimsel bir anomali olduğu kabule dilmektedir. Yine bu sendromun monogenik veya poligenik olarak kalıtsal olduğu ve bazı olgularda otozomal resesif, bazılarında otozomal dominant geçiş gösterdiği, diğer gebeliklerde de % 2-20 arasında rekürrens riski olduğu belirtilmektedir (2).

Günümüzde bu olgular antenatal dönemde ultrasonografi ile tanınırlar. Ultrasonografide oligohidramnios, fetal böbreklerin ve mesanenin görülememesi, fetal akciğer hipoplazisinin varlığı ile tanı konulur (4). Kliniklerimizde 35. gebelik haftasında tanı koyduğumuz ve hipertrofik kardiomyopatinin de eşlik ettiği bir Potter sendromu olgusu sunuldu.

OLGU

S.N. 26 yaşında multigravid gebe. 35 haftalık gebelik ve oligohydramnios tanısıyla polikliniğimize gönderilmişti. Düzenli gebelik kontrollerini tam olarak yaptırmayan olgunun öyküsünden; 1 yıl önce 39 haftalık 2200 gr erkek bebek doğurduğu ve bu bebeğin 1.5 saat sonra öldüğü öğrenildi. Bu bebekte herhangi bir anomali olup olmadığı bilinmiyordu. Otopsi yapılmamıştı.

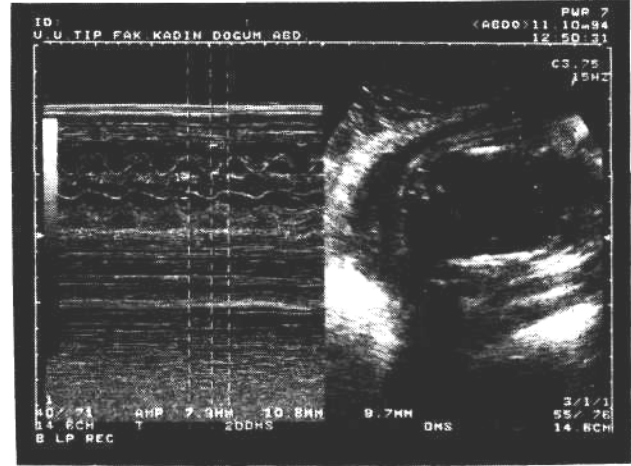
Polikliniğimizde yapılan gebelik muayenesinde; fundus pubis uzunluğunun 37 cm olduğu ve gebelikle ilgili anormal bulguların olmadığı saptandı. Toshiba Sonolayer SSH140 A ultrasonografi cihazı ile yapılan incelemede biparietal çap (BPD) 89.5 cm (36 haf-ta+5 gün), femur uzunluğu (FL) 62.1 mm (31 haf-ta+4gün), abdominal çevre (AC) 252.6 mm (28 haf-ta+6 gün) ile uyumlu idi. Apikal dört odacık kardiak kesitte belirgin pulmoner hipoplazi gözlemlendi (Resim 1). Toraks ön arka çapı 66.2 mm, transvers çapı 52.1 mm idi. Toraks çevresi 194 mm ölçüldü (Resim 2). bu ölçümler% 2.5 persentilin altında idi (5). Kalbin



Resim 1. Sagittal kesitte pulmoner hipoplazisinin görünümü.

hemen hemen tüm toraks kavitesini doldurduğu saptandı. Aorta, pulmoner arterler normal görünümde idi. M-Mode ekokardiografi ile dört odacık kardiak kesitte atrioventriküler valvler düzeyinde yapılan ölçümlerde kalb kasının hipertrofik olduğu saptandı. Sol ventriküler duvar kalınlığı 10.8 mm, interventriküler septum kalınlığı 7.9 mm, sağ ventrikül duvar kalınlığı 9.7 mm ölçüldü. Bu ölçümler % 95 persentilin üzerinde idi (6) (Resim 3, 4).

Amniotik sıvı ölçümü yapılacak cep saptanamadı. Fetusun intraabdominal incelemesinde böbrekler görülemedi. Sürrenallerin normalden büyük olduğu saptandı (Resim 5). Fetal mesane gözlenemedi. Bu bulgularla fetusta bilateral renal agenezis olabileceği düşünülerek gebeye intramüsküler 40 mg furocemid yapıldı. 4 saat süre ile ve 30 dakika aralarla 8 kez ultrason yapılarak mesane kontrol edildi, ancak saptanamadı. Bu bulgular ile hipertrofik kardiomyopati ve Potter sendromu tanısı antenatal olarak konuldu. Aile

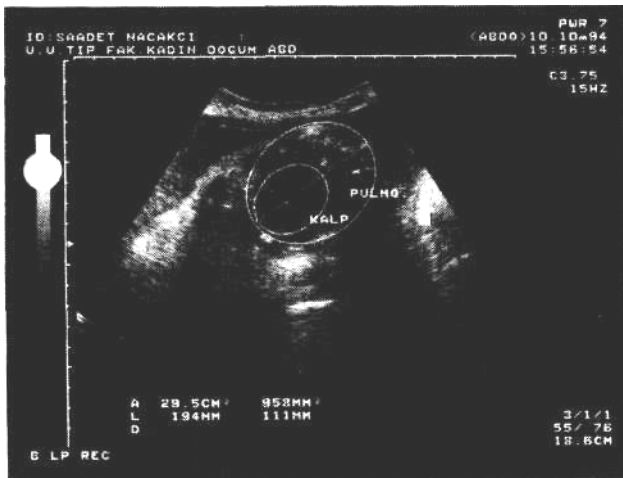


Resim 3. M-Mode ekokardiografide ventriküler duvarlar ve interventriküler septum kalınlığı.

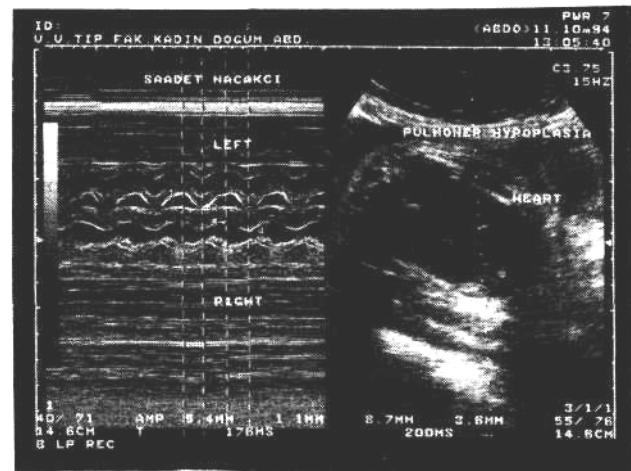
ile görüşüldü. Ailenin isteği doğrultusunda poliklinik takibine alınan gebeye 38. haftada oksitosin indüksiyonu uygulanarak, vajinal yoldan 2300 gr ağırlığında Apgar Skoru 2 olan erkek bebek doğurtuldu. Amnios mayi az miktarda ve mekonyumlu idi. Kordon boyna 4 kez dolanmıştı. Bebeğin göğüs kafesi basık, çenesi küçük, kulak kepçeleri düşüktü. Sağ kulak memesinde konjenital anomali vardı. Üst ekstremiteler vücuda oranla uzun, alt ekstremitelerde sağda pes ekinovarus, solda pek ekinovagus hali vardı (Resim 6, 7). Bebek postpartum 2. saatte öldü. Otopside bilateral renal agenezis, pulmoner hipoplazi, hipertrofik kardiomyopati bulguları rapor edildi.

TARTIŞMA

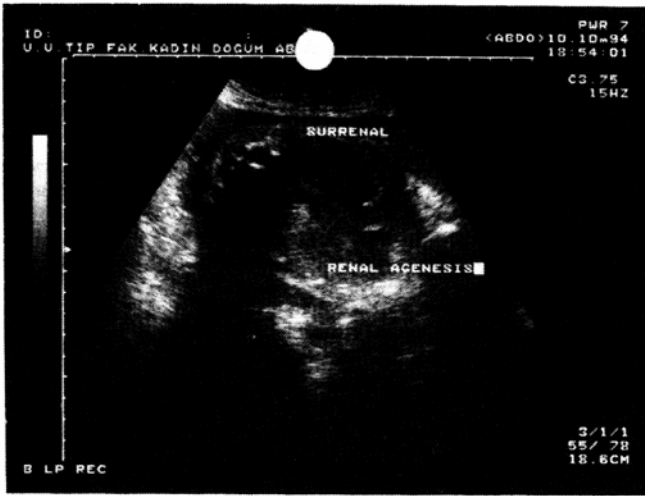
Yüksek rezolüsyonlu real time ultrasonografi ile antenatal dönemde fetustaki yapısal ve fonksiyonel



Resim 2. Apikal dört odacık kardiak kesitte kalp ve toraks çevresi.



Resim 4. M-Mode ekokardiografide sol ve sağ ventrikül genişliği.



Resim 5. Sürrenal glandin görünümü.

birçok anomali belirlenebilmektedir. Bundan dolayı doğumdan sonra yaşaması mümkün olmayan fetüsler erken saptanarak gebelikler sonlandırılmaktadır (2,3)-Potter sendromunda erken doğum gelişme geriliği görülebildiği gibi % 40-60 oranında makat prezantasyonu rapor edilmiştir, bu da yüksek sezaryen oranına yol açmaktadır (1). Antenatal tanı bu olgulara uygulanacak yersiz sezaryen operasyonuna engel olacaktır. Olgumuzda Potter sendromu 35 haftalık gebelikte tanındı. Erken tanın olmaması, ailenin zamanında başvurumamasından kaynaklanmaktadır.

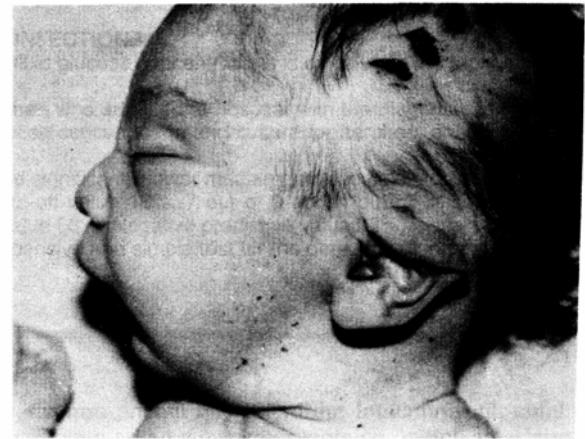
Fetal üriner sistemin ultrasonda izlemesinde böbreklerin ve mesanenin görüntülenmesi ve amnios mayı miktarının belirlenmesi önemli kriterlerdir (1). 20. gebelik haftasından sonra normal amnios sıvı miktarı ve sağlam böbrekler, üriner sistemin sağlıklı olduğunun kriterleridir (4). Böbreklerin net görülemediği halde mesane aranmalıdır. Fetus mesanesi normalde ultrasonla kolaylıkla görülebilir. Mesane kapasitesindeki değişiklikler üriner sistemin fonksiyonel durumunu gösterir.

Fetal idrar üretimi sabit hızdadır. Bu 30. haftada yaklaşık 10 ml/saat, 40. haftada yaklaşık 27 ml/saattir. Annenin furocemid kullanımı ile fetusun idrar miktarı artar. Bütün içeriği henüz boşalmış bir mesane ile bulunmayan veya fonksiyon görmeyen bir mesaneyi ayırtmak için 2 saat ara ile yeniden inceleme yapmak gerekir. Çünkü mesane 1-2 saatte dolmaktadır (1).

Olgumuzda da ultrason ile oligohidramnios tespit ettikten sonra böbrek lojları incelendi, fakat böbrekler izlenemedi. Daha sonra mesane arandı ve görülemedi. Gebeye furocemid uygulanmasını takiben incelemelerde de mesaneye ait görüntü elde edilemedi. Böylece fetusta bilateral renal agenesis tanısı konuldu. Ayrıca pulmoner hipoplazi yanında kalp kasının M-Mode ekokardiografi ile ölçümlerinde, hipertrofi olduğu saptandı. Bu otopsi ile teyid edildi. Yaptığımız araştırmalarda Potter sendromu ile birlikte hipert-



Resim 6. Olgunun tüm vücudunun önden görünümü.



Resim 7. Olgunun tipik yüz ve kulak görünümü

rofik kardiomyopatinin bulunduğunu rapor eden literatüre rastlayamadık.

Olgumuzda bu sendrom eç tanınmıştır. Erken saptanan olgularda gebelik sonlandırılabilceği gibi pulmoner hipoplazinin amnioinfüzyon ile engellenerek postpartum dializ, ardından bebeğin yeterli ömrü olduğunda renal transplantasyonun denenebileceği bil-

dirilmektedir (7). Rutin ultrason incelemelerinde böbrek ve mesanenin görüntülenmesi, bu sendromun dışında diğer genitoüriner sistem anomalilerinin saptanmasında da önemlidir. Oligohidramnios bulunan olgularda bu önem daha da artmaktadır.

KAYNAKLAR

1. **Keirse M**, Meerman D: Antenatal diagnosis of Potter Syndrome: Obstet Gynecol 52: 64-67, 1978.
2. **Romero R, Cullen M, Grannum F, Seanty F, Reece EA, et al**: Antenatal diagnosis of renal anomalies with ultrasound. Am J Obstet Gynecol 1: 38-43,1985.
3. **Kafte S**, Gadmilow L, **Waller BA, Hirschhorn KA**: Prenatal diagnosis of bilateral renal agenesis. Obstet Gynecol 49: 478-480, 1977.
4. **Üstün M, Karabacak O, Özçirağan A**: Bir Potter Tip II vakası. Kadın Doğum Dergisi 7: 131-133,1991.
5. **Chitkara U, Rosenberg J, Chervenak FA, Berkowitz GS, Levine R et al**: Prenatal sonographic assesment of the fetal thorax: Normal values. Am J Obstet Gynecol 156: 1069-1074,1987.
6. **Allon DL, Joseph M, Boyd E, Campbell S, Tynon M**: M-Mode echocardiography in the developing human fetus. Br Heart J 47: 573-583,1982.
7. **Lameron D, Lupton A, Farquharson D, Hiroki T**: Amniocentesis in renal agenesis. Obstet Gynecol 83: 872-876,1994.