

## TİP 2 KİSTİK BÖBREKTE PRENATAL TANI : Olgu sunumu Prenatal diagnosis of type 2 cystic kidney: Case report

İ Serdar SERİN<sup>1</sup>, Ercan M AYGEN<sup>2</sup>, Mustafa BAŞBUĞ<sup>2</sup>, Ünal YİRMİBEŞ<sup>3</sup>

**Özet:** Tip 2 kistik böbrek Osathanondh ve Potter klasifikasyonunda yer alan kistik renal hastalıklardan biridir. Prenatal tanı konulan tip 2 kistik böbrek vakası sunulmaktadır. 18 yaşında 28 haftalık gebeliği olan hasta prenatal tanı merkezimize sevk edildi. Ultrasonografik değerlendirmede hidrosefali, anhidramniöz ve kistik böbrek saptandı. Gebelik sonlandırılarak otopsi yapıldı. Otopsi sonucu tip 2 kistik böbrek idi.

**Anahtar Kelimeler:** Prenatal tanı, Tip 2 Kistik Böbrek

**Abstract:** Type 2 cystic kidney is one of the renal diseases in Osathanondh and Potter classification. We present a case of type 2 cystic kidney which was diagnosed prenatally. An 18 - year old woman with 28 weeks of gestation was referred to our prenatal diagnosis center. Hydrocephalus, anhydramnios and cystic kidney were detected in ultrasonographic examination. The pregnancy was terminated and autopsy study performed revealed that, the result was type 2 cystic kidney.

**Key Words:** Prenatal diagnosis, Type 2 cystic kidney

Kistik böbrek hastalıklarından renal displazi veya multikistik displastik böbrek Osathanondh ve Potter' in genetik ve patolojik özelliklere göre yaptıkları sınıflamada Tip 2 grubuna girmektedir(1).

Tip 2 kistik böbrek, erken gebelik haftalarında ampuller aktivitenin inhibisyonu nedeniyle toplayıcı tubulusların bölünmesinin azalması ve nefronların indüksiyonunda ve maturasyonunda hata olması sonucu oluşur(2). Ayrıca transforming growth faktör alfa ve epidermal growth faktörler ile sodyum-potasyum-adenozin trifosfataz aktivitesi ve sülfatlanmış proteoglikanların sentezinde bozukluğun Tip 2 kistik böbrek patofizyolojisinde rol alabileceğini öne sürenler bulunmaktadır(3).

Tip 2 kistik böbrek iki türdür ; Tip 2 A'da böbrekler büyümüştür ve segmental tutulum olabilir, Tip 2 B' de ise böbrekler küçülmüştür, birkaç tane kist veya yalnızca küçük kistli böbrekler izlenebilir(1,2).

Bu makalede, oldukça nadir görülen Tip 2 kistik böbrek ile ilgili olguyu sunarak literatürdeki prenatal tanı kriterlerini, tedavi ve prognozla ilgili bilgileri gözden geçirmeyi amaçladık.

### OLGU SUNUMU

Onsekiz yaşında, ilk gebeliğinin 28. haftasında olan hasta Prenatal Tanı Merkezimize sevk edilmişti. Özgeçmişi ve soygeçmişinde özellik yoktu.

Ultrasonografide biparietal diyaeter 74.4 mm, abdominal çevre 268.1 mm, femur uzunluğu 42.72 mm, fetal ağırlık 1144.247 g olarak saptandı. Hemisferin lateral ventrikül arka boynuzuna oranı 33.7 mm / 14.9 mm olarak

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ  
Kadın Hastalıkları ve Doğum. Uzm.Dr.<sup>1</sup>, Doç.Dr.<sup>2</sup>,  
Araş.Gör.Dr.<sup>3</sup>.

Geliş tarihi: 19 Ağustos 1999

ölçüldü. Anhidroamnios yanında böbreklerin küçük kistlerle birlikte büyüdüğü izlendi(Resim 1). Sonuçta; hidrosefali, anhidroamnios, kistik böbrek tanısıyla gebelik sonlandırıldı.

Doğurtulan kız bebeğin makroskopik incelemesinde boyu 35 cm, ağırlığı 1200 g, baş çevresi 26 cm, karın çevresi 29 cm olarak saptandı. Ön fontanel 5x4.5 cm, arka fontanel 2x1.5 cm çaptaydı. Burun kökü basık, kulaklar aşağı yerleşmişti. Karın distandü görünümünde ve ayaklarda pes equino-varus deformitesi bulunuyordu(Resim 2). Plasenta 300 g ağırlığında idi ve kordda üç adet damar yapısı saptandı.

Korddan alınan kanda yapılan kromozom analizinde bebeğin karyotipi 46 XX olarak bildirildi.

Yapılan otopside karın boşluğunda böbrekler dışındaki organlarda makroskopik patoloji saptanmadı. Böbrekler karın boşluğunun büyük kısmını doldurmuştu, yani normalin 4-5 katı büyümüşlerdi. Böbreklerin toplam ağırlıkları 120 g idi. Kesit yüzünde değişik büyüklüklerde çok sayıda kist görüldü. Kistler böbreğin bütün alanlarını kaplamıştı. Korteks medulla sınırı ve pelvis renalis seçilememektedir. Üreterler böbreğin alt kısmından çıkmaktaydı, ancak böbreklerden üreterlere geçiş gözlenmedi. Mesane ise normalden daha küçük izlendi.

Yapılan mikroskopik incelemede beyin, beyincik, timus, akciğer, karaciğer, sürrenal bezlerde, sindirim sisteminde, plasental zarlar ve kordda patoloji saptanmadı. Böbreklerde ise çok sayıda kistik yapılar izlendi. Kistlerin bazılarının iç yüzü tek sıra kübik epitelle, bir kısmı iki-üç sıralı epitelle döşeli bulundu. Çoğunun duvarı kalın olup düz kas içermektedir. Bazı kistlerin kenarında glomerüle benzeyen küçük yapılar mevcuttu. Otopsi sonunda Tip 2 A kistik böbrek tanısı kondu.



Resim 1. Tip 2 kistik böbreğin ultrasonografik görünümü



Resim 2. Tip 2 kistik böbrek tanısı konan bebeğin görünümü

## TARTIŞMA

Tip 2 kistik böbrek renal kist ve bozulmuş renal fonksiyonla seyreden genetik kaynaklı olmayan klinik antitedir.

İnsidansı ile ilgili kesin bilgi olmamakla birlikte Ring ve arkadaşları prenatal tanı koydukları 114 üriner sistem anomalili fetustan 17'sinde Tip 2 kistik böbrek bulunduğunu bildirmişlerdir. Ayrıca cinsiyet farkının bulunmadığını rapor etmişlerdir (4).

Genellikle unilateraldir. Bilateral olanlarda oligohidroamnios, anhidroamnios ve Potter yüzü ortaya çıkar. Bu tabloya ulaşmışsa hayatla bağdaşmaz (2,3,5).

Tip 2 kistik böbrekte % 50 oranında ilave anomaliler görülür. Bunlar arasında Meckel Gruber sendromu, Prune-Belly sendromu, beyinde fibrolipomatöz hamartom, umbilikal arter bulunmaması, vertebra anomalisi, kloakal disgenez(imperfore anus, vezikorektal fistül, bilateral renal displazi) ve sakrum yokluğu sayılabilir(2,3,5-8). Bizim olguda ise hidrosefali ve pes equino-varus deformitesi eşlik etmekteydi.

İlave malformasyon bulunanlarda genetik geçiş (otozomal dominant veya resesif) söz konusu olabilir (2). Tennstedt ve arkadaşlarının yayınladığı 3 olgudan birinde kromozom anomalisi (22. kromozomda parsiel trizomi) saptanmıştır (6). Bizim olguda ise kromozom anomalisi bulunmamıştır.

İlave anomalisi bulunmayan, oligohidroamnios, anhidroamnios olmayan unilateral tip 2 böbreklerde idrar biyokimyası incelenerek intrauterin terapotik girişimler günümüzde yapılabilmektedir(9-12).

Doğum şansını elde etmiş olanlarda yaklaşım ise tartışmalıdır. Etkilenen böbreğin hipertansiyon ve malign transformasyonu önlemek amacıyla alınmasını önerenler vardır. Malign transformasyon oranı % 6.7 olarak bildirilmektedir. Konservatif yaklaşımda ise antihipertansif kullanımı ve ultrason takibi önerilir(3-5).

Sonuç olarak, prenatal ultrasonografide üriner sistem incelenirken kistik yapılarla birlikte büyümüş böbrek ve bununla birlikte oligohidroamnios veya anhidroamnios saptanması durumunda Tip 2 kistik böbrekten şüphe etmek gerektiği kanısındayız. Ayrıca patolojinin bilateral olmasının prognozu ağırlaştırdığı ve % 50 oranında ilave anomali bulunabileceği hatırdta tutulmalıdır diye düşünmekteyiz.

## KAYNAKLAR

1. Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys. Type 2 due to inhibition of ampullary activity. Arch Pathol 1964; 77: 474-478.
2. Aydın K. Üriner sistem anomalileri. In Aydın T(Ed). Prenatal tanı ve tedavi. Perspektiv Yayınevi, İstanbul, 1992, pp 165-173
3. Watkins SL, Avner ED. Renal dysplasia and cystic disease. Holiday MA, Barratt TM, Avner ED(Eds). Pediatric nephrology. Williams and Wilkins, Baltimore, 1994, pp 467-490
4. Ring E, Petritsch P, Riccabbona M, et al. Which therapy is necessary for prenatally diagnosed multicystic kidney displasia? Klinische Pädiatrie 1993; 205: 150-152
5. Kher KK. Cystic renal diseases. In Kher KK, Makker SP(Eds). Clinical pediatric nephrology. Mc Graw-Hill Inc., Singapore, 1992, pp 421-446
6. Tennstedt C, Bollmann R, Chavi R, Cobet G, Korner H, Kirchmair F. Cystic kidney dysplasia of variable expression-prenatal ultrasound, cytogenetic and patho-anatomic findings based on 3 case examples. Zentralblatt für Gynakologie 1994; 116: 649-654

7. Rickwood AM, Anderson PA, Williams MP. Multicystic renal dysplasia detected by prenatal ultrasonography. Natural history and results of conservative management. *Brit J Urol* 1992 ; 69: 538-540
8. Murr MM, Waziri MH, Schelper RL, Abu-Yousef M . Case of multivertebral anomalies, cloacal dysgenesis, and other anomalies presenting prenatally as cystic kidneys. *Am J Med Gen* 1992 ; 42 : 761-765
9. Johnson MP, Bukowski TP, Reitleman C, Iseda NB, Pryde PG, Evans MI. Inutero surgical treatment of fetal treatment of fetal obstructive uropathy: a new comprehensive approach to identify appropriate candidates for vesicoamniotic shunt therapy. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 170: 1770-1776
10. Audry G, Montage JB, Brueziere J. Prenatal screening in utero of urinary abnormalities and management. *Annales d Urologie* 1992 ; 26 : 197-201
11. Baquedano DP, Wese FX, Verrelen G, et al. Obstructive urinary tract diseases and prenatal diagnosis. Timing of surgical correction. *Acta Urologica Belgica* 1992 ; 60 : 107-129
12. Nicolaidis KH, Cheng HH, Snijders R, Moniz CF. Fetal urine biochemistry in the assesment of obstructive uropathy. *Am J Obstet Gynecol* 1992; 166 : 932 - 937