

Renal Yetmezlik, İşitme Kaybı ve Çift Üreter Birlikteliği Olan Bir Vaka

A Case With Renal Failure, Hearing Loss and Double Ureters

Kübra Kaynar¹, Gülsüm Özkan², Semih Gül¹, Murat Kapsuz³,
Ümit Çobanoğlu⁴, Polat Koşucu⁵, Şükrü Ulusoy¹

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Nefroloji BD, Trabzon

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Trabzon

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz AD, Trabzon

⁴Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji AD, Trabzon

⁵Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, Trabzon

ÖZET

Nefroloji pratiklerinde, renal yetmezlik ve işitme kaybı birlikteliği akla hemen Alport sendromunu getirmektedir. Ancak genç erişkinde kronik renal yetmezlik ve işitme kaybı sebebi araştırılırken, ayırıcı tanıda Alport sendromu dışında Muckle-Wells, Refsum hastalığı, Cockayne sendromu, Charcot-Marie-Tooth sendromu, Alstrom sendromu, mitokondriyal bozukluklar, hipo/hiperparatiroidizm ve ailesel renal tübüler asidozlar gibi hastalıklar da düşünülmelidir. Bu vaka ile işitme kaybı ve renal yetmezlik yapan hastalıklar klinisyene hatırlatılmak istenmiş, aynı zamanda Alport sendromu ile çift üreter varlığı ilk kez rapor edilmiştir.

Anahtar sözcükler: renal yetmezlik, işitme kaybı, çift üreter

ABSTRACT

In nephrology practice, the association of renal failure and deafness immediately brings to mind the Alport syndrome. However, in the differential diagnosis of deafness and renal failure a great number of syndromes ranging from Alport to Muckle-Wells, Refsum disease, Cockayne syndrome, familial renal tubular acidosis, Charcot-Marie-Tooth, Alstrom, mitochondrial disorders and hypo/hyperparathyroidism should be thought. With this case, we wanted to remind the clinician these syndromes leading to deafness and renal failure. At the same time, the association of double ureters and Alport syndrome was described for the first time in literature.

Keywords: renal failure, hearing loss, double ureters

2006;15 (2) 129-131

Giriş

İşitme kaybı ve renal yetmezlik genç bir erişkinde gözlemlendiğinde, olası tanılar Alport sendromu, ilaçlara bağlı toksisite (gentamisin, vb), mitokondriyal tRNA gen mutasyonu, Fechtner sendromu, bran-kiyo-oto-renal sendrom, Bartter sendromu, Wolfram

sendromu, Townes-Brocks sendromu olmaktadır (1). Bu hastalıkların arasında, genç erişkinlerdeki renal yetmezlik ve işitme kaybından sıklıkla sorumlu tutulanı Alport sendromudur (1).

Bu vaka ile renal yetmezlik ve işitme kaybı ile seyreden hastalıkları gözden geçirerek, Alport sendromu ile daha önce rapor edilmemiş bir yapısal bozukluğu tartışacağız.

Yazışma Adresi: Dr. Kübra Kaynar

Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nefroloji Bilim Dalı,
61080, Trabzon

Tel : 0 (542) 241 58 79

Faks : 0 (462) 325 05 18

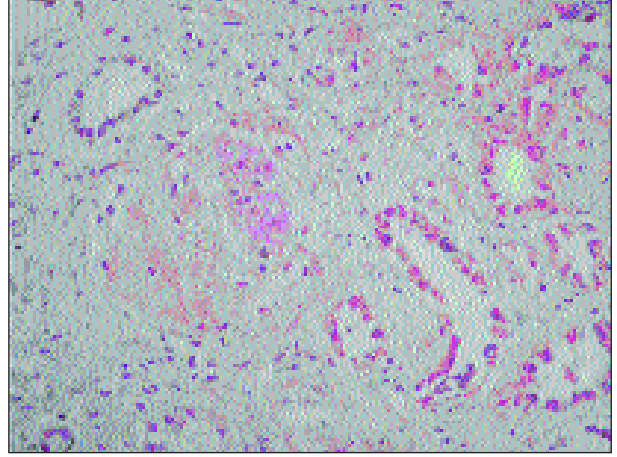
E-posta : kkaynar@yahoo.com

Olgu Sunumu

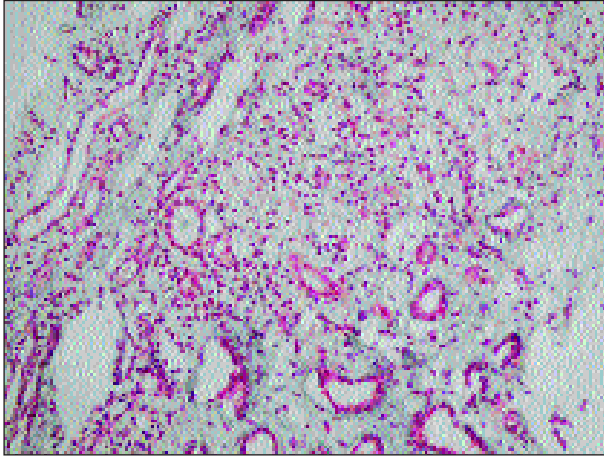
On sekiz yaşında bir erkek hasta, iki gündür olan bulantı ve kanlı kusma şikayetleri ile kliniğe başvur-



Resim 1. Sol böbrekte çift üreter görünümü.



Resim 3. Glomerülde total skleroz, interstisyel fibrozis ve tübüler atrofi (Hematoksilen & Eozin) (x 200 büyütme).



Resim 2. Interstisyel fibrozis, köpüksü histiyosit-lenfosit infiltrasyonu ve tübüler atrofi (Masson-Trikrom) (x 200 büyütme).

du. Üç yıl önce hematüri ve proteinürisi tespit edilip, çekilen bilgisayarlı tomografi ürografisinde solda çift toplayıcı sistem (Resim 1) dışında anatomik bir patoloji saptanmamıştı. Hastamızın üç yıldır giderek artan işitme kaybı şikayeti vardı ve herhangi bir medikal tedavi öyküsü yoktu. Hastamızın ailesinde akraba evliliği öyküsü olmayıp, beş kardeşi de sağ ve sağlıklıydılar. Fizik muayenesinde arteriyel tansiyonu 150/90 mmHg, nabız 100/dakika idi; işitme kaybı dışında patoloji saptanmadı. Laboratuvar analizinde Hb: 8.7 g/dL, BUN: 104 mg/dL, kreatinin: 8.4 mg/dL, alb: 3.4 g/dL, kalsiyum: 9.2 mg/dL, fosfor: 7.5 mg/dL, iPTH: 199 pg/mL saptandı. İdrar sedimentinde silme eritrosit izlendi.

Kanlı kusma öyküsü nedeniyle yapılan periferik yayma, PT, PTT ve kanama zamanı testleri normal olup, acil endoskopide duodenit gözlemlendi. Üremik semptomları nedeniyle hasta geçici kateter yoluyla hemodiyalize alındı. Batın ultrasonografisinde; sağ böbrek 97 mm, parankim kalınlığı 14 mm ve parankim ekosu grade 2 artmışken, sol böbrek 106 mm, parankim kalınlığı 15 mm ve ekosu grade 2 artmış olarak bulundu. İşitme kaybı nedeniyle yapılan od-yogramda bilateral yüksek frekanslı sensörinöral işitme kaybı bulundu.

Böbrek boyutlarının normal olması nedeniyle yapılan böbrek biyopsisinin ışık mikroskopik incelemesinde, glomerüllerde skleroz ve mezangiyumda artış, interstisyumda yoğun fibrozis, köpüksü histiyosit ve lenfosit infiltrasyonu, tübüllerde atrofi (Resim 2,3) izlendi. Alport sendromu ile uyumlu olarak rapor edildi. Oftalmolojik incelemede hipertansif evre II retinopati izlendi. İzleminde haftada üç kez hemodiyaliz ihtiyacı gösteren hastaya, arteriyovenöz fistül açılıp, medikal tedavisi planlanarak taburcu edildi.

Tartışma

Nefroloji pratiklerinde, renal yetmezlik ve işitme kaybı birlikteliği akla hemen Alport sendromunu getirmektedir. Ancak genç erişkinde kronik renal yetmezlik ve işitme kaybı sebebi araştırılırken, ayırıcı tanıda Alport sendromu dışında Muckle-Wells, Refsum hastalığı, Cockayne sendromu, Charcot-Marie-Tooth, Alstrom, mitokondriyal bozukluklar, hipo/hiperparatiroidizm ve ailesel renal tübüler asidozlar gibi hastalıklar da düşünülmelidir (1). Bu hastalıklarla

rı, hastamızın ayırıcı tanısını tartışarak klinisyene yeniden hatırlatmak istedik.

Refsum hastalığı, fitanik asidin defektif oksidasyonu sonrası retinitis pigmentosa, anosmi, işitme kaybı, renal yetmezlik ve polinöropati ile seyreden genetik geçişli hastalıktır (2). Hastamızda anosmi, polinöropati, retinitis pigmentosa olmadığı için, Refsum hastalığı düşünülmedi. Muckle Wells sendromu otozomal dominant geçişli nadir bir hastalık olup, soğuğa karşı oluşan cilt lezyonları, tekrarlayan poli-artralji ve renal amiloidoz ve işitme kaybı ile seyretmektedir (3). Hastamızda poli-artralji, soğuğa karşı tekrarlayan cilt lezyonları, renal amiloidoz bulunmadığından, Muckle Wells sendromu tanısından uzaklaşdı. Cockayne sendromu, otozomal resesif geçişli, fiziksel ve mental gerilik, progresif nörolojik hasar, katarakt, serebral atrofi, işitme kaybı ve renal yetmezlik ile karakterize nadir bir hastalıktır (4). Hastamızda katarakt, nörolojik hasar, fiziksel ve mental gerilik, progresif nörolojik hasar mevcut olmadığı için, Cockayne sendromu ekarte edildi. Charcot-Marie-Tooth sendromu da otozomal resesif nörodemyelinizan hastalıklardan biri olarak bilinmektedir (5). Hastamızda nörodemyelinizan hastalık belirtileri yoktu. Alstrom sendromu, abdominal obezite, tip 2 diyabet ya da glukoz intoleransı, hiperlipidemi, progresif retinitis pigmentosa, kardiyomiyopati, renal yetmezlik, işitme kaybı ve akantozis nigrikans ile karakterize otozomal resesif geçişli bir sendrom olarak rapor edilmiştir (6). Hastamızda hiperglisemi, retinitis pigmentosa, abdominal obezite ve akantozis nigrikans bulguları bulunmadı. Bu hastalıkların işitme kaybı ve renal yetmezlik dışında diğer klinik bulguları hastamızla uyumlu bulunmadı. Bu nedenle, hastamızın teşhisinde bu hastalıklar düşünülmedi.

Brankiyo-oto-renal sendromla beraber çift üreter birlikteliği literatürde bir yazıda bildirilmiştir (7). Ancak bu sendromda, renal tutulum displazi ve agenez şeklinde olup, değişik kulak deformiteleri ve servikal fistüller de tanıyı desteklemelidir. Hastamızda renal agenez ya da displazi ve diğer kulak deformiteleri ve servikal fistül olmadığı için, bu tanıdan uzaklaşmıştır.

Alport sendromu, ailesel hematurisi, progresif renal yetmezlik, sensörinöral tarzda işitme kaybı ve tipik göz bulguları ile karakterize herediter bir nefropatidir (8). Hastalık, tip IV kolajen genlerindeki mutasyon sonucu oluşmaktadır. Bu genler, kromozom X, 2, ve 13'te bulunmaktadır. Alport sendromu,

X'e bağlı, otozomal resesif ve otozomal dominant geçişli olmak üzere genetik olarak heterojen bir hastalıktır.

Hastamızda yüksek frekanslardaki işitme kaybı, renal biyopside köpüksü hücrelerin eşlik ettiği fibrozis gözlenmesi, öyküsünde hematurisi ve proteinürinin olması ve genç yaşta son dönem böbrek yetmezliği gelişen, işitme kaybının bulunduğu diğer hastalıkların klinik bulgularının olmaması nedeniyle Alport sendromu tanısı konulmuştur. Alport sendromunun tanısında elektron mikroskopik incelemede bulunan bazal membrandaki düzensizlik ve gen analizi ile defektif mutasyonun tespiti altın standarttır. Ancak bu hastalığın tanısı bu testler yapılmadan klinik olarak da konulabilmektedir (1). Aile öyküsü varlığı tanıda çok önemlidir. Ancak klinik seyrinde ve ailesel etkilenimde farklı derecelerdeki mutasyonlar sonucu oldukça değişken tutulum olduğu için, ailede hiç öykü olmaması tanıdan uzaklaştırmamaktadır (1).

Bu vaka ile işitme kaybı ve renal yetmezlik yapan hastalıklar klinisyene hatırlatılmak istenmiş, aynı zamanda Alport sendromu ile çift üreter varlığı ilk kez rapor edilmiştir.

Kaynaklar

1. Richardson D, Shires M, Davidson A. Renal diagnosis without renal biopsy. Nephritis and sensorineural deafness. Nephrol Dial Transplant 2001;16:1291-4.
2. Bamio DE, Spraggs PR, Gibberd FB, Sidey MC, Luxon LM. Hearing loss in adult Refsum's disease. Clin Otolaryngol 2003;28(3):227-30.
3. Haas N, Kuster W, Zuberbier T, Henz BM. Muckle-Wells syndrome: clinical and histological skin findings compatible with cold air urticaria in a large kindred. Br J Dermatol 2004; 51(1):99-104.
4. Olaciregui O, Yoldi ME, Gurtubay IG, et al. Clinical and neuropathological study of two brothers with Cockayne syndrome. Rev Neurol 2001;33(7):628-31.
5. Grandis M, Leandri M, Vigo T, et al. Early abnormalities in sciatic nerve function and structure in a rat model of Charcot-Marie-Tooth type 1A disease. Exp Neurol 2004;190(1): 213-23.
6. Iannello S, Bosco P, Camuto M, Cavaleri A, Milazzo P, Belfiore F. A mild form of Alstrom disease associated with metabolic syndrome and very high fasting serum free fatty acids: two cases diagnosed in adult age. Am J Med Sci 2004;327(5): 284-8.
7. Pierides AM, Athanasiou Y, Demetriou K, Koptides M, Deltas C. A family with the branchio-oto-renal syndrome: clinical and genetic correlations. Nephrol Dial Transplant 2002;17: 1014-8.
8. Alport AC. Hereditary familial congenital haemorrhagic nephritis. Br Med J 1927;1:504-6.

Türk Nefroloji, Diyaliz ve Transplantasyon Dergisi

Yayın Kuralları ve Genel Bilgiler

Türk Nefroloji Derneği yayın organı olan Türk Nefroloji, Diyaliz ve Transplantasyon Dergisi yılda dört kez olmak üzere üç ayda bir yayınlanır. Nefroloji, Diyaliz ve Transplantasyon alanındaki klinik ve deneysel araştırmalar, orijinal vaka takdimleri ve literatür derlemeleri daha önce herhangi bir yerde yayınlanmamış ve yayın için başka bir dergiye gönderilmemiş olmak şartıyla kabul edilir. Araştırma makalelerinin yayınlanabilmesi için, projeler ilgili kurumun etik kuruluca onaylanmış olmalıdır.

Dergide yazılar Türkçe veya İngilizce olarak yayınlanır. Türkçe yazılarda Türk dilinin bütünlüğü korunmalı, İngilizce yazılar anlaşılır ve hatasız olmalıdır. Yazılar üç örnek (biri orijinal, diğerleri fotokopi) olarak editöre gönderilmeli veya şahsen teslim edilmelidir. Gönderilen yazı ve resimlerin kayıbdan dergi sorumlu tutulamaz. Gönderilen yazılar yayınlansın veya yayınlanmasın iade edilmez, yalnız yayınlanmayan resimler veya şekiller istek üzerine yazarına gönderilebilir. Gönderilen yazıların dergi kurallarına göre düzenlenmiş ve basıma hazır hale getirilmiş olması gerekir. Yazıların yayınlanmasındaki gecikmenin en önemli nedeni makalelerin yazım kurallarına uyularak hazırlanmamasıdır. Yayın kurulu yazım kurallarına uymayan yazıları yayınlamamak, düzeltmek üzere yazara iade etmek ya da şekil açısından yeniden düzenlemek yetkisindedir. Yazılarda savunulan fikirlerin sorumluluğu yazarlarına aittir. Yayınlanan yazıların telif hakkı dergiye ait olup derginin izni olmadan kısmen de olsa aktarılamaz.

Yazım Kuralları

Dergide yayınlanmak üzere editöre gönderilen yazılar A4 kâğıdının bir yüzüne 12 punto, çift aralıkla ve kenarlarda 3'er cm boşluk bırakılarak yazılmalıdır. Kullanılan kısaltmalar yazı içerisinde ilk geçtikleri yerde, parantez içinde, açık olarak yazılmalı; özel kısaltmalar yapılmamalıdır. Yazı içindeki 1-10 arası sayısal veriler yazıyla (Her iki tedavi grubunda, ikinci gün), 10 ve üstü rakamla belirtilmelidir. Ancak, yanında tanımlayıcı bir takısı olan 1-10 arası sayılar rakamla (... 1 yıl), cümle başındaki rakamlar da (On beş yaşında bir kız hasta.....) yazıyla yazılmalıdır. Şekil ve resimler metin içinde geçiş sırasına göre numaralandırılmalıdır. Tabloların yazıları üstte, şekil ve resimlerinki alta yazılmalıdır. Araştırma makaleleri ve derlemeler metin, şekil, tablo, kaynaklar dahil 10; kısa bildiriler ve vaka takdimleri 5 daktilo sayfasını geçmemelidir. Editöre çeşitli konularda ve dergide yayınlanan yazılarla ilgili mektuplar yazılabilir ve yazarlarından cevaplandırılması istenebilir. Bunların dergide yayınlanıp yayınlanmaması editörün yetkisindedir. Ayrıca dergide tıp alanındaki bilimsel toplantılar tarih, konu ve konuşmacıları duyurmak amacı ile yayınlanır. Yazılar aşağıda belirtilen sıra izlenerek düzenlenmelidir.

Başlık sayfası: Yazının başlığı, yazarların adları ve görevleri (akademik unvanları), hangi kuruluştan gönderildiği, varsa çalışmayı destekleyen kurum yazılmalıdır. Yazı daha önce herhangi bir kongrede tebliğ edilmişse yeri ve tarihi belirtilmelidir. Ayrıca bu sayfada yazışma yapılacak yazarın adı, soyadı, iş ve ev adresleri, telefon ve faks numaraları açıkça yazılmalıdır.

Özetler: Ayrı bir kâğıda Türkçe ve İngilizce olarak hazırlanmalı, başlıklar dahil her biri 150 kelimeyi aşmamalıdır. Kısa bildirimlerde özet bulunmaz. Özet makaleyi yansıtacak nitelikte olmalı, önemli sonuçlar verilmeli ve bunların yorumu yapılmalıdır. Özette açıklanma-

yan kısaltmalar kullanılmamalı, kaynak gösterilmemelidir.

Anahtar sözcükler: "Index Medicus: Medical Subject Headings" standartlarına uygun Türkçe ve İngilizce anahtar sözcükler bulunmalıdır (<http://www.nlm.nih.gov/mesh/authors.html>). Anahtar sözcükler en az üç, en fazla beş adet olmalıdır.

Bölümler: Orijinal makalelerde özet, giriş, gerek ve yöntem, bulgular, tartışma; vaka takdimlerinde özet, giriş, olgu(ların) sunumu ve tartışma bölümleri yer almaktadır.

Bu bölümlerden sonra varsa araştırmaya veya makalenin hazırlanmasına katkıda bulunanlara "teşekkür" yazılabilir.

Kaynaklar: Sınırlı sayıda tutulur, yazıda geçiş sırasına göre sıralanır, verilen numara metin içinde paranteze alınarak gösterilir. Aslı görünmeden diğer bir kaynak aracılığı ile bilgi edinilen kaynaklar numaralandırılmaz, zorunlu hallerde parantez içinde verilir. Mümkün olduğunca yerli kaynaklardan da yararlanılır. Dergilerin isimleri Index Medicus'a uygun olarak kısaltılmış biçimde verilir. Index'e girmeyen dergi isimlerinde kısaltma yapılmaz. Yazar sayısı 6'dan fazla olan makalelerde ilk 3 yazardan sonra İngilizce olanlarda "et al", Türkçe olanlarda "ve ark." kısaltmaları kullanılır.

Kaynakların yazımı için örnekler:

Dergiler için

Bagdade JD, Albers JJ. Plasma high-density lipoprotein concentrations in chronic hemodialysis and renal transplant patients. N Engl J Med 1977;29:1436-1439.

Kitaplar için

West JB. Respiratory Physiology (2 nd ed). Williams and Wilkins, Baltimore 1974, pp 72-75.

Kitaptan alınan bölümler için

Sagawa K. Analysis of the CNS ischemic feed back regulation of the circulation. In: Reeve EB, Guyton AC (eds), Physical Basis of Circulation Transport. WB Saunders, Philadelphia 1967, pp 129-139.

Index Medicus'ta yer almayan Türkçe kaynaklarda yukarıdaki örneklerle uyulur; ancak dergi isimleri kısaltılmadan yazılır, kitap sayfaları "ss" şeklinde belirtilir.

Tablolar: Her biri ayrı bir sayfaya yazılmalı, Romen rakamı ile numaralandırılıp her birine ayrı bir başlık verilmelidir.

Şekiller ve resimler: Metinden ayrı sayfaya yerleştirilmeli (metin içinde geçiş sırasına göre numaralandırılmalı), eğer bilgisayar ile yapılmamışsa çini mürekkebi ile aydın ve beyaz kuşekâğda çizilmeli; fotoğraflar siyah-beyaz net şekilde basılmış olarak ayrı bir zarf içinde gönderilmelidir. Şekil, grafik ve resimler arkalarına ait olduğu yazının ve yazının ismi yazılarak ve üst tarafa gelecek kısmı okla işaretlenmiş olarak 7x11 cm ebadında hazırlanmalı; 9x11 cm'den büyük olmalıdır. Mikroskopik resimlerde büyütme oranı ve kullanılan boyama tekniği belirtilmelidir. Resim, şekil ve grafiklerin bir örneği orijinal olmalıdır; ikinci örnek fotokopi olarak gönderilebilir.

Makaleler Editör'e gönderilirken Editör'e başvuru mektubu yanısıra, yayınlanması istenen makalenin yazarlarının tümünün isim sırasına göre imzalandıkları ayrı bir sayfa da bulunmalıdır.

Not: Yazarlar, yayınlanmak üzere kabul edilmiş yazıların kayıtlı olduğu disket veya disk editöre göndermelidirler. Sistemimiz standart Macintosh 3.5 disket veya IBM uyumlu programlar ile yazılmış disketlerin üzerine hangi sistem ve programın kullanıldığı; yazar ve makale ismi belirtilmelidir.