

Renal Agenizisi Olan Bir Beckwith-Wiedemann Olgusu

Beckwith-Wiedemann Syndrome With Renal Agenesis

İbrahim Gökçe¹, İzlem Göçmen¹, Neşe Karaaslan Bıyıklı¹, Serap Turan², Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji BD, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul

ÖZET

Beckwith-Wiedemann sendromu (BWS); somatik aşırı büyüme, makroglossi, ön karın duvarı defekti ve makrosomi ile karakterize bir konjenital anomalidir. Bu olgularda kulak lobu anomalileri, yüzde nevus flammeus, hemihipertrofi, neonatal hipoglisemi, organomegali, renal anomaliler görülebilir. En sık renal anomaliler nefromegali, basit kistler, hidronefroz, medüller kistlerdir, daha az oranda da nefrokalsinozis, artmış kortikal ve piramidal ekojenite, çift toplayıcı sistem ve kalisiel divertikül olarak belirlenmiştir. Renal agenezi daha önce BWS'de bildirilmemiştir. Olgumuz renal agenezi saptanan ilk BWS olması sebebiyle sunulmuştur.

Anahtar sözcükler: Beckwith-Wiedemann sendromu, renal anomali, renal agenezi

ABSTRACT

Beckwith-Wiedemann syndrome is a congenital disorder characterized by somatic overgrowth, macroglossia, anterior abdominal wall defects and macrosomia. Additional features include ear lobe creases or pits, facial nevus flammeus, hemihyperplasia, neonatal hypoglycemia, organomegaly and renal abnormalities. The most common renal abnormalities are nephromegaly, simple cysts, hydronephrosis, and medullary cysts. Other less common findings include nephrocalcinosis, increased cortical and pyramidal echogenicity, a double collecting system, and caliceal diverticula. Renal agenesis has not been reported before. Our case is first BWS with renal agenesis.

Keywords: Beckwith-Wiedemann syndrome, renal abnormalities, renal agenesis

2007;16 (4) 196-197

Giriş

Beckwith-Wiedemann sendromu (BWS), 1964 yılında Dr. H. R. Wiedemann ve 1969 yılında Dr. J. Bruce Beckwith tarafından tanımlanan konjenital aşırı büyüme sendromlarından biridir (1). İnsidansı yaklaşık 1/13700 olup, her iki cinstede eşit olarak görülmektedir (2). Genetik olarak 11p15 mutasyonu sonucunda ortaya çıkan sendrom, %85 sporadik, %15 otozomal dominant geçiş gösterir. Sporadik olguların %70'inde sitogenetik veya DNA anomalisi gösterilememiştir (2).

BWS makroglossi, karın ön duvarı defekti, makrosomi ile karakterize olup, ek olarak hemihipertrofi, organomegali, böbrek anomalileri, toraks deformitesi, yüzde nevus flammeus, kulak kepçesinde çizgilenme-çukurlanma, kardiyak anomaliler, ne-

onatal hipoglisemi, genitoüriner anomaliler gibi farklı bulgular bu sendroma eşlik edebilmektedir. BWS'li hastalarda Wilms tümörü, hepatoblastom, nöroblastom, adrenokortikal karsinom gibi embriyonal tümörler yaşamın değişik evrelerinde ortaya çıkabilmektedir (3-5).

Çalışmalarda renal anomali sıklığı %25 ile %59 arasında bulunmuştur (6). Renal agenezi daha önce BWS'de bildirilmemiştir. Bu yazıda tek böbreği olan bir BWS olgusu sunulmaktadır.

Olgu

Otuz iki aylık erkek hasta, aralarında akrabalık olmayan anne babanın ikinci çocuğu olarak doğmuştur. Umbilikal hernisi nedeniyle bir günlükken yapılan ultrasonda sol böbreği izlenmediği için nefrolojiye danışıldı. Öyküsünde yenidoğan döneminde intravenöz sıvı tedavisi gerektiren hipoglisemik atak yaşadığı öğrenildi. Beş günlükken yapılan EKO'da sekondum ASD saptanmıştı. Fizik muayenede; pleotorik görünüm, makrosomi, makroglossi, kulak kepçesinde çizgilenme-çukurlanma, 2/6 sistolik üfürümü mev-

Yazışma adresi: Dr. İbrahim Gökçe

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nefroloji BD, Tophanelioğlu cd, No: 13/15, 34662, Altunizade, İstanbul

Tel: 0 (216) 327 10 10 / 262

E-posta: gokcemd@yahoo.com

cuttu. Üriner USG'de soliter sağ böbrek 76x45x35 mm boyutundaydı. DMSA'sında sol böbrek izlenmedi, normalden büyük boyutlarda normal fonksiyon gösteren sağ böbrek saptandı. VCUG'de vezikouretral reflü yoktu. Olgumuzun uniparental disomi açısından bakılan genetik çalışması normal olarak geldi.

Tartışma

BWS aşırı büyüme sendromlarından olup, kesin tanı kriterleri belirlenmemiş, sitogenetik ve moleküler tanı testleri ile olguların ancak %25'inde klinik tanının kesinleştirilebildiği bir hastalıktır (7).

BWS'de en sık saptanan klinik bulgular makroglossi (%93), makrozomi (%88), karın duvarı defekti (%80), kulak kepçesinde çizgilenme-çukurlanma (%76), yüzde nevus flammeus (%62), renal anomaliler (%59), hipoglisemi (%50), hemihipertrofi (%24), kardiyak anomali (%7), intestinal malrotasyon (%5), intraabdominal embriyonal malignite (%4), mental retardasyon (%4) olarak bildirilmiştir (8).

Olgumuzun tanısı klinik bulgularına göre konulmuştur. Olgumuzda makrozomi, makroglossi, organomegali, ASD, kulak kepçesinde çizgilenme-çukurlanma, neonatal hipoglisemi, umbilikal herni ve sol renal agenezi saptanmıştır.

Özellikle karın duvar defektinin eşlik ettiği bebeklerin %20'sinde kardiyak anomali görülmekte olup bu anomaliler arasında en sık görüleni, bizim olgumuzda da olduğu gibi ASD'dir (9).

BWS'nin takibinde en önemli prognostik faktör %50 oranında görülen ve hiperinsülinemiye sekonder olarak gelişen persistan hipoglisemidir, tanısı ve tedavisi nörolojik gelişim için önemlidir (8). Olgumuzda semptomatik hipoglisemi atağının intravenöz dekstrozlü sıvı tedavisiyle kontrol altına alındığı ve sıvı kesilmesinden sonra hipoglisemi saptanmadığı, öyküsünden öğrenildi.

BWS'de en sık görülen renal anomaliler nefromegali (%19-59), basit kistler (%13-19), hidronefroz (%12-14), medüller kistlerdir (%5-13), daha az oranda da nefrokalsinozis (%4), artmış kortikal ve piramidal ekojenite (%4), çift toplayıcı sistem (%4) ve kalisiel divertikül (%1.3) belirlenmiştir (4,10,11). Renal agenezi BWS'li hastalarda bildirilmemiştir. Olgumuz renal agenezi saptanan ilk BWS hastası olması açısından önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. Gomes MV, Ramos ES. Beckwith-Wiedemann syndrome and isolated hemihyperplasia. Sao Paulo Med J 2003;121(3):133-8.
2. Li M, Squire JA, Weksberg R. Molecular genetics of Wiedemann-Beckwith syndrome. Am J Med Genet 1998;79(4):253-9.
3. Cohen MM Jr. Overgrowth syndromes: an update. Adv Pediatr 1999;46:441-91.
4. Elliott M, Bayly R, Cole T, Temple IK, Maher ER. Clinical features and natural history of Beckwith-Wiedemann syndrome: presentation of 74 new cases. Clin Genet 1994;46(2):168-74.
5. Martinez Y, Martinez R. Clinical features in the Wiedemann Beckwith syndrome. Clin Genet 1996;50:2724.
6. Goldman M, Smith A, Shuman C, et al. Renal abnormalities in Beckwith-Wiedemann syndrome are associated with 11p15.5 uniparental disomy. J Am Soc Nephrol 2002;13(8):2077-84.
7. Baş F, Kayserili H, Darendiler F, ve ark. Beckwith-Wiedemann sendromlu 8 olguda klinik/genetik yaklaşım ve izlem süreci. İst. Tıp Fak. Mecmuası 2000;63:2.
8. Munns CF, Batch JA. Hyperinsulinism and Beckwith-Wiedemann syndrome. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2001;84:F679.
9. Greenwood RD, Somer A, Rosenthal A, Craenen J, Nadas AS. Cardiovascular abnormalities in the Beckwith-Wiedemann syndrome. Am J Dis Child 1977;131(3):293-4.
10. Choyke PL, Siegel MJ, Oz O, Sotelo-Avila C, DeBaun MR. Nonmalignant renal disease in pediatric patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. AJR Am J Roentgenol 1998;171(3):733-7.
11. Borer JG, Kaefer M, Barnewolt CE, et al. Renal findings on radiological follow-up of patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. J Urol 1999;161(1):235-9.