

Polikistik At Nalı Böbrekli Hipertansif Bir Vaka

A Hypertensive Patient With Polycystic Horseshoe Kidney

Alper KIRKPANTUR¹, Bülent ALTUN², Mahmut İlker YILMAZ¹,
Müjdat YENİCESU¹

¹ GATA Nefroloji BD, Ankara, Türkiye

² Hacettepe Üniversitesi, Nefroloji BD, Ankara, Türkiye

Yazışma Adresi: Alper KIRKPANTUR
GATA, Nefroloji BD, Etlik Ankara, Türkiye
Tel : +90-312-304 40 80
E-posta : alperkirkpantur@yahoo.com

Geliş Tarihi: 05.03.2009, Kabul Tarihi: 19.03.2009

ÖZ

Erişkin tip polikistik böbrek hastalığı, otozomal dominant kalıtıma sahip olup, genel toplumda 1000'de 1 ile 5000'de 1 gibi bir insidans değerine sahiptir. Renal füzyon anomalisi olan at nalı böbreğin ise her 400 ila 1800 canlı doğumda 1 insidansa sahip olduğu belirtilmektedir. Polikistik at nalı böbrek anomalisi daha nadir bir durum olup, 134000 ila 8 milyonda bir görülmektedir. Yazımızda, hipertansiyon ve sol böğür ağrısı nedeniyle başvurusu sırasında polikistik at nalı böbrek anomalisi tanısı alan bir hasta konu edilmektedir.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Polikistik böbrek hastalığı, At nalı böbrek, Polikistik at nalı böbrek, Hipertansiyon

ABSTRACT

Adult polycystic kidney disease is transmitted in autosomal dominant pattern with a reported incidence of 1 in 1000 to 1 in 5000 cases. Horseshoe kidney is a renal fusion anomaly with an incidence of 1 in 400 to 1 in 1800 live births. Polycystic horseshoe kidney is a rare occurrence of 1 in 134,000 to 1 in 8,000,000. We here present a patient who was admitted with left-sided flank pain, hypertension and polycystic horseshoe kidney.

KEY WORDS: Polycystic kidney disease, Horseshoe kidney, Polycystic horseshoe kidney, Hypertension

GİRİŞ

Erişkin tip polikistik böbrek hastalığı, otozomal dominant kalıtıma sahip olup, genel toplumda 1000'de 1 ile 5000'de 1 gibi bir insidans değerine sahiptir (1). Renal füzyon anomalisi olan at nalı böbreğin ise her 400 ila 1800 canlı doğumda 1 insidansa sahip olduğu belirtilmektedir (2). Polikistik at nalı böbrek anomalisi daha nadir bir durum olup, 134000 ila 8 milyonda bir görülmektedir (3). Yazımızda, hipertansif olan ve sol taraflı böğür ağrısı nedeniyle kliniğimize başvuran polikistik at nalı böbrek anomalili bir hasta konu edilmektedir.

VAKA SUNUMU

43 yaşında erkek hasta, sol böğür ağrısı ve kan basıncı yüksekliği nedeniyle kliniğimize başvurdu. Medikal öyküsünden 3 yıldır hipertansiyon nedeniyle dış merkezde takip edildiği öğrenildi. Hastamız, takip edildiği klinikten kendisine sadece tuz kısıtlaması önerildiğini, anti-hipertansif ilaç kullanmadığını belirtti. Kan basıncı takiplerinin sistolik 140- 150 mm Hg ve diyastolik olarak da 90- 100 mm Hg arasında olduğu öğrenildi.

Hastamız sigara veya alkol kullanmıyordu. Hastamızın hem annesinde hem de babasında hipertansiyon öyküsü mevcut olup, babası kontrolsüz hipertansiyona ikincil geliştiği düşünülen serebrovasküler olay nedeniyle hayatını kaybetmişti. Hastanın ailesinde böbrek hastalığı öyküsü alınmadı. Fizik bakıda, vücut ısısı 37,2°C, nabız dakikada 76 atım ve düzenli, solunum sayısı ise dakikada 13 idi. Kan basıncı 145/90 mm Hg olarak ölçüldü. Sistem muayenelerinde pozitif bir ek bulguya rastlanmadı. Laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı ve serum biyokimyası normal sınırlarda değerlendirildi. Kan üre azotu 17 mg/dl ve serum kreatinin değeri 0,8 mg/dl idi. Serum toplam protein ve serum albumin düzeyleri sırasıyla 8,5 ve 5,1 g/dl olarak bulundu. Serum lipid profili ve tam idrar tetkikinde patolojik bulguya rastlanmadı. İdrar kültüründe üremesi olmayan hastanın, ön-arka akciğer grafisi ve elektrokardiyogramı normal olarak yorumlandı. Yatarak ve ayakta direkt karın grafilerinde mevcut durumunu açıklayabilecek bir duruma rastlanmadı. Sol böğür ağrısına yönelik olarak çekilen karın ultrasonografisinde böbrekte çok sayıda ve ortalama çapı 1 cm'lik çok sayıda kistle birlikte at nalı

böbrek deformitesi görüldü. Ayrıca bazı kistik yapılarda komplike kist şüphesi nedeniyle hastaya karın manyetik rezonans görüntüleme uygulandı (Şekil 1A ve 1B). Bu tetkik, ultrasonografik olarak konulan polikistik at nalı böbrek anomalisini desteklerken, ultrasonografik komplike kist şüphesini doğrulamadı. Hastamız, retrospektif olarak sorgulandığında, ailesinde polikistik böbrek hastalığı, at nalı böbrek öyküsü veya polikistik at nalı böbrekli birey olmadığını ifade etti.

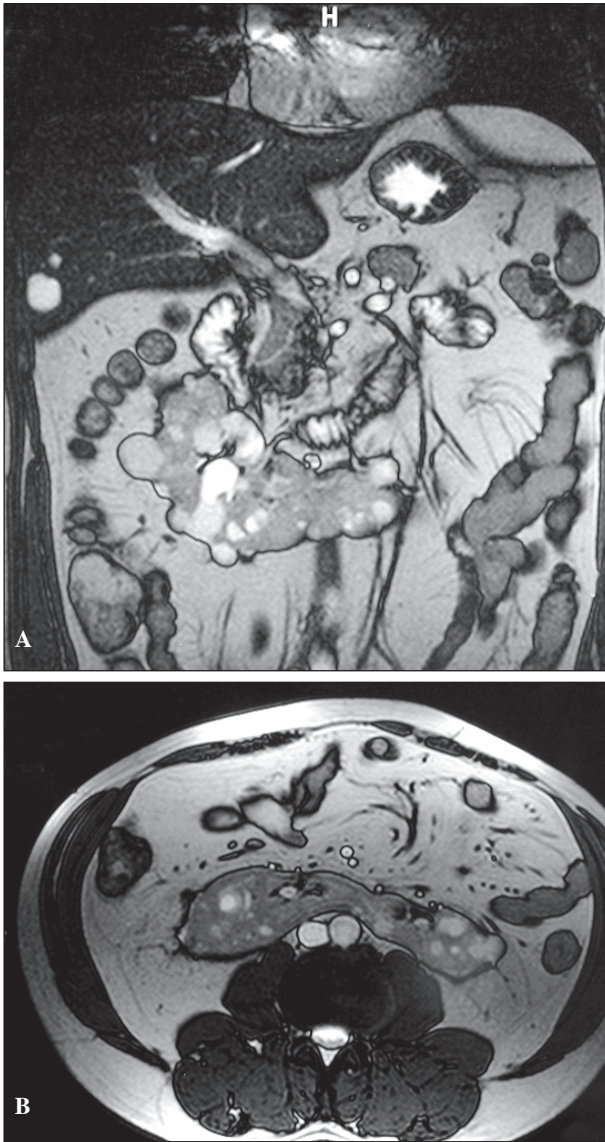
TARTIŞMA

Erişkinlerde görülen polikistik böbrek hastalığı kalıtsal bir hastalık olup, böbreklerde ve diğer iç organlarda, içi

sıvı dolu kistik yapıların birikmesi ile karakterizedir. Hastalıkla ilişkili genler, 16. kromozomda yerleşik olan PKD1 ve 4. kromozomda yerleşik olan PKD2'dir (4-6). Bu genler sırasıyla polikistin-1 ve polikistin-2 adlı proteinleri kodlamaktadır (4,5,6). Hem PKD1 hem de PKD2 genleri böbrek dışı dokularda da yoğun bir şekilde bulunabildiğinden, polikistik böbrek hastalığı sistemik bir hastalık olarak kabul edilmektedir. Hastalığın sistemik tutulumları arasında karaciğerde kistik değişiklikler (7), ince bağırsak ve kalın bağırsak divertikülleri (8), aortta annulus genişlemesi, mitral kapak prolapsusu, mitral, pulmoner ve triküspid kapak yetmezlikleri gibi kardiyovasküler anormallikler (9) ve Berry anevrizması olarak adlandırılan serebral arter anevrizmaları (10) sayılabilir. Genellikle hastalardan polikistik böbrek hastalığı için pozitif aile öyküsü alınabilmesine karşın, hastamızda olduğu üzere vakaların yaklaşık olarak %5'inde hastalığa ait aile öyküsü alınmamaktadır (3). Bu tip vakalar sonradan oluşan mutasyon vakaları (incident mutation cases) olarak adlandırılmaktadır (3). Negatif anamnezin yanısıra yakın aile bireylerinin ultrasonografik olarak tetkik edilmesinden sonra hastalara sonradan oluşan mutasyon vakaları olarak teşhis koymak daha doğru olarak görünmektedir. Bu hastalarda tedavi, sıvı-elektrolit dengesinin korunması, ağrı, hematüri, intra-renal kanama, renal enfeksiyon, ağrılı hepatik kistler, nefrolitiazis, hipertansiyon, divertikülozis ve arteriyel anevrizmalara yönelik olarak belirlenmelidir.

At nalı böbrek anomalisi, embriyogenez sırasında böbreklerin sadece alt kutuplarında meydana gelen füzyon olayıdır. At nalı böbrek anomalisi, böbreklerin esas anatomik yerlerine çıkamaması nedeniyle bir tür ektopi olarak da değerlendirilmektedir. At nalı böbrek erkeklerde kadınlara göre daha sık olarak görülmektedir. At nalı böbrek, Turner sendromlu vakalarda daha sık olarak görülebilmektedir (11). At nalı böbrek anomalili hastalar genellikle asemptomatik olmakla beraber idrar yolu enfeksiyonu, taş hastalığı, üreteropelvik bileşke sendromu (12) ve renovasküler hipertansiyon (13) klinik tabloda karşımıza çıkabilmektedir.

Vakamızda olduğu gibi iki konjenital anomalinin bir arada görülmesi (polikistik ve at nalı böbrek) oldukça nadirdir (14). Polikistik at nalı böbrek insidansı, çeşitli kaynaklara göre 134000 canlı doğumda 1 ile 8 milyon canlı doğumda 1 arasında değişmektedir (3). Bu anomali ile ilgili ilk yayınlardan biri oldukça ilginç olup, anomali renal transplantasyon hazırlığı kapsamında donör nefrektomi esnasında fark edilmiştir (15). Şu ana kadar PKD gen lokusları ve at nalı böbrek anomalisi arasında herhangi bir genetik bağlantı kurulamamıştır. Polikistik at nalı böbrek tanısı, ultrasonografi, bilgisayarlı tomografi



Şekil 1 A,B: Polikistik at nalı böbreğe ait karın Manyetik Rezonans Görüntülemesi.

ve manyetik rezonans görüntüleme ile konulabilir. Polikistik at nalı böbrek anomalili hastalarda klinik olarak tedavi edilmesi gereken en önemli komplikasyon ikincil hipertansiyondur. Literatürde polikistik at nalı böbreğin klinik progresyonu ve son dönem böbrek hastalığına ulaşma zamanı hakkında yeterli veri bulunmamaktadır. Bu yüzden bu anomaliye sahip hastaların bireysel yakınma ve komplikasyonlar ışığı altında tedavi edilmesi daha mantıklı olarak görülmektedir.

KAYNAKLAR

1. Caglar K, Kibar Y, Tahmaz L, Tekin A, Yenicesu M, Vural A: Polycystic horseshoe kidney. *Clin Nephrol* 2001; 55:487- 488
2. Wilson C, Azmy AF: Horseshoe kidney in children. *Br J Urol* 1986 Aug;58:361-363
3. Brumm FA, Becker M, Uglione A, Da Ros CT: Polycystic horseshoe kidney. *J Urol* 1997; 158: 2229-2230
4. The International Polycystic Kidney Disease Consortium: Polycystic Kidney Disease. The complete structure of the PKD1 and its protein. *Cell* 1995; 81: 289- 298
5. Peters DJ, Spruit L, Saris JJ, Ravine D, Sandkuijl LA, Fossdal R, Boersma J, van Eijk R, Nørby S, Constantinou-Deltas CD, Pierides A, Briessenden JE, Frants RR, van Ommen G.-JB, Breuning MH: Chromosome 4 localization of a second gene for autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nature Genet* 1993; 5: 359-362
6. Kimberling WJ, Kumar S, Gabow PA, Kenyon JB, Connolly CJ, Somlo S: Autosomal dominant polycystic kidney disease: localization of the second gene to chromosome 4q13-q23. *Genomics* 1993; 18:467-472
7. Hoevenaren IA, Wester R, Schrier RW, McFann K, Doctor RB, Drenth JP, Everson GT: Polycystic liver: clinical characteristics of patients with isolated polycystic liver disease compared with patients with polycystic liver and autosomal dominant polycystic kidney disease. *Liver Int* 2008; 28:264-270
8. Peña JM, Pernaute R, Vicente de Vera C: Is ADPKD associated with small-bowel diverticular disease? *Nephrol Dial Transplant* 2000; 15:1890-1891
9. Lumiaho A, Ikäheimo R, Miettinen R, Niemitukia L, Laitinen T, Rantala A, Lampainen E, Laakso M, Hartikainen J: Mitral valve prolapse and mitral regurgitation are common in patients with polycystic kidney disease type 1. *Am J Kidney Dis* 2001; 38:1208-1216
10. Pirson Y, Chauveau D, Torres V: Management of cerebral aneurysms in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol* 2002;13:269-276
11. Kleta R, Brämwig JH. Horseshoe kidney and Turner syndrome. *Nephrol Dial Transplant* 2000; 15:1094
12. Fekak H, Mezzour MH, Rabii R, Joual A, Bennani S, El Mrini M. Management of horseshoe kidney based on a series of 36 cases. *Prog Urol* 2004; 14: 485-488
13. Bozic B, Persec Z, Persec J, Borkovic Z, Galesic K. Diagnostic and treatment of renovascular hypertension in the patient with horseshoe kidney. *Acta Med Croatica* 2005; 59: 137-142
14. Ferrero Doria R, Moreno Pérez F, Calatrava Gadea S, García Víctor F, Gassó Matoses M, Díaz Calleja E. Adult polycystic disease in horseshoe kidney. *Actas Urol Esp* 2004; 28:243-244 (İspanyolca)
15. Correa RJ Jr, Paton RR: Polycystic horseshoe kidney. *J Urol* 1976; 116:802