

Nefronofitizis - üremik medüller kistik hastalık (UMPC) kompleksi

Lema TAVLI*, Hatice TOY*, Alaaddin DILSİZ**, Mehmet ERIKOĞLU***

* S.Ü. Meram Tıp Fakültesi Patoloji, ABD

** S.Ü. Meram Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi ABD

*** S.Ü. Meram Tıp Fakültesi Genel Cerrahi ABD, KONYA

ÖZET

Böbrek hastalıkları ile karakterlidir ve sıklıkla çocukluk çağında ortaya çıkarlar. Başlıca bulguları medullada değişen sayılarda kistler ile birlikte belirgin kortikal tubuler atrofi ve interstisyel fibrozistir. Meduller kistler önemli olmakla birlikte, kortikal tubulointerstisyel hasar böbrek yetmezliğine neden olur. Dört tipi vardır: 1 - Sporadik, non-familial (% 20); 2- Familial juvenil nefronofitizis (% 50), resesif geçişlidir; 3- Renal retinal displazi (% 15), resesif geçişlidir ve retinitis pigmentosa ile birlikte; ve 4- Erişkinde ortaya çıkan meduller kistik hastalık, dominant geçişlidir (% 15) (1). Olgu sporadik, nonfamilial tip ile uyumlu olup literatürde az görülmesi nedeniyle sunuldu.

Anahtar Kelimeler: sporadik, nefronofitizis, üremik, meduller kist.

SUMMARY

Nephronophthisis - uremic medullary cystic disease (UMCD) complex

This is a group of progressive renal disorders that usually have their onset in childhood. The common characteristic is the presence of a variable number of cysts in the medulla associated with significant cortical tubular atrophy and interstitial fibrosis. Although the presence of medullary cysts is important, the corticomedullary damage is the cause of the eventual renal insufficiency. It has four variants: 1- Sporadic, nonfamilial (% 20); 2- Familial juvenile nephronophthisis (% 50), inherited as a recessive disease; 3- Renal - retinal dysplasia (% 15), recessively inherited and associated with retinitis pigmentosa; and 4- Adult onset medullary cystic disease, dominantly inherited (%15). The case had shown the view of sporadic nonfamilial variant of UMCD and was presented because of the rarity in literature it.

Key Words: sporadic, nephronophthisis, uremic, medullary cyst.

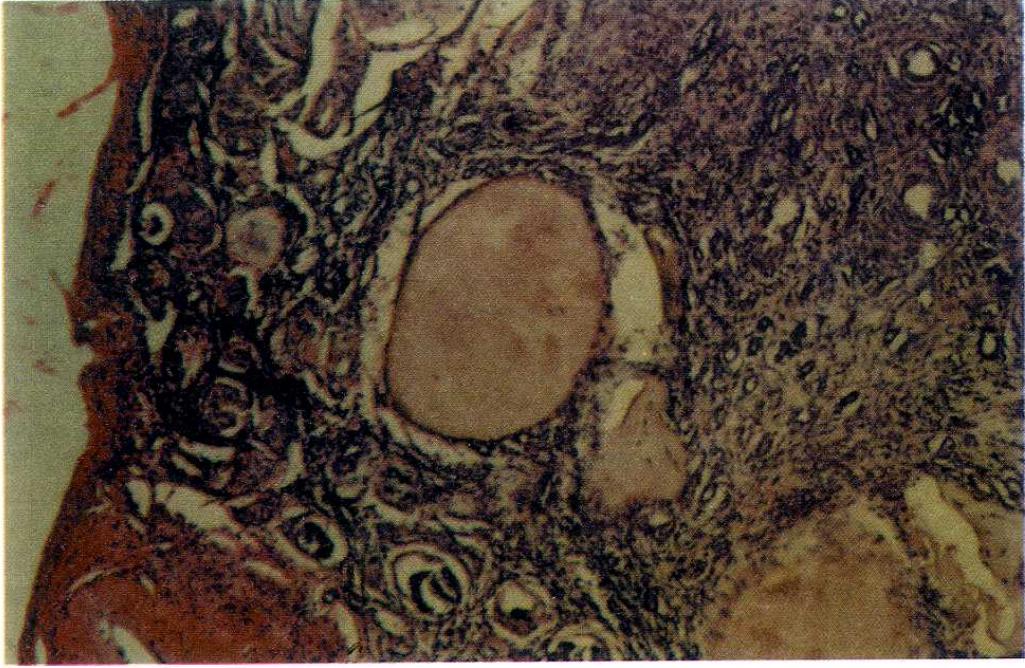
OLGU SUNUMU

8 yaşında kız çocuğu. İki ay önce iştahsızlık, kusma gibi şikayetlerle Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi polikliniğine başvuran hastada sistematik muayene bulguları normal bulunmuş. Batın ultrasonografide sağ toplayıcı sistem ektazisi ve sol renal lojda böbrek yokluğu yanısıra sağ böbrek normal konturlarda belirlenmiştir. Sağ üreteropelvik darlık, sağ vezikoüreteral reflüve sol atrofik böbrek tanısı ile hastaya sağ pyeloplasti ve sol nefrektomi uygulandı. Patoloji Anabilim dalına gönderilen total nefrektomi materyali 2,4 x 1,4 x 0,5 cm ölçülerinde granüler yüzeyle olup, 3 cm uzunluk ve 0,3 cm çapında üreter dokusu içermekteydi. Böbrek dokusuna kesit yapıldığında kortikomedüller bileşkede daha belirgin çok sayıda kistler izlendi. Dokunun tüm bölgelerinden alınan biopsi örnekleri 0,4µ kalınlıkta kesilerek hematoxilen - eozin ile boyandı. İncelenen doku örneklerinde böbrek kapsülünün yer yer kalınlaşma gösterdiği, hem korteks

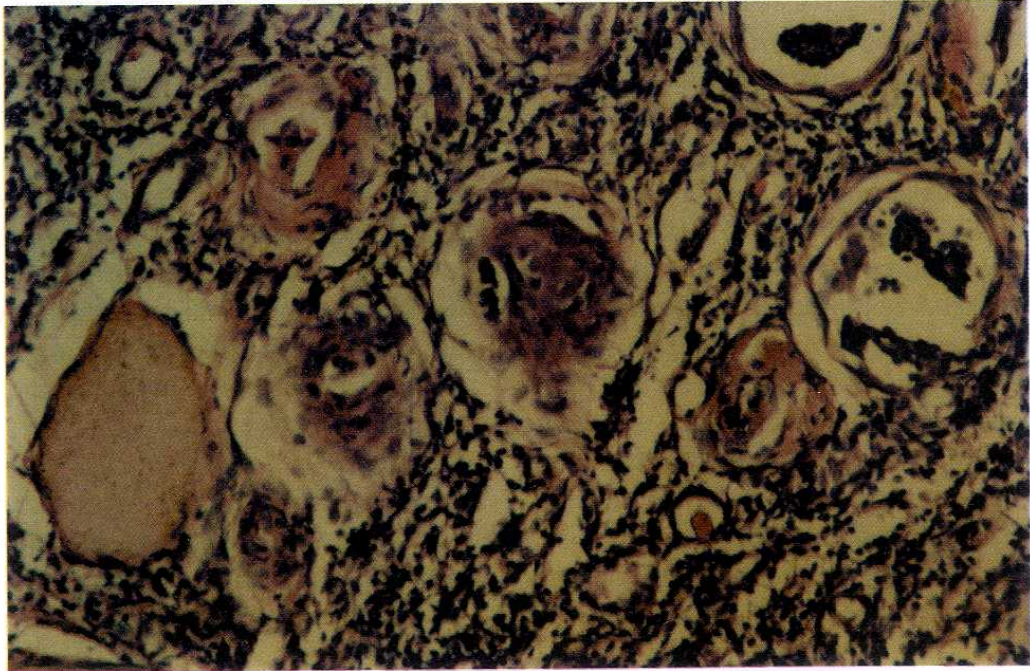
hem de medullada belirgin fibrozis varlığı gözlemlendi. Tubuliler çevresinde de belirgin bağ dokusu artışı yanısıra kortiko-medüller sahada daha belirgin olmak üzere medulla vektörtekte de çeşitli çapta kistler görüldü. Kistler küboidal epitelle döşeli olup, lümenlerinde eozinofilik sekretuar materyal içermekteydi (Şekil 1). Glomerül yumaklarının önemli bölümü tamamen hyalinize idi (Şekil 2). Interstisyumda ve bazı tubülilümenlerinde belirgin mononükleer iltihabi hücre infiltrasyonu mevcuttu. Üreter dokusu kesitlerinde ise dokunun duvarında mononükleer iltihabi hücre infiltrasyonuharicinde bir bulgu tespit edilmedi. Olgu nefronofitizis UMCD kompleksi olarak tanımlandı.

TARTIŞMA

Otozomal resesif (infantil) veya otozomal dominant (erişkin) polikistik böbrek hastalıkları familyadır ve kistler sıklıkla böbreğin kortiko-medüller bileşkesinde (% 70) bulunurlar. Olguların % 20'si sporadiktir ve nonfamilyadır (1, 7).



Şekil 1. H.E. x 4 Eozinofilik materyal içeren kist yapısı görülmektedir.



Şekil 2. H.E. x 10 Skleroze olmuş glomerül yapıları ve kistik yapı görülmektedir.

Nefronofitizis kompleksi 11,5 yaş civarında UMCD ise 28,5 yaş civarında en çok görülmekte, sporadik formlar ise herhangi bir yaşta görülebilmektedir. Tüm formlarda benzer patolojik bulgular izlenmekle birlikte, nefronofitizis kompleksinde bazen retinitis pigmentosa (Senio-Lokan sendromu) ile birlikte iskelet ve santral sinir sistemi anomalileri birarada bulunabilmektedir. Tüm formlarda çocuklarda ve erişkinde erken kronik böbrek yetmezliği gelişebilmektedir (% 10 - 25) (1, 6, 8).

Hastalarda tubuler defekte bağlı poliüri, polidipsi, sodyum kaybı, tubuler asidoz izlenebilmektedir. İlk hasar distal ve kollektör tubülerde gelişir ve hastalık 5 -10 yılda terminal böbrek yetmezliği ile sonlanır (2-4).

Literatürde nefronofitizis - UMCD kompleksi ile ilgili yayın sayısı oldukça az olup yapılan bir araştırmada medüller kistik hastalığın son döneminde hiperürisemi ve gut tespit edilmiştir. Bir başka çalışmada nefronofitizis bulunan 21 hastanın (ortalama yaş 9,3) 10'unda familial geçiş belirlenmiştir. Hastaların 7 tanesinde retinal dejenerasyon, bazı hastalarda zeka geriliği, nöbetler, serebellar ataksi bulguları gözlemlendi. İğne biopsisi ile hastaların yalnızca bir tanesine tanı konulabildi (3,7).

KAYNAKLAR

1. Cotran, Ramzi S. The Kidney; in Robbins pathologic basis of disease. 5 th edition. W.B. Saunders Company. 1994:937.
2. Stavrou C, Prerides A, Zouvani I, Kyriacou K, Antignac C, Neophytou P, Chistodoulou K, Deltas CC. Medullary cystic kidney disease with hyperuricemia and gout in a large cypriot family: no allelism with nephronophthisis 1. Hum. Mol genet 1998 May;7(5):905-11.
3. Hildebrandt F, Waldherr R, Kutt R, Brandis M. The nephronophthisis complex: clinical and genetic aspects. Clin Nephrol 1990May;33(5) 237 -40.
4. Green A, Kinirons M, O' Meara Y, Donohoe J, Murphy S, Carmody M. Familial adult medullary cystic disease with spastic quadriplegia: a new disease association. Pediatr pathol 1984;2(1):1 - 24.
5. Helezynski L, Landing BH. Tubulointerstitial renal disease of children: Pathologic features and pathogenetic mechanism in Fanconi's familial nephronophthisis, anti-tubular basement membrane antibody disease, and medullary cyst disease. Am j Ophthalmol 1983 apr;95(4):487-94.
6. Polak BC, Vn Lith FH, Delleman JW, Van Balen AT. Carrier detection in tapetoretinal degeneration in association with medullary cystic disease. Am J Med 1980Apr;68(4)531-8.
7. Steele BT, Lirenman DS, Beattie CW. Nephronophthisis. Clin Nephrol 1978 Feb;9(2):55-62.
8. Brouhard BH, Srivastava RN, Travis LB, Kay MI, Beathard GA, Dodge WF, Lorentz WB Jr. Nephronophthisis. Renal function and histologic studies in a family. Perspect Nephrol Hypertens 1976;4:7-30.