

# Kaudal regresyon sendromu: Olgu sunumu\*

Güliz ERGÜN, İbrahim ULMAN, Ahmet ÇELİK, Coşkun ÖZCAN, Ali AVANOĞLU,  
Acun GÖKDEMİR

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Ürolojisi Bilim Dalı, İzmir

## Özet

Kaudal regresyon sendromu sakral ve/veya lomber omurganın kısmen veya tamamen yokluğuyla karakterize, nadir bir konjenital spinal anomalidir. Çoğu olguda üriner ve fekal inkontinans eşlik eder. Diğer sistemlerle ilgili ek anomaliler de vardır. Burada klinik ve radyografik bulguları kaudal regresyon sendromuyla uyumlu, idrar ve gaita inkontinansı olan yedi yaşındaki kız olgu sunulmaktadır. Ek olarak meningocele, unikorn uterus, sol over ve tuba yokluğu ve sol alt ekstremité yokluğunun olması, olguyu diğer kaudal regresyon olgularından ayırmaktadır. Sakral meningocele nedeniyle önce nöroşirurjikal girişim uygulanan olguya, Mitrofanoff ve Malone prosedürleri, sentetik yama ile karın duvarı rekonstrüksiyonu, dermal sinüs traktı eksizyonu uygulanmış ve tam kontinans sağlanmıştır. Bu hastalar nadir olması ve patolojinin pek çok sistemi ilgilendirmesi bakımından ilginç olup multidisipliner yaklaşımla tedavi edilmelidirler. Erken tanı ve tedavi üriner traktusta geri dönüşü olmayan hasarı önlemede anahattır ve yaşam konforunu artırır.

**Anahtar kelimeler:** Kaudal regresyon sendromu, üriner ve fekal inkontinans

## Summary

### Caudal regression syndrome: Case report

Caudal regression syndrome is a rare congenital spinal malformation that is characterized by partial or total absence of sacral and/or lumbar spine. Urinary and fecal incontinence coexist with most of the cases. Associated anomalies are also present with this syndrome. A seven years old female patient who had clinically and radiologically established caudal regression syndrome with urinary and fecal incontinence is presented. In addition, the presence of meningocele and unicorn uterus with the absence of left overy, tube and left lower limb distinguished this case from other types of caudal regression. Mitrofanoff and Malone procedures, reconstruction of the abdominal wall with synthetic material and excision of the dermal sinus tract were performed for the patient who had been previously operated for sacral meningocele, and complete continence was achieved. The rarity of the malformation and its associated anomalies involving multiple systems, makes this syndrome an intriguing situation, thus requiring multidisciplinary management. Early diagnosis and treatment is the key to prevent irreversible damage in the urinary tract and to improve the quality of life.

**Key words:** Caudal regression syndrome, urinary and fecal incontinence

## Giriş

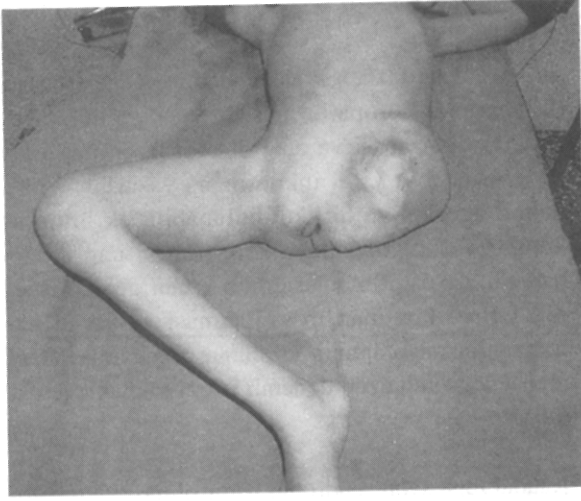
Kaudal regresyon sendromu sakral ve/veya lomber omurganın kısmen veya tamamen yokluğuyla karakterize, nadir bir konjenital spinal anomalidir (3). Çoğu olguda üriner ve fekal inkontinans eşlik eder. Diğer sistemlerle ilgili ek anomaliler de vardır. Çoğu sporadiktir ve % 16 oranında maternal diabetle birliktelik bildirilmiştir (2). Gluteal bölge anormalliği tanıda yardımcıdır, sıklıkla diğer ortopedik deformitelerle birlikte olan sakral agenezi pelvik rad-

yografilerle gösterilebilir. Burada klinik ve radyografik bulguları kaudal regresyon sendromuyla uyumlu, idrar ve gaita inkontinansı olan yedi yaşındaki kız olgu sunulmaktadır.

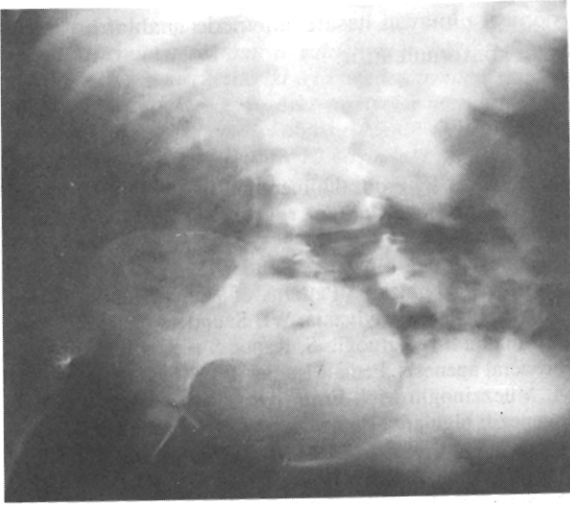
## Olgu

Ü.G.İ., 7 yaşında, 15 kg ağırlığında kız çocuğu; doğumundan beri idrar ve gaita kaçırma yakınmasıyla getirildi. Fizik muayenede sol bacak kalçadan itibaren yoktu ve sağ bacakta kas gücü azalmıştı. Karın sol alt kadranında, yaklaşık 11 cm fasya defekti olan bölgede barsak ansları fekalomla dolu olarak palpe ediliyordu (Resim 1). Vulva deforme idi, vajen ve üretra görülüyordu, prepişyum klitoridis' de 2 cm

\*XIX. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur (7-11 Ekim 2001, Antalya).  
Adres: Dr. Güliz Ergün, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Bornova 35100, İzmir  
Yayına kabul tarihi: 15.11.2001

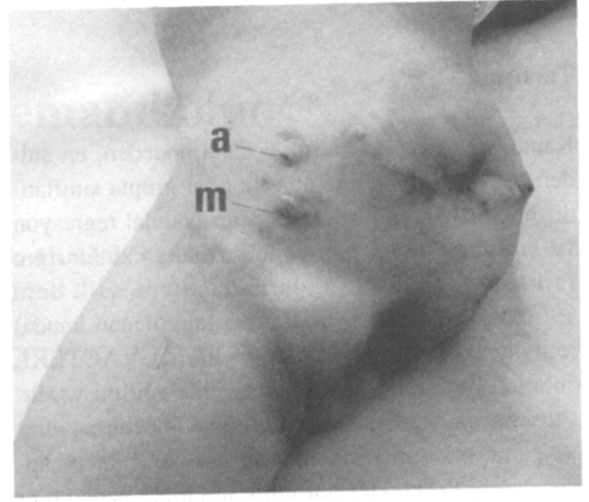


Resim 1. Olgumuzda ameliyat öncesi; sol alt ekstremité yokluğu ve batin sol alt kadránında fasya defekti izlenmektedir.



Resim 2. Olgumuzun intravenöz ürografi incelemesinde üriner sistem ve pelvisin görünümü izlenmektedir.

uzunluğunda kalsifiye kitle vardı. Anüs, vajenden 1.5 cm aşağıda anterior ektopik yerleşimliydi, anal refleks ve tonus alınmadı. Sol gluteal bölgede, kateterize edildiğinde içeriye doğru 5 cm ilerleyen bir sinüs vardı. İdrar sedimentinde lökositüri saptandı, ultrasonografi ve renal sintigrafi incelemelerinde, boyut asimetrisi dışında böbreklerin yer, şekil, büyüklük ve kortikal fonksiyonları normaldi. İntravenöz ürografide, böbrek ve üreterlerin normal, mesanenin karın duvarında fasya defekti olan bölgeden fıtıklaşmış olduğu, sol iliak kanat ve femurun olmadığı, sakrumun sol yarısının hipoplazik olduğu görülmekteydi (Resim 2). Voiding sistoüretrografide vezikoüreteral reflü izlenmedi. Pelvik manyetik rezonans görüntüleme, sol iliak kanat ve sol femur



Resim 3. Ameliyat sonrası karın ön duvarında stomalar ve defektin onarım yeri görülmektedir. (a: Malone stroması, m: Mitrofanoff stoması)

izlenmedi, sakrumun sol yarısı ileri derecede hipoplazikti ve uterus ayırıldı. Önce sakral meningoşel nedeniyle girişim uygulanan olguya yapılan ürodinamik incelemede hiperrefleks nöropatik mesane ve hiperaktif sfinkter saptandı, mesane kapasitesi yeterliydi. Sistoskopide mesane mukozası hafif trabekülasyon dışında normaldi, distalde üretra ile vajen ince bir septumla ayrılıyordu. Prepisyum klitoridis'deki kalsifiye kitle çıkarılarak marsupiyalize edildi. Kitlenin patolojik incelemesi epidermoid kist olarak rapor edildi. Anterior ektopik anüs anomalisi ve mobilizasyon sorunu olan, üriner ve anal inkontinans nedeniyle sürekli bez kullanan olguya temiz aralıklı kateterizasyon ve antegrad lavman için Mitrofanoff ve Malone prosedürleri, "Goretex® dual mesh" ile karın duvarı rekonstrüksiyonu uygulandı (Resim 3). Operasyon sırasında sol gluteal bölgedeki sinüs eksplere edilerek, toplam 7 cm'lik dermal sinüs traktı eksize edildi. Batın açıldığında, uterusun sol yarısının gelişmemiş olduğu, sol over ve tubanın olmadığı görüldü. Dermal sinüs traktının histopatolojik incelemesi deri altı yağ dokusu içinde, çevresinde deri eklerini de barındıran skuamöz epitel ile örtülü boşluk olarak rapor edildi. Vajen epitel veya rektum mukozasına ait bir alan saptanmadı. Postoperatif 9. ayında, antikolinergik tedavi ve profilaktik antibiyotik alan olgunun dört saatte bir temiz aralıklı kateterizasyon ve günde bir kez antegrad lavman yaparak kontinan olduğu saptandı.

## Tartışma

Kaudal regresyon sendromu daha önceden, en şiddetli form olan sirenomelia ile aynı grupta sınıflandırılmıştır. Günümüzdeki ifadeler, kaudal regresyon ve sirenomelianın patogenetik mekanizmalarının farklı olduğunu düşündürmektedir (2). İlk defa 1961'de Duhamel (1) tarafından tanımlanan kaudal regresyon sendromunun, son yıllarda VACTERL anomali birlikteliği içinde incelenme eğilimi vardır. Bu sendromda, distal spinal korddaki bozulma, idrar ve gaita inkontinansından, tam nörolojik kayba kadar değişen sekonder nörolojik hasarlara neden olur ve bacak hareketlerinin azalması kaudal bölgede ileri derecede büyüme eksikliğine yol açar (3). Değişik derecelerde sakrum ve/veya lomber vertebra'nın inkomplet gelişimi, sakrum yokluğu nedeniyle kalçada düzleşme ve intergluteal yarıktaki kısalık meydana gelir (3). Talipes equinovarus ve kalkaneovalgus deformiteleri sıktır. Renal agenezi, imperfore anüs, yarık damak, yarık dudak, mikrosefali ve meningomyelosel içerdiği olası diğer ek anomalilerdir (2). Genitoüriner sistemle ilgili olarak penis ve skrotumda parsiyel transpozisyon, genitoüriner agenezi, üriner traktus enfeksiyonları, veziköüreteral reflü, uterin ve vajinal agenezi bulunabilir. Olgumuzda geçirilmiş idrar yolu enfeksiyonu öyküsüne karşın boyut asimetrisi dışında böbrekler normal bulunmuştur ve veziköüreteral reflü saptanmamıştır. Ancak diğer kaudal regresyon sendromlu olgularda sık görülmeyen meningosel, unikorn uterus, sol over ve tuba yokluğu ve sol alt ekstremitte yokluğunun olması bu hastaya özellik kazandırmaktadır.

İki veya daha fazla sakral segmentte agenezisi olan tüm hastalar nöropatik mesane ve/veya detrusor-sfinkter dissinerjisi ve anal disfonksiyon nedeniyle üriner ve fekal inkontinans yaşarlar (4,5,6). Sakral agenezi ve birlikte bulunabilecek ürolojik komplikasyonların ortaya konabilmesi için ürodinaminin de dahil olduğu ürolojik tanı gerekmektedir. Üriner kontinansın sağlanması ve üst üriner traktus fonksiyonlarının korunması tedavinin temel prensipleri olup uzun dönemli izlem mutlaka gereklidir (4).

Kaudal regresyon sendromu nadir olması ve patolojinin pek çok sistemi ilgilendirmesi bakımından ilgi çekici olup multidisipliner yaklaşımla tedavi edilmelidir. Erken tanı ve tedavi üriner traktusta geri dönüşü olmayan hasarı önlemede anahtardır ve yaşam konforunu artırır.

## Kaynaklar

1. Duhamel B: From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression. Arch Dis Child 36:152, 1961
2. Jones Kenneth Lyons: Caudal Dysplasia Sequence: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia, Pennsylvania. WB Saunders 1997, p: 635
3. Mihmanlı I, Kuruoğlu S, Kantarcı F ve ark: Dorsolumbosacral agenesi. Pediatr Radiol 31: 286, 2001
4. Müezzinoğlu MN, Ergün O, Özcan C ve ark: Sakral agenezili olgularda işeme disfonksiyonunun değerlendirilmesi. XVI. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresi'nde sunulmuştur, Antalya, Ekim 1998
5. Sarıca K, Pınar T, Sarıca N, et al: Sacral agenesi in sibilings. Urol Int 60: 254, 1998
6. Weigel John W: Neurogenic Bladder and Urinary Diversion, in Ashcraft KW (ed): Pediatric Urology. Philadelphia, Pennsylvania, WB Saunders, 1990, p:183