

POTTER'S SEQUENCE: OTOPSİ OLGUSU

Bedia ÖRNEK¹, Yasemin A. EKMEKÇİOĞLU², Nusret ERDOĞAN³, Ömer ERDOĞAN³, Gülnur TOKUÇ²

Yirmibir yaşında primipar anneye 20. hafta USG'sinde oligohidramnios, makat gelişi, multiple anomali (kistik böbrek v.b.) bulguları ile Prenatal Tanı Merkezi konsültasyonu önerilmiş, ancak takibe uymayan anneye 35-36. hafta tekrar başvurduğunda sectio endikasyonu ile APGAR (0-2) erkek fetus doğurtulmuştur. Olgumuz; klinik ve otopsi bulguları ile tipik "Potter's Sequence" multiple konjenital anomali olgusudur. Fetal kompresyona bağlı vasküler yetmezlik ve pulmoner hipoplaziye bağlı asfiktik-hipoksik ölüm gelişmiştir. Tek lokalize organogenez bozukluğuna bağlı sekonder etkilerle oluşan anomaliler içeren Potter's Sequence (PS) olgumuzu, patogenetik ilişki ve konjenital anomaliler terminolojisi yönünden irdelemeyi amaçladık.

POTTER'S SEQUENCE: AUTOPSY FINDINGS

A twenty-one year-old primipara patient was diagnosed as having oligohydramnios, breech presentation, and signs of multiple anomalies (cystic kidney, etc.) through ultrasonography and was referred to the Prenatal Diagnosis Centre. However, the patient did not apply for counselling and sought advice at 35th-36th weeks' gestation with indications of abortion of a male fetus (APGAR 0-2). On the basis of clinical and autopsy findings, we considered the case having Potter's sequence with multiple congenital anomalies, in which vascular insufficiency due to fetal compression and asphyxic-hypoxic death due to pulmonary hypoplasia developed. We present the case with regard to pathogenetic relations and consideration of congenital anomalies.

Konjenital anomaliler, doğumda görülen genetik orjinli veya genetik olmayan özellikler gösterebilen şekil bozukluklarıdır. Yeni doğanların %3'ünde kozmetik veya fonksiyonel major malformasyon görülür. İnfant mortalitesinde önemli yer tutar. Bazı doğumsal anomaliler düşükle sonlanırken daha az ciddi anomaliler intrauterin yaşamı uzatarak ölü ya da canlı doğuma neden olabilir.

Malformasyon; gelişim evresinde ortaya çıkan intrensek bozukluklar ile meydana gelir (anensefali, konjenital kalp hastalığı gibi) ve tek sistemi tutar. Deformasyon; daha geç fetal yaşamda (35-38 haftalar arası) görülür, mekanik faktörlerle meydana gelir. Maternal nedenlerle (küçük uterus, leiomyom) ve fetal nedenlerle (anormal presentasyon, oligohidramnios, multiple fetus) görülebilmekte olup Potter's sequence (PS) de görülen çomak ayak buna bir örnektir. Ayrıca bir organ veya vücut bölgesinde sekonder bozulmalar görülebilir. Kalıtsal olmayan vasküler yetersizlik gibi iç ve dış faktörlerle gelişirler (amniotik band) (4).

Multiple konjenital anomaliler; tek lokalize organogenez bozukluğuna bağlı sekonder etki-

lerle eklenen diğer anomalilerin görüldüğü tablodur. Ardışık (seri) anomaliler "sequence" olarak adlandırılır. Örneğin: PS'de tetiği çeken genetik veya nongenetik oligohidramniosdur (4-6,8). Sendrom, patogenetik ilişkili birçok defekt içerir. Orijin tek ve lokalize başlatıcı anomali ile açıklanamaz, sıklıkla etyolojik ajan viral enfeksiyon gibi veya spesifik kromozom bozukluğu eş zamanlı birçok dokuyu etkilemektedir. Etiyoloji biliniyorsa hastalık terimi tercih edilir (nörofibromatozis) (4).

PS'de oligohidramnios'a neden olan faktörler; amnion rüptürüne bağlı kronik amniotik mayii kaçağı, maternal hipertansiyon veya toksemiye bağlı uteroplasental yetmezlik veya amniotik sıvı ana elemanı olan fetal idrar yapımını azaltan renal agenezidir (4-6,8).

Azalmış amnion mayii; ilişkisiz maternal fetal ve plasental bozukluklara yol açar. Bunlar amnion nodozum, pulmoner hipoplazi ve fetal kompresyona bağlı klasik PS fenotipidir.

Otopside üriner sistem bozuklukları (ağır renal displazi, renal agenezis) görülür. Akciğerler hipoplaziktir. Böbreklerin histolojisinde; tek sıralı kübik hücrelerle döşeli kistler, primitif tubuller çevresinde konsantrik fibromuskuler dokü varlığı, gevşek stromada dağınık kartilajinöz metaplazi adaları ile sklerotik seyrek primitif glomerüller görülür (2). Akciğerlerde asi-

Sultanbeyli Devlet Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
¹Uzman; Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği, ¹Şef
Muavini; Patoloji Laboratuvarı, ³Uzmanı

ner yapılar miadına göre küçük iken vasküler ve alveoler elemanlar gebelik yaşına uygun görünümündedir (5). Plasentada amniotik yüzeyde çok sayıda sarı-gri 1-2 mm çapında amnion nodosum oluşumları görülebilir. Bunlar eozinofilik amorf madde içinde nekrotik skuamöz hücreler, lanugo kıl ve lipid içerir (1,5,8).

OLGU

21 yaşında primipar anne, 20. gebelik haftasında ilk kez doktora başvurmuş. Ultrasonografisinde amnion mayii azalmış, böbrekler kistik görünümde saptanmış, bunun üzerine renal anomali ve oligohidramnios ön tanıları ile prenatal tanı merkezi konsültasyonu önerilmiştir. Ancak takibe uymayan anne 35-36. gebelik haftasında tekrar başvurduğunda, makat gelişti saptanmış ve sectio endikasyonu konarak 5 dakika APGAR'ı (0-2) multiple anomalili erkek fetus doğurtulmuştur. Ancak resüsitasyona rağmen yaşatılamamıştır. Otopsisinde: Oturma uzunluğu 32 cm, 2400 gr ağırlığında, 3 cm uzunluğunda göbek kordunu bulunan erkek fetus görüldü. Dış görünümünde fasial dismor-



Şekil 1. Potter's Sequence: Fasial dismorfizm; yassılaştırılmış düşük kulak, geriye çekilmiş alt çene (otopsi dış görünümü).



Şekil 2. Multikistik displastik böbreğin makroskopik görünümü.

fizm (tipik Potter yüzü+yassılaştırılmış düşük kulaklar, geniş yayık gözler, kalın burun semeri ve geriye çekilmiş alt çene) (Şekil 1), gevşek deri içeren kalın kürek şeklinde eller, yaylanmış yumru ayaklı görünüm (talipes equinovarus) mevcuttu. İç organlarda akciğerler hipoplazik (kombine 21.5 gr) böbreklerde en büyüğü 0.5 cm çapında kistik alanlar (11er gr, 4.5x3x2 cm ölçülerinde) vardı (Şekil 2). Serozal yüzeylerde peteşial kanamalar görüldü. Placenta gönderilmemişti.

Mikroskopik incelemede: böbreklerde immatür tubuler ve glomerüler yapılar, kartilaginöz mataplazi adacıkları, tek sıra kübik epitelle döşeli çok sayıda kistler, primitif tubuller çevresinde konsantrik fibromuskuler doku izlendi (Şekil 3, 4). Akciğerlerde alveoler faz, hiperemi, asiner yapılar azalma saptandı.

Bu bulgularla olgumuz; 35-36 haftalık matürasyon ile uyumlu tipik potter yüzü, bilateral polikistik displastik böbrek ve pulmoner hipoplazi gösteren PS olarak değerlendirilmiştir.

TARTIŞMA

Potter's sequence; klinik patolojik görünüm ve özellikleri ile çok iyi tanımlanmış bir olgudur. Gebelikte oligohidramnios bulunur. İlk kez 1946'da E. L. Potter tarafından tanımlanan karakteristik yüz görünümü vardır (3,7). Basık burun, geriye itilmiş çene, iç kantustan geçen alın ve yanağa kadar uzanan deri kıvrımı gösterir, kulak kepçeleri basılmış şekilde ve aşağıda yerleşmiştir. Extremitte defektleri: Geniş eller, bacaklarda konveks kıvrılma, iç rotasyon talipes ve pes equinovarus gibi anormal pozisyon sapsmaları şeklindedir. Deri çoğu ol-



Şekil 3. Multikistik displastik böbreğin mikroskopik görünümü (H-Ex200).



Şekil 4. Potter böbreğin multiple kistler, primitif tubuller ve çevrede konsantrik fibromüsküler doku (H-Ex200).

guda fazlaymış gibi yoğun dehidratasyona benzer görülmektedir. PS'nin en ağır şekli olan bilateral renal agenezili bebeklerde, 34 haftadan önceki olgularda gelişme geriliği de saptanabilmektedir (1-8). Akciğer birçok olguda hipoplaziktir. Bu da böbreklerin fonksiyon bozukluğundan önce ölüme neden olmaktadır (ventilasyona rağmen %95 olgu ilk 24 saat içinde ölür) (5-7). Olgumuzda literatürde tanımlanan nonrenal bulgular tipik olup, akciğer ağırlığı/vücut ağırlığı oranı yalaşık 0.01 ve miadına göre ise normal ağırlığının %60'ı kadar bulundu.

PS olgularında renal hipoplazi, masif polikistik değişiklikler, renal agenezi şeklinde böbrek anomalileri görülmektedir (6,7). Literatürde her 10.000 doğumda 1.3 oranda kistik böbrek hastalığı malformasyonu bildirilmektedir (4). Olgumuzda histopatolojik olarak saptanan multikistik displastik böbrek tanımı değişik

isimlerle (kistik hipoplazi, multikistik displazi, multiloküler kist, multikistik hastalık) yayınlanmıştır (2). Literatürde bebeklerin 3/4'ü erkek cinsiyeti göstermektedir (7).

Ayrıncı tanıda; infantil ve erişkin polikistik böbrekten kistler arasında normal parankim yokluğu ile, multiloküler kistik böbrekten difüz tutulum ile, basit kistlerden ise matür renal parankim yokluğu ile ayrılır.

PS'nin patogenezinde etyoloji heterojen olup renal displazi, renal agenezi, polikistik böbrek malformasyonları/amniotik sıvı kaçağı, uteroplasental yetmezlik gibi genetik nongenetik oligohidramnios gelişimi gibi faktörlere bağlıdır. Burada uniform patogenezi oligohidramnios'dur. Fenotipte; amnion nodosum pulmoner hipoplazi ve fetal kompresyone bağlı yüz, el ayak bozuklukları ile makat gelişme görülmektedir. Ölüm pulmoner hipoplaziye bağlı respiratuar yetmezlik sonucu gelişmektedir (4,5). Thomas ve Smith PS olgularını oligohidramnios tetrad olarak da adlandırmaktadır. Potter'in nonrenal bulgularının oligohidramnios'a bağlı fetal baskıya sekonder geliştiğini ileri sürmektedir. Oligohidramnios tetrad; yüz ve kulak anomalileri, ekstremiteler pozisyon defektleri, pulmoner hipoplazi, fetal gelişme geriliği şeklinde tanımlanmıştır (6). Farelerde deneysel olarak oluşturulan oligohidramnios benzer yüz ve ekstremiteler anomalilerine neden olmuştur (6,7). Renal agenezili infantların hepsinde oligohidramnios görülmeyebilir. Bunlar PS'nin nonrenal bulgularını göstermez. Ayrıca normal üriner sistemli infantlarda uzamış amniotik sıvı kaçağına sekonder oligohidramnios saptanmış olup PS'nin nonrenal bulgularını izlenmiştir. Böyle olgularda "Oligohidramnios tetradı" tanımı tercih edilmektedir. Potter ise oligohidramnios'un bulguların bir kısmını açıklayabileceğini düşünmekte, kız bebeklerde uterus yokluğu ve diğer ek malformasyonlar ile sendromun erkek çocuklarda daha sık görülmesinin oligohidramnios ile direkt açıklanamayacağını vurgulamıştır (3,6,7).

Olgumuzda plasenta gönderilmediğinden amnion nodosum varlığı sorgulanamamıştır.

Genetiknongenetik bilateral polikistik displastik böbrek+oligohidramnios sonucu fetal kompresyona bağlı pulmoner hipoplazi ve vasküler yetmezlik ile asfiktik hipopsik ölüm gelişmiştir. Renal anomalinin varlığı nedeni ile olgumuzu "Oligohidramnios tetrad" terimi yerine "Potter's Sequence" olarak değerlendirdik.

KAYNAKLAR

1. Batcup G, Kohler HG. Pathology of the fetal membranes. In Fox H, Wells M: Haines and Taylor Obstetrical

and Gynaecological Pathology. Churchill Livinstone NY 1995 1591-1595.

2. Peterson RO. Urologic Pathology. Philadelphia: JB Lippincott Company, 1992.

3. Potter EL. Facial characteristics of infant with bilateral renal agenesis. Am J Obst Gynecol 51:885-888, 1946.

4. Schafiel D, Cotron RS. Diseases of infancy and childhood. In Cotron RS (ed), Robins Pathologic Basis of Diseases. Philadelphia: WB Saunders Company, 5 th. edition 1994, 437-438.

5. Stocker JT, Dehner LP. Pediatric Pathology. Phil-

adelphia: JB Lippincott Company, 1992.

6. Thomas IT, Smith DW. Oligohydramnios, cause of the nonrenal features of Potter's syndrome, including pulmonary hypoplasia. J Pediatrics 84:811-814, 1974.

7. Tinaztepe K, Balci S, Tinaztepe B, Dağlı E. Potter's: Bilateral renal agenesis (A report of two cases emphasizing associated malformations) Turk J Ped 25:179-187, 1983.

8. Wigglesworth JS, Singer DB. Textbook of Fetal and Perinatal Pathology. Boston: Blackwell Scientific Publications Inc., 1991.