

# Diabetik Anne ve Fetal Caudal Regresyon Sendromlu Bir Olgu Sunumu

## A Case Report of Maternal Diabetes and Fetal Caudal Regression Syndrome

Ebru DİKENSÖY<sup>1</sup>, Özcan BALAT<sup>1</sup>, F.Bahar CEBESÖY<sup>1</sup>  
Çağlar YAZICIOĞLU<sup>1</sup>, Ayhan ÖZKUR<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD

<sup>2</sup>Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji ABD

### Özet

28 yaşında, 16 haftalık gebelik ve tip 1 (insülin bağımlı) diabeti olan hasta rutin kontrol için kliniğimize başvurdu. Obstetrik ultrasonografide canlı, tek, 16 haftalık fetus tespit edildi. Fetusta lumbosakral vertebra düzeyinde spinalarda ani kesilme ve alt ekstremitelerde kısalık saptandı. Gebeliğin terminasyonu sonrasında çekilen ateroposterior ve lateral pelvis grafilerinde tüm sakral ve distal lumbal vertebralarda yokluk ve iliak kemiklerde orta hatta füzyon tespit edildi.

**Anahtar kelimeler:** Kaudal Regresyon Sendromu, Prenatal tanı, Maternal Diabet

### Abstract

A 28 old years women patients with 16 weeks pregnant and tip 1 insulin dependent diabetes mellitus referred to our department for her routin control. On her obstetric ultranography a single, viable, appropriate with 16 weeks fetus was seen. The fetal spine was sudden cut at lumbosacral vertebrae level and low limbs were shorter. After termination of her pregnancy, the baby's pelvic anteroposterior and lateral X-Ray of the lower segment showed absence of all sacral and distal lumbal vertebrae, resulting in fusion of iliac bones in the midline.

**Key words:** Caudal regression syndrome, Prenatal diagnosis, Maternal diabetes.

**Gaziantep Tıp Dergisi 2007, 30-33.**

### GİRİŞ

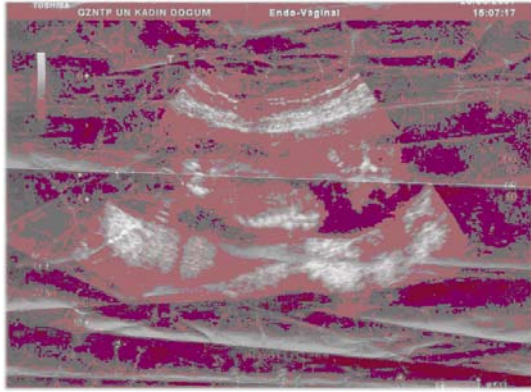
Kaudal regresyon sendromu (CRS) terminal spinal segmentlerin etkilendiği nadir ve sporadik bir nöral tüp defektidir. Alt ekstremitelerde total nörolojik kayıp, mesane ve barsak kontrolünde kayıplara neden olabilir. Diğer sistemlerle ait anomalilerde sıklıkla görülür. Bu nadir hastalığın sebebi tam olarak bilinmemekle beraber çevresel ve/veya alıta yatan genetik predispozisyona bağlanmaktadır (1). Diabetik anne bebeklerinde bu hastalık 200 kat daha sık meydana gelmektedir. Prenatal tanısı 20. gebelik haftasında yapılan ultrasonografide; vertebraların yokluğundan dolayı spinalarda ani kesilme ve alt ekstremitelerde kurbağa bacağı benzeri pozisyon görülmesi ile konulur. Hidrosefali eşlik edebilmektedir (2).

### OLGU SUNUMU

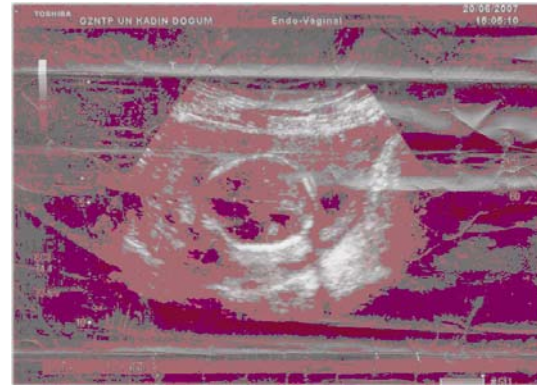
28 yaşında (Gravide 2, Parite 1) hasta 16 haftalık gebelik nedeniyle kliniğimize başvurdu. Hasta 8 yıldır Tip 1 insülin bağımlı diabetes mellitus nedeniyle insülin (sabah, öğle ve akşam 8 ünite kristalize insülin, gece 8 ünite NPH) kullanmaktaydı. HbA1c %1 tespit edildi ve kan şekeri bu tedavi ile regüle durumda idi (açlık kan şekeri 90 mg/dl, postprandial 1. saat 110mg/dl).

Yapılan obstetrik ultrasonografide 16 haftalık gebelikte uyumlu tek canlı fetus saptandı. Fetusta lumbosakral bölgede vertebraların olmadığı ve spinaların bu düzlemde kesildiği izlendi (Resim 1). Lateral ventriküllerde hafif derecede dilatasyon (13mm) tespit edildi (Resim 2). Aileye prognoz anlatıldı ve terminasyon istemeleri nedeniyle terapötik abort planlandı. Çekilen postabortal direkt grafide lumbosakral vertebralarda agenezi ve iliak kemiklerde füzyon olduğu gözlemlendi (Resim 3 ve 4). Bu bulgular ultrasonografi bulguları ile beraber caudal regresyon sendromu tanısını desteklemekteydi.

✉ Yazışma Adresi:  
Dr. Ebru Dikensoy, Gaziantep Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD  
Adres: Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Şehitkamil / Gaziantep  
Tel: 0 342 360 60 60/76352  
Fax: 0 342 360 63 06  
E-mail: ebrudikensoy@yahoo.com



**Resim 1.** Spinalarda sagittal düzlemde devamlılık kaybı ve ani kesilme, sakrum agenezik izlenmekte.



**Resim 2.** Hafif derecede lateral ventriküllerde dilatasyon.

### TARTIŞMA

CRS nadir ve genellikle sporadik bir hastalıktır. İntrauterin dönemde caudal kanaldan köken alan caudal vertebra, nöral tüp, urogenital- sindirim sistemi ve alt ekstremitelerin gelişimsel bir anomalisidir. Bu nedenle değişik tip anorektal malformasyonlara, spinal segmentin agenezisine (genelde lumbosakral veya sakral) ve multiple visseral anomalilere neden alabilmektedir (3).

İnsidansı 1:60.000 doğumdadır ve erkek/kız oranı 2.7:1 olarak bildirilmiştir. Bu anomalinin herediter olmadığı düşünülmektedir ve diabetik hastalarda sık olmasına rağmen tekrarlama riski çok düşüktür (4).

Gerçek etyoloji ve patojenik mekanizması anlaşılamamakla beraber maternal diabet, genetik yatkınlık ve vasküler hipoperfüzyonun neden olabileceği ileri sürülmektedir. Bu sendrom diabetik annelerde 200-250 kez daha fazla görülmektedir. Fakat CRS hastaların annelerin ancak %16-22'sinin diabetik olduğu tespit edilmiş ve bu sendromun diabete spesifik olmadığı açıklık kazanmıştır. Pregestasyonel diabet şüphesiz ki bir teratojendir ve gestasyonel diabetin CRS'nun en şiddetli formunun gelişimine katkıda bulunabileceğini gösteren kanıtlar bulunmaktadır (5). Diabetik embriyopatının teratojenik sonuçları 3.-7.gelibek haftalarında organogenezisin başlarında görülmektedir.

Ratlarda, kontrolsüz diabet lumbosakral malformasyona sadece organ diferansiyasyon aşamasında neden olmuştur. Plasenta maternal insüline karşı efektif bir bariyerdir ve fetal insülin 8. gebelik haftasından önce üretilmemektedir.

Bu nedenle, fetus bu periodda hiperglisemiden en fazla zarar görecektir. Prekonsepsiyonel dönemde ve gebelik süresince, özellikle 1. trimesterde stabil ve iyi bir glisemik kontrol konjenital anomalilerin engellenmesinde oldukça önemlidir. Bizim hastamızda glisemik kontrol iyi idi ancak hasta 2. trimesterde kliniğimizde görüldü. Birinci trimester ve prekonsepsiyonel glisemi tablosu bilinmiyordu. HbA1c değeri %6.9'dan düşük olduğunda diabetik hastalar konjenital malformasyon riskinde değildiler ancak %9.3 olduğunda anomali riski %3'lere yükselmektedir (6,7,8).

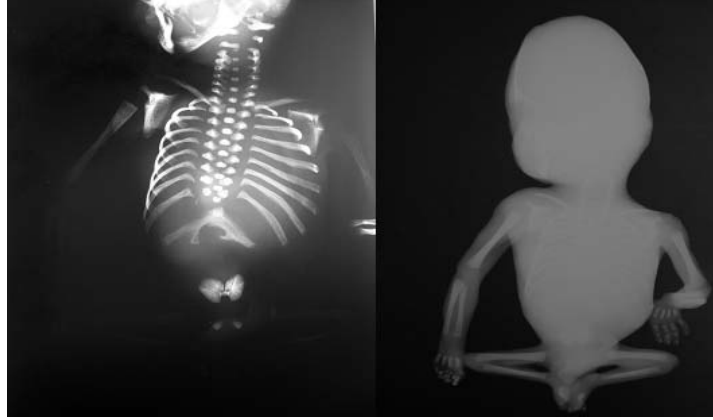
Maternal retinoik asit kullanımı, minoxidil solüsyonları, trimetoprim sulfometaksazol kullanımında deneysel çalışmalarda CRS'a yol açtığı gösterilmiştir (1).

#### Etkileri ve Eşlik eden anomaliler

CRS 28.gestasyon gününden önce meydana gelen nöral tüp defektinin bir sonucudur. Bu sendrom pek çok anomaliyle beraberdir (1,2). (Tablo 1 ve Tablo 2)

**Tablo 1.** Caudal Regresyon Sendromu ve Etkileri

Primer Yapısal Defekt	Sekonder Etkileri
Agenezi/İnkomplet gelişim (sakral/lumbar/torasik vertebra)	Distal spinal kordun o seviyede kesilmesi
Spinal kord kesilmesi	Alt ekstremitayı etkileyen nörolojik defisit (duyu ve motor). Mesane ve barsak inkontinansı ciddi hipoplazik alt segment
Alt ekstremita hareket yeteneği kaybı	Etkilenen seviyede büyüme eksikliği, kalçanın fleksiyon ve abduksiyon yokluğu



**Resim 3 ve 4.** Fetusun postpartum çekilen direkt grafisinde; lumbosakral vertebraların yokluğu, pelvik hipoplazi ve iliak kemiklerde orta hatta füzyon olduğu izlenmekte.

**Tablo 2.**Caudal Regresyon Sendromu ve Eşlik Eden Anomaliler

Tutulan sistem	Anomaliler /Defektler
Muskuloskeletal sistem	Ekinovarus ve kalkaneovarus, kalça ve dizde fleksiyon kontraktürü, kalça dislokasyonu, pelvik deformite, fibula yokluğu, kostalarda füzyon, sindaktili, polidaktili
Gastrointestinal sistem	Anorektal malformasyon, trakeoözefagial fistül, abdominal duvar defekti, inguinal herni, duodenal atrezi
Genitoüriner sistem	Renal agenezi ve displazi, nonspesifik hidronefroz, eksternal genitelyada transpozisyon, hypospadias
Ayırıcı tanı	Meningomyelosele, hidrosefali/ventrikulomegali

## TANI

Ultrasonografik olarak prenatal tanı 20. gestasyonel haftada vertebral agenezi nedeniyle spinada ani kesilme ve alt ekstremitelerin kurbağa bacağı benzeri pozisyonu görülmesi ile konulur. Bununla beraber, sirenomelik (CRS'nin şiddetli formu) fetuslar 16-19. haftalarda transvaginal ultrasonografi ile tanı alabilirler. İlk trimesterde sakrumun ossifikasyonu tamamlanmadığından tanı koymak güçtür. Ancak, kısa bir crown-rump length ve anormal görünümlü yolk sac CRS'nin erken bir bulgusu olabilir (9,10).

## PROGNOZ

Yaşam süresi eğer vital sistemler etkilenmedi ise uzundur. Bu hastalarda zeka etkilenmediği için alt ekstremiteler ve sfinkterlerin nöromusküler defisiti dışında yaşamları normal olacaktır. Sekonder nörojenik mesane renal hasara ve renal fonksiyon kaybına neden olacaktır. Bu nedenle geniş ve uzun süreli ürolojik bakıma ihtiyaç vardır.

## KAYNAKLAR

1. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal Regression Syndrome-case report and review of literature. *Pediatr Surg Int* 2005;383:1451-4.
2. Zaw W, Stone DG. Caudal regression syndrome in twin pregnancy with type 2 diabetes. *J Perinatol* 2002;22:171-174.
3. Pang D. Sacral agenesis and caudal spinal cord malformation. *Neurosurgery* 1993;32:755-778.
4. Jaffe R, Zeituni M, Fejgin M. Caudal Regression Syndrome. *Fetus Spinal Anomalies* 1991;7561:1-3.
5. Versiani BR, Gilbert-Barness E, Giuliani LR, Peres LC. Caudal dysplasia sequence: severe phenotype presenting in offspring of patients with gestational and pregestational diabetes. *Clin Dysmorphol* 2004;13:1-5.

6. Adam PA, Teramo K, Raiha N. Human fetal insülin metabolism early in gestation. Response to acute elevation of the fetal glucose concentration and placental transfer of human insulin I-131. *Diabetes* 1969;18:409-16.
7. Steinke J, Driscoll SG. The extractable insulin content of pancreas from fetuses and infants of diabetic and control mothers. *Diabetes* 1965;14:573-8.
8. Miller E, Hare JW, Cloherty JP. Elevated maternal hemoglobin A1c in early pregnancy and major congenital anomalies in infants of diabetic mothers. *N Engl J Med* 1981;304:1331-4.
9. Valenzano M, Paoletti R, Rossi A. Sirenomelia pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. *Human Reprod Update* 1999;5:82-86.
10. Halil A, Halil Y, Nurkul C, Gökhan Y. Prenatal diagnosis of caudal regression syndrome- case report. *BMC Pregnancy Childbirth* 2001;1:8.