

Poster Sunum

Pediyatrik ve Perinatal Patoloji

PS598

PERİNATAL OTOPSİ: PATOGNOMONİK BİR OTOZOMAL RESESİF POLİKİSTİK BÖBREK HASTALIĞI OLGUSU

Müzeyyen Burcu Kaplan¹, Gülçin Şimşek¹

¹Ankara Keçiören Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Patoloji Kliniği

Giriş

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı (ORPKBH) tanısı intrauterin veya doğumda konulan, fibrosistin gen mutasyonu ilişkili kalıtsal hastalıktır. Postnatal progresif renal yetmezlik ve portal hipertansiyon gelişmesiyle, acil tedavi uygulanmazsa mortal olabilir. Oligohidramniyoz intrauterin saptanabilir, ancak ORPKBH' da 3. trimester'a kadar gelişmeyebilir. Erken gebelik döneminde prenatal tanı için fetal USG güvenilir değildir. İleri derecede etkilenen yenidoğanlar infantil dönemde pulmoner yetmezlik veya sepsis nedeniyle kaybedilebilirler. İyileştirilmiş yenidoğan bakımı ve antihipertansif tedaviyle sağkalım artmıştır. Düşük apgarla doğumunu takiben yapılan müdahalelerden sonra anürik olduğu gözlenen ve USG'de bilateral, batını tamamen kaplayan böbrekler olması üzerine, postnatal 1. günde respiratuar yetmezlik ve anüri nedeniyle ex olan ve tarafımıza otopsi amacıyla gönderilen preterm yenidoğana, patolojik incelemelerimiz sonrası ORPKBH tanısı koyduğumuz olguyu paylaşmaktayız.

Olgu

29 yaşındaki sağlıklı annenin takipsiz 3. gebeliğinden yaşayan 2. çocuğu olarak dünyaya gelen 35 haftalık bebek, apgar skoru 3/3 olması nedeniyle doğum odasında resüsite edilmiştir. yenidoğan yoğun bakım servisinde takiplerinde anürik olan yenidoğana batın usg yapılmış olup: bilateral böbrek boyutları artmış, multiple mikrokistler izlenmiştir. İzlemi sırasında ex olan 1 günlük bebek tarafımıza perinatal otopsi amacıyla gönderilmiştir. Makroskopik olarak, bilateral böbreklerde ve kalpte anormallik görülmüştür. Bilateral böbrekler reniform şekilde simetrik genişlemiştir (9x5 cm); kesit yüzünde multiple 0.2-1.5 cm çapta kistler izlenmiş olup, kortikomedüller ayrımı ortadan kaldırmıştır. Böbreklerin mikroskopik incelemesinde de korteks- medulla ayrımı izlenmemiştir. Dokuyu tamamen kaplayan basık epitelle döşeli kistler görülmüştür. Toplayıcı tübül ektazileri ve interstisyel değişikliklerle renal parankim sıkışmış, atrofiye uğramıştır. Glomerül ve tübüler segmentler azalmıştır. Kalpte biventriküler hipertrofi izlenmiştir. Karaciğer kesitlerinde periportal fibrozis, safra duktuslarında proliferasyon ve dilatasyon dikkati çekmiştir.

Sonuç

Olguda erken prenatal taramalarda saptanması olası olmayan, ancak saptanırsa perinatal bakımla yaşatılması mümkün olan ORPKBH' nın tanısı ve ailenin sonraki bebekleri için mevcut kalıtsal hastalık konusunda bilgilendirilmesi gerektiğine dikkat çekilmiştir.

27 ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ



15-18 Kasım 2017, Sueno Deluxe Otel - Belek | Antalya

Anahtar Kelimeler : anüri, polikistik böbrek hastalığı, perinatal