

KAUDAL REQRESSİYA SİNDROMU: KLİNİK MÜŞAHİDƏ

Qarayeva S.Z., Əsrəfova K.N.

Azərbaycan Tibb Universitetinin I Uşaq xəstəlikləri kafedrası,
K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu

Kaudal regresiya sindromu terminal onurğa seqmentlərinin zədələndiyi və aşağı ətrafların, mədə-bağırsaq sisteminin və sidik-cinsiyyət sisteminin anadangəlmə anomaliyaları ilə xarakterizə olunan nadir sporadik xəstəlikdir. Bizim nəzarətimiz altında kaudal reqressiya sindromu olan 37 günlük pasiyent olmuşdur. Məqalədə bu klinik hadisənin təsviri təqdim edilir. Kaudal reqressiya sindromu müşahidə edilən bu hadisə diqqəti prenatal diaqnostikaya yönəltmək məqsədi ilə təqdim olunmuşdur.

Açar sözlər: kaudal regresiya, onurğanın anadangəlmə anomaliyası, qısa alt ətraflar

Kaudal regresiya sindromu (KRS) terminal onurğa seqmentlərinin zədələndiyi və aşağı ətrafların, mədə-bağırsaq sisteminin və sidik-cinsiyyət sisteminin anadangəlmə anomaliyaları ilə xarakterizə olunan nadir sporadik xəstəlikdir [1-3].

Xəstəliyin səbəbi dəqiq bilinməsə də, bəzi ətraf mühit faktorları, genetik meyillik və damar hipoperfuziyası səbəb olduğu irəli sürülmüşdür [3,4]. Bir çox tədqiqatlarda insulindən asılı şəkərli diabeti olan anaların körpələrində KRS 200-250 dəfə daha tez-tez baş verdiyi bildirilmişdir [1,2,5].

Bizim nəzarətimiz altında kaudal reqressiya sindromu olan 37 günlük pasiyent olmuşdur. Bu klinik hadisənin təsvirini təqdim edirik.

Klinik müşahidə. Pasiyent İ., 1 sayılı körpələr evindən K.Fərəcova adına ET Pediatriya İnstitutuna ətraflı müayinə olunmaq üçün qəbul edilmişdir. Uşaq ailəsi tərəfindən imtina olunmuşdur, anamnez məlumatları yox

idi, belə ki, daxil olduqda, onu göndərən müəssisə heç bir məlumat təqdim etməmişdir. Birinci müayinə zamanı diqqəti ilk növbədə qabarıq nəzərə çarpan gövdənin aşağı yarısının və ətrafların hiperplaziyası sayəsində bədən quruluşunun disproporsiyası olmuşdur.

Klinikaya daxil olduqda başı orta xətt boyuncadır, aktiv və passiv hərəkətlər tam həcmdədir, ağrısızdır. Boynu qısadır və dorsal qabarıqlıq görünür. Döş qəfəsi çəllək şəkilli formadadır, auskultasiya zamanı küylər eşidilmir, qarnı yumşaq, palpasiya olunan törəmələr və visseromeqaliya yoxdur. Çanaq qursağının inkişaf geriliyi səbəbindən çanaq orqanları sıxıldığı üçün qarın böyük görünür. Aşağı ətrafların qısalması və ikitərəfli varuslu əyriyəncəlik aşkar edilir. Aşağı ətraflar bükücü kontraktura (bud-çanaq oynaqında, diz oynaqında) vəziyyətindədir (şək.1). Aşağı ətrafların oynaqlarında aktiv hərəkətlər yoxdur, passiv – 5 dərəcəlik bucaq həddindədir.



Şəkil 1. (a, b).

Dizaltı nahiyələrdə yelkən tipi üzrə dəri zarları vardır (pteriqium), bunun sayəsində baldırın hərəkəti hədsiz məhduddur. Sol pəncənin ekvino-slus deformasiyası, sağ pəncənin ekvino-varus deformasiyası vardır. Sol ayaqda oliqodaktiliya (4 barmaq), sağ ayaqda sindaktiliya (4-cü və 5-ci barmaqlar) müşahidə edilir (şək.2). Oma və sağrı nahiyələri hiperplaziya

etmişdir, oma sümüyü palpasiya olunmur. Sağrılar yastıdır, anus normal yerinə nisbətən yuxarıda yerləşmişdir. Çanaq qurşağının inkişaf geriliyi səbəbindən şanaq orqanları sıxıldığı üçün qarın böyük görünür. Yuxarı ətraflarda patologiya yoxdur, hərəkətləri tam həcmdədir. Sidik-cinsiyyət sistemi kişi tiplidir. Kriptorxizm qeyd olunur.



Şəkil 2. a – oliqodaktiliya, b – sindaktiliya

Nevroloji status. Huşu özündədir. Başı dolixosefalik formadadır. Başını arxaya atır (şək.3a). Bəbək reaksiyaları canlıdır, simmetrikdir. Göz almalarının hərəkəti sərbəstdir (şək.3b), dili orta xətt üzrə yerləşmişdir. Yuxarı ətraflarda əzələ tonusu yüksəlmişdir. Aşağı ətrafların əzələlərinin hipotrofiyası nəzərə çarpır, aşağı ətraflarda ağrı hissini müayinə etdikdə narahatlıq meydana çıxır.



Şəkil 3 (a, b).

Sümük anomaliyalarını görmək üçün rentgen təsvirlər çəkilmişdir və struktur dəyişikliklərini və sümüklərin qeyri-dəqiq diferensiasiyasını, qalça sümüyün qanadlarının olmamasını, bud sümüklərinin deformasiyasını, skolioz, bel-qalça birləşməsi ilə birgə oma sümüyünün tam ageneziasını müşahidə edə bilmişik. Ultrasonoqrafik müayinə zamanı daxili orqanlarda patologiya qeydə alınmamışdır. Neyrosonoqrafik və exokardioqrafik müayinənin məlumatları da həmçinin norma daxilindədir.

Mütəxəssislərin baxışı aparılmışdır. Travmatoloqun rəyi: anadangəlmə skolioz, hipoplaziya və aşağı ətrfların çoxsaylı kontrakturaları. Genetikin rəyi: kaudal reqressiya sindromu (caudal dysplasia sequence). Oftalmoloqun müayinəsi göz dibinin patologiyasını aşkar etməmişdir. Nevroloqun rəyi: hipoksik ensefalopatiya. Yanaşı gedən patologiyadan uşaqlarda ikitərəfli kriptomizim rast gəlir.

Müayinə aparıldıqdan və mütəxəssislərin məsləhətindən sonra pasiyentə «Kaudal reqressiya sindromu» yekun diaqnoz qoyulmuşdur.

Müzakirələr. Kaudal reqressiya sindromu – onurğanın distal şöbəsinin və onurğa beyninin nadir ağır anadangəlmə inkişaf qüsurudur. Dünya ədəbiyyatında bu patoloji vəziyyəti ifadə edən bir neçə terminlərə rast gəlinir: sakral və ya lumbosakral ageneziya, kaudal displaziya, kaudal disgeneziya sindromu [3,4,21,22]. Əksər hallarda kaudal reqressiya sindromu digər orqan və sistemlərin qüsurları ilə bir yerdə təsadüf edir [22]. Bu anadangəlmə qüsür mərkəzi sinir sisteminin (mielomeninqosele, hidrosefaliya, Arnold – Kiari malformasiyası, holoprozensefaliya), ürəyin (mədəciklərarası arakəsmənin qüsuru), mədə-bağırsağ və sidikcinsiyyət yolunun (traxeoözofageal fistul, ön qarın divarının qüsuru, qasıq yırtığı, bağırsağın malrotasiyası, onikibarmaq bağırsağın atreziası, düz bağırsağın atreziası, ureterohidronefroz, sidik kisəsi reflüksü, sidik kisəsinin ekstrofiyası, rektovaginal və rektoureteral fistullar, nalabənzər böyrək, hipospadiya, uretranın atreziası, xarici cinsiyyət üzvlərinin transpozisiyası, kriptomizim) bir sıra anomaliyaları ilə müşayiət oluna bilər [3,4,6,8,11,13,14,23].

Onurğanın zədələnməsi səviyyəsindən asılı olaraq büzdüm, oma, bel və hətta aşağı döş fəqərələri olmaya bilər ki, bu da qüsurun varian-

tını müəyyən edir (şək. 1) [2,4,8,14,19]. Kaudal reqressiyanın ən ağır forması sirenomeliya və ya su pərisi sindromu adlandırılır [5]. Bu letal qüsurun rastgəlmə tezliyi 60 000 yenidoğulmuşda 1 hadisə təşkil edir.

İlk dəfə anadangəlmə qüsür onurğanın distal hissəsinin ageneziası şəklində Hohl tərəfindən 1852-ci ildə təsvir edilmişdir. Sindromun rastgəlmə tezliyi 25000 yenidoğulmuşda 1 hadisə təşkil edir. Cəmi sakral ageneziya olan 500-ə yaxın pasiyentlər müşahidə edilmişlər [18]. İlk dəfə 1961-ci ildə Duhamel tərəfindən [6] təsvir edilmiş bu anomaliyanın patonomonik əlaməti aşağı ətrafların birləşməsi olmuşdur. Bitişmə sümük mənşəli və ya yumşaq toxumalar hüdudunda ola bilər. Əksər hallarda sirenomeliya böyrəklərin ageneziası, kor dəlik kimi başa çatan yoğun bağırsağ, xarici və daxili cinsiyyət üzvlərinin olmaması, yeganə göbək ciyəsi arteriyası, anusun atreziası müşahidə edilir [2,4,5,6,13,22]. Bir çox müəlliflərin fikrincə [5], sirenomeliyanın inkişaf etməsi bədənin aşağı yarısının qan təchizatının natamam olması ilə şərtlənmişdir. Müəyyən edilmişdir ki, bu patologiya olan döldə kaudal strukturların qan təchizatını həyata keçirmədən qan anomal damar vasitəsilə ciftə doğru şuntlanır. Ölkə ədəbiyyatında biz kaudal reqressiya sindromu olan pasiyentin müşahidə və ya müalicəsinə dair məlumatlar tapa bilmədik. Bu elmi məqalə onurğanın anadangəlmə anomaliyasının nadir formasını və bu patologiyası olan pasiyentin klinik hadisəsini işıqlandırır.

Etiologiya. Kaudal reqressiya sindromunun etiologiyası axıradək aydınlaşdırılmamışdır. Müəlliflərin əksəriyyəti bu patologiyanın mənşəyində səbəbkar amil kimi şəkərli diabet, genetik meylik və dölün bədəninə aşağı yarısının qan təchizatını qəbul edənlər [1,3,4,10,22,23]. Phillips et al. [19] məlumatına görə, kaudal reqressiya sindromu olan pasiyentlərin 50%-nin anası şəkərli diabet ilə xəstə olmuşdur.

İnsulin asılı şəkərli diabet zamanı anadangəlmə qüsurun əmələ gəlməsinin risk amilləri mayalanmadan əvvəl qanda şəkərin səviyyəsinə lazımi qədər nəzarət edilməməsi, xəstəliyin davam etmə müddəti 10 ildən yuxarı və diabetik angiopatiya olmuşdur. diabetik embriopatiya artıq hestasiyanın 4-5-ci həftəsində formalaşmağa başlayır və qanda dövr edən insulin və keton cisimlərinin, qlükozanın həm yüksək, həm də aşağı səviyyəsinin embriona

birbaşa teratogen təsirinin nəticəsi sayılır [9]. Bu embrionun kaudal mezodermasının zədələnməsinə gətirib çıxarır ki, o da öz növbəsində neyronların, paraksial (fəqərələri distal şöbəsini və sidik-cinsiyyət yolunu əmələ gətirən somitlərin) hüceyrələrin normal miqyasını pozur [22].

Klinika. Kaudal reqressiya sindromu olan pasientlərdə alçaq boy qeydə alınır ki, bu da gövdənin və ətrafların qısalması ilə şərtlənmişdir. Bu sindromun ən qabarıq klinik əlamətləri – çanağın daralması və hipoplaziyası, aşağı ətrafların hipotrofiyası, anadangəlmə bud çıxıqları, bud-çanaq və diz oynaqlarının bükücü kontrakturaları, pəncələrin ekvinovirus deformasiyaları hesab edilir [15,16,18,19]. Xəstəliyin nevroloji mənzərəsində dərin parəzlər və ya aşağı ətrafların plegiyası, əzələ hipotoniyası, vətər reflekslərinin zəifləməsi müşahidə olunur. Nevroloji defisitə ağır əzələlərə onurğa beyninin və onun şaxələrinin qırılması səviyyəsi ilə düz korrelyasiya əlaqəsindədir [16,18].

Bəzən onurğanın hər hansı şöbəsinin ageneziası genetik sindromların [15,16]: OEIS-kompleks (omfalosele, ifrazat dəliyinin (kloaka) ekstrofiyası, anusun atreziası, omanın inkişaf qüsurları), VATER-sindromun (vertebral anomaliyalar, anusun atreziası, traxeya-qida borusu fistulu, qida borusunun atreziası, böyrəklərin anomaliyaları) tərkibinə daxil olur.

Müalicə: Kaudal reqressiya sindromu olan pasientlərin müalicəsində yanaşma kompleks, mərhələli və fərdi aparılmalıdır [8,21,23]. Pasientlərin bu qrupunun müalicəsi həkimin qarşısında bir sıra kardinal məsələlər qoyur: müvafiq mütəxəssislər xəlb olunmaqla onurğa-çanaq qeyri-sabitliyin aradan qaldırılması, aşağı ətrafların deformasiyasının korreksiyası, digər orqan və sistemlərin inkişaf qüsurları ilə

bağlı olan ağırlaşmaların müalicəsi [6,15,18,19,24].

Onurğa-çanaq qeyri-sabitliyi olan pasientlərin müalicə taktikası fərqlidir. Bir çox müəlliflər [17,19,20] – aktiv cərrahi taktikanın aparılmasını dəstəkləyirlər və qeyri-sabitliyin olmasını rekonstruktiv və instrumental fiksasiya əməliyyatının aparılması üçün göstəriş sayırlar ki, bu da qeyri-sabit bədən üçün yuxarı ətrafların dayaq funksiyasından azad olunması, daxili orqanların kompressiya və deformasiyadan müdafiə olunması, sabit onurğa-çanaq kompleksinin yaradılması məqsədini daşıyır.

Yekun. Kaudal reqressiya sindromu olan pasientlərin həyat keyfiyyətinin proqnozu onurğanın və onurğa beyni qüsurunun ağırlıq dərəcəsi, nevroloji pozulmaların və uroloji ağırlaşmaların ifadə dərəcəsi, əzələ hipotoniyası [2,16,24]. Uşaqlar daima tibbi reabilitasiyanın aparılması ehtiyacını duyurlar.

Əgər belə pasiyentlərdə həyatı vacib orqanlara zərər dəyməyibsə, onun yaşama müddəti (ömrü) uzundur. Koqnitiv və psixi funksiyalar adətən zərər görmür. Aşağı ətrafların problemləri, bağırsağın sfinkterlərinin və sidik kisəsinin sinir-əzələ çatışmazlığı istisna edilməklə, onların fəaliyyəti normal olacaqdır. Bəzi ağır hallarda proqnoz qeyri-qənaətbəxşdir [7,12].

Prenatal diaqnostika fəqərələrin və aşağı ətrafların ageneziası (qurbağa pəncəsi vəziyyətində) ilə bağlı olaraq, hamiləliyin 20-ci həftəsində USM ilə aparılır. Bununla bərabər hestasiyanın 16-19-cu həftəsində ağır anadangəlmə məxmərək sindromu (sirinqomeqaliyalı döl) hallarını transvaginal ultrasəs müayinəsinin köməyi ilə aşkar etmək olar [5,8].

Kaudal reqressiya sindromu müşahidə edilən bu hadisə diqqəti prenatal diaqnostikaya yönəltmək məqsədi ilə təqdim olunmuşdur. Bu sindromun profilaktikası prenatal diaqnostika zamanı aşkar edilən patoloji hamiləliyin dayandırılması yolu ilə mümkündür.

ƏDƏBİYYAT:

1. Al Kaissi A., Klaushofer K., Grill F. Caudal regression syndrome and popliteal webbing in connection with maternal diabetes mellitus: a case report and literature review // *Cases J.* 2008. Vol. 1. P. 407–415.
2. Aslan H., Yanik H., Celikaslan N., et al. Prenatal diagnosis of caudal regression syndrome: a case report // *BMC Pregnancy Childbirth.* 2001. Vol. 1. P. 8.
3. Boulas M.M. Recognition of caudal regression syndrome // *Adv. Neonatal. Care.* 2009. Vol. 9. P. 61–69.

4. Bruce J.H., Romaguera R.L., Rodriguez M.M., et al. Caudal dysplasia syndrome and sirenomelia: are they part of a spectrum? // *Fetal Pediatr. Pathol.* 2009. Vol. 28. P. 109–131.
5. Das B.B., Rajegowda B.K., Bainbridge R., et al. Caudal regression syndrome versus sirenomelia: a case report // *J. Perinatol.* 2002. Vol. 22. P. 168–170.
6. Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression // *Arch. Dis. Child.* 1961. Vol. 36. P. 152–155.
7. Frantz C.H., Aitken G.T. Complete absence of the lumbar spine and sacrum // *J. Bone Joint Surg. Am.* 1967. Vol. 49. P. 1531–1540.
8. Herring J.A. Caudal regression syndrome // In: Tachdjian's *Pediatric Orthopaedics*, 4th Ed. Elsevier. 2007. Vol. 2. P. 1466–1471.
9. Huang C.P., Huang I.T., Chu C.C., et al. Caudal regression syndrome in the infant of a woman with pregestational diabetes // *Taiwanese J. Obstet. Gynecol.* 2005. Vol. 44. P. 264–266.
10. Kacinski M., Jaworek M., Skowronek-Bala B. Caudal regression syndrome associated with white matter lesions and chromosome 18p11.2 deletion // *Brain Dev.* 2007. Vol. 29. P. 164–166.
11. Kahilogullari G., Tuna H., Aydin Z., et al. Caudal regression syndrome after the childhood period: a case report // *Neuroanatomy.* 2005. Vol. 4. P. 16–17.
12. Karaman A., Aydın H., Geçkinli B. Kaudal Regresyon Sendromu: Bir Olgu Sunumu // *J Kartal TR* 2015;26(1):80-82
13. Martins J.L., Martins E.C.S. Anorectal anomaly associated with caudal regression: late evaluation after posterior sagittal anorectoplasty // *Pediatr. Surg. Int.* 2003. N 19. P. 106–108.
14. Nagy G.R., Csapo Z., Barakonyi E., et al. Prenatal diagnosis and fetopathological investigation of dorsolumbosacral agenesis // *Pathol. Res. Prac.* 2009. Vol. 205. P. 490–493.
15. Noonan J.K. Mielomeningocele // In: Lovell and Winter's *Pediatric Orthopaedics*, ed. by R.T.Morrissy, S.L.Weinstein, 6th ed. Lippincott Williams & Wilkins, 2006. P. 635–639.
16. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression syndrome-case report and review of literature. *Pediatr Surg Int* 2005;21(7):578-81.
17. Perry J., Bonnett C.A., Hoffer M.M. Vertebral pelvic fusions in the rehabilitation of patients with sacral agenesis // *J. Bone Joint Surg. Am.* 1970. Vol. 52. P. 288–294.
18. Phillips W.A. Sacral agenesis // In: Weinstein S.L., ed. *The Pediatric Spine: Principles and Practice*, 2nd Edition. Lippincott Williams & Wilkins, 2001. P. 193–201.
19. Phillips W.A., Cooperman D.R., Lindquist T.C. Orthopaedic management of lumbosacral agenesis. Long-term follow-up // *J. Bone Joint Surg. Am.* 1982. Vol. 64. P. 1282–1294.
20. Виссарионов С.В., Белянчиков С.М.. "Лечение пациентов с синдромом каудальной регрессии" *Хирургия позвоночника*, no. 3, 2011, pp. 56-59.
21. Renshaw T.S. Sacral agenesis // *J. Bone Joint Surg. Am.* 1978. Vol. 60. P. 373–383.
22. Rougemont A.L., Bouron-Dal Soglio D., Desilets V., et al. Caudal dysgenesis, sirenomelia, and situs inversus totalis: a primitive defect in blastogenesis // *Am. J. Med. Genet. A.* 2008. Vol. 146A. P. 1470–1476.
23. Singh S.K., Singh R.D., Sharma A. Caudal regression syndrome — case report and review of literature // *Pediatr. Surg. Int.* 2005. Vol. 21. P. 578–581.
24. Torre M., Buffa P., Jasonni V., et al. Long-term urologic outcome in patients with caudal regression syndrome, compared with meningomyelocele and spinal cord lipoma // *J. Pediatr. Surg.* 2008. Vol. 43. P. 530–533.

СИНДРОМ КАУДАЛЬНОЙ РЕГРЕССИИ: Клинический случай

Гараяева С.З., Ашрафова К.Н.

Кафедра I детских болезней

Азербайджанского Медицинского Университета¹,

НИИ Педиатрии им. К.У. Фараджевой²

Ключевые слова: *каудальная регрессия, врожденная аномалия позвоночника, короткие нижние конечности.*

Синдром каудальной регрессии - редкое спорадическое заболевание, характеризующееся поражением терминальных сегментов позвоночника и врожденными аномалиями нижних конечностей, желудочно-кишечного тракта и мочеполовой системы. Под нашим наблюдением находился 37-дневный пациент с синдромом каудальной регрессии. В статье дается описание этого клинического явления. Это событие, которое характеризуется синдромом каудальной регрессии, было представлено, чтобы привлечь внимание к пренатальной диагностике.

CAUDAL REGRESSION SYNDROME: Clinical case

Garayeva S.Z., Ashrafova K.N.

Department I of Childhood Diseases of Azerbaijan Medical University,

Scientific Research Institute of Pediatrics. K.J. Farajeva.

Key words: *caudal regression, congenital anomaly of the spine, short lower extremities.*

Caudal regression syndrome is a rare sporadic disease characterized by lesions of the terminal segments of the spine and congenital anomalies of the lower extremities, gastrointestinal tract, and genitourinary system. We observed a 37-day-old patient with caudal regression syndrome. The article describes this clinical phenomenon. This event, which is characterized by caudal regression syndrome, was presented to draw attention to prenatal diagnosis.