



# Sirenomeli: Bir Otopsi Olgusu

## Sirenomelia: A Case Report

 Nihal Kılınç<sup>1</sup>, Bülent Demir<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Çanakkale Onsekiz Mart University School of Medicine Department of Medical Pathology, Çanakkale, Turkey

<sup>2</sup>Çanakkale Onsekiz Mart University School of Medicine Department of Gynecology, Çanakkale, Turkey

### ÖZ

Deniz kızı sendromu olarak da bilinen sirenomeli, etiyojisi belirsiz nadir görülen bir konjenital malformasyondur. Alt ekstremite füzyonu ve ciddi ürogenital, gastrointestinal, kardiyovasküler, merkezi sinir sistemi malformasyonları ile karakterize çok nadir bir doğumsal fetal anomalidir. Tek umbilikal arter, renal agenezi ve tek alt ekstremitesi olan ve yaşamının ilk dakikasında kaybedilen, gebeliğin üçüncü trimesterinde tanı konulan sirenomeli olgusunu sunuyoruz.

**Anahtar Kelimeler:** Sirenomeli, mermaid, kaudal regresyon

### GİRİŞ

Sirenomeli, 1542'de Rocheus tarafından tanımlandı. Sirenomeli olarak da adlandırılan deniz kızı (mermaid) sendromu alt ekstremitelerin füzyonu ile karakterli, oldukça nadir görülen, ölümcül bir konjenital malformasyondur (1). Etiyojisi bilinmemekle birlikte maternal diabetes, genetik yatkınlık ve vasküler hipoperfüzyon olası nedenler olarak ileri sürülmektedir. Bu bebekler çoğunlukla ölü doğarlar veya doğumdan kısa süre sonra kaybedilirler. Boşaltım sistemi bozukluklarının derecesi yaşam şansını belirler ve literatürde çok az sayıda yaşayan olgu bildirilmiştir (2). Burada sirenomeli tanısı alan bir olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

### OLGU

21 yaşında G1,P0,A0,Y0 olan akraba evliliği tanımlayan anne, 34. gebelik haftasında ağrı ve uterus kasılma şikayetleri ile Kadın Hastalıkları ve Doğum polikliniğine başvurdu. Annenin öz ve soy geçmişinde ve rutin laboratuvar bulgularında özellik yoktu. Annenin ultrasonografisinde; anhidroamnioz, intrauterin gelişme geriliği, makat geliş ve servikal açıklığı olmadığı tesbit edildi. Olgunun radyolojik incelemesinde; tek femur ve proksi-

### ABSTRACT

Sirenomelia, also known as the mermaid syndrome, is a rare congenital malformation of uncertain etiology. It is a very rare congenital fetal anomaly characterized by lower limb fusion and severe urogenital, gastrointestinal, cardiovascular, central nervous system malformations. We present a case of sirenomelia diagnosed in the third trimester of pregnancy, who had a single umbilical artery, renal agenesis and a single lower extremity and who was lost at first minute of life.

**Keywords:** Sirenomelia, mermaid, caudal regression

mal tibia, sol el parmak yokluğu, pelvis kemikleri kısmen gelişmemiş ve vertebralarda füzyon anomalisi izlendi (**Şekil 1**). Anne, sezeryan abdominalis ile apgar 1. dk. 2 ve 5. dk. 0 olan cinsiyeti belirsiz bebek doğurdu. Olguya (yakınının onayı ile) yapılan otopsinin makroskopik incelemesinde, 1150 gr. ağırlığındaki fetusta alt ekstremiteler orta hat boyunca birbirine yapışık olduğu ve sol el baş parmağı yokluğu izlendi (**Şekil 2,3**). Olgu açıldığında; böbrekler, mesane, üreter, üretra, rektum, iç ve dış genital organların yokluğu ile hipoplazik akciğerler ve anal açıklıklığının olmadığı tesbit edildi. Olgunun mikroskopik incelemesinde; beyin, timus, kalp, karaciğer, dalak, pankreas ve sürenal dokuda Hemoraji ile aksesuar dalak izlendi. Ayrıca 313 gr. ağırlığında ve perivillöz hyalinizasyon gösteren plasenta ile bir arter, bir ven içeren göbek kordonu tespit edildi. Otopsi bulgularımız sonucunda olguya sirenomeli tanısı kondu.

### TARTIŞMA

Alt ekstremitelerin füzyonu ile karakterize, kaudal regresyon sendromunun (KRS) en şiddetli formu olan sirenomeli, ölümcül ve nadir bir konjenital malformasyondur. KRS ilk kez 19. yüzyılda Geoffroy Saint-Hilaire ve Honl tanımlamıştır. Sirenomeli KRS'nin major bir formu

**Corresponding Author:** Nihal KILINÇ

**Address:** Çanakkale Onsekiz Mart University School of Medicine  
Department of Medical Pathology, Çanakkale, Turkey

**E-mail:** nkilinc@comu.edu.tr

**Başvuru Tarihi/Received:** 12.10.2021

**Kabul Tarihi/Accepted:** 07.11.2021



olarak da tanımlanmaktadır (3). KRS alt ekstremitelerin füzyonu, lumbosakral vertebralarda anomali, imperfore anüs, üriner trakt ve böbreklerde agenezis ile karakterize embriyolojik bir defektir. KRS'ye günümüzde "kaudal disgenезis, sakral agenezis ve deniz kızı sendromu (sirenomeli, symphodia)" gibi değişik adlandırmalar yapılmaktadır. Sirenomeli, füzyon tipine göre symphodia veya symphodia, symphodia monopos veya uromelia ve symphodia apus veya sirenomelia olarak sınıflandırılır (5). Kaudal disgenезis ve VACTERL (vertebral defektler, anal atrezi, kardiyak anomallikler, trakeo-özofageal fistül, renal ve uzuv anomallikleri) ile ortak benzerliği nedeniyle, sirenomeli ve benzer defektler arasındaki ayırım zordur. Bu nedenle sirenomelinin ayrı bir varlık mı yoksa yukarıda bahsedilen multisistemik malformasyonların başka bir sınıfı mı olduğu konusunda hala tartışmalar vardır (1,4).

Dünya çapında görülme sıklığı 60.000-100.000 doğumda 1,1 ile 4,2 arasında değişmektedir (5). Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, posterior mezoderm aksının eksikliği sonucu ekstremiteler tomurcuğunun primordiyal hücrelerinin ayrılamaması ve organogenetik period esnasında rotasyon yapamaması olarak düşünülmektedir. Alt ekstremitelerin füzyonu, tek umbilikal ve inatçı vitellin arterin varlığı sirenomelinin başlıca özellikleridir. Daha yaygın olan başka bir düşünceye göre ise göbek kordonunda tek arter bulunması nedeniyle embriyonal dönemde alt taraf doku ve organlarının yetersiz kanlanması sonucunda bacakların yapışıklığına ve diğer bulgulara neden olur (6). Olgumuzun göbek kordonu mikroskopik incelemesinde tek arter tesbit edildi.

Sendromun nedenleri tam olarak bilinmemekle birlikte anne yaşının 20'nin altında veya 40'ın üzerinde olması,

tek yumurta ikizi olma, gebelikte çeşitli zararlı etkenlere maruz kalma, diyabetik anne bebeği olma ve erkek cinsiyeti risk etmenleri olarak bildirilmiştir (1,7,8). Olgumuzun anne yaşı 21 ve diğer risk etmenleri ise yoktu.



Şekil 2. Olgunun önden makroskopik görünümü



Şekil 3. Olgunun arkadan makroskopik görünümü



Şekil 1. Olgunun radyolojik görünümü

Sirenomeli oluşumunda retinoik asit, kadmiyum ve koka- in gibi teratojenlerin varlığı, fiziksel nedenler (ısı artışı, travma, radyasyon), bazı ilaçlar (sulfonamidler, siklofosf- amid ve lityum) ve annenin beslenme eksikliği predispo- zan faktörlerdir (1,8,9). Olgumuzun annesinde ilaç alımı ve madde kullanımı hikayesi mevcut değildi.

Tanı ile ilgili olarak, sirenomeli ilk trimesterde kolay- ca saptanır hatta vajinal ultrasonografi ile daha doğ- ru sonuçlar alınmaktadır. En erken rapor 9. haftada tanımlanmıştır. Ancak termde tanı konulabilen vakalar da bildirilmiştir (7,8). İkinci trimesterde görülen iler- leyici oligohidramnios, bu malformasyonun ilk belirtisi olmakla birlikte şiddetli oligohidramniosta prenatal tanı zor olabilir. Olgumuzun annesi gebelik takiplerini düzenli yaptırmamış olup ağrı ve uterus kasılmalarının başlaması nedeniyle ile hastaneye yatışında, ilk ultra- sonografik muayenesini yaptırmıştır. Bu nedenle 34. ge- belik haftasında yapılan ilk ultrasonografik muayenesi ile tanı almıştır.

Sirenomelinin patognomonik belirtisi, alt ekstremite- lerin füzyonu ve hipotrofidir. Olgumuz da alt ekstremiteler orta hat boyunca birbirine yapışık idi. Bacakların yapışıklığı yanında en sık bildirilen bir diğer bulgu böbrek gelişim bozukluğudur. Sirenomelide genellikle dış ve iç cinsiyet organları tam olarak gelişmez (1,8,9). Bizim olgu- muzda da böbrekler, mesane, üreter, üretra, rektum, iç ve dış genital organlar yoktu ve anal açıklık izlenmedi.

Sirenomeli, çoğu durumda pulmoner hipoplazi ve renal ageneziden kaynaklanan böbrek yetmezliği nedeniyle ölümcüldür. Sirenomelili çocukların yarısı canlı doğar ve çoğu sonraki beş gün içinde ölür. Sirenomeli olan bir çocuğun hayatta kaldığı çok az vaka bildirilmiştir bunlar genellikle işlev gösterebilen böbrekleri bulunan olgu- lardır (5,9). Olgumuzun otopsi incelemesinde böbrekler izlenmedi ve akciğerler hipoplazikti.

## SONUÇ

Sirenomelia, nadir görülen ve ölümcül bir konjenital malformasyondur. Sendromun nedenleri tam olarak bilinmemektedir. Alt ekstremitelerin füzyonu, lumbosa- kral vertebralarda anomali, imperfore anüs, üriner trakt ve böbreklerde agenezis ile karakterize embriyolojik bir defektir. İlk trimester sonunda yapılan ultrasonografi ile sirenomeli tanısı konulabilir ancak gebelin ilerleyen dönemlerinde oligohidroamniyoz nedeniyle tanı zorlaşır. Sağ kalım ile bağdaşmayan ciddi anomalili fetüs durum- larında terminasyon önerilmelidir.

## ETİK BEYANLAR

**Aydınlatılmış Onam:** Bu çalışmaya katılan hasta(lar)dan yazılı onam alınmıştır.

**Hakem Değerlendirme Süreci:** Harici çift kör hakem değerlendirmesi.

**Çıkar Çatışması Durumu:** Yazarlar bu çalışmada her- hangi bir çıkarıya dayalı ilişki olmadığını beyan etmişlerdir.

**Finansal Destek:** Yazarlar bu çalışmada finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

**Yazar Katkıları:** Yazarların tümü; makalenin tasarımına, yürütülmesine, analizine katıldığını ve son sürümünü onayladıklarını beyan etmişlerdir.

## KAYNAKLAR

1. Shojaee A, Ronnasian F, Behnam M, et al. Sirenomelia: two case reports. *J Med Case Reports* 2021;15:217-20.
2. Taghavi MM, Jafari Naveh HR, Shariati M, et al. Sirenomelia (mermaid syndrome): an infant from parents who used a special form of snuff. *Pak J Biol Sci* 2009;12(9): 722-5.
3. Subtil D, Cosson M, Houfflin V, et al. Early detection of caudal regression syndrome: specific interest and findings in three cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1998;80:109-12.
4. Thottungal AD, Charles AK, Dickinson JE, et al. Caudal dysgenesis and sirenomelia-single centre experience suggests common pathogenic basis. *Am J Med Genet A* 2010;152A(10):2578-87.
5. Garrido-Allepuz C, Haro E, González-Lamuño D, et al. A clinical and experimental overview of sirenomelia: Insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *Dis Model Mech* 2011;4:289-99.
6. Kadian YS, Duhan N, Rattan KN, et al. Sirenomelia (Mermaid syndrome): a rare anomaly. *Afr J Paediatr Surg* 2008;5(2): 105-6.
7. Kılıncı N, Demir B, Yayla M. Sirenomelia: Bir Otopsi Olgusu. *Perinatol Derg.* 2003;11:56-8.
8. Morales-Roselló J, Loscalzo G, Buongiorno S, et al. Sirenomelia, case report and review of the literature. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2020;26:1-4.
9. Küçük Ş, Küçük İG. Sirenomelia (Mermaid Syndrome): A Case Report. *Turk Patoloji Derg* 2020;36:256-60.