



### İDRAR KAÇIRMAYLA BAŞVURAN 13 YAŞINDA ERKEK OLGU

Belde KASAP DEMİR<sup>1</sup>

On üç yaşında erkek olgu geceleri idrar kaçırma şikayeti ile başvurdu. Sıvı kısıtlamasına ve ebeveynlerinin geceleri kaldırmasına rağmen şikayetlerinin hemen her gece devam ettiği öğrenildi. Geçirilmiş İYE, gündüz idrar kaçırma, sık ya da telaşlı tuvalete gitme, kabızlık ya da dışkı kaçırma gibi şikayetlerinin olmadığı belirtildi. Başvuru öncesi yapılan görüntüleme tetkiklerinde böbreklerinde genişleme ve idrar kesesinde bozukluk olduğu ve laboratuvar testlerinin böbrek hastalığı ile uyumlu olması üzerine yönlendirildiği öğrenildi. Özgeçmişinde özellik yoktu, soygeçmişinde ise anne baba arasında ikinci dereceden akrabalık vardı (Dedeler amca çocukları).

Fizik muayenesinde, vücut ağırlığı 46,7 kg (25-50p), boyu 165 cm (50-75 p), kan basıncı: 100/70 mmHg idi. Vital bulguları olağan olan hastada solukluk mevcuttu. Hastanın gülümsediğinde yüzünde ağlama ifadesi izlendi (Resim 1). Sakral bölgede kıllanma ya da cildinde anormallik izlenmedi. Derin tendon refleksleri normal idi. Diğer sistem muayeneleri olağandı.

Laboratuvar değerlendirmesinde WBC 11.850/mm<sup>3</sup> (%90 PNL), Hb: 9,5 g/dL, MCV: 83 fL, Plt: 157.000/mm<sup>3</sup>, TİT: dansite <1005, pH: 6, lök: (+3), pr: (+1) mikroskopide bol lökosit. İdrar kültürü: 10<sup>5</sup> *E.coli* üremesi saptandı. Kan gazı: pH: 7,22, pCO<sub>2</sub>: 41, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>: 15,2; anyon gap: +4. Üre: 95 mg/dL, kreatinin: 3,34 mg/dL, eGFR: 34,6 mL/dk/1.73m<sup>2</sup>, ürik asit: 6,4 mg/dL, Na: 136 mmol/L, K: 5,6 mmol/L, Cl: 103 mmol/L, Ca: 7,9 mg/dL,

<sup>1</sup> Prof. Dr., İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD., Çocuk Nefroloji ve Romatoloji BD., beldekasap@gmail.com



## Soru 8. Ochoa Sendromunun prognozu nasıldır?

Ochoa Sendromlu hastaların çoğu, hastalığın tanınmaması nedeniyle geç tanı almakta ve yeterli tedavi görememektedir. Bu durum ise üst üriner sistemde hasarlanma ve böbrek yetmezliği ile sonuçlanmaktadır. Aydoğdu ve arkadaşlarının serilerinde serum kreatinin düzeylerinde yükselme ile başvuran 16 ve 19 yaşındaki Ochoa sendromlu erkek kardeşler bildirilmiştir<sup>10</sup>. Varlam ve Dippell tarafından bildirilen dokuz olgunun beşinde kronik böbrek yetmezliği ve birinde son dönem böbrek hastalığı saptanmıştır<sup>12</sup>. Bu durum geç tanı almaları ile ilişkilendirilmiştir. Okul çağında veya daha sonra teşhis edilen hastaların genellikle daha yüksek derecede böbrek hasarı sergiledikleri kaydedilmiştir<sup>4</sup>. Nitekim, ilk olarak 13 yaşında başvuran ve başvurusunda evre III KBH saptanan olgumuzun seyrinde son dönem böbrek hastalığı gelişerek böbrek nakli uygulanmıştır.

## Kaynaklar

1. Joseph DB. Megaureter. In: Docimo SG (ed) The Kelalis-King-Belman Textbook of Clinical Pediatric Urology, 6<sup>th</sup> edn. Taylor & Francis, New York, 2019; pp 610-624.
2. King LR. Megaloureter: definition, diagnosis and management. J Urol 1980; 123:222-3.
3. Hemal AK, Ansari MS, Doddamani D, et al. Symptomatic and complicated adult and adolescent primary obstructive megaureter-indications for surgery: analysis, outcome and follow-up. J Urol 2003; 61:703-707.
4. Ochoa B: Can a congenital dysfunctional bladder be diagnosed from a smile? The Ochoa syndrome updated. Pediatr Nephrol 2004; 19:6-12.
5. Pang J, Zhang S, Yang P, Hawkins-Lee B, et al. Loss-of-function mutations in HPSE2 cause the autosomal recessive urofacial syndrome. Am J Hum Genet 2010; 86:957-62.
6. Stuart HM, Roberts NA, Burgu B, et al: LRIG2 mutations cause urofacial syndrome. Am J Hum Genet 2013; 92:259-64.
7. Daly SB, Urquhart JE, Hilton E, et al. Mutations in HPSE2 cause urofacial syndrome. Am J Hum Genet 2010; 86:963-9.
8. Woolf AS, Stuart HM, Roberts NA, McKenzie EA, Hilton EN, Newman WG: Urofacial Syndrome: a genetic and congenital disease of aberrant urinary bladder innervations. Pediatr Nephrol 2014; 29:513-18.
9. Roberts NA, Hilton EN, Woolf AS. From gene discovery to new biological mechanisms: heparanases and congenital urinary bladder disease. Nephrol Dial Transplant 2016; 31:534-40.
10. Aydogdu O, Burgu B, Demirel F, et al. Ochoa syndrome: a spectrum of urofacial syndrome. Eur J Pediatr 2010; 169:431-5.
11. Osorio S, Rivillas ND, Martinez JA. Urofacial (ochoa) syndrome: A literature review. J Pediatr Urol 2021; 17:246-254.
12. Varlam DE, Dippell J: Non-neurogenic bladder and chronic renal insufficiency in childhood. Pediatr Nephrol 1995; 9:1-5.