

BÖLÜM 7

PEDİATRİK ÜROLOJİ İLE İLGİLİ SENDROMLAR

Kutay TOPAL¹

Rahib GARAYEV²

PRUNE BELLY SENDROMU

Prune belly sendromu (PBS), 100.000 canlı erkek doğumda yaklaşık 3,7 oranında görülen nadir bir hastalıktır. PBS, karın duvarı kas eksikliği, bilateral kriptorşidizm ve idrar yolu malformasyonlarından oluşan bir anomali üçlüsü ile karakterizedir (1). PBS'li çocukların %75'inde vezikoüreteral reflü (VUR) mevcuttur Böbrek toplayıcı sistem genellikle belirgin şekilde genişlemiştir; bu genişleme, displazi veya obstrüksiyon derecesi ile her zaman korele değildir. Üreterler geniş, kıvrımlı ve genellikle proksimalden distal segmente doğru daha belirgin etkilenir. Tüm üreter seviyelerinde kıvrılma ve fonksiyonel obstrüksiyon görülebilir. Histolojik olarak, düz kas hücrelerinde azalma ve fibröz bağ dokusunda artış saptanır; bu durum zayıf peristaltizme katkıda bulunur.(1) Megamesane, genellikle normal kapasitesinin 2–8 katı kadar genişlemiş olup tıkanıklık yoktur. Mesane duvarı kalın, pürüzsüz ve

¹ Dr. Öğr. Üyesi., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD., dr.kutaytopal@gmail.com, ORCID iD: 0000-0001-7501-7251

² Arş. Gör. Dr., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD., rahibgarayev94@gmail.com, ORCID iD: 0009-0002-3360-2465

gelişmesine ve böbrekte Wilms tümörünün oluşmasına yol açar. Wilms tümörü, pediatrik renal maligniteler arasında en sık görülen ve WT1 gen mutasyonlarıyla ilişkili olan tümör tipidir. Ayrıca, WT1 mutasyonları sadece renal patolojilere değil, aynı zamanda gonadal gelişim bozukluklarına da yol açar; bu nedenle, hem böbrek fonksiyonlarının hem de gonadal sağlığın yakından izlenmesi gerekir (17).

KAYNAKLAR

1. Arlen AM, Nawaf C, Kirsch AJ. Prune belly syndrome: current perspectives. *Pediatric Health Med Ther.* 2019;10:75-81.
2. Hennekam RC. Rubinstein-Taybi syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2006;14(9):981-5.
3. Wiley S, Swayne S, Rubinstein JH, Lanphear NE, Stevens CA. Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines. *Am J Med Genet A.* 2003;119a(2):101-10.
4. Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, Anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, Radial and Renal dysplasia: a spectrum of associated defects. *J Pediatr.* 1973;82(1):104-7.
5. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:56.
6. Czeizel A, Ludányi I. An aetiological study of the VACTERL-association. *Eur J Pediatr.* 1985;144(4):331-7.
7. Solomon BD, Pineda-Alvarez DE, Raam MS, Bous SM, Keaton AA, Vélez JI, et al. Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet A.* 2010;152a(9):2236-44.
8. Breslow NE, Norris R, Norkool PA, Kang T, Beckwith JB, Perlman EJ, et al. Characteristics and outcomes of children with the Wilms tumor-Aniridia syndrome: a report from the National Wilms Tumor Study Group. *J Clin Oncol.* 2003;21(24):4579-85.
9. Scott RH, Stiller CA, Walker L, Rahman N. Syndromes and constitutional chromosomal abnormalities associated with Wilms tumour. *J Med Genet.* 2006;43(9):705-15.
10. Hol JA, Jongmans MCJ, Sudour-Bonnange H, Ramírez-Villar GL, Chowdhury T, Rechnitzer C, et al. Clinical characteristics and outcomes of children with WAGR syndrome and Wilms tumor and/or nephroblastomatosis: The 30-year SIOP-RTSG experience. *Cancer.* 2021;127(4):628-38.
11. Köhler B, Schumacher V, Schulte-Overberg U, Biewald W, Lennert T, l'Allemand D, et al. Bilateral Wilms tumor in a boy with severe hypospadias and cryptorchidism due to a heterozygous mutation in the WT1 gene. *Pediatr Res.* 1999;45(2):187-90.

12. Innis JW. Hand-Foot-Genital Syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews(*). Seattle (WA): University of Washington, Seattle
- Copyright © 1993-2025, University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.; 1993.
13. Ahmed F, Altam A, Alyhari Q, Badheeb M, Aljbri W, Al-Wageeh S, et al. Surgical management of penoscrotal hypospadias in a child with Opitz G/BBB syndrome: a case report. *Pan Afr Med J.* 2023;44:103.
14. Rjiba K, Ayech H, Kraiem O, Slimani W, Jelloul A, Ben Hadj Hmida I, et al. Disorders of sex development in Wolf-Hirschhorn syndrome: a genotype-phenotype correlation and MSX1 as candidate gene. *Mol Cytogenet.* 2021;14(1):12.
15. Yang Y, Zhao F, Tu X, Yu Z. Mutations in WT1 in boys with sporadic isolated steroid-resistant nephrotic syndrome. *Genet Mol Res.* 2016;15(1):15017559.
16. Roca N, Muñoz M, Cruz A, Vilalta R, Lara E, Ariceta G. Long-term outcome in a case series of Denys-Drash syndrome. *Clin Kidney J.* 2019;12(6):836-9.
17. Ezaki J, Hashimoto K, Asano T, Kanda S, Akioka Y, Hattori M, et al. Gonadal tumor in Frasier syndrome: a review and classification. *Cancer Prev Res (Phila).* 2015;8(4):271-6.