

BÖLÜM 5

HEREDİTER GEÇİŞLİ SENDROMLAR

Burhan BAYLAN¹
Mustafa Esat İNCE²

PRADER WILLİ SENDROMU

Prader-Willi sendromu (PWS), insanlarda yaşamı tehdit eden obezitenin en yaygın bilinen genetik nedeni olarak kabul edilen, nadir ve karmaşık çok sistemli bir genetik bozukluktur(1). Prader Willi sendromu 5. kromozomun 15q11-q13 bölgesinde paternal genlerin genomik imprinting sonucunda oluşan genlerin ifade edilmemesiyle meydana gelir. Bu gen ifadesi eksikliği genellikle ya paternal bir delesyon (silinme) ya da her iki 15. kromozomun da anneden miras alındığı maternal disomi 15 ile oluşur (2).

Prader-Willi sendromunda büyüme bozuklukları ve metabolik problemler, esas olarak Growth Hormon (GH) eksikliği ve hipotalamus-hipofiz aksı disfonksiyonuna bağlıdır. Doğum öncesi başlayan düşük doğum ağırlığı, kısa boy ve artmış yağ kitlesi, GH eksikliği ile ilişkilidir. Hipotoni, hem prenatal hem postnatal dönemde görülür; zamanla hafiflese de erişkinlikte sürer (3).

¹ Dr. Öğr. Üyesi, Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Üroloji AD., baylanburhan@gmail.com, ORCID iD: 0000-0002-5509-7140

² Arş. Gör. Dr., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Üroloji AD., mesatince43@gmail.com, ORCID iD: 0009-0007-2868-1636

megali varlığında Wilms tümörü gelişme riski belirgin şekilde yüksektir (%43–70). Tanıda ultrasonografi küçük lezyonları atlayabileceğinden, BT ve MR görüntüleme özellikle küçük tümörlerin varlığını değerlendirmede önem taşır. BWS'nin çoğu olgusu (%80) sporadik, %20'si aileseldir. Tümör riski yüksek çocuklarda 6–8 yaşına kadar üç aylık aralıklarla abdominal ultrasonografi önerilmektedir. Şüpheli lezyonlarda BT veya MR ile detaylı inceleme yapılır. Bazı olgularda, özellikle küçük, polar ve yüzeyel tümörlerde, parsiyel nefrektomi ile parankim koruyucu cerrahi uygulanabilir. Bu yaklaşımın etkinliği radyolojik kriterler ve hastanın izlem uyumu ile yakından ilişkilidir (27).

KAYNAKLAR

1. Butler MG. Prader-Willi syndrome: Current understanding of cause and diagnosis. American journal of medical genetics. 1990;35(3):319-32.
2. Butler MG, Lee PD, Whitman BY. Management of Prader-Willi Syndrome: Springer Nature; 2022.
3. Driscoll DJ, Miller JL, Schwartz S, Cassidy SB. Prader-willi syndrome. 2017.
4. McCandless SE, Cassidy SB. Prader-Willi Syndrome. Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes. 2021:735-61.
5. Abdilla Y, Barbara MA, Calleja-Agius J. Prader-Willi Syndrome: Background and Management. Neonatal Network. 2017;36(3).
6. Emerick JE, Vogt KS. Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome. International journal of pediatric endocrinology. 2013;2013(1):14.
7. Jin D-K. Endocrine problems in children with Prader-Willi syndrome: special review on associated genetic aspects and early growth hormone treatment. Korean journal of pediatrics. 2012;55(7):224.
8. Driscoll DJ, Miller JL, Cassidy SB. Prader-Willi Syndrome: University of Washington, Seattle, Seattle (WA); 1993 1993.
9. Forsythe E, Beales PL. Bardet-biedl syndrome. European journal of human genetics. 2013;21(1):8-13.
10. Suspitsin EN, Imyanitov EN. Bardet-Biedl Syndrome. Molecular Syndromology. 2016;7(2):62-71.
11. Patel MM, Tsiokas L. Insights into the regulation of ciliary disassembly. Cells. 2021;10(11):2977.
12. Melluso A, Secondulfo F, Capolongo G, Capasso G, Zacchia M. Bardet-Biedl Syndrome: Current Perspectives and Clinical Outlook. Therapeutics and Clinical Risk Management. 2023;19(null):115-32.

Ürolojide Sendromlar

13. Roberts AE, Allanson JE, Tartaglia M, Gelb BD. Noonan syndrome. *The Lancet*. 2013;381(9863):333-42.
14. Van der Burgt I. Noonan syndrome. *Orphanet journal of rare diseases*. 2007;2(1):4.
15. Allanson JE. Noonan syndrome. *Journal of medical genetics*. 1987;24(1):9.
16. Bhambhani V, Muenke M. Noonan syndrome. *American family physician*. 2014;89(1):37.
17. Romano AA, Allanson JE, Dahlgren J, Gelb BD, Hall B, Pierpont ME, et al. Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics*. 2010;126(4):746-59.
18. Marcus KA, Sweep CG, van der Burgt I, Noordam C. Impaired Sertoli cell function in males diagnosed with Noonan syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2008;21(11):1079-84.
19. Parker CE, Melyk J, Fish CH. The XYY syndrome. *Am J Med*. 1969;47(5):801-8.
20. Kim IW, Khadilkar AC, Ko EY, Sabanegh ES, Jr. 47,XYY Syndrome and Male Infertility. *Rev Urol*. 2013;15(4):188-96.
21. Bardsley MZ, Kowal K, Levy C, Gosek A, Ayari N, Tartaglia N, et al. 47,XYY Syndrome: Clinical Phenotype and Timing of Ascertainment. *The Journal of Pediatrics*. 2013;163(4):1085-94.
22. Armata NN. XYY Syndrome.
23. Zou C, Yu D, Geng H, Lan X, Sun W. A patient with 47, XYY mosaic karyotype and congenital absence of bilateral vas deferens: a case report and literature review. *BMC Urol*. 2022;22(1):16.
24. Weksberg R, Shuman C, Beckwith JB. Beckwith-wiedemann syndrome. *European journal of human genetics*. 2010;18(1):8-14.
25. Choufani S, Shuman C, Weksberg R, editors. Beckwith-Wiedemann syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*; 2010: Wiley Online Library.
26. Wang KH, Kupa J, Duffy KA, Kalish JM. Diagnosis and management of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Frontiers in pediatrics*. 2020;7:562.
27. Borer JG, Kaefer M, Barnewolt CE, Elias ER, Hobbs N, Retic AB, et al. RENAL FINDINGS ON RADIOLOGICAL FOLLOWUP OF PATIENTS WITH BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME. *The Journal of Urology*. 1999;161(1):235-9.