

HİPEREKOJEN BAĞIRSAK İZLENEN VAKALARDA METABOLİK HASTALIKLARIN AYIRICI TANIDA ÖNEMİ: SİSTİNÜRİ OLGUSU

Yasemin Beyza KAYA PARSPANCI¹

Reyhan AYAZ BİLİR²

|GİRİŞ

Sistinüri, renal tübüllerden sistin ve dibazik amino asitlerin (ornitin, lizin, arginin) reabsorpsiyonunda bozukluk ile karakterize, otozomal resesif geçişli nadir (1/7000) bir kalıtsal hastalıktır. Sistin idrardaki çözünürlüğü düşük bir amino asit olup, sistinüri durumunda idrarda yüksek konsantrasyonlarda birikerek ve sistin taşlarının oluşumuna neden olur (1). Esas olarak SLC3A1 ve SLC7A9 gen mutasyonları ile ilişkilendirilmiştir ve yaşamın erken dönemlerinde tekrarlayan sistin taşlarına (sistinürolithiazis) yol açarak önemli morbiditeye sebep olabilir.

Fetal gelişim sırasında tübüler olgunlaşma gebeliğin 14. haftasından sonra başlar ve 20. haftadan sonra böbrek amniyotik sıvı hacminin %90'ından fazlasından sorumludur. Böbrekte sistin emilimindeki bozukluğa bağlı idrarla atılımı artar, sindirim bozukluğuna bağlı olarak da sindirim yoluyla emilimi azalarak amniyotik sıvıda sistin birikimine sebep olur. Amniyon sıvısının 12.haftada yutulmaya başlaması yüksek miktarlarda sistin birikimine neden olmaktadır. Anal sfinkter fizyolojik olarak işlevsel olmadığından 22 haftalık gebeliğe kadar kolonda sistin birikimi olmaz. Ancak 22. Haftada sfinkter olgunlaşmasını ta-

¹ Uzm. Dr., İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AB., Perinatoloji AD., dryaseminbeyzakaya@gmail.com, ORCID iD: 0000-0001-9639-7484

² Doç. Dr., İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AB., Perinatoloji AD., drreyhanayaz@hotmail.com, ORCID iD: 0000-0001-5261-1792



hastalığın yönetimi açısından yönlendirici olabilmektedir. Bu bilgiler ışığında, prenatal hiperekogen bağırsak saptanan fetüslerde dikkatli anamnez alınması ve gerektiğinde postnatal metabolik değerlendirme yapılmasını önermekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Prot-Bertoye C, Lebbah, S, Daudon M, Tostivint I, Bataille P, Bridoux F, et al. CKD and Its Risk Factors among Patients with Cystinuria. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2015;10(5):842-851. doi:10.2215/CJN.06680714
2. Benoist JF, Imbard A, Dreux S, Garel C, Haddad G, Hoffet M, et al. Antenatal biochemical expression of cystinuria and relation to fetal hyperechogenic colon. *Clin Chem* 2007; **53**: 149–150. doi:10.1373/clinchem.2007.080705
3. Amat S, Czerkiewicz I, Benoist JF, Eurin D, Fontanges M, Muller F. Isolated hyperechoic fetal colon before 36 weeks' gestation reveals cystinuria. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;38(5):543-547. doi:10.1002/uog.8917
4. Paulson EK, Hertzberg BS. Hyperechoic meconium in the third trimester fetus: an uncommon normal variant. *J Ultrasound Med.* 1991;10(12):677-680. doi:10.7863/jum.1991.10.12.677
5. D'Amico A, Buca D, Rizzo G, Khalil A, Silvi C, Makatsariya A, et al. Outcome of fetal echogenic bowel: A systematic review and meta-analysis. *Prenat Diagn.* 2021;41(4):391-399. doi:10.1002/pd.5638
6. Fung AS, Wilson S, Toi A, Johnson JA. Echogenic colonic meconium in the third trimester: a normal sonographic finding. *J Ultrasound Med.* 1992;11(12):676-678. doi:10.7863/jum.1992.11.12.676
7. Brasseur-Daudruy M, Garel C, Brossard V, Broux F, Heckettsweiler B, Eurin D. Hyper-echogenic colon: a prenatal sign of cystinuria?. *Prenat Diagn.* 2006;26(13):1254-1255. doi:10.1002/pd.1597
8. Saravakos P, Kokkinou V, Giannatos E. Cystinuria: current diagnosis and management. *Urology.* 2014;83(4):693-699. doi:10.1016/j.urology.2013.10.013