

# Sakral Ageneziye Bağlı Gergin Omurilik Sendromu ve Dekstrokardi Birlikteliği: Olgu Sunumu

## Tethered Cord Syndrome Due to Sacral Agenesis Associated with Dextrocardia: Case Report

### ÖZ

Sakral agenezi; koksiks, lomber ve bazen alt torakal segmentleri de içine alan kaudal regresyon sendromu ailesine ait bir aplastik omurga anomalisidir. Sakral veya lumbosakral ageneziye ek olarak spinal kord malformasyonları, genito-üriner sistem ve gastrointestinal sistem malformasyonlarının eşlik ettiği oldukça nadir görülen bir konjenital anomalidir. Bu anomalide çeşitli konjenital kalp hastalıkları izlenebilirken, dekstrokardi nadir gelişmektedir. Bu hastaların erken tedavisi oldukça önemlidir ve nörolojik bulguların geri dönmesi bu erken girişimlere bağlı olmaktadır. Bu çalışmada, hidronefroz tanısı ile uzun süredir takip edilen ve yapılan tetkiklerinde gergin omurilik sendromuna yol açan sakral agenezi ve eşlik eden dekstrokardi tespit edilen bir olgu rapor ettik.

**ANAHTAR SÖZCÜKLER:** Dekstrokardi, Gergin omurilik, Kaudal regresyon sendromu, Sakral agenezi

### ABSTRACT

Sacral agenesis is an aplastic vertebrae anomaly which is grouped under the family of caudal regression syndrome affecting lumbar and occasionally lower thoracic spinal segments. It is a very rare congenital anomaly in which gastrointestinal and genitourinary system malformations accompany the sacral or lumbosacral agenesis. Although, various congenital heart diseases could be observed in this disease, dextrocardia rarely develops. Early treatment of this patients is very important and recovery of the neurological symptoms related to the urgent interventions. In this report, we described a patient followed up for hydronephrosis with an unknown etiology and later diagnosed as tethered cord syndrome due to sacral agenesis associated with dextrocardia.

**KEY WORDS:** Dextrocardia, Tethered cord, Caudal regression syndrome, Sacral agenesis

Özgür ÖZDEMİR<sup>1</sup>  
Tarkan ÇALIŞANELLER<sup>2</sup>  
Salih GÜLŞEN<sup>3</sup>  
Aydın GERİLMEZ<sup>4</sup>  
Elif KARADELİ<sup>5</sup>  
Hakan CANER<sup>6</sup>

<sup>1,2,3,4,6</sup> Başkent Üniversitesi  
Nöroşirürji Anabilim Dalı  
Konya, Türkiye

<sup>5</sup> Başkent Üniversitesi  
Radyoloji Anabilim Dalı  
Ankara, Türkiye

Geliş Tarihi : 07.07.2009  
Kabul Tarihi : 29.07.2009

Yazışma adresi:  
Özgür ÖZDEMİR  
E-posta: ozgurhozdemir@yahoo.com

## GİRİŞ

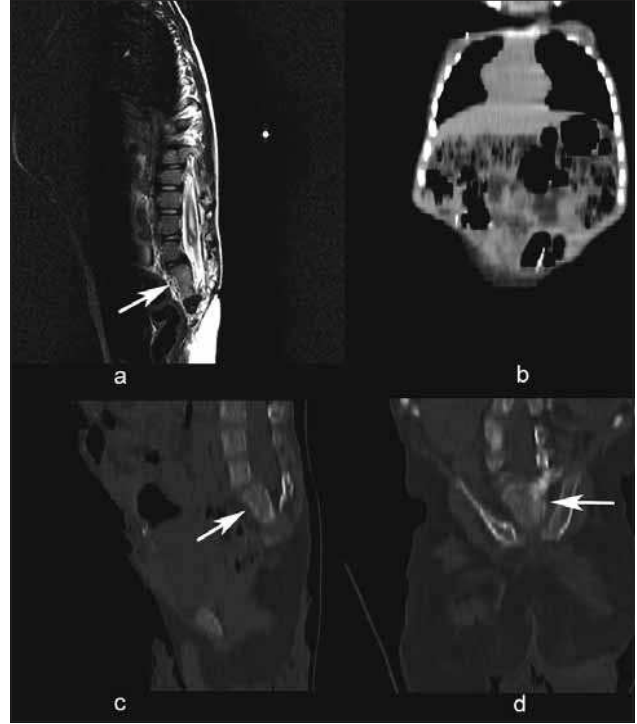
Sakral agenezi sakrum veya diğer omurga segmentlerindeki ageneziye ek olarak spinal kord malformasyonları, sıklıkla genito-üriner sistem ve gastrointestinal sistem anomalilerinin eşlik ettiği oldukça nadir görülen konjenital bir anomalidir(17). Konjenital omurga anomalileri ile birlikte bazı konjenital kalp hastalıkları izlenebilirken özellikle dekstrokalde'ye bu hastalarda nadir rastlanmaktadır (20).

Bu hastaların bir çoğu yoğun kemik ve ürolojik problemleri yüzünden öncelikle ortopedi ve üroloji kliniklerince değerlendirilmektedir. Bu bölümlerin mevcut tabloyu sabit malformasyonlara bağlaması nörolojik hasarı hesaba katmaması 1980 yılına kadar devam etmiştir. Pang ve Hofman 1980 yılında sakral agenezi ile birlikte gergin omurilik sendromuna bağlı nörolojik kötüleşmenin cerrahi sonrası düzeldiğini bildirmişlerdir(19). Daha sonra başka yazarlarda, ağır nörolojik tabloya katkı yapan lezyonlara yönelik girişimleri rapor etmişlerdir(13)

Bu çalışmamızda, idrar yapamaması nedeniyle aralıklı kateterizasyon yapılan hastada nörojenik mesane tespit edildi. Yapılan tetkiklerde sakral agenezi ve gergin omurilik tespit edildi. Cerrahi sonrası tablosunda kısmen de olsa düzelme izlenen hasta literatür eşliğinde tartışıldı.

## OLGU SUNUMU

4.5 yaşında erkek hasta kliniğimize yürümede gecikme ve idrar yapamama şikayetleri ile getirildi. Hastanın hidronefroz tanısı ile uzun süredir takip edildiği ve aralıklı kateterizasyon uygulandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde lomber bölgede ileri çıkıntılılaşma, pes cavus, spastik paraparezi, artmış tendon refleksleri, saptandı (Şekil 2A). Bunun üzerine çekilen lumbosakral MR'ında L5-S1 düzeyine kadar uzanım gösteren ileri derecede elonge kord, siringomyeli, sakral agenezi ve sakral spina bifida saptandı (Şekil1A). Spinal kanalı taranan hastanın lumbosakral BT'lerinde S1 distalinde sakral agenezi olduğu tespit edildi (Şekil 1C,D). Renal USG'de bilateral ileri derece hidronefroz, veziköüretal reflü ve sol böbrekte çift toplayıcı sistem saptandı. Üroloji Bölümüne konsulte edildi. Hastaya yapılan rezidü ölçümünde 100 cc rezidü idrar saptandı ve nörojenik mesane düşünüldü. Preoperatif hazırlık aşamasında çekilen akciğer grafisinde dekstrokalde saptanan hasta toraks BT ile değerlendirilerek dekstrokalde



Şekil 1. T2 ağırlıklı sagittal MRG'de ileri derecede elonge kord, siringomyeli ve S1 distalinde sakral agenezi izlenmektedir (beyaz ok) (A). Toraks BT'de koronal kesitlerde sağda yerleşmiş kalp izlenmektedir (B). Lomber BT'de sagittal (C) ve koronal (D) planda sakral agenezi izlenmektedir (beyaz ok)

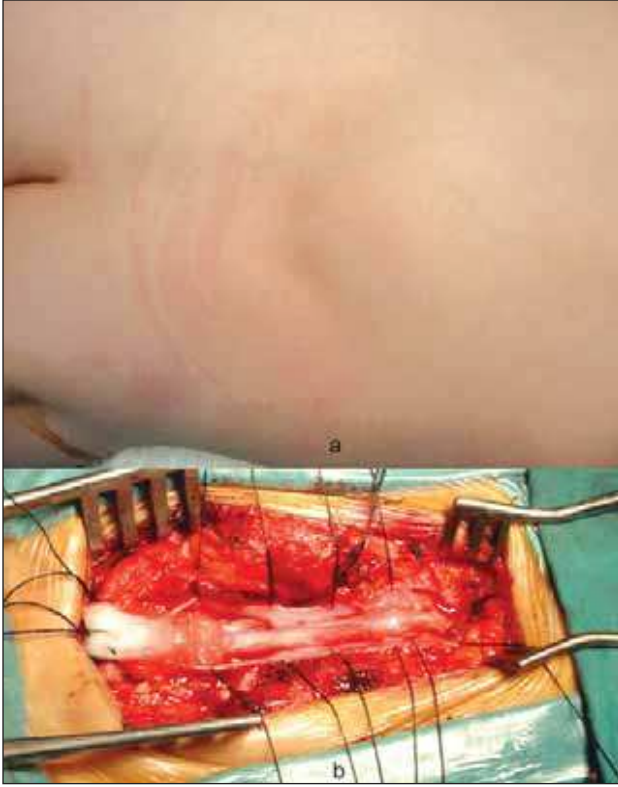
doğrulandı (Şekil 1B). Pediatri ile konsulte edilerek EKG ve EKO ile tarandı. Ek kardiyak patoloji saptanmadı.

Bu bulgular ışığında hastaya genel anestezi altında gergin omurilik için serbestleştirilme, kordotomi ile sirinks boşaltılması ve duraplasti yapıldı (Şekil 2B). Takiplerinde sorunu olmaması üzerine postoperatif 3. günde taburcu edildi.

Postoperatif 6. ay kontrolünde spastik paraparezisinde düzelme olduğu ve destekle yürüyebildiği görüldü. Günde 2-3 kez spontan miksiyonu olduğu öğrenildi ve rezidü ölçümünde 25 cc rezidü idrar saptandı.

## TARTIŞMA

Normal omurilik ve omurganın embriyolojik gelişimi döllemenin 16. gününde notokordun nöral ektodermi indüklemesi ile başlar. Başlıca üç aşamadan a) primer nörilasyon b) sekonder nörilasyon, c) regresyon meydana gelir (7). Primer nörilasyon 28. günde L1-2 seviyesinde nöral tüpün kapanmasıyla sonlanırken sekonder nörilasyon başlar. Bu aşamada servikal, torakal ve proksimal



**Şekil 2.** Fiziksel muayenede hastanın lomber bölgesinde belirgin çıkıntı mevcut (A). İntraoperatif olarak kordun ileri derecede elonge olduğu izlenmektedir (B)

segmentler ile ilk 30 somit meydana gelir(7). Sekonder nörilasyon nöral tüpün distalindeki kaudal hücre topluluğunun vakuolizasyonu ve kanalize olmasıyla bir tüp oluşturur ve proksimaldeki tüp ile 48.günde birleşir. Bu aşamada distal lomber, sakral, koksigeal segmentler ve 31.den itibaren distal somitler oluşur(10,26). Filum terminale (FT) ise kaudal hücre topluluğunun distalindeki hücrelerin regrese olmasıyla meydana gelir ve ilk defa 52. günde izlenir(26). Nöral doku ile omurganın farklı büyüme hızlarına sahip olması nedeniyle spinal kord kanal içerisinde yukarı çekilirken FT oluşur. Barsona göre spinal kord doğumun 3. ayında L1/L2 vertebra seviyesinde sonlanırken, aksine bazı çalışmalar bunun gebeliğin 40. haftasında bile olacağını iddia etmektedirler (3,8,27,28). Kanalizasyon ve regresyon aşamasındaki kusurlar kısa-kalın filum, terminal myelositosele gibi anomalilere neden olurken omuriliğin kranial yöndeki yükselişini engelleyerek nihayetinde gergin omurilik sendromuna yol açar (5).

Müller ve O'Rahilly'e göre sakrum ve koksiksin geliştiği 31. ve distaldeki somitler sekonder

nörilasyon aşamasında kaudal hücrelerden oluşur. S1-5 Segmentler 30-34 somitlerden gelişirken primer nörilasyonda gelişen ilk 30 somit ile birleşme yeri S1-2 düzeyidir. Sonuçta S1 primer nörilasyonda, S2-5 sekonder nörilasyon aşamasında meydana gelir. Yine anorektal ve ürogenital organların köken aldığı kloakanın gelişimi sekonder nörilasyon evresinde izlenir.

Bu kadar çok sistemin bir arada ve aynı anda gelişmeye başladığı kaudal segment malformasyonlara açık olan teratojenik bir hedefdir. Duhamelle göre S1 primer nörilasyonda geliştiği için kauda agenezilerde Sakrumun ilk segmenti korunur ve daha çok distaldeki kısmında subtotal ageneziler izlenir (6). Pang'ın 33 hastasının 29'unda S1 korunurken, 2'side yarım S1 izlenmiş, sadece 3 hastada S1 tespit edilmemiştir(17). Benzer gözlemi Renshaw'da yapmıştır (21). Ancak lomber segment' de meydana gelen agenezileri ise, primer nörilasyonda gelişen nöral tüple birleşme yetersizliği ile açıklamışlardır. Tortori-Donati ve arkadaşlarıysa torakolomber veya lomber omurgaların ve omuriliğin segmental agenezi/disgenezi ile karakterize segmental spinal disgenezi (SSD) sendromunda bazı vakalarda kaudal agenezinin de izlenebildiğini ve aslında tek bir malformasyonun iki ayrı şekli olduğu ve tek farkın embriyonun farklı segmentlerinden kaynaklanması olduğunu bildirmişlerdir (24).

Kaudal agenezinin bir diğer sonucuda kloakanın inhibisyonu sonrasında anorektal ve ürogenital sistem malformasyonlarının (imperfore anüs, anorektal atrezi, böbrek ve üreterlerin agenezi, duplikasyon ve füzyonları) sıklıkla gelişmesidir (1,23). Daha şiddetli malformasyonlar da sakral ageneziye eşlik edebilmektedirler. Abdominal duvarın açık kalmasına bağlı omfalosel, ekstrofi, imperfore anüs ve spinal agenezi/disgenezi ile tanımlanan OEİS sendromu, anorektal stenoz ve presakral kitle ile izlenen Currarino sendromu ve trakeoözefagal fistül, radius anomalileri, renal anomaliler ile seyreden VATER sendromu ve kardiyak anomalilerin de eklenebildiği VACTERL sendromu bunların en çok bilinenleridir (4,11,25). Bizim hastamızda anorektal ve genital malformasyonların yokluğu ve presakral kitle olmaması nedeniyle bu sendromları düşünmedik. Ancak çift toplayıcı sistemi bir renal anomali varyantı olarak düşündük ve hidronefroz ise nörojenik mesane nedeniyle gelişmişti.

Bunun yanında kardiyak anomaliler ile konjenital vertebra anomalilerinin birlikteliği az da olsa gözlenmektedir. Ancak bunlar arasında dekstrokardeye daha da nadir rastlanmaktadır. Prybis B.G. ve ark. 190 vertebra anomalili hastada konjenital kalp hastalığı görülme oranını %12,6 olarak saptamıştır. Bu hastaların sadece üç dekstrokarde saptandı ve bu hastalar tip 1 skolyoz ve tip 3 skolyoz vakaları idi (20). Pang ve ark. sakral agenezili 33 hastalarının sadece ikisinde kardiyak anomali tespit etmişlerdir (Fallot tetralojisi ve kor triatrium defekti) ancak dekstrokarde bildirmemişlerdir (17). Vertebra ve kardiyak anomalileri içeren bir başka sendrom ise VACTERL'dir. Diğer komponentleri trakeoözofagal fistül, anal atrezi, renal anomaliler ve ekstremitte anomalileridir. Bu sendrom içerisinde de sıklıkla PDA, ASD, VSD ve patent foramen ovale gibi anomaliler izlenmektedir (4,11,23). Konjenital vertebra anomalisi saptanan hastalarla karşılaşıldığında bu hastaların sendromik komponentler taşıyabileceği akla getirilmeli kardiyak anomali varlığı EKG ve EKO ile taranmalıdır.

Sakral agenezide izlenen nörolojik defisitler omuriliğin gelişimsel displazilerine ve/veya başka intraspinal patolojilere bağlı olarak gelişmektedir (13,14). Duyusal ve motor disfonksiyonlar değişik derecelerde gelişebilmesine rağmen sakral agenezinin ve konusun seviyesinden veya eşlik eden patolojilerin çeşitliliğinden bağımsız olarak bu hastalarda duyusal fonksiyonlar motor fonksiyonlara göre daha iyi korunmuştur. Yapılan histopatolojik çalışmalar da bunu destekler niteliktedirler (17,22). Bu hastalarda nörolojik kötüleşmeye en sık neden olan lezyon kalın filum terminaledir. Diğer lezyonlar lipom, meningosel, myeloşizis ve ayrıık omurilik malformasyonlarıdır (2,16,17,18). Pang sadece iki hastasında ileri seviyede elong ve hidromyelik konus bildirmiştir (17). Bizim hastamızda da nörolojik bulguların nedeni gergin omurilik ve siringomyeli olarak düşünülmüştür. Literatür incelendiğinde ise bu olgularla oldukça nadir karşılaşıldığı tespit edilmiştir.

Sonuç olarak omurilikteki gerilmenin kan akımında ve uyarılmış potansiyel aktivetelerde belirgin azalmaya ve nörolojik kötüleşmeye neden olduğu bilinmektedir. Kan akımındaki azalmaya bağlı olarak hücrelerdeki sitokrom aa3'ün mitokondriyal oksidasyonunda geri dönüşümlü azalmaya onun da ATP eksikliğine

sebepe olduğu net sonucunsa nörolojik disfonksiyon olduğu tespit edilmiştir (29).

1980 yılına kadar nörolojik tablo kalıcı omurilik hasarlarına bağlanıp tedavi edilmezken Pang ve Hofman 1980 yılında sakral agenezi ile birlikte gergin omurilik sendromuna bağlı nörolojik kötüleşmenin cerrahi sonrası düzeldiğini bildirmişlerdir(19). Muthukumar 1992 yılında ve daha sonrasında sabit nörolojik defisitli on hastayı kötüleşme beklemeksizin opere etmiş başarılı sonuçlar bildirmiştir (14). Ancak motor fonksiyonlardaki düzelmenin ürolojik fonksiyonlardaki düzelme kadar olmamasını eşlik eden kas displazilerine bağlamıştır. Buna rağmen gergin omurilik tespit edilen hastalarda erken dönemde cerrahi serbestleştirme yapıldığında nörolojik ve ürolojik defisitlerde düzelme şansı yüksektir (9,10,12). Hastamızda zamanlama olarak geç kalınmasına rağmen düzelmenin olması umut verici olmuştur ancak daha erken yakalanmış olsaydı çok daha iyi ve hızlı bir sonuç alınabileceğini de bize göstermiştir.

Sonuç olarak klinikte hidronefroz saptanan çocuklarda nörojenik mesane etiyojisi mutlaka araştırılmalı ve cerrahi başarı şansının yüksek olduğu erken dönemde bu hastalar nöroşirürji kliniklerine yönlendirilmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Abraham E: Sacral agenesis with associated anomalies (caudal regression syndrome): Autopsy case report. Clin Orthop Relat Res 145:168-71,1979
2. Barkovich AJ, Raghavan N, Chuang S, Peck WW: The wedge-shaped cord terminus: A radiographic sign of caudal regression. AJNR Am J Neuroradiol 10:1223-1231,1989
3. Barson AJ: The vertebral level of termination of the spinal cord during normal and abnormal development. J Anat 106:489-497, 1970
4. Bernbeck B, Schürfeld-Fürstenberg K, Ketteler K, Kemperdick H, Schrotten H: Unilateral pulmonary atresia with total sacral agenesis and other congenital defects. Clin Dysmorphol. 13:47-48, 2004
5. Bui CJ, Tubbs RS, Oakes WJ: Tethered cord syndrome in children: A review. Neurosurg Focus 23:1-9, 2007
6. Duhamel B: From the mermaid to anal imperformation: The syndrome of caudal regression. Arch Dis Child 30:152-155, 1961
7. French BN. The embryology of spinal dysraphism. Clin Neurosurg 30:295-340, 1983
8. Govender S, Charles RW, Haffjee MR: Level of termination of the spinal cord during normal and abnormal fetal development. S Afr Med J 75:484-487, 1989
9. Hüttmann S, Krauss J, Collmann H, Sörensen N, Roosen K: Surgical management of tethered spinal cord in adults: Report of 54 cases. J Neurosurg 95:173-178, 2001

10. Iskandar BJ, Oakes WJ: Occult spinal dysraphism, in Albright AL, Pollack IF, Adelson FD (eds): Principles and practices of pediatric neurosurgery. Stuttgart: Thieme, 1999: 321–351
11. Kuo ME, Tsai Y, Hsu WM, Chen RS, Tu YK, Wang HS: Tethered spinal cord and VACTERL association. J Neurosurg 106:201-204, 2007
12. Lapsiwala SB, Iskandar BJ: The tethered cord syndrome in adults with spina bifida occulta. Neurol Res 26:735–740, 2004
13. Mendel E, Lese GB, Gonzalez-Gomez I, Nelson MD, Raffel C: Isolated lumbosacral neurenteric cyst with partial sacral agenesis: Case report. Neurosurgery. 35:1159-1162, 1994
14. Muthukumar N: Surgical treatment of nonprogressive neurological deficits in children with sacral agenesis. Neurosurgery. 38:1133-1137, 1996
15. Müller F, O’Rahilly R: The development of the human brain, the closure of the caudal neuropore, and the beginning of secondary neurulation at stage 12. Anat Embryol (Berl). 176: 413-430, 1987
16. Pang D. Split cord malformation: Part II: Clinical syndrome. Neurosurgery (3):481-500, 1992
17. Pang D. Sacral agenesis and caudal spinal cord malformations. Neurosurgery 32:755-778, 1993
18. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M: Split cord malformation: Part I: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. Neurosurgery. 31:451-480,1992
19. Pang D, Hoffman HJ: Sacral agenesis with progressive neurological deficit. Neurosurgery. 7:118-126,1980
20. Prybis BG, Pugh L, Stasikelis PG: Cardiac Screening in Congenital Spine Disorders. Journal of Pediatric Orthopaedics 27:123-125, 2007
21. Renshaw TS: Sacral agenesis. A classification and review of twenty-three cases. J Bone Joint Surg 60A:373–383, 1978
22. Sarnat HB, Case ME, Graviss R: Sacral agenesis. Neurologic and neuropathologic features. Neurology 26:1124-1129,1976
23. Semerci CN, Bebitoglu I, Kaçar A, Yurttagül S, Erçakmak S, Ertoy D, Ozaltın F, Balci S: An unusual fetus with complete absence of thoracic, lumbar and sacral vertebrae, bilateral renal agenesis, VSD, meningomyelocele, imperforate anus, and teratoma. Clin Dysmorphol 10:57-60, 2001
24. Tortori-Donati P, Fondelli MG, Rossi A, Raybaud CA, Cama A, Capra V: Segmental Spinal Dysgenesis: Neuroradiologic Findings with Clinical and Embryologic Correlation. AJNR Am J Neuroradiol 20: 445-456, 1999
25. Turgut M, Cullu E, Ulucan H: Incomplete Currarino triad as an embryological variant. Case report and review of the literature. J Neurosurg. 105: 504-507, 2006
26. Warder DE: Tethered cord syndrome and occult spinal dysraphism. Neurosurg Focus. 15 (1):E1, 2001
27. Wilson DA, Prince JR: MR imaging determination of the location of the normal conus medullaris throughout childhood. AJR Am J Roentgenol 152:1029–1032, 1989
28. Wolf S, Schneble F, Tröger J: The conus medullaris: time of ascendance to normal level. Pediatr Radiol 22:590–592, 1992
29. Yamada S, Won DJ, Yamada SM. Pathophysiology of tethered cord syndrome: correlation with symptomatology. Neurosurg Focus 15,(2):E6, 2004