

Tanınız nedir?

Fatma Hilal Yılmaz¹, Mustafa Koplay², Harun Peru³, Halil Haldun Emiroğlu⁴Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları¹ ve Radyoloji² Anabilim Dalları, Çocuk Nefroloji³ ve Çocuk Gastroenteroloji⁴ Bilim Dalları, Konya

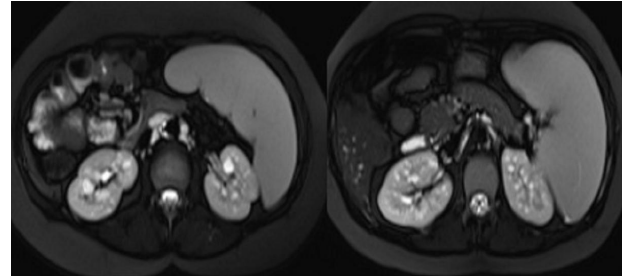
On yedi yaşında kız hasta karın şişliği nedeniyle çocuk gastroenteroloji polikliniğine başvurdu. Hastanın genel durumu iyi, vücut ağırlığı: 66 kg (75-90 p), boyu: 151 cm (3-10 p), tansiyonu 120/60 mm Hg, nabız: 98/dk, vücut sıcaklığı: 36,5°C idi. Batın distansiyonu ve traube alanının kapalı olması dışında fizik muayenesi normaldi. Soygeçmişinde özellik bulunmayan hastanın özgeçmişinde 2,5 yaşında iken karın şişliği yakınması ile başvurduğu dış merkezde ismini hatırlayamadıkları bir karaciğer hastalığı ile izleme alındığı, ailesi daha sonra kontrole götürmediği için takipsiz kaldığı öğrenildi. Laboratuvar incelemesinde beyaz küre: 10,69 K/uL, hematokrit: %46, hemoglobün: 15,8 g/dL, trombosit: 650.000 k/uL, ALT: 21 u/L, AST: 50 u/L, kreatinin: 0,7 mg/dL, üre: 36,9 mg/dL, direkt bilirubin: 0,6 mg/dL, total bilirubin: 13,1 mg/dL, ürik asit: 4 mg/dL, sodyum: 148 mEq/L, potasyum: 4,6 mEq/L, kalsiyum: 9,98 mg/dL, fosfor: 4,9 mg/dL, klor: 117 mEq/L, albümin: 3,9 gr/dL ile normal olarak değerlendirildi. Hastanın idrar incelemesinde (20 mg/m²/saat) proteinürisi dikkati çekti. Yapılan tüm batın ultrasonografisinde (USG), karaciğer boyutu ve parankim ekosu normal, her iki karaciğer lobunda intrahepatik safra yollarıyla ilişkili yaygın kistik dilatasyonlar, safra kesesi normal, dalak normalden büyük olup normal parankim yapısında, her iki böbrekte renal papilla lokalizasyonunda büyüğü 9 mm çaplı çok sayıda basit kistik lezyon, her iki böbrek parankim ekosu grade 2 artmış, sinüslerinde yaygın milimetrik ekojeniteler saptandı. Çocuk nefroloji bölümü ile konsülte edilen hastanın renal doppler USG incelemesinde bilateral böbrek parankiminde grade 2 ekojenite artışı, milimetrik ebatlı kistler ve prekistik olduğu düşünülen milimetrik ekojen odaklar izlenirken renal arter akımı normal olarak değerlendirildi. Batın manyetik rezonans (MR) incelemesinde medüller sünger böbrek hastalığı tespit edildi (Resim 1). Dimerkaptosüksinik asit sintigrafisi (DMSA) ve dietilent-

Yazışma Adresi:

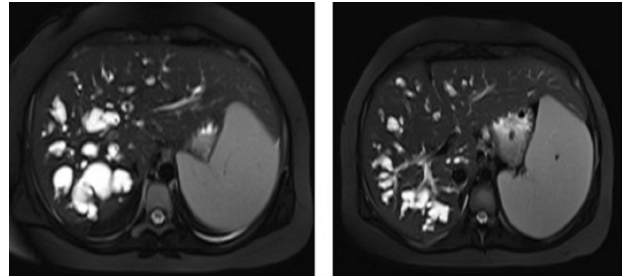
Fatma Hilal Yılmaz
Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya

E-posta: f.h.yilmaz@hotmail.com

riaminpentaasetik asit sintigrafisi (DTPA) incelemeleri normal olarak değerlendirildi. Glomeruler filtrasyon hızı (125 ml/1.73m²/dk) normal ve proteinüri saptanan hastaya anjiyotensin-konverting-enzim (ACE) inhibitörü başlandı. Batın USG incelemesinde intrahepatik safra yollarıyla ilişkili yaygın kistik dilatasyonlar görülmesi üzerine istenilen MR kolanjiopankreatikografi (MRCP) incelemesinde her iki lobda intrahepatik safra yollarında sakküler kistik dilatasyonlar ve koledokta hafif dilatasyon saptandı (Resim 2). Portal ven doppler USG incelemesinde, splenomegaliye ek olarak dalak hilusunda kollateral venler, splenik ven çapı 11 mm olarak normalden geniş fakat normal akım paterninde olarak değerlendirilen hastanın, batın içerisinde gastroözofageal, paraumbilikal, splenorenal veya gastrorenal kollateral saptanmadı. Üst gastrointestinal sistem endoskopisinde portal hipertansiyonu düşündürdüren herhangi bir özofageal veya gastrik varis görülmedi. Bu hastada tanınız nedir ?



Resim 1: Aksiyel T2 ağırlıklı MRG kesitlerinde her iki böbrekte papilla lokalizasyonlarında toplayıcı sistem tübülsülerinde kistik dilatasyonlar ve piramitler lokalizasyonunda çizgilenmeler izlenmektedir.



Resim 2: Aksiyel T2 ağırlıklı MRG kesitlerinde sağ lobda daha belirgin olmak üzere karaciğer her iki lobunda, intrahepatik safra yollarında sakküler kistik dilatasyonlar izlenmektedir.

Tanı: Caroli sendromu

Caroli hastalığı, intrahepatik safra kanallarının kistik dilatasyonları ile karakterize, konjenital, seyrek görülen bir hastalıktır (1). İnsidansı 1/1.000.000 olarak bildirilen Caroli hastalığı her iki cinste eşit sıklıkta görülmekte ve sıklıkla 30 yaşından önce tanı almaktadır (2). Caroli hastalığının periportal fibroz, portal hipertansiyon ve böbrek patolojilerinin eşlik ettiği formuna Caroli sendromu denilmektedir (3). Etiyolojisi net olarak bilinmemekle birlikte embriyolojik dönemde safra kanallarının farklılaşmasıyla ilgili bir malformasyondan kaynaklandığı düşünülmektedir (4). Hastaların karaciğer biyopsilerinden yapılmış sitogenetik analizlerde 3. ve 8. kromozomlar arasındaki translokasyonların patogenezi önemli bir role sahip olduğu belirtilmiştir (5). Olguların çoğu otozomal resesif geçiş gösterir ve otozomal resesif polikistik böbrek hastalığına eşlik eder (4). Seyrek de olsa otozomal dominant polikistik böbrek hastalığına ve medüller sünger böbrek hastalığına eşlik ettiği de bildirilmiştir (6). Olgumuz ailesince karaciğer biyopsisi yapılmasına izin verilmediği için histopatolojik olarak konjenital hepatik fibroz yönünden araştırılmasa da radyolojik olarak periportal fibrozis bulgularına rastlanmamış olmakla birlikte medüller sünger böbreğin eşlik etmesinden dolayı Caroli sendromu olarak kabul edilmiştir. İntrahepatik ve ekstrahepatik safra yollarında taş oluşumu, karaciğer apseleri ve tekrarlayan kolanjit atakları hastalığın seyri boyunca sık karşılaşılan klinik tablolardır. Klinik belirtiler herhangi bir yaşta görülebilir (7). Çoğu olgu ilk iki dekatta semptomsuzdur ve bazıları yaşam boyu belirti vermeyebilir (8). Bizim olgumuz 17 yaşındaydı ve daha önce karın şişliği dışında herhangi bir yakınmasının bulunmadığı bildirilmiştir. Hastalığın tanısında karaciğer içi safra kanallarındaki kistik dilatasyonların gösterilmesi için USG, bilgisayarlı tomografi ve MR görüntüleme yöntemlerinden yararlanılabilir (9). Olgumuzun MRCP ve batın MR görüntülemesinde safra yollarında sakküler kistik dilatasyonlar, koledokta hafif dilatasyon ve her iki böbrekte medüller sünger hastalık saptandı. Çocuk nefroloji bilim dalı tarafından glomeruler filtrasyon hızı (125 ml/1.73m²/dk) normal olan ve (20

mg/m²/saat) proteinüri saptanan hastamıza ACE inhibitörü başlandı.

Caroli sendromunun uzun dönem komplikasyonları arasında karaciğer apsesi, safra taşı, amiloidoz, kolanjiokarsinom ve karaciğer yetmezliği sayılmaktadır (10). Caroli hastalığında/sendromunda tedavi klinik bulgular ve biliyer bozukluğun derecesine göre düzenlenir. Safra taşlarına bağlı komplikasyonları azaltmaya yönelik ursodeoksikolik asit ve kolanjit veya sepsis durumlarında ise antibiyotik tedavisi gereklidir. Hastalık tek bir lobda sınırlı ise parsiyel hepatektomi uygulanabilir (11).

Kaynaklar

1. Brancatelli G, Federle MP, Vilgrain V, et al. Fibropolycystic liver disease: CT and MR imaging findings. *Radiographics* 2005;25:659-70.
2. Madjov R, Chervenkov P, Madjova V, Balev B. Caroli's disease. Report of 5 cases and review of literature. *Hepatogastroenterology* 2005;52:606-9
3. Giovanardi RO. Monolobar Caroli's disease in an adult. Case report. *Hepatogastroenterology* 2003;50:2185-7.
4. Gunay M. Liver and kidney disease in ciliopathies. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2009;151C:296-306.
5. Parada LA, Hallen M, Hagerstrand I, Tranberg KG, Johansson B. Clonal chromosomal abnormalities in congenital bile duct dilatation (Caroli's disease). *Gut* 1999;45:780-2.
6. Gupta AK, Gupta A, Bhardwaj VK, Chansoria M. Caroli's disease. *Indian J Pediatr* 2006;73:233-5.
7. Yonem O, Bayraktar Y. Clinical characteristics of Caroli's disease. *World J Gastroenterol* 2007;13:1930-3.
8. Wu KL, Changchien CS, Kuo CM, et al. Caroli's disease - a report of two siblings. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 2002;14:1397-9.
9. Sharma R, Mondal A, Taneja V, Rawat HS. Radionuclide scintigraphy in Caroli's disease. *Indian J Pediatr* 1997;64:105-7.
10. De Kerckhove L, De Meyer M, Verbaandert C, et al. The place of liver transplantation in Caroli's disease and syndrome. *Transpl Int* 2006;19:381-8.
11. Tallon Aguilar L, Sanchez Moreno L, Barrera Pulido L, et al. Liver transplantation consequential to Caroli's syndrome: a case report. *Transplant Proc* 2008;40:3121-2.