

# VACTERL Birlikteliğinin Radyolojik Bulguları: Olgu Sunumu

İbrahim Taşkın Rakıcı, Abdullah Yüksel Barut

SB İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Kliniği, İstanbul

## ÖZET

*VACTERL birlikteliğinin radyolojik bulguları: Olgu sunumu*

VACTERL; Vertebra, renal, kardiovasküler, trakeoözofajial, radius anomalileri ve anorektal atrezinin sporadik olarak beraber bulunabileceği bulgular topluluğuna verilen isimdir, etyolojisi kesin olarak bilinmemektedir. Biz bu olgu bildirimimizle, radyolojik olarak VACTERL tanısı ve ayırıcı tanısını irdeleyeceğiz

**Anahtar kelimeler:** VACTERL, anomali, sendrom

## ABSTRACT

*Radiologic findings of VACTERL association: case report*

Vertebral, renal, cardiovascular, trachea-esophageal, radial bone anomalies and anorectal atresia is known as VACTERL. It has no known common etiology. By this case report we aim to discuss the diagnosis and the differential diagnosis of the VACTERL association radiologically.

**Key words:** VACTERL, anomaly, syndrome

Bakırköy Tıp Dergisi 2008;4:126-130

## GİRİŞ

VACTERL; Vertebra, renal, kardiovasküler, trakeoözofajial, radius anomalileri ve anorektal atrezinin sporadik olarak beraber bulunabileceği bulgular topluluğuna verilen isimdir (1-4). Sendrom olarak nitelendirilmez, çünkü etyolojisi kesin olarak bilinmemektedir (3). Bugün için VACTERL tanısını koyabilmemiz için en az üç anomalinin varlığı gerekmektedir (1). Birçok nadir görülen hastalıkla karışabilir (3). Biz bu olgu bildirimimizle, radyolojik olarak VACTERL tanısı ve ayırıcı tanısını irdeleyeceğiz.

## OLGU SUNUMU

On beş yaşında kız çocuğu primer amenore nedeniyle kadın doğum kliniğine başvurmuş ve burada yapılan muayene ve tetkikler sırasında ultrasonografi (US) ile uterus izlenemeyince alt batin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) incelemesi yapılmak üzere kliniğimize

gönderilmişti. Anamnezde annenin doğumu ikiz yaptığını, kızlarından birinin sağlıklı olduğunu normal âdet gördüğünü, diğer kızının ise doğumunda yarı damak-dudak ve sağ kolunda gözle görülen şekilsel bozukluk olduğunu, bunlardan dolayı ameliyat olduğunu ve hiç âdet görmediğini belirtti. Hastanın boy kısalığı, âdet görememe, sırt ve boyun ağrıları yakınmaları vardı. Yapılan biyokimyasal incelemeleri fizyolojik sınırlar içerisinde idi. Kan TSH, FSH, LH, prolaktin ve östradiol seviyeleri normal idi. Tam idrar tahlili fizyolojik sınırlar içerisinde idi. Hasta yarı damak ve dudak nedeniyle doğumdan sonra ameliyat olmuş, sonraki yaşlarda sağ el ve önkoldan 4 kez ameliyat olmuştu. Hastanın gelişimi yaşlarına göre geri görünümdeydi. İkizinin gelişiminde herhangi bir sorun yaşanmadığı, gelişimi normal sınırlar içerisinde devam ettiği öğrenildi. İkizine yönelik yapılan radyolojik incelemelerde patolojik bir bulguya rastlanmadı. Anne ile baba arasında herhangi bir akrabalık bağı bulunmamaktadır. Aile öyküsünde herhangi bir anomalili doğum olmadığı belirtilmiştir. Anne gebeliğinde herhangi bir ilaç kullanmamıştır. Hastaya çekilen servikal AP ve lateral radyogramda 6. ve 7. servikal vertebralar hariç diğerlerinde eklem aralıkları izlenemedi, vertebra gövdeleri birbirleriyle birleşmiş görünümde, vertebralar birbirlerinden ayırt edilememekteydi (blok vertebra görünümü),

Yazışma adresi / Address reprint requests to: İbrahim Taşkın Rakıcı  
SB İstanbul EAH, Radyoloji Kliniği, İstanbul

Telefon / Phone: +90-212-599-4050

Elektronik posta adresi / E-mail address: tasotaki@hotmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 26 Ağustos 2007 / August 26, 2007

Kabul tarihi / Date of acceptance: 14 Ocak 2008 / January 14, 2008

spinöz çıkıntılarının sayısı 5 idi. Atlantoaksiyel eklem seçilemiyordu (Resim 1). Sağ dirsek, önkol AP ve el PA radyogramlarında hastanın özellikle humerus distalde, ulna ile olan eklemi deforme, sağ ulnar kemik deforme ve rudimenter görünümdeydi, radius, el bilek kemikleri, 1. metakarp ve 1. proksimal ve distal falanks izlenmedi (Resim 2,4). Hastaya çekilen PA akciğer radyogramında S şeklinde rotoskolyoz saptandı ve T1 ve T2 vertebra düzeylerinde atipik yerleşimli vertebra görünümü (hemi



**Resim 1:** Lateral servikal vertebra radyogramı. 6. ve 7. vertebra hariç diğerlerinde eklem aralıkları izlenmiyor, vertebra korpusları birbirleriyle birleşmiş görünümde, vertebra birbirlerinden ayırt edilememektedir (blok vertebra görünümü), spinöz çıkıntılarının sayısı 5'tir.



**Resim 2:** Sağ dirsek, önkol AP ve el PA radyogramlarında hastanın özellikle humerus distalde ulna ile olan eklemi deforme, sağ ulnar kemik deforme ve rudimenter görünümde, radius, el bilek kemikleri, 1. metakarp ve 1. proksimal ve distal falanks izlenmemekte.

vertebra) izlendi (Resim 3). Hastaya yapılan US incelemede bilateral böbrekler normal yerleşim yerinde izlenmedi, hastanın tek böbreği mesane sol superiolateral kenarında kompansatuar hipertrofik olarak izlendi. Hastanın uterusu izlenmedi (Resim 4).

Hastaya olası kardiyolojik anomaliyi saptamak için yapılan ekokardiografi normal sınırlar içerisinde değer-

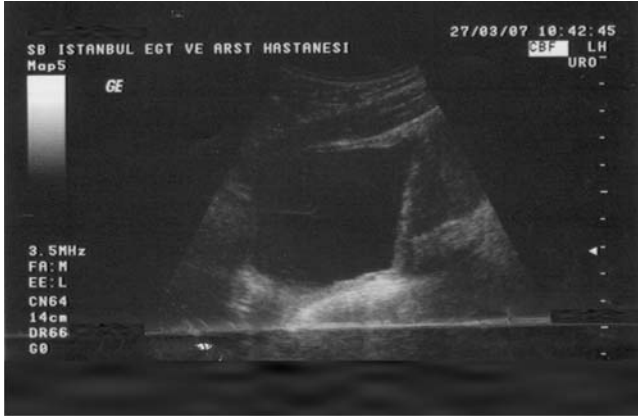


**Resim 3:** Akciğer PA radyogramı. S şeklinde rotoskolyoz ve T1 ve T2 vertebra düzeylerinde atipik yerleşimli vertebra (hemi vertebra) görünümü izlenmekte



**Resim 4:** Sağ kol, dirsek ve önkol AP radyogramı

lendirilmiş olup, herhangi bir patolojik bulguya rastlanmadı. Hastanın doğumdan itibaren ameliyatları dışında herhangi bir şekilde hastaneye yatış öyküsü olmadığı, akciğer sorunu yaşamadığı öğrenildi. Hastaya çekilen alt batin MRG'de, pelvis içinde orta hatta 95x70x65 mm boyutlarında pelvik böbrek ile uyumlu görünüm izlendi. Böbreğin parenkim kalınlığı 2 cm olup sinyal intensitesi normal görüldü. Uterus ve vajen proksimal kesimi izlenmedi (agenezi?). Sağ over iliak kemik düzeyinde pelvis içerisinde izlenmekte olup, çok sayıda foliküller içermektedir. Sol over inguinal kanaldan cilt altına doğru pubik yağın altında izlendi ve çok sayıda folikül içermektedir (Resim 5,6,7).



**Resim 5: US incelemede overler anatomik lokalizasyonlarından izlenmemekte ve proksimal vajina izlenmemekte.**



**Resim 6: Koronal Fast STIR MRG. Pelvik orta hatta, mesane sol üst dış komşuluğunda tek böbrek izlenmekte**



**Resim 7: Sagittal T2 MRG. Hastada uterus izlenmedi, vajen proksimal kesimi de izlenmedi**

## TARTIŞMA

Vertebral, anorektal ve ekstremitte anomalilerinin birlikteliği ilk kez 1968 yılında Say ve Gerald tarafından bildirilmiş ve daha sonra da yeni bir sendrom olarak tanımlanmıştır (1). Bu birliktelik, Quan ve Smith tarafından 1972 yılında (V) vertebral, (A) anal, (TE) trakeoözofajal ve (R) radial-renal anomalilerin ilk harflerinden oluşan "VATER birlikteliği" olarak adlandırılmıştır (1,4). Balç ve arkadaşları 1973 yılında, bu duruma ekstremitte (L) ve kardiyak (C) anomalilerini de dahil ederek tanımı "VACTERL birlikteliği" olarak genişletmişlerdir. VACTERL birlikteliği vertebra anomalisi, anal atrezi, kardiyak anomali, trakeoözofajal fistül, özofajal atrezi, renal ve ekstremitte anomalilerini içerir. Bunların dışında kosta anomalisi, tek umbilikal arter, larenjeal stenoz, kulak anomalisi, büyük fontanel ve genital anomali bulunabilir (1). Ayrıca duodenal atrezinin de ilişkili olabileceği bildirilmiştir (5). Tanı için ana oluşum bulgularından en az üçünün olması gerekir (1,2). Bizim olgumuzda ekstremitte anomalisi olarak doğuştan radius, el bilek kemikleri, birinci metakarp ve birinci proksimal ve distal falanks yokluğunun olması, ulnar kemiğin deforme olması, humerusla yaptığı eklemin deforme olması, vertebra anomalisi olarak T1 ve T2 vertebra düzeyinde atipik yerleşimli vertebranın (hemi vertebra) olması ve servikal düzeyde blok verteb-

ra olması, ürogenital anomali olarak böbreğinin tek ve ektopik yerleşimli olması, vajinal proksimal kesiminin ve uterusun tamamıyla olmaması bizi VACTERL tanısına yönlendirmiştir. Weaver ve arkadaşları VACTERL birlikteliği olan 46 hastada vertebral anomalileri %60.4, anorektal anomalileri %55.9, kardiyak anomalileri %73.2, trakeoözofajial anomalileri %59.6, renal anomalileri %73.9, ekstremitte anomalilerini %44.2 oranında saptamışlardır (1,6); bizim hastamızda trakeoözofajial, anorektal ve kardiyak anomali saptamadık. Weaver ve arkadaşlarının üst ekstremitede tanımladıkları bulguların, özellikle bizim olgumuzda da görüldüğü gibi, radial aplazinin ekstremitte anomalisi olarak çok görüldüğü belirtilmiştir. Weaver ve arkadaşlarının bildirdikleri 46 hastanın hepsinde bizim olgumuzda da gördüğümüz radial aplazi ve başparmak anomalisi vardı (6). VACTERL birlikteliğindeki anomalilerin embriyonik hayatın erken dönemlerinde ve aynı zamanda oluştuğu düşünülmektedir. Bu anomalilerin çoğunun septasyon duraklaması şeklinde olduğu ileri sürülmüş ve "mezodermal farklılaşmada bozukluk" şeklinde tanımlanmıştır. Etyolojide rol oynayabilecek epidemiyolojik bir etken saptanamamış; bununla birlikte, gebeliğin erken dönemlerinde teratojen olabilecek bazı ilaçların, fiziksel stresin ve düşük tehdidinin, anomalili bebeklerin annelerinde ve diyabetik annelerde daha fazla olduğu görülmüştür. Gebeliğin erken dönemlerinde oral kontraseptif kullanımının etkili olabileceği de bildirilmiştir. Farelerle yapılan deneylerde, adriamisin verilen farelerde de görüldüğü bildirilmiştir (1,2). Bizim olgumuzda annenin gebelik öyküsünde herhangi bir anormallik veya anneye ait sistemik bir hastalık saptamadık. Botto ve arkadaşlarının 2295 bebek arasında 286 tanesinde 3 veya daha fazla VACTERL anomalisi içeren bebeğe yönelik yaptığı çalışmada 11 olguda yarı el (cleft hand), polidaktili gibi pre ve post aksiyal anomaliler saptanmıştır (7). Bizim olgumuzda ek olarak bu gibi anomaliler saptamadık. Sendrom birlikte görülen ve özgün, ortak etyolojiye sahip bir grup anomaliiyi tanımlar. Bu terim, tanının koyulmuş olduğu ve kalıtsal yapısı bilinen hastalık grupları için kullanılır. Bunun aksine asosiyasyon (birliktelik), etyolojinin belirlenemediği, bir veya daha fazla sayıdaki anomalinin birlikte, yalnız başına olduklarından daha fazla sıklıkta, rastgele olmayan bir şekilde görülmesidir. Birliktelikler bir tanı değilse de bile-

şenlerinden bir veya daha fazlasının farkına varılması, diğerlerinin de araştırılmasını sağladığından önemlidir (3). Birçok sendrom ve birliktelik VACTERL ile karışabilmektedir. Feingold sendromunda da özofajial atrezi, vertebral anomaliler, anal atrezi, böbrekler ve kostalara ait yapısal bozukluklar görülebilir, VACTERL'in aksine otozomal dominant geçiş göstermektedir ve ek olarak mikrosefali, fasyal dismorfizm, öğrenmede güçlük gibi özellikler içermektedir. CHARGE (C=kolobom, H=kalp anomalileri, A= koanal atrezi, R= retardation of growth (büyüme geriliği), G=genital anomaliler, E=kulak anomalileri) birlikteliğinde eğer kolobom ve koanal atrezi bileşenleri yoksa VACTERL'den ayırmak zordur. VACTERL'in genetik geçişi seyrek iken özellikle hidrosefali ile birlikte görülen VACTERL-H tipinin X'e bağlı resesif geçiş özelliğinde olduğu bilinmektedir. Bundan dolayı X'e bağlı Fanconi anemisi gibi kromozomal kırıklığa yatkın durumlardan ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Radial kemik yokluğunda VACTERL ile ayırıcı tanısını yapmak zordur. Townes Brocks sendromu otozomal dominant geçiş özelliğinde, dış kulak anomalileri, periaksiyel polidaktili, imperfore anüs ve böbrek yapısında bozukluklar gösterir, özofajial atrezi ve vertebral tutulumu yoktur, kalp anomalileri ise seyrekir. Pallister-Hall sendromu otozomal dominant geçişlidir, VACTERL ile ayırmasını yapmak zor olabilir, ama hipotalamik hamartomanın ve nörolojik bulguların varlığıyla ayırım yapılabilir. 22q11 delesyonu da özofajial atrezi, kalp ve böbrek yapı bozuklukları göstermesi nedeniyle VACTERL ile karışabilir, fakat anal atrezinin olmayışı, vertebral ve kosta anomalilerin yokluğuyla ayırım yapılabilir (2). Bizim olgumuzda aile öyküsü yoktu, o açıdan Feingold sendromu, CHARGE birlikteliği, VACTERL-H tipi, Fanconi anemisi, Townes Brocks sendromu, Pallister-Hall sendromu gibi sendromlarla ayırıcı tanısını çok rahat yapabildik. Olgumuzun kendi yaşlarıyla birlikte öğrenim görmekte olduğu, sınıfına göre başarılı bir öğrenci olarak değerlendirildiği bilinmektedir. Fasyal dismorfizm, mikrosefali, koanal atrezi, kalp anomalisi, büyüme geriliği, imperfore anüs, periaksiyel polidaktili gibi bulgular olgumuzda bulunmuyordu.

Olgumuza ayırıcı tanıda diğer olasılıkları dışlayarak, ekstremitte anomalisi, vertebra anomalisi, renal anomali ve genital anomali olması nedeniyle VACTERL tanısı koyduk.

## KAYNAKLAR

1. Duran R, Inan M, Aksu B, Vatansver Ü, Tunçbilek N, Acunaş B. Bir olguda VACTERL birlikteliği. *Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 2003; 20: 39-42.
2. Shaw-Smith C. Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology. *J Med Genet* 2006; 43: 545-554.
3. Sadler TW. *Langman's Medikal Embriyoloji*. Basaklar AC, Sönmez K(Çeviri Ed ), yedinci baskı, Ankara; Palme Yayıncılık, 1996; s.119-120.
4. Harris RD, Nyberg DA, Mack LA, Weinberger E. Anorectal atresia: prenatal sonographic diagnosis. *AJR Am J Roentgenol* 1987; 149: 395 - 400.
5. Traubici J. The Double Bubble Sign. *Radiology* 2001; 220: 463-464.
6. Weaver DD, Mapstone CL, Yu PL. The VATER association. Analysis of 46 patients. *Am J Dis Child* 1986; 140: 225-229.
7. Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, et al. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: an international study. *Am J Med Genet* 1997; 71: 8-15.