



**BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ**  
**ÇOCUK NEFROLOJİ BİLİM DALI**

ÇOCUKLARDA MESANE  
DİSFONKSİYONUNA TANISAL  
YAKLAŞIM-TEDAVİ KURSU

22.12.2017

OLGU SUNUMU

# OLGU

- 16 yaşında, kız
- Fasiyal dismorfizm
- Mandibular prognatizm

# OLGU

- Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu öyküsü
- Gündüz ve gece idrar kaçırma
- Kabızlık

# OLGU

- 10 yaşında başka bir hastanede değerlendirilmiş
- 2-3 gün/hafta gündüz idrar kaçırma
- 7 gün/hafta gece idrar kaçırmaları
- İdrar yolu enfeksiyonları sırasında antibiyotik tedavisi

# OLGU

- USG: Bilateral orta derecede hidroüreteronefroz
- DMSA: Normal sağ böbrek (%70,5)  
Skarlı sol böbrek (%29,5)

# OLGU

## ➤ VCUG:

- Sol 5. derece vezikoüreteral reflü
- Mesane duvarında trabekülasyon

# OLGU

- Ürodinamik çalışma:
  - Normal kapasiteli hipokompliyan, hiperaktif mesane
  - Yüksek işeme basınçları
  - Detrussor ve sfinkter kasları arasında dissinerji
  - Postvoiding rezidü 150 cc



# OLGU

- Sol üreteroneosistostomi
- Antibiyotik profilaksisi
- Oksibutinin
- Temiz aralıklı kateterizasyon

# OLGU

- Gündüz idrar kaçırmaması kalmamış, gece idrar kaçırmalarının sıklığı azalmış.
- Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonları devam etmiş.

# OLGU

- Anne-baba hala-dayı çocukları
- Fasiyal dismorfizm ve mandibular prognatizm bulguları
- Ters yüz ifadesi

OLGU



# OLGU

- Büyüme-gelişme geriliği yok
- Fasiyal sinir muayenesi normal
- Nörolojik muayene ve diğer sistem muayeneleri normal

# OLGU

- B brek fonksiyon testleri normal sınırlarda
- İdrar yolu enfeksiyonu → antibiyotik tedavisi

# OLGU

## Üriner Sistem USG:

- Sağ böbrek: 122 mm (PK: 14 mm)
- Sol böbrek: 125 mm (PK: 15 mm)
- Pelvis AP çapı: Sağ: 26 mm, Sol: 55 mm

# OLGU

## Üriner Sistem USG:

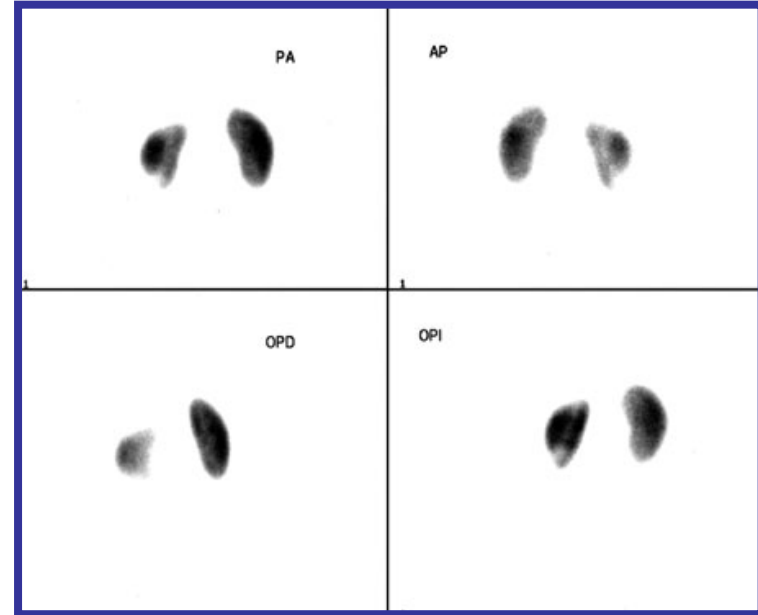
- İşeme sonrası mesanenin hala belirgin distandü ve boşalmamış
- Distal üreter çapları 8'er mm



# OLGU

## DMSA:

- Normal sađ bbrek (%64)
- Skarlı sol bbrek (%36)



# OLGU

- **Kraniyal MR ve Spinal MR: Normal**
- **Fasiyal sinir EMG: Normal**

# Mesane disfonksiyonu

- Mesanenin kompliansındaki herhangi bir bozukluk,
- Detrüörün depolama fonksiyonunda,
- Mesane ve sfinkter innervasyonundaki bozukluk,
- Mesanenin ya da mesane çıkımının yapısal bozuklukları.

# Mesane disfonksiyonu

- *Gündüz - gece idrar kaçırma,*
- Aciliyet hissi,
- İdrarını tutma,
- Sık sık idrara gitme,
- Seyrek idrar yapma,
- İdrar kaçırmaya önlemek için bacakları çaprazlayarak çömelme,
- Ağrılı ve zorlanarak idrar yapma,
- *İdrar yolu enfeksiyonu,*
- *Kabızlık,*
- *VUR*

# Mesane disfonksiyonu nedenleri

- \* **Nörojenik nedenler**
  - Nörospinal bozukluklar*
  - Myelomeningosel
  - Spina bifida okulta
  - Diastemetomyelia
  - Diplomyelia
  - Tethered cord
  - İntrasipinal lipoma
  - Dermoid kist-sinüs
  - Santral nedenler*
  - Serebral palsi
  - Spinal kolon travmaları

- \* **Nörojenik olmayan nedenler**
  - İnstabil mesane
  - Hinman-Allen sendromu
  - Konjenital işeme disfonksiyonu (Ürofasiyal-Ochoa-sendrom)
  - Tembel mesane
  - Fonksiyonel bağırsak bozuklukları

# OLGU

- Nörolojik problem düşündürecek semptom ve bulgusu yok
- Kranial ve spinal MR normal

# Mesane disfonksiyonu

✿ Mesane disfonksiyonunun nörolojik olmayan nedenleri:

- İnstabil mesane
- Hinman-Allen sendromu
- Tembel mesane
- Fonksiyonel bağırsak bozuklukları
- Konjenital işeme disfonksiyonu (Ürofasiyal-Ochoa-sendrom)

# Mesane disfonksiyonu

## Nörolojik olmayan nedenler

### \* Hinman-Allen sendromu

- Radyolojik olarak; hidronefrozis, mesane duvarında trabekülasyon ve divertikül, işeme sonrası yüksek miktarda rezidü kalması, VUR, renal parankimal zedelenme
- Ürodinamik çalışmalarda ise EMG'de; eksternal sfinkterin gevşeyememesini ya da işeme sırasında eksternal sfinkter aktivitesinin artışı



# Mesane disfonksiyonu

## Nörolojik olmayan nedenler

### \* Ürofasiyal (Ochoa) sendrom-UFOS

- Ürofasiyal sendrom ilk olarak lokal bir hastalık olarak düşünüldü
- Fakat Ortadoğu'dan ve Avrupa'dan da hastalar ile 150'ye yakın yayınlanan hasta
- UFOS'un 3 tane komponenti :  
Genetik, disfonksiyonel fasiyal görüntü, idrar ve gaita boşaltımındaki problemler

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

- Otozomal resesif geçiş gösteren bir sendrom
- Hastaların %22'sinde anne baba arasında akrabalık
- 10q23-q24, fonksiyonel periferal nöral gelişimde etkili heparanaz 2 (HPSE2) ve LRIG2 gen mutasyonları

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

- Yüz görünümü kişinin istirahat halindeki yüzündeki ifade
- Normal bir zamanda ve ağlarken yüz ifadeleri diğer insanlarla aynı
- Ancak hastalar gülmeye çalışırken yüzleri sanki ağlıyor ya da çok üzgünmüş gibi bir ifade

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom



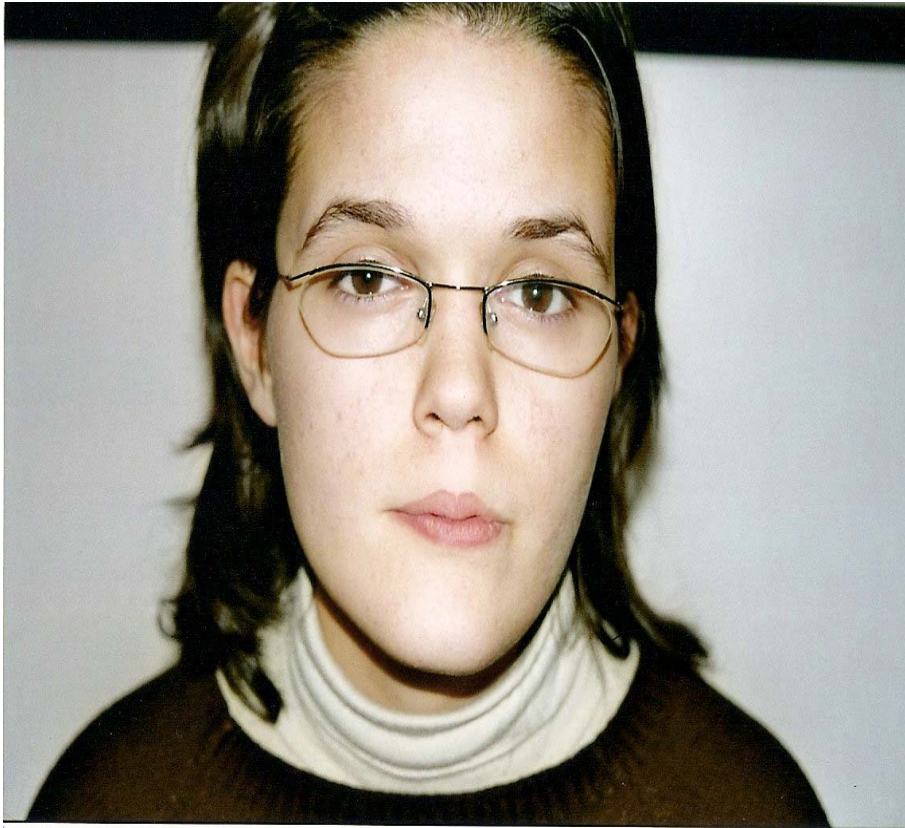
# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom



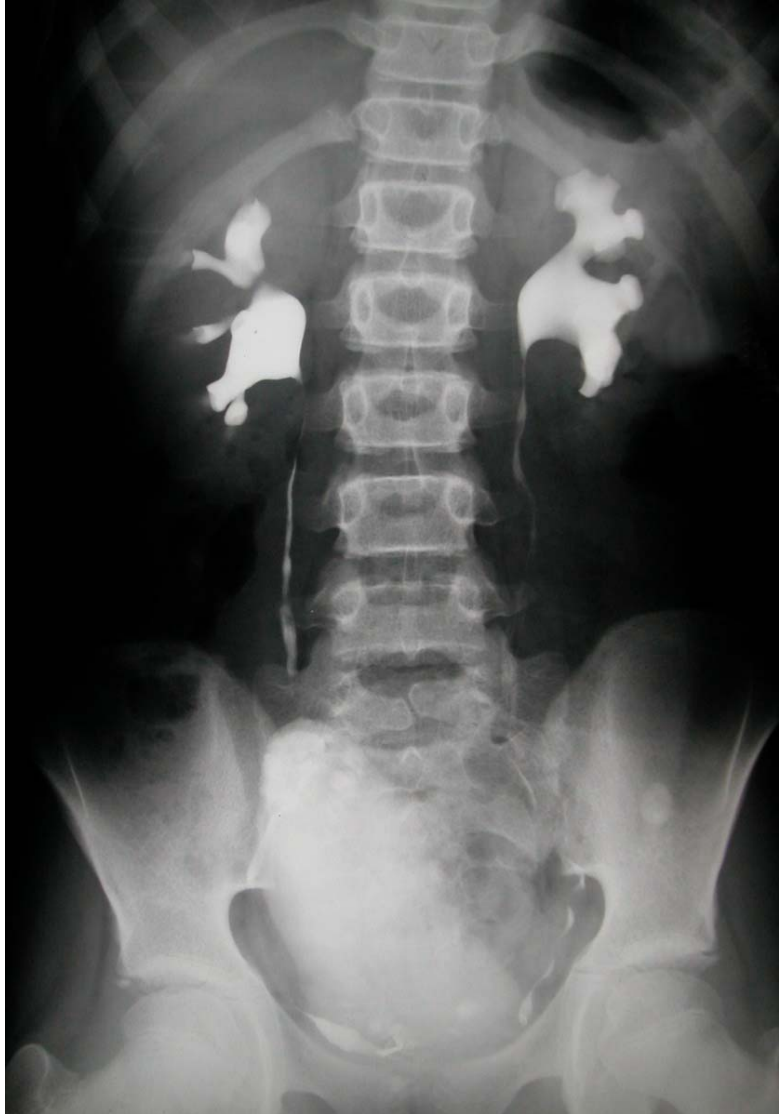
# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom



OLGU



# OLGU





# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

\* 2 ayrı nöromüsküler sistem

➤ Birincisi yüz ifadesini etkileyen

➤ İkincisi ise mesane ve rektumun boşalmasını

➤ İşeme ve yüz ifadesini düzenleyen merkezlerin beyin sapında yakın lokalizasyonlarda

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

- Bu hastalıkta yüz ifadesi yapısal bir yüz anormalliği değil daha çok disfonksiyonel bir yüz ifadesi
- Bilateral kısmi sinir parezisine ikincil fasiyal kas zayıflığı nedeniyle olabileceği düşünülmekte

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

- Disfonksiyonel eliminasyon (idrara ve/veya gaita) sendromu
- Detrüör kas kasılması ile üretral sfinkter gevşemesi arasında koordinasyon bozukluğu
- Nörolojik problem olmadan mesane çıkışında işlevsel obstrüksiyon

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

- Üriner ve gastrointestinal sistemler aynı embriyolojik kökenden (endoderm)
- Aynı innervasyon ile (sakral pelvis pleksus) uyarım
- Bir sistemi etkileyen durumlar diğer sistemde de belirti verebiliyor.

# Ürofasiyal (Ochoa) sendrom

- En sık *idrar yolu enfeksiyonu* ya da *enürezis* yakınması
- Hastaların yaklaşık 2/3'ünde *kabızlık*
- 1/3'ünde de *enkoprezis*

Bernardo Ochoa

**Can a congenital dysfunctional bladder be diagnosed from a smile?**

**The Ochoa syndrome updated**

✧ 50 hasta;

➤ Erkekler ve kızlar eşit,

➤ 32'sinde **reflü**; bunlarında 18'inde iki taraflı reflü,

➤ 39'unda değişik derecelerde **skar** mevcut

Bernardo Ochoa

## Can a congenital dysfunctional bladder be diagnosed from a smile? The Ochoa syndrome updated

- 8'i hipertansif,
- 12'sinde kronik böbrek hastalığı tablosu
- 9'unda son dönem böbrek yetmezliği
- 3'üne böbrek nakli

# Mesane disfonksiyonu

- İřeme disfonksiyonu ya da disfonksiyonel eliminasyon sendromları, tipik yüz komponenti olsun ya da olmasın agresif tedavi gerektiren rahatsızlıklar
- Eęer bu hastalar okul aęı ya da daha sonra saptanırsa hastaların büyük bir kısmında büyük oranda böbrek hasarı
- Bu nedenle de bu hastalarda erken tanı ve tedavi ile daha iyi prognoz



# OLGU

- Antibiyotik profilaksisi
- Antikolinergik (Propantelin bromür  
3mg/kg/gün)
- Temiz aralıklı kateterizasyon

*Renal Failure*, 31:589–592, 2009

Copyright © Informa Healthcare USA, Inc.

ISSN: 0886-022X print / 1525-6049 online

DOI: 10.1080/08860220903003370

**informa**  
healthcare

---

## **CASE REPORT**

# **Urofacial (Ochoa) Syndrome: Can a Facial Gestalt Represent Severe Voiding Dysfunction?**



TEŞEKKÜRLER