

**Nefronofitizis Ve İnkontinensiya Pigmenti Birlikteliđi**

**Serra Sürmeli Döven**<sup>1</sup>, Ali Delibaş<sup>1</sup>, Ümit Türsen<sup>2</sup>, Sevcan Bakkalođlu Ezgü<sup>3</sup>, Fatih Süheyl Ezgü<sup>4</sup>

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi <sup>1</sup>Çocuk Sađlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, <sup>2</sup>Dermatoloji Anabilim Dalı, Mersin

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi <sup>3</sup>Çocuk Sađlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı <sup>4</sup>Çocuk Genetik Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Nefronofitizis, çocuklarda son dönem böbrek yetmezliđinin sık bir sebebi olup, otozomal resesif kalıtılan renal kistlerin görüldüğü tübülointerstisyel bir hastalıktır. Nefronofitizis, genellikle merkezi sinir sistemi, kondrodizplazi, karaciđer hastalıkları ve göz bulgularıyla giden bir çok sendromun parçası olarak görülebilmektedir. Ancak literatürde nefronofitizisle cilt bulgularının birlikte olduđu bir vaka bulunmamaktadır. Burada, bilateral renal kistleri ve papüloveziküler döküntüleri olan, nefronofitizis ve inkontinensiya pigmenti tanısı konulan 12 günlük kız hasta ve 11 aylık klinik izlemi sunulmuştur.

Olgu: 12 günlük kız hasta, solunum sıkıntısı, kreatinin yüksekliđinin saptanması sebebiyle Yenidođan Yođun Bakım Ünitesi'ne kabul edildi. 20 yaşındaki annenin 7. gebeliđinden 1. yaşıyan olarak 32 gebelik haftasında 1600 gr olarak anhidroamniyos nedeniyle C/S ile dođan bebeđin fizik muayenesinde vücutta yaygın eritemli zemin üzerinde papüloveziküler lezyonları mevcuttu. Anne baba akrabalığı ve ailede böbrek hastalıđı öyküsü yoktu. Abdominopelvik USG'de bilateral çok sayıda kistler, bilateral pelvikaliektazi ve üreter distalinde dilatasyon saptandı. Voiding sistoüretrografisi normaldi. MAG3 sintigrafide sol üst yarıda obstrüksiyon şüphesi bulunan çift toplayıcı sistem görünümünde hidronefrotik sol böbrek, sađ multikistik displastik böbrek saptandı. Mevcut bulgularla hastada sol UV darlık olduđu düşünöldü. İzleminde böbrek fonksiyon testleri düzeldi. Kistik böbrek hastalıđına yönelik gönderilen genetik analiz sonucunda NPHP 1 geninde heterozigot mutasyon saptanması üzerine nefronofitizis tanısı konuldu. Lökositozu, eozinofilisi bulunan hastaya yapılan cilt biyopsi sonucu inkontinensiya pigmenti ile uyumluydu. Topikal ve oral steroid tedavileri başlandı. Takiplerinde cilt lezyonları geriledi.

Sonu: Kistik bbrek hastalığı saptanan olgularda ayırıcı tanıya yönelik genetik analiz gönderilmelidir. Nefronofitizis, inkontinensiya pigmenti birlikteliğı daha nce bildirilmemiştir. Bu durum, altta yatan genetik anormalliğıe bağılı ya da rastlantısal olarak ortaya ıkmıř olabilir.