

Down sendromu ile birlikte görülen özofagus ve duodenum atrezisi

Ziya METE, Hasan OKUR, Asım CENANİ, Lokman SELÇUK, Uğur ORAL

GATA H.Paşa Eğitim Hastanesi Çocuk Kliniği, Çocuk Cerrahisi ve Genel Cerrahi Klinikleri,
Anestezi Bölümü, İ.Ü. Cerrahpaşa T.F. Genetik ve Teratoloji Bilim Dalı, İstanbul

Özet

21 numaralı kromozomun trizomisinin eşlik ettiği Down sendromuna çeşitli konjenital anomaliler de eşlik edebilmektedir. Bunlar arasında konjenital kalp anomalileri, sindirim sistemi patolojileri ön sırada yer almaktadır. Duodenal atreziler ve fistüüllü özofagus atrezilerinin bu tür anomaliler içinde sık gözlenenlerden olduğu bilinmektedir. Ancak, Down sendromunun, duodenal atrezi, fistüülsüz özofagus atrezisinin birlikte bulunmasının çok nadir bir olasılık olduğu bilinmektedir. Çalışmada, bu üç anomalinin birlikte olduğu bir yenidoğan bildirilmiş ve konu ile ilgili literatür verileri gözden geçirilmiştir.

Anahtar kelimeler: Down sendromu, duodenal atrezi, özofagus atrezisi

Summary

Report of an extraordinary case: Down syndrome plus duodenal and isolated oesophageal atresia

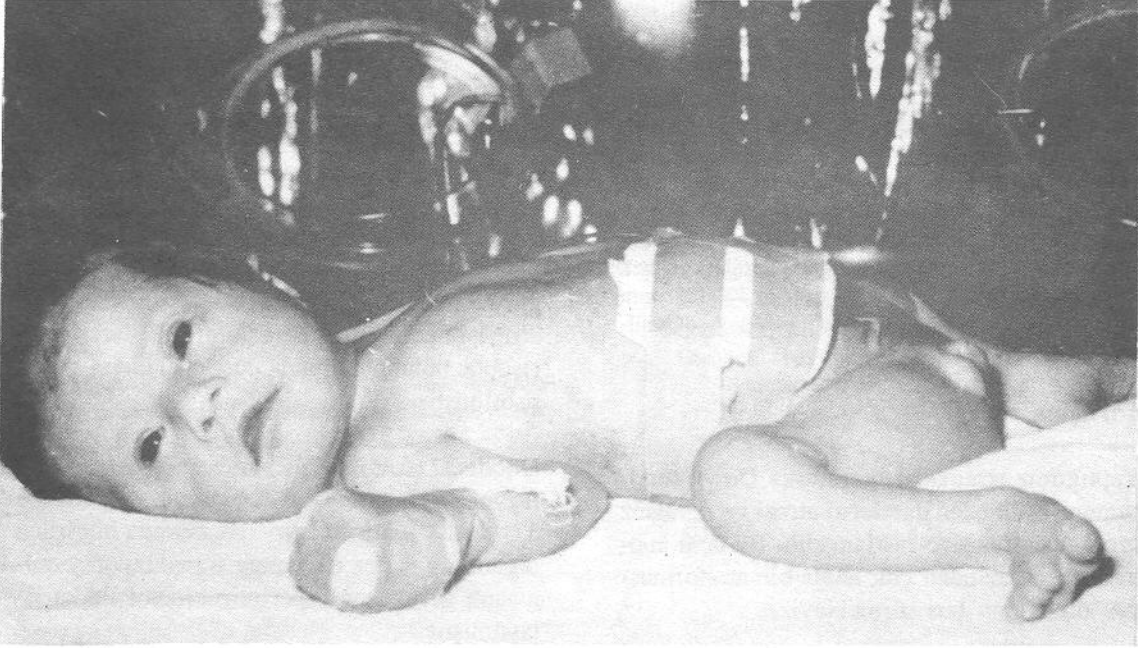
The presence of an extra chromosome No.21 results in the best recognized chromosomal syndrome: Down syndrome. The frequency of other congenital malformations among individuals with Down syndrome is higher than in the general population. In this paper a neonate with isolated oesophageal atresia plus duodenal atresia with Down syndrome is presented. Gastroduodenostomy plus gastrostomy and cervical oesophagostomy was done in emergency conditions. The baby was sent home without any complications.

Key words: Down syndrome, oesophageal atresia, duodenal atresia

Giriş

Down sendromunun nedeninin 21 numaralı kromozomun trizomisi olduğu 1959 yılından beri bilinmektedir^(6, 10). Hastalık 700 canlı doğumda bir ortaya çıkmakta ve anne yaşının ilerlemesi ile sıklığı artmaktadır⁽³⁾. Down sendromu sadece kendi karakteristik bulgularını ihtiva etmekle kalmayıp, çeşitli organların malformas-

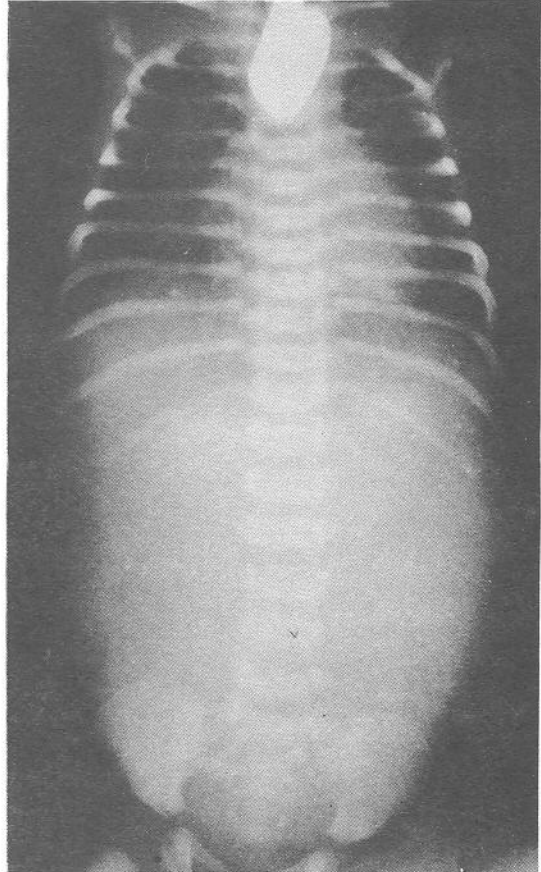
yonları ile de birlikte görülmektedir. Bunlar arasında doğumsal kalp anomalileri ve sindirim sistemi patolojileri en başta gelmektedir^(1, 12). Down sendromunda gerek duodenal atrezi ve gerekse özofagus atrezisine, sık olmamakla beraber, ayrı ayrı rastlanmaktadır^(9, 11, 13, 14). Her iki anomalinin birlikte olarak Down sendromuna eşlik etmesi durumuna literatür taramalarımızda rastlayamadık ve sunmayı uygun bulduk.



Resim 1. Down sendromu genel görünümü.

Olgu sunumu

B.S (Prot no. 1438/59), 1 günlük kız bebek. Mekonyum çıkaramaması, beslenme sırasında morarması ve ağızından köpük tarzında tükürük gelmesi nedeniyle 14.3.1987 tarihinde kliniğimize yatırıldı. Annenin 25, babanın 31 yaşında olması, hamilelik sırasında polihidromnios saptanması dışında, aile ve gebelik anemnezinde bir özellik belirlenmedi. Fizik muayenesinde bebek 2300 gm olarak bulundu. Başın brakisefalik, burun kökünün çökük, gözlerin dıştan içe ve yukarıdan aşağıya doğru çekik olması ve epikantusun saptanması, her iki elde transvers çizginin bulunması, 5. parmakta klindaktili ve enkurvasyon, kulakların küçük ve normal yerinden daha aşağıda görülmesi, boyun kısa ve arka derisinin kıvrımlı olması gibi Down sendromuna özgü bulgular belirlendi (Resim 1). Burundan takılan 10 numara sondanın 12. cm. de takılması ve ayakta düz karın grafiğinde karın içinde hiç gaz görülmemesi üzerine fistülsüz özofagus atrezisinin duruma eşlik ettiği anlaşıldı. Bu arada proksimal özofagus poşunun opak madde ile doldurulması ile tanı kesinleşti (Resim 2). Kan grubu yönünden ve direkt Coombs testi açısından bir patoloji olmamakla birlikte, bebeğin bilirubin düzeyinin 22.4 mg% (direkt 0.8 mg%, indirekt 21.6 mg%) bulunması nedeniyle bebeğe 3 gün içinde 4 kez kan değişimi uygulandı. genel durumu düzeltilen bebeğe 3. gün gastrotomi amacıyla laparotomi yapıldı. Eksplozasyonda duodenal atrezi bulunduğu da saptanması nedeniyle gastrotomi ve gastroduodenostomi uygulandı. Ameliyatın 4. günü gastrotomiden baryum verilerek çeki-



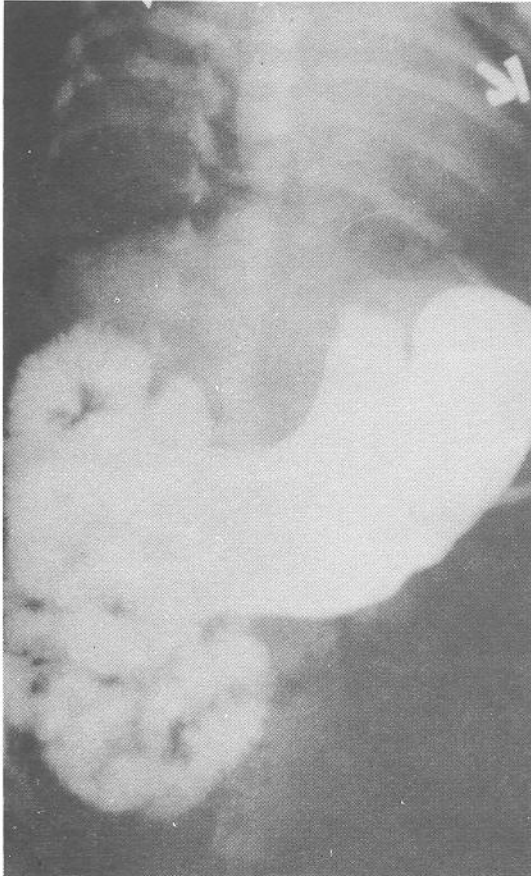
Resim 2. Ağızdan baryumlu grafi.

len grafide, distal özofagusun kör bir divertikül şeklinde olduğu ve anastomozun işlediği kanıtlandı (Resim 3). Genel durumu iyi seyreden bebeğe 2.4.1987 tarihinde servikal özofagostomi uygulandı. Sitogenetik analizinde (C.Paşa T.F genetik Prot no. 6013/87) kromozom yapısının 47 XX + 21 olduğu ve bu durumun da klinik olarak saptanan Down sendromu tanısına uyum gösterdiği belirtildi.

Hasta definitif ameliyatına kadar uygun kiloya erişmesi için gerekli öneriler yapılarak kontrollara gelmek üzere taburcu edildi. Ancak çıkışından 30 gün sonra evinde bilinmeyen bir nedenle exitus olduğu öğrenildi.

Tartışma

Yaptığımız taramada, literatürde Down sendromuna eşlik eden duodenal atrezi ve fistülsüz özofagus atrezisine rastlamadık. Bu üçlü anomalinin en azından çok nadir bir malformasyon olduğunu ileri sürmekteyiz.



Resim 3. Gastrostomiden baryum verilerek çekilen grafi.

Duodenumun konjenital malformasyonları ile Down sendromu arasında belirli bir ilişki vardır^(2, 9, 13).

Duodenal atrezinin tipik radyolojik görünümü, ayakta çekilen düz karın filminde çift hava kabarcığının görülmesidir^(4, 11). Olgumuzda ise, distal trakeoözofageal fistül olmayışı nedeni ile^(5, 8) düz karın filminde bahsedilen radyolojik görünüm elde edilememiş fakat izole özofagus atrezisi nedeni ile gastrotomi için cerrahi girişimde bulunulduğunda duodenal atrezi saptanabilmiştir.

Duodenal tıkanıklık ile beraber exchange transfüzyona ihtiyaç duyulabilen yüksek yüzdede (% 37) sarılık bildirilmiştir^(7, 12). Burada bildirilen olguda da 4 kez exchange transfüzyon yapılmasını gerektiren hiperbilirubinemi ile karşılaşılmıştır.

Bebek, gerekli acil cerrahi girişimleri takiben, sonradan kati ameliyatı yapılması planlanarak hastaneden çıkarılmış, fakat muhtemelen gelişen bir enfeksiyona bağlı olarak kaybedilmiştir.

Down sendromuna özofagus atrezisi, duodenal atrezi ve hiperbilirubineminin eşlik edebileceği hatırdta bulundurulmalı, ilave anomalileri ortaya koyabilmek için tanı metodları denirken titiz bir genetik araştırma yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Balcı S: Hacettepe Genetik Bölümünde sitogenetik olarak Down sendromu tanısı alan 257 vakada görülen konjenital kalp hastalıkları ve tipleri. *Pediatride Genetik*. 8. *Pediatric Günleri*. İ.Ü. Çocuk Sağlığı Enstitüsü Yayınları, İstanbul, 1987 S: 115
2. Bodian M, White LR, Carter CO: Congenital duodenal obstructions and mongolism. *Br Med J* 12: 77, 1952
3. Cenani A: Down sendromunda genetik danışma. *Pediatride genetik*. 8. *Pediatric Günleri*. İ.Ü. Çocuk Sağlığı Enstitüsü Yayınları, İstanbul, 1987, s: 70
4. Chandler NW, Gay BB: Congenital duodenal stenosis producing megaduodenum in a nineteen year old mongoloid. *Am J Rontgenol* 100:113, 1967
5. Dağlı T: Özofagus atrezisi ve trakeoözofageal fistül. *Pediatrik Cerrahi Dergisi* 2: 95, 1987

6. Down JLH: Observations on an ethnic classification of idiots. Clinical Lecture Reports, London Hospital, 3: 259, 1866
7. Fonkalsrud EW, Lorimier AA, Hays DM: Congenital atresia and stenosis of the duodenum. Pediatrics 43:79, 1969
8. Hicks ML, Mansfield PB: Esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. Review of thirteen years' experience. J Thorac Cardiovasc Surg 81: 358, 1981
9. Hyatt HW: Neonatal duodenal obstruction caused by annular pancreas in two mongoloid children. JAMA 180: 1128, 1962
10. Lejeune J, Gauthier M, Turpin R: Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. Comp Rend Acad Sc 248: 1721, 1959
11. Puri P, O'Donnel B: Outlook after surgery for congenital intrinsic duodenal obstruction in Down syndrome. Lancet 11: 802, 1981
12. Smith DW: Down Syndrome. Recognizable patterns of malformation. 3. baskı. W.B. Saunders Company, Philedelphi, London, 1982
13. Smith GV, Teele RL: Delayed diagnosis of duodenal obstruction in Down syndrome. Am J Rontgenol 134: 937, 1980
14. Yüksel M, Oğur G: Down sendromu. Klinik ve sitogenetik analizler. Pediatriye Genetik. 8. Pediatri Günleri. İ.Ü. Çocuk Sağlığı Enstitüsü Yayını, İstanbul, 1987