

Doğumsal santral alveoler hipoventilasyon sendromuna eşlik eden Hirschsprung hastalığı: Olgu sunumu

Gülay A. TİRELİ, Serkan İŞLER, Hüseyin ÖZBEY, Füsun OKAN, Tansu SALMAN

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi ve Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalları, İstanbul

Özet

"Ondine's curse" olarak da adlandırılan doğumsal santral alveoler hipoventilasyon sendromu (DSAHS) ile nörokristopati grubunda yer alan diğer hastalıkların görülme sıklığı yüksektir. Bunlardan biri olan Hirschsprung hastalığının eşlik ettiği bir olgumuz, tanı özellikleri ve ülkemiz şartlarında tedavi zorluğunu vurgulamak amacı ile sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Ondine's curse, doğumsal santral alveolar hipoventilasyon sendromu, Hirschsprung hastalığı

Summary

Congenital central alveolar hypoventilation syndrome (Ondine's curse) associated with Hirschsprung's disease: A case report

Congenital central alveolar hypoventilation syndrome named as "Ondine's curse" is commonly associated with other neurocrestopathies. Our case that is associated with Hirschsprung's disease, is presented to review the diagnostic modalities and stress the difficulties in treatment in our country.

Key words: Ondine's curse, congenital central alveolar hypoventilation syndrome, Hirschsprung's disease

Giriş

Doğumsal santral alveolar hipoventilasyon sendromu (DSAHS), uykuda solunumun otomatik kontrolünün doğumsal yetersizliğidir. 1962'de Mitchell ve Severinghaus tarafından uyku sırasında apne ve siyanoz görülen 3 olguda tanımlanan bu tablo Ondine'nin laneti (Ondine's curse) olarak adlandırılmıştır (7). Hirschsprung hastalığının (HH), feokromasitoma ve nöroblastom gibi nörokristopatilerle birlikteliği bildirilmiştir. Yazımızda, DSAHS ve HH'nin birlikte gözlemlendiği bir olgu sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Otuz sekiz haftalık gebelik sonrasında vajinal yolla, komplikasyonsuz doğan kız bebeğin doğumdan iki saat sonra apne ve siyanoz nedeniyle entübe edilmesi gerekmişti. Fizik bakısında hipotoni dışında

özellik saptanmaması, direk göğüs grafisi ve ekokardiyografi incelemesinde kalp ve akciğer hastalığı bulgusu olmamasına karşın, uyurken solunum sayısı belirgin olarak azalan ve hiperkarbi gelişen olgu ekstübe edilemedi. Hipotonisi nedeniyle yapılan kas biyopsisinin incelemesinde musküler distrofi bulgusu saptanmadı. Doğumdan sonraki ilk 24 saat içinde mekonyum çıkışı olan hastanın bir haftalık izleminde 24-48 saatte bir ve çok az miktarda dışkıladığı ve karın şişliği geliştiği gözlemlendi. HH'dan şüphelenilen hastaya birinci ayın sonunda göbük üstü sağ transvers insizyonla yapılan laparotomide transvers kolonda tipik geçiş bölgesi bulunduğu görülerek sağ transvers kolostomi, sigmoid kolon biyopsisi ve sürekli entübasyon gereksinimi nedeniyle trakeostomi yapıldı. Sigmoid kolon biyopsisinin histopatolojik incelemesi, hipertrofik sinir pleksusları içeren, agangliyonik kalın bağırsak dokusu olarak belirlenirken, kolostomi ağzından alınan örnekte normal gangliyonik sinir pleksusları görüldü. Tüm bu süreçte mekanik solunum desteği sürdürülen hasta, HH'ya yönelik kesin ameliyat ve ev venti-

Adres: Dr. Gülay A. Tireli Zuhuratbaba, Sarsılmaz Sok. Uğur Ap. No:6/1 Bakırköy-İstanbul
Yayın Kabul Tarihi: 18.7.2000

lasyonu olanaklarının planlanması aşamasında 3 aylık iken akciğer enfeksiyonu ile kaybedilmiştir.

Tartışma

DSAHS, uykuda solunumun düzenlenmesindeki bir bozukluktan oluşur. Etiyolojisi bilinmemekle birlikte, nöral ibik hücrelerinden köken alan CO₂ reseptörlerinin anormal işlevine bağlı olarak uykuda apne ya da hipoventilasyon olduğu düşünülmektedir (1).

Diğer taraftan HH'nin da nöral ibik hücrelerinin anormal farklılaşması ve göçüne bağlı olduğu kabul edilir. Literatürde bildirilen tüm DSAHS olguları arasında, HH oranının % 50 civarında olması, bu iki hastalık arasındaki yakın ilişkiye dikkat çekmektedir (1,6). Kız/erkek oranının 4:1 olduğu klasik HH'dan farklı olarak DSAHS'nun eşlik ettiği agangliyonosis olgularında dişi cinsiyet baskınlığı 2:1 olarak bildirilmiştir. Yine DSAHS'nin eşlik ettiği HH olgularında total kolonik agangliyonosis % 70 sıklıktadır (6). Feokromasitom, nöroblastom gibi diğer nörokristopatiler de tabloya eşlik edebilir (4,5,8). Olgumuzda karın ultrasonografisinde bu yönde herhangi bir özellik saptanmamıştır.

Hastamızda görüldüğü gibi, uykuda solunum sayısının azalması ve apne ataklarının olması DSAHS'nin özelliğidir. Bu sendromun tanısı için; herhangi bir kardiyopulmoner ve nöromusküler patolojinin bulunmamasına karşın, uykuda ilerleyici hiperkarbi ve hipoksemi ile sonuçlanan ve yardımcı havalandırma ile düzelen hipoventilasyonun varlığı gerekir (1). Bizim olgumuzda da bu kriterler doğrultusunda DSAHS tanısı konulmuştur. DSAHS tedavisinde uy-

gulan başlıca yöntemler, hastanede veya evde uzun süreli ya da aralıklı ventilasyon ve diafragma-nın mekanik uyarımıdır (1,2). Ancak bizim olgumuzda da olduğu gibi hastalar genellikle araya giren akciğer enfeksiyonları, pulmoner hipertansiyon ve kalp yetersizliği tablosu ile kaybedilmektedir (3,5).

DSHAS olgularının yarısında HH'nin eşlik ettiğini gözönüne alarak bu olgularda HH için dikkatli izlem ve tanı çalışmalarının yapılması gerektiğini düşünürüz.

Kaynaklar

- 1.El-Halaby E, Coran AG: Hirschsprung' disease associated with Ondine's curse: Report of three cases and review of the literature. J Pediatr Surg 29:530, 1994
2. Fodstad H, Ljunggren B, Shawis R: Ondine's curse with Hirschsprung's disease. Br J Neurosurg 4:87, 1990
3. Guilleminault C, McQuitty J, Ariagno RL: Congenital central alveolar hypoventilation syndrome in six infants. Pediatrics 70:684, 1982
4. Levard G, Boige N, Vitoux C: Neurocristopathy: The association of Hirschsprung's disease- ganglioneuroma with autonomic neuron system dysfunction in 2 children. Arch Fr Pediatr 46:595, 1989
5. Nakahara S, Yokomori K, Tamura K et al: Hirschsprung's disease associated with Ondine's curse: A special subgroup? J Pediatr Surg 30:1481, 1995
6. O'Dell K, Staren E, Bassuk A: Total colonic aganglionosis (Zuelzer- Wilson syndrome) and congenital failure of automatic control of ventilation (Ondine's curse). J Pediatr Surg 22:1019, 1987
7. Severinghaus JW, Mitchell RA: Ondine's curse: Failure of respiratory center automaticity while awake. Clin Res 10:122, 1962
8. Stovroff M, Dykes F, Teague WG: The complete spectrum of neurocristopathy in an infant with congenital hypoventilation, Hirschsprung's disease and neuroblastoma. J Pediatr Surg 30:1218, 1995