

Down sendromu'na eşlik eden akciğer hipoplazisi ve göğüs duvar deformitesi: Nadir bir olgu sunumu

Alper AVCI (*), Menduh ORUÇ (*), Halit AKBAŞ (**), Şevval EREN (*)

SUMMARY

Lung hypoplasia and deformity of chest wall associated with Down Syndrome: A rare case report

Down syndrome (DS) is a genetic disorder with trisomy 21. It has been occurred rather frequently because of the increasing maternal age. DS, could be seen together with many anatomic, physiological and biochemical anomalies. Concomitant pulmonary hypoplasia and thoracic wall's pectus carinatum deformity are rarely seen in DS. Pulmonary hypoplasias diagnosed in newborn period because of the clinical presentation of itself and concomitant disorders. We would like to report present case with DS, left pulmonary hypoplasia and pectus carinatum who was unexpectedly and delayed diagnosed.

Key words: Down Syndrome, lung hypoplasia deformity of chest-wall

Anahtar kelimeler: Down Sendromu, akciğer hipoplazisi, göğüs duvarı deformitesi

DS, insanlarda en sık görülen otozomal kromozom hastalığıdır. Dünyanın her yerinde ve her ırkta görülmektedir. Prevalansı 1/800 canlı doğumdur. Sıklığı anne yaşı ile artmaktadır. DS'a sık olarak doğumsal kalp hastalıkları eşlik eder. Kalp hastalığı olsun veya olmasın akciğer hastalıklarında eşlik edebilmektedir. Bunlardan en ciddi olanlarından birisi akciğer hipoplazisidir. Alveol sayısında azalma ve gaz değişimi yapan alanda azalma nedeni ile akciğer hipoplazileri sıklıkla doğumla beraber tanı alırlar. Birçoğuna diafragmanın doğumsal anomalileri eşlik etmektedir⁽¹⁾. Göğüs duvarının şekil bozukluğu kromozomal hastalıklarda beklenen bir durumdur. DA'a eşlik eden akciğer hipoplazisi ve göğüs duvarı pectus karinatum birlikteliği literatürde raporlanmamıştır. Literatürde de ilk olduğuna

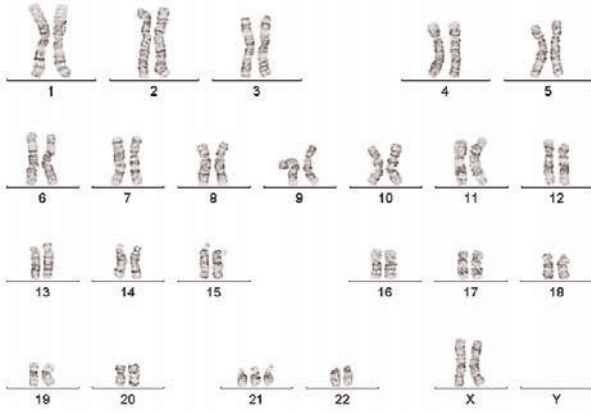
inandığımız bu durumdaki 14-yaş-kız vakamızı sunmaktayız.

OLGU

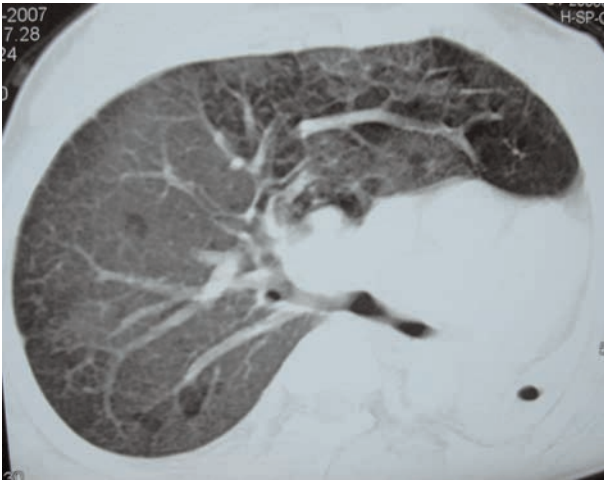
Doğum sonrasında fenotipik değişiklikleri ile DS tanısı alan, mental retarde 14-yaş-kız hasta sık akciğer enfeksiyonu nedeni ile çekilen toraks bilgisayarlı tomografisinde sol akciğer volüm azalması tanısı ile kliniğimize refere edildi. Hastanın fizik muayenesinde; yaşına göre büyüme geriliği, mongol yüz yapısı, ellerde tek palmar çizgi, göğüs ön duvarında pectus karinatum saptandı (Resim 1). Vücut ısısı 37.1 derece olarak ölçüldü. Sol hemitoraksada solunum sesleri alınamadı. Tam kan sayımında beyaz küre sayısı 17.200 K/UL, hemoglobin:9.1 gm/dL patolojik değerler olarak ölçüldü. Kan biyokimyasal analizleri normal sınırlarda idi.



Resim 1. Olgunun göğüs deformitesi (pectus Karinatum).



Resim 2. Olgudaki Trisomi 21'in karyotip olarak gösterilmesi.



Resim 3. Olgunun AC perfüzyon sintigrafisi (solda perfüzyon görülüyor).



Resim 4. Olgunun Toraks BT görüntüsü.

Koyu kıvamlı balgam çıkaran hastada balgam kültürü çalışıldı ve geniş spektrumlu antibiyotik te-

davisi başlandı. Sitogenetik inceleme amacıyla kan örnekleri alındı ve hastaya Down sendromu tanısı kondu (Resim 2). Hastaya konjenital kalp hastalığı araştırılması için transtorasik echo-kardiografi çekildi ve patoloji saptanmadı. Hastanın toraks bilgisayarlı tomografisi değerlendirildi ve sol akciğerde havalanma kaybı ve volüm kaybı olduğu, sol akciğer bronşial sisteminin ana bronş sonrasında seçilemediği, sağ akciğerin kompensasyon için hipertrofiye uğradığı, sol tarafa doğru mediastinal shift olduğu, diafragma'nın normal anatomi ve lokalizasyonunda olduğu görüldü (Resim 3). Sol akciğer hipoplazisi düşünülen hastaya perfüzyon sintigrafisi çekildi ve sol akciğerdeki perfüzyon defekti görüldü (Resim 4). Floroskopik muayene ile diafragma'nın hareket ve lokalizasyonlarının normal olduğu görüldü. Balgam kültüründe beta-hemolitik streptokok üreyen hastanın mevcut antibiyotik tedavisine kültür-antibiyoqram sonucuna göre devam edildi. Tedavi ile semptomları gerileyen hastaya rijid bronkoskopi ile bronşial sistem incelenmesi uygulandı. Ana karina seviyesinde sağ ana bronşun orta hatta olduğu ve sağ bronşial sistemin normal olduğu görüldü. Sol bronşial sistemde, ana bronşun dar ve sekresyon dolu olduğu, distale gidildikçe bronşların görüntülenemeyecek düzeyde daraldığı görüldü.

Semptomları tamamen düzelen hastaya gerek akciğer hipoplazisi, gerekse göğüs duvarı şekil bozukluğu için cerrahi müdahale düşünülmedi. Genetik danışmanlık ve klinik takip önerilerek yatışının 12. günü taburcu edildi. Yapılan 3 ve 6. ay kontrollerinde asemptomatik olan hastanın klinik takiplerinin devam etmesine karar verildi.

TARTIŞMA

Pulmoner hipoplazinin en sık nedeni konjenital diafragma hernileridir. Mediastinal yapıların shift yapmasına bağlı olarak karşı akciğerde hipoplazi gelişir ve çoğunlukla mortal seyrederek (1). DS, sekonder pulmoner hipoplazi nedenleri arasında yer almaktadır. Cooney ve Thurlbeck 1982'de otopsi yapılan 7 DS vakasının 6'sında pulmoner ve kardi-

ak bir anomali olmaksızın Pulmoner hipoplazi tespit etmişlerdir (2). Bu presentasyon bizim vakamızda uymaktadır. Zira klinik ve radyolojik incelemeler sonrasında olgumuzda da kardiyak ve pulmoner ek patolojiye rastlanmamıştır. DS'da niye akciğer anomalilerinin geliştiği halen net olarak bilinmemektedir. Bu anomalilerin erken gebelik sırasında olduğu genel kabul görmektedir (3). Gelişmenin gecikmesi ve fetoplasental steroidogenez bozukluğunda akciğer patolojilerinde DS vakalarında rol oynadığı ileri sürülmektedir (4). Ayrıca hipotroidi varlığında DS vakalarında akciğer gelişimini olumsuz etkilediği raporlanmıştır (5). Olgumuzun troid hormonları normal sınırlar içerisinde bulundu.

Hipoplazik bir akciğer varlığının üzerine, zeka geriliğinin bulunması ve DS açısından aydınlatılmamış bir aile yapısı içerisinde bulunması olgumuzdaki sık akciğer enfeksiyonu hikayesini açıklamaktadır.

Göğüs duvarının şekil bozukluğu ise DS'a bağlı olsun veya olmasın kardiyak anomali ve vertebra anomalisi yönünden incelenmelidir. Olgumuzda yapılan araştırmalarda pectus karinatum izole şekilde iskelet sistemi bozukluğu olarak değerlendirilmiştir.

DS'da cerrahi tedavi kararı verilirken kar-zarar oranı göz önüne alınır. Duedonal atrezi ve kardiyak anomali gibi dramatik düzelmenin sağlanacağı durumlarda cerrahi endikedir. Olgumuzdaki gibi kozmetik düzelmenin ön planda olacağı operasyonlarda ise hastanın postoperatif dönemde zeka geriliğinden dolayı karşılaşılabilecek zorlukları göz önünde bulundurmak ve mutlak endikasyonlar dışında operasyon kararında ısrarcı olmamak gerekmektedir. Ayrıca tanı sonrası uygun antibiyotik başlanması, hasta ve ailesine solunum egzersizi eğitimi

verilmesi hipoplazik akciğerin uzun dönemde haraplanmasını ve kronik bir enfeksiyon odağı olmasını önleyecek ve dolayısıyla hastayı pnömonektomi gibi ağır bir ameliyattan koruyacaktır. Bu süreçte hasta ve ailesi kadar sağlık kurumlarına da hastanın düzenli kontrollerinin yapılması, genetik danışmanlık hizmetinin verilmesi, hastanın rehabilitasyonun sağlanması gibi çok önemli görevler düşmektedir.

SONUÇ

DS tanısını olgumuzdaki gibi gecikmiş şekilde alan ve tekrarlayan akciğer problemleri ile başvuran hastalarda sistemik inceleme mutlaka yapılmalıdır. Akciğer hipoplazisinin diğer nedenleri ekarte edilmelidir. Uygun medikal tedavi ve aile eğitimi mutlak cerrahi endikasyonlar hariç bir çok klinik durumda faydalı, hatta çözüm olabilecektir. Ailenin sosyoekonomik düzeyine bakılmaksızın verilecek DS eğitimi ve hastaya yönelik rehabilitasyon çalışmaları oluşabilecek ciddi komplikasyonları önleyecektir.

Hastanın düzenli bir kontrol programına alınması ve periyodik olarak hastane ziyaretinin sağlanmasını önermekte ve savunmaktayız.

KAYNAKLAR

1. Shields TW, MD, eds. General Thoracic Surgery. 6th ed. Philadelphia. Lippincott Williams&Wilkins; 2005: 1107-1108.
2. Cooney DR, Thurlbeck WM: Pulmonary hypoplasia in Down's syndrome. N Eng J Med 1982;307:1170.
3. Kuhn P, Brizot MI, Pandya PP, et al: Crown-rump length in chromosomally fetuses at 10-13 weeks' gestation. Am J Obstet Gynecol 1995;172:32-35.
4. FitzSimmons J, Droste S, Shepard TH, et al: Growth failure in second-trimester fetuses with trisomy 21. Teratology 1990;42:337-345.
5. Holt J, Canavan JP, Goldspink DF: The influence of thyroid hormones on the growth of the lungs in perinatal rats. Int J Dev Biol 1993;37:467-472.