

ASFİKSİYAN TORASİK DİSPLAZİ OLGUSU

A CASE OF ASPHYXIATING THORACIC DYSPLASIA

Bekir AYDIN
Gülşen DİZDARER
Işın YAPRAK
Esin Emin ÜSTÜN

SUMMARY

We report a case of six and a half months old female infant who was noted to have a narrow constricted rib cage with short ribs and various congenital malformations. The patient was diagnosed as asphyxiating thoracic dysplasia which is a rare disease. She died when she was three years old because of respiratory insufficiency.

(Key words: Congenital malformation, Respiratory distress)

ÖZET

Dar uzun ve immobil göğüs kafesi, kısa kostaları ve çeşitli konjenital malformasyonları ile altıbuçuk aylık iken kliniğimizde asfiksian torasik displazi tanısı konulan ve ağır solunum yetmezliği bulguları ile üç yaşında kaybedilen bir kız olgu ender görülmesi nedeni ile sunulmuştur.

(Anahtar sözcükler : Konjenital malformasyon, Solunum güçlüğü.)

Radyodiagnostik Anabilim Dalı (Prof.Dr.E.E Üstün)
Ege Tıp Fakültesi 35100 İZMİR
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği (Doç.Dr.I Yaprak,
Klinik Şefi, Uz Dr . G Dizdarer, Dr.B Aydın)
SSK Tepecik Hastanesi 35100 İZMİR

Yazışma : Dr.B Aydın

İlk kez 1954 yılında Jeune tarafından tanımlanan asfiksiyan torasik displazi", "torasik pelvik falangeal distrofi" ve "Jeune sendromu" olarak ta adlandırılmaktadır. Yaklaşık 60 olgu yayınlanmıştır (1).

Otozomal resesiv geçişli olan bu sendromun en önemli klinik özelliği, toraksın dar, uzun ve immobil olmasıdır. Toraksın ön-arka çapı azalmıştır, kostalar kısa, uçları yuvarlak mantarimsıdır. Kostokondral bileşkeleler düzensizdir. Klavikularlar sıklıkla ters pozisyonundadır. Ekstremiteler orta derecede kısa olup nadiren fazla parmak ve diş anomalisi bulunabilir (2).

Asfiksiyan torasik displazi, genellikle yenidoğan ve erken çocukluk dönemlerinde hayatı tehdit eden respiratuar zorluklara neden olur. Literatürde, hastaların çoğunun respiratuar yetmezlik nedeniyle ilk bir yıl içinde kaybedildikleri (3), bununla birlikte daha hafif klinik bulgularla seyreden, hatta hiç respiratuar semptom göstermeyen olguların da bulunduğu bildirilmektedir (4).

Asfiksiyan torasik displazili olgularda tipik olarak gözlenen küçük torasik kafes ve kısa kostalar yanısıra, kısa boy, hipoplasik ilyak kanatlar, asetabulumda düzensizlik (mahmuz şeklinde kemik çıkıntıları), femur başı epifizinin erken ossifikasyonu, irregüler epifiz ve metafizler (özellikle ellerde), koni şeklinde epifizler (parmaklarda), distal ve orta falankların epifiz ve metafizleri arasında erken füzyon, ulna ve fibulada kısalık, polidaktili bulunabilir. Ayrıca hidrosefali, laküner kafatası, retinal dejenerasyon, karaciğer fonksiyon bozuklukları, biliyer atrezi ve stenoz, pankreatik kistler, renal kistik tübüler displazi, glomeruler skleroz bulunabilmektedir (5,6).

Hastalığın ultrasonografi ile prenatal tanınması mümkündür (1,3,7). Olguların çoğunda erken ölüm, asfiksi (genellikle pnömoni ile birlikte) nedeniyle meydana gelmektedir.

Olgumuz ender görülmesi ve çok ağır solunum yetmezliği ile seyretmesi nedeni ile sunulmuştur.

OLGU

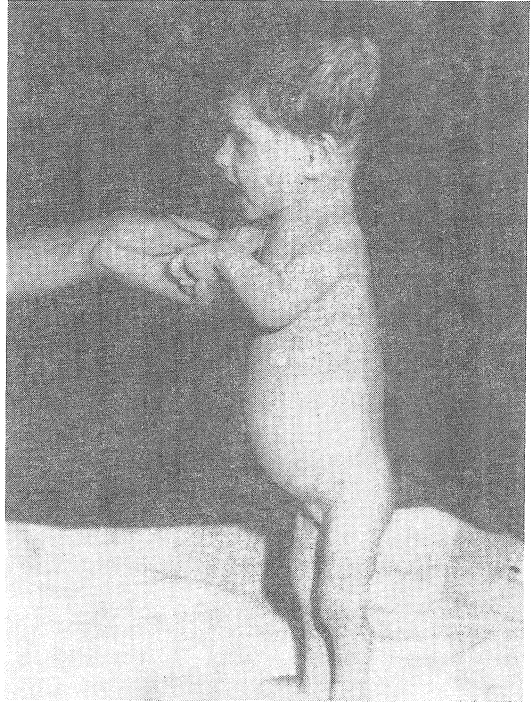
D. İ, 23.9.1991 doğumlu kız hasta (6,5/12), 6.4.1992 tarihinde (protokol no: 4029) SSK Tepecik Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğine öksürük, ateş, solunum güçlüğü yakınmaları ile yatırıldı.

Öz ve soy geçmişinde özellik tanımlanmıyor.

Fizik Muayene: Ağırlık: 4400gr.(3p. altında), Boy:62 cm. (10-25p.), Baş çevresi: 42 cm. (25-50p.) Göğüs çevresi: 32 cm., Kardiyak Nabız: 168/dk., Solunum sayısı: 86/dk., T.A: 90/60 mm Hg., Isı: 38 santigrat derece.

Genel görünüm huzursuz, ajite, belirgin solunum sıkıntısı var. Ön fontanel 1x1 cm., normal gerginlikte, perioral siyanoz, burun kanadı Solunumu var, ağız-boğaz bakışı olağan.

Göğüs kafesi dar ve uzun görünümde (Resim: 1), ön-arka çap kısa, belirgin interkostal, subkostal ve suprasternal çekilmeleri



Resim 1: Hastanın genel görünümü

mevcut. Akciğer oskültasyonunda bilateral yaygın ronküsler ve kaidelerde belirgin kreptan raller işitiliyor. Kardiak oskültasyonda kalp sesleri taşikardik, ritmik, üfürüm saptanmadı.

Karın bombe görünümde, karaciğer medioklaviküler hatta 1 cm. palpe ediliyor, dalak palpe edilmedi, barsak sesleri olağan olarak değerlendirildi.

Ekstremiteler normalden kısa görünümde, ayaklarda 2-3. parmaklar arasında parsiyel sindaktili mevcut.

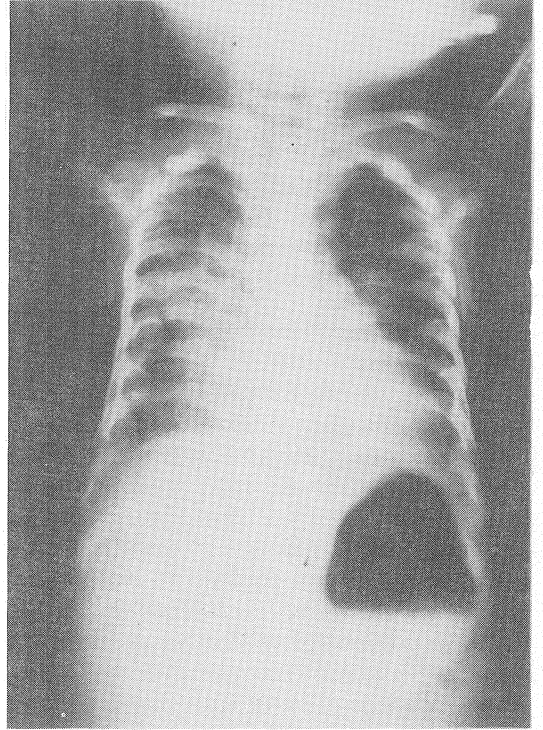
Nörolojik bakı ve göz dibi bakısı olağan bulunan olguda diğer sistem bakıları da olağan olarak değerlendirildi.

Laboratuvar bulguları: Hemogloblin: 10.5 g/dl, eritrosit: 4 290 000/ mm³, hematokrit: 34.3, lökosit: 29 400/ mm³, ortalama eritrosit volümü: 79.9 mikron³, trombosit: 713 000 / mm³. Sedimentasyon: 40/83 mm. Periferik yayma: polimorfonükleer lökosit: %50, lenfosit: %48, monosit: %2, eritrositler: normokrom normositer, trombositler: yeterli, kümeli. Rutin idrar bakısı: olağan. Üre, şeker, kreatinin, sodyum, potasyum, kalsiyum, magnezyum, fosfor, alkalen fosfataz, kolesterol, trigliserid, total bilirubin, direk bilirubin olağan sınırlarda. ALT ve AST normalin hafif üzerinde, HBsAg: (-), anti HBsAb: (-). serum immunglobulinleri (IgG, IgA, IgM) yaşa göre normal sınırlarda, kan paratiroid hormon düzeyi: normal, terde sodyum ve klor olağan sınırlarda.

EKG'de: Sinüzal taşikardi, sağ ventrikül hipertrofisi, sınırda P pulmonale. Ekokardiografi'de pulmoner arter basıncı artmış olarak bulundu.

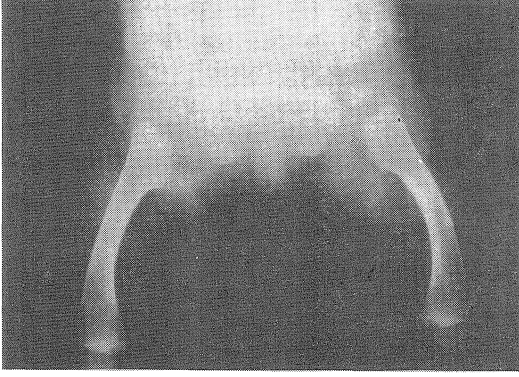
Olgunun iki yönlü akciğer grafilerinde, pelvis, uzun kemik ve ekstremitte grafilerinde şu radyolojik özellikler saptandı: toraks dar ve uzun görünümde, ön-arka çapı azalmış, kostalar kısa, uçları yuvarlak mantarimsı, kostokondral bileşkeler irregüler, klavikulalar ters pozisyonda. Akciğerlerde bilateral bronkopnömonik infiltrasyon görünümü (sağda daha belirgin) mevcut (Resim

2). Vertebralar olağan görünümde. Ön-arka pelvis grafisinde: hipoplastik ilyak kanatlar, ilyak kanatlarda yarıklı şekilde düzensizlikler, femur başı epifizinin erken ossifikasyonu, asetabular düzensizlikler saptandı (Resim 3). Kruris grafilerinde fibulalarda kısalık, el ve ayak grafilerinde metatarsal ve metakarpal kemiklerin distal uçlarında çentiklenmeler saptandı.



Resim 2: Olgunun göğüs radyografisi (küçük, çan şeklinde göğüs kafesi, kısa ve yuvarlak uçlu kostalar, ters pozisyondaki klavikulalar)

Tüm batın ultrasonu (karaciğer, safra yolları, safra kesesi, böbrekler, dalak ve pankreas) olağan. IVP normal. Statik böbrek sintigrafisinde: sağ böbrek üst polde hipoaktif alan ve kenar düzensizliği, sol böbrek üst dış kenarda kenar düzensizliği. Dinamik böbrek sintigrafisinde ise, perfüzyon, konsantrasyon ve ekskresyon fonksiyonu normal sol böbrek, perfüzyon, konsantrasyonu normal, belirgin nonobstrüktif pelvikaliksiyel dilatasyon gösteren sağ böbrek olarak değerlendirilmiştir.



Resim 3: Pelvis ve femurların radyografik görünümü (hipoplastik iliak kanatlar, asebler düzensizlik, femur başı epitisinin erken ossifikasyonu)

Olgumuz tanı konulduktan itibaren sık aralarla solunum güçlüğü ve akciğer enfeksiyonları nedeniyle hastaneye yatırılmış, klinik durumuna göre gereken tedaviler (oksijen, antibiyotik, bronkodilatatör, ekpektoran, digital, diüretik, vb.) uygulanmıştır. Fakat kısa süreli ve hafif rahatlamalar dışında hiç bir zaman tam bir iyilik hali elde edilmemiş, solunum güçlüğü ve oksijen ihtiyacı giderek artmıştır. En son 6.7.1994'te ağır solunum yetmezliği ve akciğer enfeksiyonu bulguları ile kliniğimize yatırılan olgu uygulanan tüm tedavilere (yoğun direkt oksijen, iv. antibiyotik ve bronkodilatatörler, digital, diüretik, gerektiğinde aspirasyon, bikarbonat ve kardiyopulmoner resüsitasyona) yanıt vermeyerek 16.9.1994'te kaybedilmiştir (aile önerilen otopsiyi kabul etmemiştir).

TARTIŞMA

İskelet sisteminin displazik hastalıkları gurubundan olan asfiksiyan torasik displazi, özellikle uzun, dar, ve immobil bir toraks ve iskelet deformiteleri ile bazı organ tutuluşlarıyla karakterizedir. Hastalarda göğüs kafesinin hareketsizliği ve torasik sıkışma nedeni ile sık tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ortaya çıkmaktadır (4,8).

Hastaların çoğu bir yaşından önce respiratuar distres veya enfeksiyonla karşılaşılır (8). Hastamızda da tanı 6.5 aylıktan şiddetli respiratuar distres ve akciğer enfeksiyonu nedeni ile hastaneye yatırıldığında konulmuştur. Fizik bakışında, asfiksiyan torasik displaziye uyan, dar, uzun ve immobil toraks, kısa ve uçları yuvarlak kostaların varlığı, ekstremitelerin kısa ve uzun, kemik metafizlerinin geniş olması nedeniyle asfiksiyan torasik displazi olarak değerlendirilmiştir. Olgunun radyolojik incelemesinde de asfiksiyan torasik displaziye ait radyolojik özellikler saptanmıştır.

Araştırmacıların % 50 oranında saptamış oldukları polidaktili (9), olgumuzda görülmemiştir, fakat ayaklarda 2-3. parmaklar arasında parsiyel sindaktili saptanmıştır.

Olgumuzda kranium grafileri olağan olarak değerlendirilmiştir. Ayrıca, asfiksiyan torasik displazili olgularda bulunabileceği bildirilen hidrosefali ve büyük ventriküller (5), olgumuza çekirtilen beyin BT'sinde saptanmamıştır.

Belirgin kalp patolojisi asfiksiyan torasik displazili hastaların bir özelliği olmamakla birlikte (8,9), hastalardaki alveoler hipoplazi ve göğüs kafesindeki yapı bozukluğu, geçirilen akciğer enfeksiyonları sırasında erken olarak konjestif kalp yetmezliği bulgularının ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Olgumuzda da klinikteki izlem sırasında konjestif kalp yetmezliği gelişmiş, muhtemelen alveolar hipoplazi ve göğüs kafesi yapı bozukluğuna bağlanmıştır. Ekokardiografide belirgin bir kalp anomalisi saptanmayan olgumuzda artmış bulunan pulmoner arter basıncının akciğer patolojisine bağlı olduğu düşünülmüştür.

Asfiksiyan torasik displazili olgularda kronik böbrek yetmezliği gelişme riski yüksektir (2,8). Olgumuzda böbrek fonksiyon testleri, böbreklerin ultrasonografik incelemesi ve İVP normal olarak değerlendirilmiştir, fakat statik ve dinamik böbrek sintigrafilerinde, sağ böbrek üst polde hipoaktif alan ve kenar düzensizliği (skar ile uyumlu),

ayrıca belirgin nonobstrüktif pelvikaliksiyel dilatasyon ile sol böbrek üst dış kenarında kenar düzensizliği saptanmış olup her iki böbreğin perfüzyon ve konsantrasyon fonksiyonları normal olarak değerlendirilmiştir.

Asfiksiyan torasik displazili hastalarda karaciğer ve safra kanallarında anomaliler ve karaciğer fonksiyonlarında bozukluklar olabileceği bildirilmektedir (5,6). Olgumuzda karaciğerin ve safra yollarının ultrasonografik incelemesi normal olarak değerlendirilmiş olup, karaciğer fonksiyon testlerinde hafif bir bozukluk saptanmıştır.

Hastalığın spesifik tedavisi yoktur. Operatif düzeltme girişimleri genelde başarılı olamamaktadır (1). Göğüs duvarının genişletilmesi için multipl kondrotomiler yapılmış fakat başarısız olunmuştur. Waterson'un vertikal sternotomi yaparak sternumu ayırması ve ayrılan parçalar arasına otojen kosta parçaları koyarak göğüs duvarını genişletmesi ile iyi sonuçlar elde ettiği bildirilmektedir. Fakat yüksek oranda komplikasyonları nedeniyle gereksiz yere yapılacak bir erken operasyondan kaçınılması gerektiği belirtilmektedir.

Akciğer ve böbrek patolojilerinin ağır olmadığı olgularda enfeksiyondan korunma ve iyi bir tedavi programı ile pek az hasta erişkin yaşa ulaşabilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Hansen T, Corbet A. Disorders of the Chest Wall and Diaphragm. In: Taeusch HW, Ballard RA, Avery ME, eds. *Diseases of the Newborn*. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1991 : 557-8.
2. Günöz H. Konstitüsyonel Kemik Bozuklukları, Neyzi O, Ertuğrul T. edr. *Pediatric-II'de*. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi; 1990 : 1499.
3. Avery ME, First LR. *Pediatric Medicine*. Baltimore: Williams and Wilkins; 1989 : 286.
4. Canet E, Bureau MA. Chest Wall Disease and Dysfunction in Children. In: Chemick V, Kendig EL, eds. *Kendig's Disorders of the Respiratory Tract in Children*. 5th. ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1990 : 660.
5. Winter RM, Baratsier M. *Multiple Congenital Anomalies*. 1st ed. London: Chapman and hall Medical; 1991 : 315.
6. Smith DW. *Recognizable Patterns of Human Malformation*. 3rd. ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1982 : 224.
7. Meniel K, Himmel D. Status of ultrasound and roentgen diagnosis in prenatal detection osteochondrodysplasias. *Zentralbl Gynecol*. 1987; 109(21) : 1303-13.
8. Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 14th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1992
9. Tanaç R, Üstün EE, Küttükçüler N, Memiş A. Torasik Asfiksiant Displazi. *İzmir Göğüs Hstl. Hstn. Derg*. 1986 ; 2 : 87-91.