

# Özefagus atrezisine eşlik eden nadir bir ekstremité anomalisi: fokomeli

## *An extremely rare limb defect with esophageal atresia: phocomelia*

Mustafa İNAN\*, Turan CEYLAN\*, Naci ÖNER\*\*, Burhan AKSU\*, Mehmet PUL\*

\* Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

\*\* Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

### ÖZET

Özefagus atrezisine sıklıkla başka sistemlere ait anomaliler eşlik eder. Bu tür hastaların bir kısmı VACTERL birlikteliği şeklinde karşımıza çıkar. Özefagus atrezisiyle akciğer hipoplazisi seyrek de olsa görülen bir durum olmasına rağmen, fokomeli beraberliği daha önce bildirilmemiştir. Bu olgu sunumunda özefagus atrezisi, distal trakeaözefageal fistülü, fokomelisi ve pulmoner hipoplazisi şüphesi olan bir kız yenidoğan literatür bilgileri eşliğinde sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** Fokomeli, özefagus atrezisi, trakeaözefageal fistül, akciğer hipoplazisi

### SUMMARY

Esophageal atresia is often associated with anomalies of other systems. It is also a part of VACTERL association. However, phocomelia has not been reported with esophageal atresia before. In this case report, we present a female newborn with review of the literature that had esophageal atresia, distal tracheoesophageal fistula, phocomelia and suspicious pulmonary hypoplasia

**Key Words:** Phocomelia, esophageal atresia, tracheoesophageal fistula, pulmonary hypoplasia

### GİRİŞ

Özefagus atrezisi (ÖA), tek başına yada başka doğumsal bozukluklarla birlikte görülebilen ve yaşamı tehdit eden ciddi bir yenidoğan sorundur. Bu doğumsal bozukluk 2500-4500 canlı doğumda bir görülmekte ve fetal gelişimin erken dönemlerinde ortaya çıktığı için beraberinde yüksek oranda ek anomali bulunabilmektedir (1). Bu oran çeşitli serilerde %32-58 olarak bildirilmiştir. ÖA'ne en sık kalp, anorektal bölge ve üriner sistem anomalileri eşlik eder (2). Bu hastaların bir bölümü de VACTERL birlikteliği olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu birliktelik sindirim sistemi, vertebra, genitouriner sistem ve ekstremité bozukluklarını içeren geniş bir hastalık grubunu oluşturmaktaysa da, şimdiye kadar fokomeli beraberliği bildirilmemiştir (1-10).

### Yazışma Adresi:

Mustafa İnan  
Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi  
Anabilim Dalı Güllapoğlu Yerleşkesi, 22030 Edirne  
Tel: 0 284 235 76 41/1097-1098  
Fax: 0 284 235 76 52  
E-mail: inanmn@hotmail.com

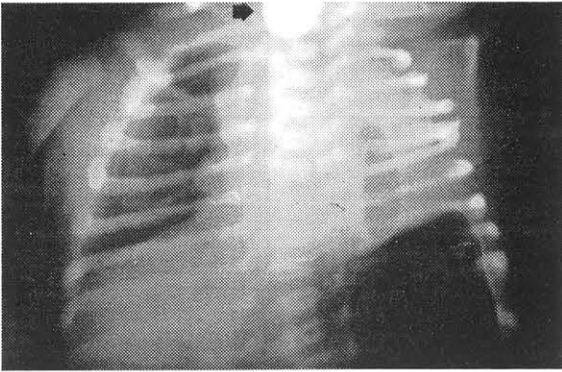
Fokomeli kollar veya ayakların doğrudan gövdeye bağlandığı nadir bir doğumsal bozukluktur. Fokomelide parmaklar hemen daima vardır, ancak sayısı ve işlevleri normal değildir. Humerus, radius ve ulnanın tümü ya da bir bölümü yoktur (3). Bu olgu sunumunda kliniğimizde takip edilen ÖA, trakeaözefageal fistül (TÖF), sol akciğer hipoplazisi ve fokomelisi olan bir yenidoğan klinik özellikleri, tanı ve tedavisi yönünden incelendi.

### OLGU SUNUMU

Miadında, normal spontan vaginal yolla, başka bir hastanede doğan kız bebek doğumdan 8 saat sonra solunum sıkıntısı ve ağızdan bol miktarda tükürük gelmesi nedeniyle kliniğimize sevk edildi. Öyküsünden annenin takipsiz ve sorunsuz bir gebelik geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenesinde ağırlığı 3500 gr, boyu 51 cm olan bebeğin genel durumu orta, ateşi 35°C (koltuk altı), kalp tepe atımı 150/dk, solunum sayısı 76/dk olarak bulundu. Sol hemitoraksta sağa göre gelişme geriliği, periferik siyanozu, hırıltılı solunumu, substernal ve suprasternal çekilmeleri olduğu gözlemlendi. Hastanın sol eli



**Resim 1:** Sol fokomeli ve sol hemitoraksta gelişme geriliği



**Resim 2:** Torakal ikinci. vertebra seviyesinde özefagus atrezisi, olası sol akciğer hipoplazisi ile sol omuz eklemde hipoplazi

doğrudan gövdeye yapışıktı ve sadece iki parmağı vardı (Resim 1). Dinlemekle solunum sesleri sol hemitoraksta sağa oranla oldukça azalmıştı ve akciğer alanlarında yaygın sekretuar raller olduğu tespit edildi. Toraksta bağırsak

sesleri duyulmuyordu. Kalp ritmikti ve apeks vurusu solda beşinci inter kostal aralıkta, sternuma yakın alanda duyuluyordu. S1 ve S2 doğal, ek ses ve üfürüm yoktu. Periferik nabızlar alt ve üst ekstremitelerde filiform olarak alınıyordu. Kan basıncı 70/40 mmHg olarak tespit edildi. Karaciğer sağda kosta kavsini iki cm geçmişti.

Hastanın göğüs filminde sağ hemitoraksta yaygın infiltrasyon, solda akciğer hipoplazisi olasılığını düşündürecek nitelikte tam opasite olduğu görüldü. Direk karın grafisinde gaz dağılımı normaldi. Elektrokardiyografisi yenidoğana göre normal olarak değerlendirildi. Hastaya nazogastrik sonda (NGS) takılmaya çalışıldı, ancak başarılı olunamadı. NGS'nin ilerletilebildiği noktada 2' ml suda eriyen radyopak madde verilerek çekilen özofagus poş grafisinde ikinci torakal vertebra seviyesinde sonlanan ÖA tespit edildi (Resim 2). Hasta Waterston sınıflamasına göre grup C2 olarak değerlendirildi.

Solunum sıkıntısı ve siyanozun akciğer hipoplazisi olasılığının yanı sıra aspirasyon pnömonisine de bağlı olabileceği düşünülen hastada, mideden akciğere reflüyü engellemek için lokal anestezi ile gastrotomi yapıldı. Ampisilin-sulbaktam ve amikasin tedavisinin yanı sıra, intravenöz sıvı ve kardiyotonik ilaçlar (dopamin, dobutamin) başlandı. Yapılan destek tedavisine karşın bebeğin genel durumu ÖA'nın primer onarımına izin vermeyecek kadar kötüydü. Takiplerimiz esnasında sepsis kliniği ve solunum yetersizliği gelişen hasta ventilatörde izlendi. Genel durumu giderek bozulan hasta doğumdan sekiz gün sonra kaybedildi. Post-mortem yapılan serebrospinal sıvı incelemesinde enfeksiyon ve kanama bulgusu saptanmadı.

## TARTIŞMA

Ekstremitte defektleri etiolojisi tam olarak açıklanamayan, sınıflandırma konusunda henüz görüş birliğine varılamamış ve bir çok karmaşık anomalinin eşlik ettiği doğumsal bozukluklardır (10). Rozano ve arkadaşları 2000 yılında yaptıkları çok merkezli bir çalışmada, ekstremitte

**Tablo 1:** Ekstremitte anomalilerinin sınıflaması ve klinik özellikleri (3)

TİP	ADLANDIRMA	KLİNİK ÖZELLİKLERİ
Tip I	Pre-aksiyel	Baş parmağın, ilk metakarp yada radiusun, ilk metatars yada tibianın kısmen yada tam yokluğu, halluks
Tip II	Transvers	Ekstremitenin distal kısmının (metakarpal yada falangial) yokluğu, proksimal kısımların normal yada eksik olması
Tip III	Post-aksiyel	Beşinci parmak, beşinci metakarp yada ulnanın, beşinci ayak parmağı yada fibulanın kısmi yada tam yokluğu
Tip IV	İnterkalari (intersegmental)	Normal yada normale yakın eller ile birlikte (femur, humerus, fibula, radius ya da ulnanın tek başına ya da kombine), ekstremitenin şiddetli hipoplazisi yada yokluğu
Tip V	Yarı el-ayak	Normal yada normale yakın lateral parmaklarla birlikte parmak yada metakarpların birbirinden ayrı olması
Tip VI	Amelia	Tam yada tama yakın ekstremitenin olmaması
Tip VII	Karışık tip	Ekstremitte anormalliklerinin birden fazlasının mevcut olması
Tip VIII	Sınıflandırılmayan	Sınıflamadaki diğer gruplara dahil olmayan ve spesifik bir özelliği bulunmayan olgular

**Tablo 2:** Waterston sınıflamasına göre özefagus atrezilerinin risk grupları (1)

GRUPLAR	KLİNİK ÖZELLİKLERİ	TEDAVİ
Grup A	Term, doğum ağırlığı 2500 gr üzerinde, ek anomali yok, akciğer sorunu minimal	Hemen ameliyat
Grup B1	Doğum ağırlığı 1700-2500 gr arası, ek anomali yok, akciğer sorunu minimal	Geciktirilmiş ameliyat (Hazırlık yapılarak)
Grup B2	Doğum ağırlığı 2500 gr üzerinde, minör ek anomali var, Akciğer sorunu minimal	
Grup C1	Doğum ağırlığı 1800 gr altında, ek anomali yok, Akciğer Sorunu minimal	Evreli ameliyat
Grup C2	Doğum kilosu önemli değildir, ancak ek majör anomalileri var, akciğer sorunları şiddetli	

te defektleriyle birlikte ek doğumsal anomali görülme oranının 1/7000 olduğunu, ölü doğan bebeklerde bu oranın daha da yüksek bulunduğunu bildirmişlerdir (4). Ancak tüm ekstremitte defektleri göz önüne alındığında, fokomeli son derece nadir görülen bir anomalidir. Başka bir çalışmada ise üst ekstremitte anomalilerini içeren geniş bir hasta grubu taranmış ve fokomeli görülme oranının %1'den az olduğu bildirilmiştir (3). Her iki seride de fokomeli ile ÖA birlik-

teliğinden bahsedilmemiştir. ÖA, ekstremitte defektleriyle olduğunda ilk akla gelen genetik hastalık VACTERL birlikteliğidir. VACTERL birlikteliğinde radius eksikliği ve sirinomeli olguları bildirilmekte ancak fokomeliden söz edilmemektedir (1,2,4-6,10).

Fokomeli; Roberts, TAR, Steinfeld, Cornelia de Lange, humeroradial sinostozis gibi sendromlara eşlik edebilmektedir (10). Ancak bizim olgumuzda bunlardan hiçbirinin temel bulgula-

ına rastlanmadı. Lenz ve arkadaşları ekstremite anomalilerinin bazılarının otozomal dominant, bazılarının otozomal resesif yada kromozom anomalilerine bağlı olduğunu ileri sürmüşlerdir (6). Bu defektlerin sporadik olabileceği de belirtilmiştir (2,4,6). Bizim hastamızın aile ağacında herhangi bir doğumsal anomalinin veya ölü doğum öyküsünün bulunmaması sporadik bir olguyla karşı karşıya olduğumuzu düşündürdü.

Fokomelinin tanımı ile ilgili tartışmalar halen devam etmektedir. Bazı yazarlara göre sadece bir kol kemiğinin hipoplazisi bile fokomeli olarak kabul edilmektedir (3). Tanımlamayla ilgili farklı görüşlerin olmasının temel sebebi, ekstremite anomalilerinin çok değişkenlik göstermesi ve sınıflandırılmasındaki güçlüklerdir. Bugün için literatürde en çok kabul gören Stoll ve arkadaşlarının sınıflandırması olup, buna göre bizim hastamız intersegmental grupta yer almaktadır (Tablo 1). Bu gruptaki hastaların hiç birinde, bizim hastamızda olduğu gibi omuz eklemi normal görünümünde değildir.

Hastamızın diğer anomalileri de düşünüldüğünde yaşama şansı son derece azdı. Hastamız-

da radyografide tespit edilen ve solunum yetersizliğine götüren olası pulmoner hipoplazi, doğumdan hemen sonra şiddetli solunum sıkıntısına ve yenidoğan döneminde ölüme neden olabilmektedir. Ayrıca bizim hastamızda ÖA ve TÖF bulunması aspirasyon nedeniyle solunum fonksiyonlarının daha da kötüleşmesine sebep olmuştur (7).

Waterston sınıflamasına göre (Tablo 2), C grubuna dahil edilen hastaların tedavisinde öncelikli amaç solunum fonksiyonlarının düzeltilmesi ve devamlılığının sağlanmasıdır (8). Akciğer hipoplazisi ile birlikte görülen ÖA'nın primer onarımı solunum sıkıntısıyla ilgili semptomlar düzelinceye kadar ertelenmelidir (9). Bu süreçte gastrostomi ve eğer mümkün olursa TÖF'ün bağlanması veya kaçığı önleyecek cerrahi girişimler hayat kurtarıcı olabilir. Bu amaçla uygulanacak özefago-gastrik bileşkenin ligasyonu veya balon stentle kapatılması, mideden akciğerlere kaçığı engelleyerek solunum fonksiyonlarının düzelmesine katkıda bulunacaktır.

## KAYNAKLAR

1. Harmon CM, Coran AG.: Congenital anomalies of the esophagus. In: O'Neill JA, Rowe MI, Grosfeld MI, Fonkalsrud EW, Coran AG, (ed) Pediatric Surgery, Second edition, St Lois, Missouri: Mosby Company, 1998, 941-967
2. Heurn LWE, Cheng W, Vries B, et al: Anomalies associated with oesophageal atresia in Asians and Europeans. *Pediatr Surg Int.*, 18:241-243, 2002.
3. Strong GT, Hooper G: The classification of phocomelia. *J B Soc Surg Hand*, 28:215-217, 2003.
4. Rosano A, Botto LD, Olney RS, et al: Limb defects associated with major congenital anomalies: clinical and epidemiological study from the international clearing house for birth defects monitoring systems. *Am J Med Genet*, 93:110-116, 2000.
5. Sözübir S, Güven F, Özkamaç T, et al: Sirenomelia with esophageal atresia. *Adv Clin Path*, 4:165-168, 2000.
6. Lenz W: Genetics and limb deficiencies. *Clin Orthop Res*, 148:9-17, 1980.
7. Kitagawa H, Nakada K, Fijioka T, et al: Unilateral pulmonary agenesis with tracheoesophageal fistula: a case report. *J Pediatr Surg*, 30:1523-1525, 1995.
8. Black PR, Welch KJ: Pulmonary agenesis (aplasia), esophageal atresia, and tracheoesophageal fistula: a different treatment strategy. *J Pediatr Surg*, 21:936-938, 1986.
9. Takayanagi K, Grochowska E, Safat SAN: Pulmonary agenesis with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg*, 22:125-126, 1987.
10. Smith JA: Genetic Disease. Fourth edition, Mosby Company, London, 1993, 37-57