Yenidoğanda tek taraflı pulmoner agenezi: Bir vaka takdimi

Şahin Takcı[1,*], Handan Bezirganoğlu[2], Özge Sürmeli Onay[1], Ayşe Korkmaz Toygar[3], Zuhal Akçören[4], Şule Yiğit[3]

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi [1]Pediatri Uzmanı, [2]Pediatri Araştırma Görevlisi, [3]Pediatri Profesörü, [4]Pediatri Doçenti
[*]İletişim: stakci@gmail.com

SUMMARY: Takcı Ş, Bezirganoğlu H, Sürmeli Onay Ö, Korkmaz Toygar A, Akçören Z, Yiğit Ş. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). Unilateral pulmonary agenesis in a neonate: a case report. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2013; 56: 85-88.

Pulmonary agenesis is a rare congenital anomaly that can present in the neonatal period or later in life. It frequently causes respiratory distress in the neonatal period. Nearly half of the cases are associated with cardiovascular, gastrointestinal and musculoskeletal malformations. Total atelectasis, congenital diaphragmatic hernia, congenital cystic adenomatoid malformation, pulmonary sequestration, chylothorax, bronchogenic cyst, and chest tumors are included in the differential diagnosis. Computed tomography scan of the chest is the investigation of choice to define the pulmonary anatomy. Prognosis depends mainly on associated anomalies and pulmonary function. Herein, we report an infant with unilateral pulmonary agenesis in the neonatal period, and we discuss the associated anomalies and course of this rare anomaly.

Key words: neonate, pulmonary agenesis.

ÖZET: Pulmoner agenezi yenidoğan döneminde ya da yaşamın ileri evrelerinde seyrek olarak görülen bir konjenital anomalidir. Yenidoğan döneminde sıklıkla respiratuar distrese neden olur. Vakaların yaklaşık yarısına kardiyovasküler, gastrointestinal ve kas iskelet sistemi anomalileri eşlik edebilir. Ayırıcı tanıda total atelektazi, konjenital diafragma hernisi, konjenital kistik adenomatoid malformasyon, pulmoner sekestrasyon, şilotoraks, bronkojenik kist ve tümörler yer alır. Tanıda tercih edilen görüntüleme yöntemi bilgisayarlı tomografidir. Prognoz temelde eşlik eden anomalilere ve akciğerin fonksiyonel kapasitesine bağlıdır. Burada yenidoğan döneminde saptanan tek taraflı pulmoner agenezi vakası sunulmuş; bu vaka nedeniyle pulmoner agenezi eşlik eden anomaliler ve prognozu ile birlikte tartışılmıştır.

Anahtar sözcükler: yenidoğan, pulmoner agenezi.

Pulmoner agenezi her iki akciğerin eşit sıklıkta etkilendiği akciğerin seyrek görülen bir gelişim anomalisidir.[1] Yenidoğan döneminde tanı alan vakaların önemli bir kısmı respiratuar morbiditeler nedeniyle kaybedilmektedir. Buna karşın yaşamın ileri evrelerinde rastlantısal olarak tanı alan vakalar da vardır.[2] Burada seyrek görülmesi nedeniyle yenidoğan döneminde sağ taraflı pulmoner agenezi tanısı alan bir bebek sunulmuş, ayırıcı tanısı ve prognozda etkili olan faktörler tartışılmıştır.

Vaka takdimi

Normal vajinal yolla 38. gebelik haftasında 3010 gr olarak doğan kız bebeğin birinci ve beşinci dakika Apgar skorları yedi ve dokuz olarak kaydedildi. Doğumdan hemen sonra inlemesi, subkostal ve interkostal retraksiyonları olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine alındı. Arka ön akciğer grafisinde sağ akciğer parankiminin seçilemediği, sağ tarafa mediastinal kayma olduğu ve sol akciğerin fazla havalandığı görüldü (Şekil 1). Bebek konvansiyonel mekanik ventilasyona alındı ve sepsis taraması yapıldı. Konjenital pnömoni şüphesiyle ampisilin ve gentamisin tedavisi başlandı. Tek taraflı pulmoner agenezi düşünülerek yapılan bilgisayarlı toraks tomografisinde sağ akciğer parankimi, sağ pulmoner arter ve sağ ana bronşun olmadığı,

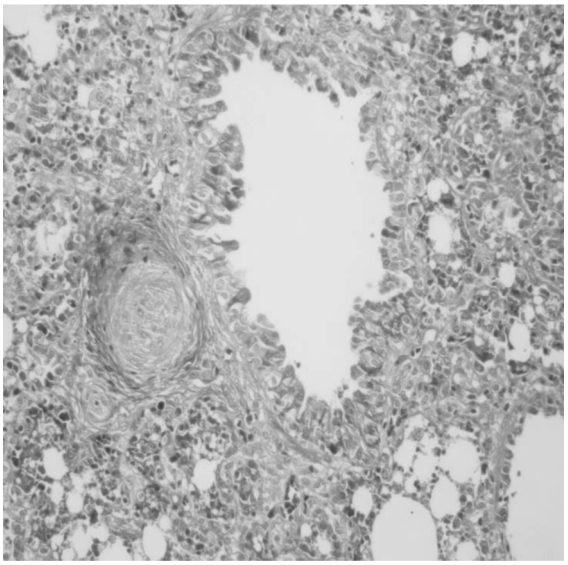


Şekil 1. Posteroanterior akciğer grafisi.

sol akciğerin fazla havalandığı ve mediastenin sağa doğru yer değiştirdiği görüldü (Şekil 2). Ekokardiyografide atriyal septal defekt ve soldan sağa şantlı yüklenme bulgusu göstermeyen duktus açıklığı saptandı. İzlemin yedinci gününde akut faz reaktanlarında artış ve sol akciğer parankiminde pnömonik infiltrasyonlar gelişen bebekte nozokomiyal pnömoni düşünüldü. Antibiyotik tedavisi seftazidim, vankomisin ve amikasin olarak değiştirildi. Bronkoskopi planlandı, ancak hastanın genel durumunun kötü olması nedeniyle yapılamadı. Sekizinci günde tekrarlanan ekokardiyografide orta düzeyde pulmoner hipertansiyon saptandı. Aynı gün sol taraflı pnömotoraks gelişen bebeğe göğüs tüpü takıldı. Yüksek frekanslı



Şekil 2. Bilgisayarlı toraks tomografi kesitinde sağ akciğer parankim yokluğu ve sağa yer değiştiren mediastinal yapılar.



Şekil 3. Akciğer dokusunda pulmoner arter dalında medial kalınlaşma ve lümende obliterasyon ile giden pulmoner hipertansiyon (Trikrom boyası).

ventilasyon modunda mekanik ventilatörde izlenmeye başlandı. Yoğun tedaviye karşın 17. günde kardiyovasküler dekompanzasyon nedeniyle eksitus oldu. Postmortem incelenen akciğer dokusunda amfizem ve atelektazi alanları yanı sıra intraalveolar kanama gözlendi. Pulmoner arterlerde belirgin medial kalınlaşma ve lümende obliterasyon saptandı (Şekil 3).

Tartışma

Tek taraflı pulmoner agenezi yaklaşık 10000-15000 otopsi incelemesinde bir saptanan seyrek görülen bir konjenital anomalidir.[3] Yenidoğanlarda insidansı tam olarak bilinmemektedir. Tek taraflı akciğer parankiminin, bronşların ve o bölgeyi besleyen damarların tam yokluğu olarak tanımlanır. Fetal yaşamın dördüncü haftasında çoğunlukla birinci ve ikinci branşial arkların embriyolojik gelişimde yer alan bir defekt sonucu geliştiği düşünülmektedir.[4] Her iki akciğer eşit oranda etkilenir. Çok daha seyrek olarak yaşamla bağdaşmayan bir durum olan bilateral akciğer agenezisi de görülebilir.[5] Sağ taraflı pulmoner agenezide kalp ve mediastenin yer değiştirmesine bağlı büyük damarların distorsiyonu nedeniyle prognoz daha kötüdür. Etiyolojisi bilinmemekle birlikte patogenezde genetik faktörler, viral nedenler ve vitamin A eksikliğinin rolü olduğu düşünülmektedir.[6,7]

Akciğerin gelişim anomalileri üç gruba ayrılır.

Birinci grupta etkilenen tarafta akciğer, bronş ve damarların tam yokluğu (agenezi), ikinci grupta akciğer parankimi olmadan rudimenter bronş varlığı, üçüncü grupta lober agenezi ve akciğer hipoplazisi yer alır.[7] Vakaların yarıdan fazlasına kardiyovasküler, gastrointestinal ve kas iskelet sistemi malformasyonları eşlik eder. Konjenital kardiyak defektler arasında en sık patent duktus arteriozus ve foramen ovale açıklığı, gastrointestinal sistem anomalileri arasında trakeoösefageal fistül ve duodenal atrezi görülür. Kas iskelet sistemi malformasyonları arasında hemivertebra, kosta deformiteleri ve radius yokluğu sayılabilir. Bunların yanında fasiyal anomaliler ve atnalı böbrek gibi renal anomaliler de bildirilmiştir.[7,8] Bazı vaka bildirilerinde pulmoner agenezi ile VACTERL asosiasyonu ve Goldenhar sendromu birlikteliği bulunmaktadır.[9-11] Pulmoner agenezi VACTERL asosiyasyonunda yer alan trakeoösefageal fistülün alternatifi olarak düşünülmektedir.[11] Pulmoner agenezili vakaların kromozom analizleri çoğunlukla normal olmakla birlikte az sayıda kromozomal anomalilere rastlanmıştır. Say ve arkadaşları[12] pulmoner agenezili bir vakada ikinci kromozomun üst kolunun normalden büyük olduğunu göstermiştir. Schober ve arkadaşları[13] sol pulmoner agenezisi olan bir vakada 2p (p21-pter) ve 21q (pter-q 21)'de parsiyel trizomi saptamışlardır. Conway ve arkadaşları[14] 22q11.2 delesyonu olan velokardiyofasial sendrom tanılı bir bebekte tek taraflı pulmoner agenezi saptamış ve bunu dorsal aortik ark gelişiminde görülen bir bozukluk sonucu akciğer tomurcuğunun gelişiminin engellenmesiyle ilişkilendirmiştir.

Yenidoğan döneminde saptanan vakalarda ayırıcı tanıda konjenital diyafram hernisi, konjenital kistik adenomatoid malformasyon, pulmoner sekestrasyon, şilotoraks, pulmoner hipoplazi, bronkojenik kist ve nöroblastom, fibrosarkom, teratom gibi tümörler düşünülmelidir.[4] Tek taraflı pulmoner agenezi tanısının konulmasında klinik şüphe önemlidir. Tek taraflı akciğer kollapsı ile kolayca karışabileceğinden direkt grafi bulguları yenidoğan radyolojisi konusunda deneyimli radyologlar tarafından dikkatlice değerlendirilmelidir. Tanının tam olarak konulmasında bilgisayarlı toraks tomografisi tercih edilmelidir. Bizim vakamızda direkt akciğer grafisi ile ayırıcı tanıda yer alan lezyonlar dışlanamamış, ağırlıklı olarak pulmoner agenezi düşünüldüğünden erken dönemde tomografi ile değerlendirilmiştir. Pulmoner agenezi ile ilişkili kardiyak defektlerin saptanmasında ekokardiyografinin yanında kardiyak manyetik rezonans incelemesi yararlı bir incelemedir. Bronkoskopi agenezik ya da rudimenter bronşial yapıların doğrudan görüntülenmesinde kullanılabilir, ancak invaziv olması nedeniyle tanısal açıdan kullanımı sınırlıdır.[4]

Hastalığın ortaya çıkış zamanı ve prognozu değişkendir. Yaşamın ileri döneminde rastlantısal olarak saptanabileceği gibi yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı bulguları ile ortaya çıkabilir. Hastaların önemli bir kısmı tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ile başvurur. Prognozu belirleyen eşlik eden anomaliler ve akciğer fonksiyonudur.[4,6] Hastamızda pulmoner ageneziye eşlik eden bir anomali olmamasına karşın sol tarafta gelişen pnömoni nedeniyle fonksiyonel akciğer kapasitesi azalmış ve sonuç olarak ağır pulmoner hipertansiyon gelişmiştir.

Bu vaka nedeniyle yenidoğan döneminde bulgu veren pulmoner agenezili bebeklerde prognozun kötü olabileceği vurgulanmıştır. Pulmoner agenezi saptanan bebekler eşlik eden anomaliler açısından incelenmeli, akciğer enfeksiyonu geliştiğinde dikkatlice tedavi edilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Ratan SK, Grover SB. Lung agenesis in a neonate presenting with contralateral mediastinal shift. Am J Perinatol 2001; 18: 441-446.
2. Ueda T, Nozoe M, Nakamoto Y, et al. Right pulmonary agenesis in an elderly woman complicated by transient ischemic attack. Intern Med 2011; 50: 463-466.
3. Schmidt ME, Preston A, Bellah RD. The "pseudo-ring-sling" complex in unilateral pulmonary agenesis. Case report. Clin Imaging 1991; 15: 59–61.
4. Pahuja A, Lee S. Persistent unilateral white-out in preterm infant. J Paediatr Child Health 2013; 49: E87-89.
5. Vettraino IM, Tawil A, Comstock CH. Bilateral pulmonary agenesis: prenatal sonographic appearance simulates diaphragmatic hernia. J Ultrasound Med 2003; 22: 723-726.
6. Borja MB, del Río Camacho G, Orozco AL, et al. A first event of dyspnea in an infant. Chest 2000; 118: 1202-1204.
7. Malcon MC, Malcon CM, Cavada MN, et al. Unilateral pulmonary agenesis. J Bras Pneumol 2012; 38: 526-529.
8. Kim K, Min KH, Park SJ, et al. Right pulmonary agenesis in a 12-year-old girl. Am J Respir Crit Care Med 2011; 184: 742-743.

9. Chen CP, Shih JC, Chang JH, et al. Prenatal diagnosis of right pulmonary agenesis associated with VACTERL sequence. Prenat Diagn 2003; 23: 515-518.
10. Downing GJ, Kilbride H. An interesting case presentation: pulmonary malformation associated with oculoauriculovertebral dysplasia. J Perinatol 1991; 11: 190–192.
11. Knowles S, Thomas RM, Lindenbaum RH, et al. Pulmonary agenesis as part of the VACTERL sequence. Arch Dis Child 1988; 63: 723–726.
12. Say B, Carpenter NJ, Giacoia G, et al. Agenesis of the lung associated with chromosome abnormality (46,XX,2p). J Med Genet 1980; 17: 477–490.
13. Schober PH, Müller WD, Behmel A, et al. Klin Padiatr 1983; 195: 291–293.
14. Conway K, Gibson R, Perkins J, et al. Pulmonary agenesis: expansion of the VCFS phenotype. Am J Med Genet 2002; 113: 89-92.