

Gastroşizis: kardeş öyküsü olan bir vaka takdimi

Ayşe Bilge Baklacı^{1,*}, Tutku Soyer², Mustafa Şenol Akın¹, Hasan Tolga Çelik³,
Murat Yurdakök⁴

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ¹Pedatri Araştırma Görevlisi, ²Çocuk Cerrahisi Doçenti, ³ Pedatri Yardımcı Doçenti,

⁴ Pedatri Profesörü

*İletişim: bilgebaklaci@hacettepe.edu.tr

SUMMARY: Baklacı AB, Soyer T, Akın MŞ, Çelik HT, Yurdakök M. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). Gastroschisis in successive siblings: a case report. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2018; 61: 67-69.

Gastroschisis is a rare congenital anomaly. In this disease, the abdominal organs are found to be outside due to abdominal anterior wall defect. Environmental, familial, genetic and multifactorial factors are being accused in the pathogenesis of the disease. The exact cause of the disease is unknown yet. In this article, a newborn patient with gastroschisis born from nonconsanguineous parents, who had a history of gastroschisis in his family is presented.

Key words: gastroschisis, newborn.

ÖZET: Gastroşizis seyrek görülen bir konjenital anomalidir. Bu hastalıkta, karın ön duvar defekti nedeniyle abdominal organlar dışarıdadır. Hastalık etiopatogenezinde, çevresel, ailesel, genetik ve multifaktöriyel etkenler suçlanmaktadır. Henüz hastalığın tam olarak nedeni bilinmemektedir. Bu yazıda, annesinin bir önceki gebeliği gastroşizis nedeni ile sonlandırılmış olan, anne ve babası arasında akrabalık bulunmayan bir gastroşizis vakası sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: gastroşizis, yenidoğan.

Gastroşizis seyrek görülen bir konjenital karın duvarı defektidir. Görülme sıklığı 1-7/10000 arasında değişmektedir. Gastroşizis tanılı bebeklerde bebeklik döneminde mortalite ve komplikasyon riski artmıştır ve bu nedenle doğumdan hemen sonra ameliyat gereklidir.^{1,2} Son yıllarda artan görülme sıklığı ve genç anne yaşı ile birlikte hastalığın görülme olasılığının artması nedeniyle gelişmekte olan ülkelerde kayda değer bir mortalite nedeni olarak karşımıza çıkmaktadır.¹⁻³ Epidemiyolojik çalışmalarda, Amerikan toplumlarında görülme sıklığının, Avrupa ve Asya ırklarından daha fazla olduğu gösterilmiştir. Patogenezi tam olarak bilinmemektedir. Ancak çevresel, genetik ve multifaktöriyel nedenlere bağlı olabileceği düşünülmektedir.^{4,5-7} Ayrıca hastalığın aile bireylerinden birinde görülmesi durumunda diğer aile bireylerinde görülme riskinin %2.4-4.7 arasında olduğu bildirilmiştir.⁷⁻¹⁰ Bu yazıda daha önce gastroşizisli kardeş öyküsü olan bir gastroşizis vakası sunulmaktadır.

Vaka Takdimi

Yirmibeş yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak 36 haftalık gebeliğin ardından

sezaryen doğum ile 2470 g ağırlığında doğan erkek bebeğin birinci, beşinci ve onuncu dakika Apgar skoru sekiz, dokuz ve on idi. Fizik muayenesinde; bağırsak segmentlerinin ve midenin karın ön duvarındaki defektten dışarı çıkmış halde olduğu görüldü (Şekil 1). Açıkta bulunan organlar steril ısıtılmış serum fizyolojik ile ıslatılmış gazlı bez ile örtüldü, nazogastrik sonda takıldı, hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Prenatal öyküde annenin ailesel Akdeniz ateşi nedeniyle gebeliğin dördüncü ayından itibaren kolşisin (günde iki kez 0.5 mg), gebeliğin üçüncü haftasından beşinci ayına kadar folik asit (günde 5 mg), daha sonra multivitamin kullandığı, gebeliğin 12. haftasında yapılan ayrıntılı ultrasonografi incelemesinde bebekte gastroşizis saptandığı; amniyosentez yapıldığı, bebeğin kromozom analizinin normal saptandığı, annenin daha önceki gebeliğinde başka bir hastanede izlendiği, 16. haftada fetusta gastroşizis saptanması üzerine tıbbi terminasyon uygulandığı öğrenildi (Şekil 2).

Hastaya damar içi yoldan total parenteral beslenme (TPB), antibiyotik (ampisilin ve gentamisin) tedavisi başlandı. Hasta, stabilizasyon sonrası doğumdan

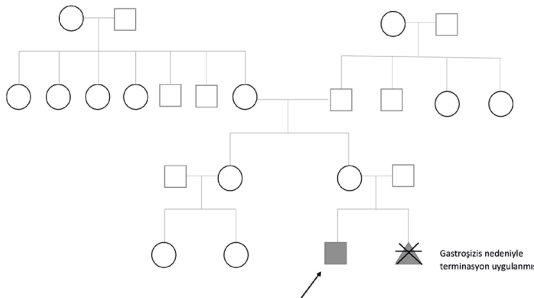


Şekil 1. Hastanın doğumdan hemen sonraki görünümü

sonra dördüncü saatte ameliyata alındı. Karın defekti orta hat boyunca üste ve alta doğru bir cm insizyonla genişletilerek karın içi organlar incelendi. İntestinal atrezi ve malrotasyon düşündürcek bulgu saptanmaması üzere karın içi organlar yerine konuldu. Primer onarım sağlanamayacağından Gora-tex® yama ile karın duvarı defekti onarımı yapıldı (Şekil 3). Cerrahi sonrası iki gün entübe izlenen hasta daha sonra mekanik ventilatörden ayrıldı. Postoperatif dönemde enteral beslenmedi; TPB ve antibiyotik tedavisine devam edildi. Nazogastrik sonda ile abdominal basınç izlemi yapıldı. Bağırsak peristaltizmi başlayınca kadar enteral beslenmemesi planlandı. Daha sonra taburcu edilen hastanın izlemine devam ediliyor.

Tartışma

Gastroşizis gelişiminin nedeni halen net olarak anlaşılamamıştır. Bu konuda ortaya atılan görüşler sağ umbilikal venin erken atrofisi, annede alkol kullanımı, ve genetik faktörler üzerinedir. Alkol kullanan annelerde alkolün plasentayı geçerek umbilikal damarlarda spazma yol açtığı düşünülmektedir. Bu teoriyi destekler nitelikte annede alkol kullanımı bulunan ve bebekte gastroşizis görülen olgu sunumları bulunmaktadır.¹¹ Ailesel gastroşizis ile ilgili yapılan çalışmalara bakıldığında bir çalışmada



Şekil 2. Aile ağacı

babaları ayrı, anneleri ortak olan kardeşlerin ikisinde de gastroşizis görülmesi, anne yoluyla kalıtılan bir genetik model olabileceğini akla getirmektedir.⁶ Başka bir çalışmada da monozygotik ikizlerin ikisinde de gastroşizis olduğu görülmüştür, bu da gastroşizisin kalıtsal bir yönü olduğunu düşündürmektedir.¹¹ Bir çalışmada, gastroşizis ya da omfalosel tanılı bebeklerin yakınlarındaki doğuştan defektler regresif lojistik model kullanılarak analiz edilmiş ve sonuçlar hastalığın otozomal resesif geçiş gösterebileceğini düşündürmüştür.⁴

Aile öyküsünde gastroşizisli bireylerin olduğu 24 hastalık bir seride, 12 vakanın (%50) birinci derece akrabasında, 12 vakanın da ikinci derece ya da uzak akrabasında gastroşizisli birey olduğu tespit edilmiştir. Hastaların altısında gastroşizisli kardeş öyküsü olduğu ve kardeşte görülme olasılığının %4.3 olduğu saptanmıştır.¹² Sunduğumuz hastanın annesinin ilk gebeliğinde fetusta gastroşizis öyküsü vardı. Bu nedenle 16. haftada gebeliğin sonlandırıldığı, fetustan alınan kan örneğinden yapılan kromozom analizinin normal sonuçlandığı öğrenildi.

Cinsiyet dağılımı ile ilgili olarak erkek/kız oranının aile hikayesi olanlarda 1.70, aile öyküsü olmayanlarda ise 1.34 olduğu saptanmış ve istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadığı bildirilmiştir.¹²

Aile öyküsü olanlarda anne yaşı ortalama 22 ve baba yaşı ortalama 26; aile öyküsü olmayanlarda ise anne yaşı ortalama 20 ve baba yaşı ortalama 23 olarak tespit edilmiştir.¹² Sunduğumuz vakanın annesinin yaşı 25, babasının yaşı 42 idi.

Bu vakanın annesinin daha önceki gebeliğinde bir ay kolşisin kullanımı öyküsü vardı. Anne bu gebeliğinde de toplamda beş ay olmak üzere gebeliğin ilk dört haftasında ve son dört ayında kolşisin kullandığı öğrenildi. Kolşisin akut ve kronik gut hastalığı, ailesel Akdeniz ateşi ve Behçet hastalığı tedavisinde kullanılmaktadır. Etkisini hücre mitozunda önemli rol oynayan mikrotübüllerin alt birimi olan tubuline bağlanarak ve mikrotübül



Şekil 3. Hastanın ameliyat sonrası görünümü

polimerizasyonunu inhibe ederek gösterir. Gebelikte kolşisin kullanımı olan annelerin fetüslerinde poliploidi görüldüğü bildirilmiştir.^{13,14} Ancak son yıllarda yapılan çalışmalar gebelikte kolşisin kullanımına devam edilebileceği ancak gebeliğin 4-5. aylarında amniosentez yapılması önerilmektedir.¹⁴ Literatürde gebelikte kolşisin kullanımı ile fetusta gastroşizis veya başka bir karın ön duvar defekti arasında bir ilişki olabileceği yönünde kanıt veya vaka raporu bulunmamaktadır.

Gastroşizis antenatal izlemde ultrasonografi ile saptanabilen ve doğum sonrasında cerrahi olarak tedavi edilebilen bir hastalıktır. Gastroşizis tanısıyla cerrahi operasyon uygulanan hastalar önemli bir sağlık sorunları olmadan normal sağlıklı bir yaşam sürebilmektedirler. Aile bireylerinde, önceki çocuklarda gastroşizis olması, ailenin sonraki gebeliklerinden doğan bebeklerde gastroşizis görülmesi olasılığını artırdığı için ailelere genetik danışmanlık verirken bu riski anlatmak gereklidir. Gastroşizis nedeni ile onarım yapılan hastaların aileleri daha sonra gebelik planladıklarında iyi bir prenatal izlem altında olmaları, doğumun yeterli sağlık personeli ve donanım olanaklarına sahip olan büyük bir hastanede yapılması gerektiği anlatılmalıdır. Ayrıca kolşisin kullanımının karın ön duvar defektleri ile ilişkisinin olduğu yönünde bir kanıt bulunmamakla birlikte, sunduğumuz vakanın her iki gebeliğinde de organogenez döneminde kolşisin kullanımı ve gastroşizisli bebek öyküsü olması nedeniyle kolşisin kullanan anne adaylarının bu açıdan dikkatli izlenmesi gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Di Tanna GL, Rosano A, Mastroiacovo P. Prevalence of gastroschisis at birth: retrospective study. *BMJ* 2002; 325: 1389-1390.
2. Jones AM, Isenburg J, Salemi JL, et al. Increasing prevalence of gastroschisis--14 States, 1995-2012. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2016; 65: 23-26.
3. Salinas-Torres VM, Salinas-Torres RA, Cerda-Flores RM, Martínez-de-Villarreal LE. Prevalence, mortality, and spatial distribution of gastroschisis in Mexico. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2018; 31: 232-237.
4. Yang P, Beaty TH, Khoury MJ, Chee E, Stewart W, Gordis L. Genetic-epidemiologic study of omphalocele and gastroschisis: evidence for heterogeneity. *Am J Med Genet* 1992; 44: 668-675.
5. Moore TC, Nur K. An international survey of gastroschisis and omphalocele (490 cases). *Pediatr Surg Int* 1986; 1: 105-109.
6. Chun K, Andrews HG, White JJ. Gastroschisis in successive siblings: further evidence of an acquired etiology. *J Pediatr Surg* 1993; 28: 838-839.
7. Torfs CP, Curry CJ. Familial cases of gastroschisis in a population-based registry. *Am J Med Genet* 1993; 45: 465-467.
8. Hwang PJ, Kousseff BG. Omphalocele and gastroschisis: an 18-year review study. *Genet Med* 2004; 6: 232-236.
9. Kohl M, Wiesel A, Schier F. Familial recurrence of gastroschisis: literature review and data from the population-based birth registry "Mainz Model". *J Pediatr Surg* 2010; 45: 1907-1912.
10. Feldkamp ML, Carey JC, Pimentel R, Krikov S, Botto LD. Is gastroschisis truly a sporadic defect?: familial cases of gastroschisis in Utah, 1997 to 2008. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2011; 91: 873-878.
11. Hershey DW, Haesslein HC, Marr CC, Adkins JC. Familial abdominal wall defects. *Am J Med Genet* 1989; 34: 174-176.
12. Salinas-Torres VM, Salinas-Torres RA, Cerda-Flores RM, Martínez-de-Villarreal LE. Familial occurrence of gastroschisis: a population-based overview on recurrence risk, sex-dependent influence, and geographical distribution. *Pediatr Surg Int* 2018; 34: 277-282.
13. Ferreira NR, Frota-Pessoa O. Trisomy after colchicine therapy. *Lancet* 1969; 1: 1161-1162.
14. Ben-Chetrit E, Levy M. Reproductive system in familial Mediterranean fever: an overview. *Ann Rheum Dis* 2003; 62: 916-919.