

Seyrek görülen bir karın ön duvarı defekti: Kloakal ekstrofi, omfalosel, anal atrezi

Işıl Bilgiç^{1,*}, Saniye Ekinci², Hasan Tolga Çelik³

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

*İletişim: isil.zaralioglu@hacettepe.edu.tr

SUMMARY: Bilgiç I, Ekinci S, Çelik HT. (Department of Pediatrics, Department of Child Surgery, Hacettepe University, Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). A rare case of anterior abdominal wall defect: Cloacal exstrophy, omphalocele, anal atresia. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2017; 60: 104-107.

Persistent cloaca and cloacal exstrophy are the rare congenital anomalies of the urogenital system and anorectum. The persistent cloaca is formed by the rectum, vagina, and urethra approaching a common channel, resulting in the opening of a single perineal region. It is characterized by the exstrophy of the urinary tract, genital organs, and intestines as a result of inadequate closure of the abdominal wall. In this article, a newborn with cloacal exstrophy and omphalocele, diagnosed in prenatal period, was presented and discussed in the light of recent literature data.

Key words: persistent cloaca, cloacal exstrophy, omphalocele, anal atresia, newborn.

ÖZET: Persistan kloaka ve kloakal ekstrofi, anorektum ve ürogenital sistemin seyrek görülen konjenital anomalilerindendir. Persistan kloaka rektum, vajina ve üretranın ortak bir kanala yaklaşması ve bunun sonucunda tek bir perineal bölgeye açılmasıyla meydana gelir. Karın duvarı kapanmasında yetersizlik sonucunda bağırsakların, üriner ve genital organların ekstrofisi ile karakterizedir. Bu yazıda prenatal dönemde kloakal ekstrofi ve omfalosel tanısı olan bir yenidoğan sunulmuş ve güncel literatür bilgisi ışığında tartışılmıştır.

Anahtar kelimeler: persistan kloaka, kloakal ekstrofi, omfalosel, anal atrezi, yenidoğan.

Persistan kloaka ve kloakal ekstrofi, anorektum ve ürogenital sistemin seyrek görülen konjenital anomalilerindendir. Persistan kloaka rektum, vajina ve üretranın ortak bir kanala yaklaşması ve bunun sonucunda tek bir perineal bölgeye açılmasıyla meydana gelir.^{1,2} Kızlarda daha sık görülür. Kloakaya bağlı anomalinin en ağır şekli ise ekstrofia kloakadır ve her iki cinsiyette eşit sıklıkta rastlanır. Karın duvarı kapanmasında yetersizlik sonucunda bağırsakların üriner ve genital organların ekstrofisi ile karakterizedir. Bu iki hastalık genellikle diğer organların çoklu anomalileri ile ilişkilidir ve bu da tedavi sonuçlarını önemli ölçüde etkiler.^{1,2} Bu yazıda prenatal dönemde kloakal ekstrofi ve omfalosel tanısı olan bir yenidoğan sunulmuştur.

Vaka Takdimi

Otuz yedi yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden ikinci yaşayarı olarak, 36 hafta üç günlük, 2830 gr ağırlığında, omfalosel ve karın ön

duvarı kapanma defekti ile hastanemizde doğan erkek bebek, karın ön duvarı ılık steril serum fizyolojik ile ıslatılmış gazlı bez ile kapatıldıktan sonra yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Prenatal dönemde gebeliğin dördüncü ayında ultrasonografi incelemesinde omfalosel, ekstrofia vezika, üreteropelvik darlık, sağ renal pelviste dilatasyon saptandığı, annenin periferik kanından elde edilen fetal hücrelerden DNA incelemesinin yapıldığı ve normal sonuçlandığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde karın normal bombelikteydi; karın ön duvarı defekti, ortasından göbek kordonun çıktığı 5x5 cm boyutlarında omfalosel kesesi, 4x3 cm boyutlarında ekstrofia vezika, birbirinden ayrı iki mesane yaprağı, prolabe olmuş ileum segmenti görüldü (Şekil 1 ve 2). Anal açıklık izlenmedi, prolabe ileum segmentinin ucundan 4 cm kateter ilerletildi, mekonyum bulaşı görüldü. İleum alt kısmında ikiye bölünmüş penis ve epispadias anomalisi

görüldü, skrotumlar görülemedi, testisler palpe edilemedi. Ultrasonografik incelemede sağ böbrek toplayıcı sisteminde dilatasyon, sağ renal pelvis ön-arka çapının 11 mm olduğu görüldü; sol böbrek toplayıcı sisteminde dilatasyon yoktu. Sağ üreter tüm trasesi boyunca dilate ve tortioze görünümde olup 8 mm çapındaydı; sol üreter normal görünümdeydi. Bağırsak anslarında patolojik duvar kalınlaşması yoktu. Orta hatta süperior mezenterik arter ve süperior mezenterik ven ilişkisi ters izlendiği için malrotasyon tanısı konuldu. Hasta yaşamının 16. saatinde ameliyata alındı, omfalosel kesesi açılıp explore edildi, duodenumun sağdan indiği görüldü, distalde çekum karın ön duvarına açılıyordu. Ortak çekuma açılan iki hipoplazik kolon kör sonlanıyordu. Bu kolonlardan birinin ileride mesane büyütme ameliyatında kullanılabileceği düşünüldü. Çekum mesaneden izole edilip vertikal olacak şekilde kapatıldı, "loop ileostomi" yapıldı, üreter orifisleri bulunup kateterize edildi, mesane yaprakları orta hatta birleştirildi (Şekil 3). Karın duvarı defekti çok büyük olduğundan mesane onarımının, pubis kollarının yaklaştırılması ve iliak osteotomi ile birlikte daha ileri yaşlarda yapılmasına karar verildi. Mesanenin süperiorunda karın duvarı onarıldı. Hasta 17. günde yenidoğan yoğun bakım ünitesinden taburcu edildi; poliklinik izlemi sürmektedir.

Tartışma

Erkeklerde üriner sistemin bazı embriyonik yapıları (duktuli eferens ve duktus deferens gibi) genital sistemdeki bazı yapıların kökenini oluşturur. Kadınlarda iki sistem tamamen farklı olmalarına rağmen aynı boşluğa, vestibüle açılır. Ürogenital sistem, intermediyer (ara) mezodermden gelişir. Dördüncü haftada embriyo lateral yönde katlanırken, intermediyer mezoderm yerinden ayrılarak ventrale doğru sölom boşluğunun arka duvarına göç eder. İntermediyer mezoderm, burada bilateral iki longitudinal kabartı (ürogenital kabartılar) oluşturur. Üriner sistem bu kabartının ventralinde nefrojenik kordondan, genital sistem ise bu kabartının mediyalinde genital (gonadal) kabartıdan gelişir. Kloaka, arka barsağın en sonundaki genişlemiş kısımdır. İnsan embriyolarında işlev görmeyen bu sistem, dördüncü haftanın sonunda körelerek kaybolur. Yalnızca pronefrik kanalın bir kısmı kalır ve geride kalan bu yer, mezonefrik kanalı

oluşturur. Nöral tüp de aynı embriyolojik dönemde oluşur.¹

Mesane ekstrofisi, mesane posterior duvarının protruzyonu ve mesanenin açığa çıkması bu konjenital anomalinin karakteristik özelliğidir. Mesane trigonası ve üreterik açılma noktaları açıktadır ve idrar tersine çevrilmiş mesaneden aralıklarla sızar. Epispadias ve pubik kemiklerinin geniş olarak ayrılmasına mesanenin tam ekstrofisi eşlik eder. Bazı vakalarda penis ikiye bölünmüştür. Skrotum yarımları birbirinden uzak aralıklarla ayrılmıştır. Anterior abdominal duvarın inferior parçası median hatta tam olarak kapanmamıştır. Defekt anterior abdominal duvarı ve mesanenin anterior duvarını içine alır ve dördüncü haftada abdominal duvar (kloakal membran) ektodermi ile endodermi arasında mezenşimal hücrelerin göç edememesinden kaynaklanmaktadır.²

Persistan kloaka ve kloakal ekstrofi seyrek görülen anomalilerdir. Gelişmiş ülkelerden yapılan prevalans çalışmalarında persistan kloaka ve kloakal ekstrofi prevalansı 100.000 canlı doğumda sırasıyla 0.4-0.6 ve 0.6-2.25 arasında saptanmıştır.³⁻⁶ Farklı merkezlerden vaka sunumları dışında ülkemizden yapılmış geniş ölçekli bir prevalans çalışması bulunmamaktadır.

Kromozomal anomaliler hem persistan kloaka hem de kloakal ekstrofi olan hastalarda seyrek görülür. Hastamızın kromozom analizi 46 XY idi. Kalp anomalileri persistan kloaka olan vakalarda kloakal ekstrofi olan vakalara göre daha sık gözlenir. Kloakal ekstrofi vakalarının yarısına yakınında miyelomeningosel ve diğer spinal kolon anomalileri eşlik eder; bu da hastalarda bağırsak ve mesane fonksiyonlarının azalmasına neden olur, prognoza olumsuz etkide bulunur. Üriner sistem anomalileri hem persistan kloaka hem de kloakal ekstrofi vakalarının %80'inde bulunur. Hidronefroz en sık görülen üriner sistem anomalisi olup, diğer anomaliler (böbreklerde hipoplazi, displazi, agenezi, megaüreter, çift toplayıcı sistem, multikistik displastik böbrek, atnalı böbrek, üreterosel) de eşlik edebilir. Kızlarda iç genital organ anomalileri (çift uterus, çift vajina), erkeklerde iki ayrı yarım fallus, penis agenezisi, kriptorşidizm görülebilir. Bu nedenle anatomi ve fertilitateye göre cinsiyeti değerlendirmek hem doktorlar hem de aile için oldukça zor bir süreçtir.² Sunduğumuz hastada tek



Şekil 1. Doğumdan hemen sonraki görünüm: karın ön duvarı defekti, omfalosel kesesi, ekstrofia vezika, birbirinden ayrı iki mesane yaprağı, prolabe olmuş ileum segmenti görülmekte.

Şekil 2. Anal atrezi, ileum alt kısmında ikiye bölünmüş penis ve epispadias anomalisi izlenmekte.

Şekil 3. Ameliyat sonrası görünüm.

tarafli hidroüretrotronefroz, ikiye ayrılmış penis anomalisi vardı.

Persistan kloaka ve kloakal ekstrofi vakalarının tamamına yakınında stoma (ileostomi veya kolostomi) açılmaktadır. Mesanenin kapatılması, vezikostomi, pubik ve pelvik kemik plasti ve abdominal duvar kapatılması ameliyatı çoğu zaman gerekmektedir. Ayrıca üriner sistem ile ilgili diğer ameliyatlar (mesane genişletilmesi, hatta böbrek nakli), anoplasti, üreme organları ile ilgili ameliyatlar (vajinoplasti gibi) da yapılabilmektedir. Spinal kolon anomalilerinin eşlik etmesi ameliyat sonrası üriner sistem ve bağırsak işlevlerini olumsuz etkilemekte, ameliyatların başarı oranını düşürmektedir.²

Hastalarda kötü prognoz belirteçleri kolonun olmaması veya çok kısa olması, miyelomeningosel veya "tethered kord" olması ve sakrum gelişiminin yetersiz olmasıdır. Kloakal ekstrofi olan hastaların çoğunda bağırsak kontrolü olmamaktadır. Anatomik bozukluğun şiddetine bağlı olmakla birlikte, cinsel yetersizlik sorunu erkeklerde kızlara göre daha fazla ve daha ağır düzeyde görülmektedir.⁷

Prenatal görüntüleme yöntemlerinin geliştirilmesi ile birlikte birçok anomali antenatal dönemde tespit edilmekte olup genetik danışmanlık imkanı sağlamaktadır. Görüntüleme tekniklerindeki gelişmelerle

birlikte prenatal tanı konulma oranı artmıştır.⁷ Gebelikte yapılan ayrıntılı ultrasonografik incelemenin yanısıra fetal manyetik rezonans görüntüleme incelemesinin de anomalileri gösterme ve prognozu öngörmeye yararlı olduğu gösterilmiştir.⁷ Sunduğumuz hastada gebeliğin dördüncü ayında omfalosel ve kloakal ekstrofi anomalisi olduğu saptanmıştır.

KAYNAKLAR

1. Arvind Athavale S. Deciphering caudal embryonic defects: Embryological analysis and reviewing literature data. Rom J Morphol Embryol 2012; 53: 1013-1020.
2. Masayuki Kubota. The current profile of persistent cloaca and cloacal exstrophy in Japan: The results of a nationwide survey in 2014 and a review of the literature. Pediatr Surg Int 2017; 33: 505-512.
3. Evans JA, Darvill KD, Trevenen C, Rockman-Greenberg C. Cloacal exstrophy and related abdominal wall defects in Manitoba: Incidence and demographic factors. Clin Genet 1985; 27: 241-251.
4. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Frías JL. Exstrophy of the cloaca and exstrophy of the bladder: Two different expressions of a primary developmental field defect. Am J Med Genet 2001; 99: 261-269.
5. Caton AR, Bloom A, Druschel CM, Kirby RS. Epidemiology of bladder and cloacal exstrophies in New York State, 1983-1999. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2007; 79: 781-787.

6. Feldkamp ML, Botto LD, Amar E, et al. Cloacal exstrophy: An epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2011; 157C: 333-343.
7. Bischoff A, Calvo-Garcia MA, Baregamian N, et al. Prenatal counseling for cloaca and cloacal exstrophy-challenges faced by pediatric surgeons. *Pediatr Surg Int* 2012; 28: 781-788.