

Dev ensefalomiyelosele eşlik eden nadir bir solunum sıkıntısı nedeni: Yenidoğan olgusu

Gökçe Mergan Çetiner¹, Alperen Uysal², Ümit Ayşe Tandırcıoğlu³, Mustafa Öğden⁴, Ahmet Melih Erdoğan⁵, Yasemin Ezgi Köstekçi⁶, Emel Okulu⁷, Gülnur Göllü Bahadır⁸, Serdar Alan^{9*}

Kırıkkale Yüksek İhtisas Hastanesi ¹Pediatric Uzmanı, Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi ²Pediatric Uzmanlık Öğrencisi, ³Pediatric Doçenti, ⁴Beyin ve Sinir Cerrahisi Profesörü, ⁵Beyin ve Sinir Cerrahisi Uzmanlık Öğrencisi, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi ⁶Pediatric Uzmanı, ⁷Pediatric Profesörü, ⁸Çocuk Cerrahisi Profesörü, Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi ⁹Pediatric Profesörü

*İletişim: alanserdar@gmail.com

SUMMARY: Çetiner GM, Uysal A, Tandırcıoğlu ÜA, Öğden M, Erdoğan AM, Köstekçi YE, Okulu E, Bahadır GG, Alan S. (Department of Pediatrics, Kırıkkale University Faculty of Medicine, Ankara, Türkiye). A rare cause of respiratory distress associated with giant encephalomyelocoele: A neonatal case. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2023; 66: 67-71.

Encephalomyelocoele is a post-neurulation defect that occurs between the 8th and 12th weeks of gestation. Congenital lobar emphysema is a respiratory malformation characterized by hyperinflation of one or more lobes of the lung. External auditory canal agenesis is a rare malformation that can be a component of many syndromes. In our patient, who was diagnosed with encephalomyelocoele in the antenatal period, external auditory canal agenesis was found on postoperative brain magnetic resonance imaging. Additionally, on the 34th postnatal day, the patient presented with respiratory distress, initially considered to be pneumothorax, but further investigation revealed congenital lobar emphysema. In this case presentation, we aimed to draw attention to the concomitant rare anomalies in a patient diagnosed with encephalomyelocoele in the antenatal period.

Key words: encephalomyelocoele, newborn, antenatal, auditory, respiratory distress.

ÖZET: Ensefalomiyelosele, 8 ila 12. gebelik haftaları arasında gelişen bir postnörülasyon defektidir. Konjenital lobar amfizem bir veya birden fazla pulmoner lobun hiperinflasyonu ile karakterize bir hava yolu malformasyonudur. Dış kulak yolu agenezisi ise nadir görülen birçok sendromun komponenti olabilen bir malformasyondur. Antenatal dönemde ensefalomiyelosele tanısı alan hastamızda postoperatif dönemde yapılan beyin manyetik rezonans görüntülemesinde dış kulak yolu agenezisi tespit edildi. Ayrıca postnatal 34. gününde solunum sıkıntısı nedeniyle başvuran hastada pnömotoraks olarak düşünülen, ileri incelemede konjenital lobar amfizem saptandı. Bu olgumuzda antenatal dönemde ensefalomiyelosele tespit edilen hastanın eşlik eden nadir anomalilerine dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Anahtar kelimeler: ensefalomiyelosele, yenidoğan, antenatal, işitsel, solunum sıkıntısı.

Ensefalomiyelosele, 8 ila 12. gebelik haftaları arasında gelişen bir postnörülasyon defekti olup kraniyumun orta hat füzyon defektinden meninks ve beyin dokusunun herniye olması olarak tanımlanır ve prevalansı 0.8-4/1000 doğumdur.¹⁻⁶ Etiyolojisi multifaktöriyel olup,

ilaç maruziyeti, coğrafi ve etnik farklılıklar, kromozomal anomaliler, tek gen bozuklukları ve pozitif aile öyküsünü içeren çeşitli faktörler etiyolojide yer almaktadır. Ensefalomiyelosele ile birlikte kallozal bozukluklar, heterotopi, şizensefali gibi migrasyon anomalileri de eşlik

edebilir.⁴⁻⁶ Polimikrogiri (PMG) en yaygın görülen beyin korteksinin malformasyonudur.⁷ Nöronal göç veya göç sonrası beyin korteksinin organizasyonundaki bir değişiklikten kaynaklanır.⁸

Konjenital lobar amfizem (KLA) ise, bir veya daha fazla pulmoner lobun hiperinflasyonu ile karakterize, 70.000–90.000’de bir görülen alt solunum yolunun gelişimsel anomalisidir. Çoğu vakada sporadik olarak gelişen KLA nadiren otozomal dominant olarak da bildirilmiştir.⁹

Bu yazıda, antenatal dönemde ensefalomiyelosel tanısı alan ve postnatal dönemde KLA tespit edilen bir olgu sunulurken bu iki nadir durumun birlikteliğine dikkat çekilmesi amaçlanmaktadır.

Vaka Takdimi

Yirmi dokuz yaşındaki annenin onuncu gebeliğinden dördüncü yaşayan bebeği olarak 36. gebelik haftasında 2930 gram ağırlığında doğdu. İlk muayenede posterior dev ensefalomiyelosel kesesi ve atipik yüz görünümü dikkati çekti (Şekil 1). Fizik muayenesinde atipik yüz

görünümü dışında dismorfik özellik yoktu, bilateral kulak kepçesi mevcuttu. Tüm ekstremiteler aktif ve yenidoğan refleksleri mevcut idi. Anne-baba arasında ikinci derece kuzen akrabalığı mevcuttu. Annenin gebelik öncesi veya sırasında folik asit kullanmadığı öğrenildi.

Hastanın beyin bilgisayarlı tomografisinde (BT) oksipital kemik posterior kesimde 75x70 mm boyutunda herniye ensefalomiyelosel ile uyumlu görünüm mevcuttu. Ekokardiyografisinde 4 mm atrial septum defekti (ASD) tespit edildi. Hastanın TORCH (Toksoplazma, Rubella, Sitomegalovirus ve Herpes Simpleks tip 1 ve 2) serolojisinde enfeksiyon düşündürür bulguya rastlanmadı. Postnatal beşinci gününde ensefalomiyelosel kesesi eksize edildi. Pre- ve post-operatif süreçlerde nöbeti gözlenmedi. Operasyon sonrası levetirasetam tedavisi başlandı. Uyku-uyanıklık EEG’inde epileptik deşarjlara rastlanmadı. Postnatal on sekizinci gününde taburcu edildi.

Postnatal 34. gününde solunum sıkıntısı



Şekil 1: Dev ensefalomiyelosel ve atipik yüz görünümü

nedeniyle yenidoğan polikliniğine başvuran, akciğer filminde kalbi ve mediasteni sağ tarafa iten sol akciğerde dev havalanma artışı/pnömotoraks gözlenen hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı, toraks tüpü takıldı (Şekil 2). Toraks tüpü ossile olmasına karşın medistinal şift ve hava görünümü düzelmedi. Toraks BT'de sol akciğer üst lobda dev hava hapsi gözlenirken, sol akciğer parankimi seçilemedi ve sağ hemitoraks volümünde belirgin azalma tespit edildi. Toraks BT'si konjenital lobar amfizem (KLA) ile uyumlu olarak değerlendirildi. (Şekil 3). Postnatal 51. gününde sol akciğer üst lobuna yönelik lobektomi yapıldı. Postoperatif 6. gününde ekstübe edilen hastanın patoloji örneği yaygın amfizematöz değişiklikler gösteren akciğer parankimi olarak raporlandı.

Postnatal 71. gününde beyin manyetik rezonanslı görüntüleme (MRG); oksipital kemik defekti, sol oksipital ensefalomalazi sahaları, kraniyel asimetri, solda belirgin olmak üzere lateral ventriküllerde ve III. ventrikülde kistik vasıf kazanan dilatasyon, interventriküler septumda defekt saptandı. İnce ve disgenetik korpus kallozum, sağda belirgin olmak üzere

bilateral frontopariyetal polimikrogrî görünümü, hipomyelinasyon, bazal gangliyonlarda dismorfi tespit edilirken, sağda olfaktör sinir yapısı izlenemediği belirtildi. Sol dış kulak yolu agenezisi belirtildi.

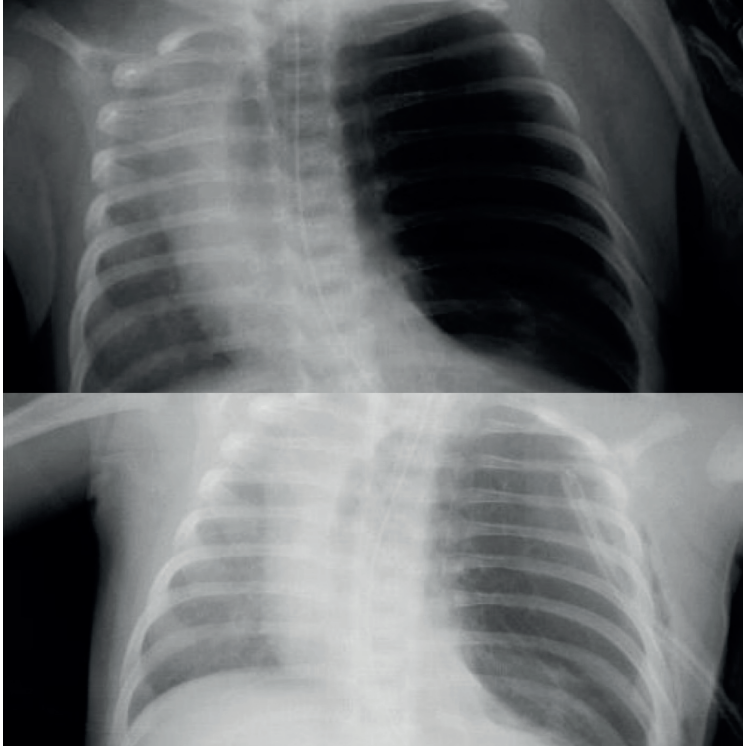
Solunum desteği ihtiyacı olmayan hasta; multidisipliner izlem planı yapılarak postnatal 100. gününde taburcu edildi. Mikro-array gen analizinde patoloji saptanmadı. Hastaya gelişimsel izlemi esnasında tam ekzom sekansı (WES) yapılması planlandı.

Tartışma

KLA, nöral tüp defekti ve dış kulak yolu atrezisi ile ilgili literatürde herhangi bir sendrom tanımlanmadığı gibi bu defektlerin beraberliğinden de söz edilmemiştir.

KLA olguların %14'ü kardiyovasküler anomaliler ile birlikte olabilir. Bizim hastamızda kalpte sekundum ASD mevcuttu. Nadir de olsa renal, gastrointestinal, kas-iskelet sistemi ve kutanöz malformasyonlar da görülebilir.¹⁰ Hastamızda eşlik eden başka malformasyon saptanmadı.

Kulak anomalileri izole defekt olabileceği gibi çeşitli konjenital anomalilerle birlikte



Şekil 2: Pnömotoraks görüntüsü- Toraks tüp drenajı sonrası görüntü



Şekil 3: Konjenital Lober Amfizem BT

de olabilirler. Dış kulak yolunda subtotal atrezi Rasmussen sendromunun bir bileşeni olarak karşımıza çıkabilir. Bu sendromun diğer bileşenleri ayak anomalileri ve hipertolerizmdir.¹¹ Vakamızda dış kulak yolu anomalisine eşlik eden diğer komponentler bulunmadığı için izole anomali olarak değerlendirilmiştir.

PMG etiyolojisinde konjenital enfeksiyonlar, intrauterin iskemi, metabolik bozukluklar ve gen mutasyonlarından şüphelenilmektedir. En sık görülen PMG'ye eşlik eden malformasyonlar korpus kallozum disgenезisi/agenезisi/hipogenезi, serebellar hipoplazi ve gri madde heterotopiyadır.¹² Olgumuzda da polimikrogiriye eşlik eden korpus kallozum disgenезisi mevcut idi. Bu da nöral tüp defektlerine beyin korteks anomalilerinin eşlik ettiğini destekler niteliktedir. Ayrıca hastanın beyin MRG'sinde tespit edilen hipomyelinizasyon, bazal ganglion ve talamuslarda dismorf ve serebellar anomalileri nedeniyle ayırıcı tanıda alfa- distroglikanopati

de düşünülmelidir. Walker Warburg Sendromu (WWS) genetik geçiş gösteren; beyin, kasların ve gözlerin gelişimini etkileyen nadir görülen bir hastalıktır.¹³ WWS'de üyesi olduğu distroglikanopatiler alfa distroglikanın post-translasyonel modifikasyonunu sağlayan genlerde mutasyonla ortaya çıkar. Alfa distroglikanın azalmış glikolizasyonu sonucunda beyinde migrasyon bozuklukları, gözde yapısal anomaliler ve kaslarda distrofi meydana gelir.¹⁴ Hastalarda tip 2 lizensefali, serebellum ve ponsa hipoplazi, hidrosefalinin de eşlik edebildiği ventriküler dilatasyon görülür.¹⁵ Nadir de olsa bizim hastamızda olduğu gibi ensefalomiyelosele görülebilir.¹⁶ Hastamızın MRG bulgularına göz anomalileri eşlik etmediği ayrıca pons hipoplazisi, lizensefali eşlik etmediği için WWS tanısını da dışladık. Özellikle fallot tetralojisi, büyük arter transpozisyonu gibi kardiyak anomaliler konjenital lobar amfizem olgularına eşlik ederek prognozu olumsuz etkileyebilir.¹⁷ Hastamızda ASD saptandı, bunun

dışında prognozu etkileyeceği düşünülen bir kardiyak anomali saptanmadı.

Literatürde yaşayan dev ensefalomiyelose ve dış kulak yolu agenezisinin eşlik ettiği konjenital lobar amfizem olgusu bildirilmemiştir. Bununla birlikte 20 hafta 4 günlük bir fetüs terminasyonunda ventrikülomegali ve oksipitale lokalize ensefalosele eşlik eden tesadüfen otopside bulunan bir lobar amfizem olgusuna rastlanmıştır. ¹⁸ Bu olguda fetüse otopsis sonucunu tanı konduğu tespit edilirken literatürde başka bir olguya rastlanmaması ve nöral tüp defekti ile konjenital lobar amfizemin birlikteliğinin nadir oluşu olgumuzu daha da değerli kılmaktadır.

Hastamızda birden çok nadir görülen konjenital anomali birlikte olup tanımlanmış bir sendrom ile ilişki kurulamamıştır. Biz de bu olgu ile nadir görülen bu konjenital anomalilerin birlikteliğine dikkat çekmek ve hastalarda karşımıza çıkan her bulgu için ayırıcı tanıda daha detaylı düşünülmesi gerekliliğini vurgulamak istedik.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Çalışma tasarımı: GMÇ, AU, ÜAT, SA; veri toplama: GMÇ, AU, GGB AME, YEK; veri analizi/yorumlama: MÖ, YEK, EO, ÜAT, SA; yazı taslağı: GMÇ, AU, ÜAT, SA; kaynak taraması: GMÇ, AU, ÜAT; içeriğin eleştirel incelemesi: GMÇ, ÜAT, SA.

Etik Kurul: Vaka raporu olması neden ile yayınlanması için hasta onamı, hastanın ebeveynlerinden alınmıştır.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar finansal destek bildirmemişlerdir.

KAYNAKÇA:

- Greenberg MS. Encephalocele: Handbook of Neurosurgery, 9th edition. Thieme, 2019:270.
- Ghatan S, Encephalocele: Cranial development abnormalities: Pediatrics. In: Winn RH (ed). Youmans Neurological Surgery. Philadelphia, PA: Elsevier London, 2011:1898-1905.
- Ugras M, Kavak O, Alpay F, Karabekir HS, Biçer S: Newborn children with encephalocele. J Neurol Neurosci 2016; 7: 73.
- Caruso PA, Robertson R, Setti B, Grand E. Disorders of brain development. In: Atla SW (ed). Magnetic Resonance Imaging of the Brain and Spine (Volume 1) Philadelphia: Wolters Kluwer/ Lippincott Williams and Wilkins, 2009: 194-271.
- Dias MS, McLone DG. Normal and abnormal early development of the nervous system. McLone DG (ed). Pediatric-Neurosurgery, (4 th ed). Philadelphia: WB Saunders, 2001: 31-71.
- Muraszko KM. Encephaloceles. Wilkins RH, Regnachary SS (eds). Neurosurgery, (2nd ed). New York: McGraw-Hill, 1996: 3573-3579.
- Raymond AA, Fish DR, Sisodiya SM, Alsanjari N, Stevens JM, Shorvon SD. Abnormalities of gyration, heterotopias, tuberous sclerosis, focal cortical dysplasia, microdysgenesis, dysembryoplastic neuroepithelial tumour and dysgenesis of the archicortex in epilepsy. Clinical, EEG and neuroimaging features in 100 adult patients. Brain 1995; 118: 629-660.
- Barkovich AJ, Kuzniecky RI, Jackson GD, Guerrini R, Dobyns WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development. Neurology 2005; 65: 1873-1887.
- Thakral CL, Maji DC, Sajwani MJ. Congenital lobar emphysema: experience with 21 cases. Pediatr Surg Int 2001; 17: 88-91.
- Correia-Pinto J, Gonzaga S, Huang Y, Rottier R. Congenital lung lesions--underlying molecular mechanisms. Semin Pediatr Surg 2010; 19: 171-179.
- Satar B, Mukherji SK, Telian SA. Congenital aplasia of the semicircular canals. Otol Neurotol 2003; 24: 437-446.
- Wieck G, Leventer RJ, Sguier WM, et al. Periventricular nodular heterotopia with overlying polymicrogyria. Brain 2005; 128(Pt 12): 2811-2821.
- Vajsar J, Schachter H. Walker-Warburg syndrome. Orphanet J Rare Dis 2006; 1: 29.
- Cohn RD. Dystroglycan: important player in skeletal muscle and beyond. Neuromuscul Disord 2005; 15: 207-217.
- Semerçi C, Şenel S, Okumuş N ve arkadaşları. Bir olgu nedeniyle Walker Warburg sendromu ve yeni görüşler. Gülhane Tıp Dergisi 2003; 45: 213-217.
- Dobyns WB, Pagon RA, Armstrong D, et al. Diagnostic criteria for Walker-Warburg syndrome. Am J Med Genet 1989; 32: 195-210.
- Ozcelik U, Gocmen A, Kiper N, Dogru D, Dilber E, Yalcin E. Congenital lobar emphysema: evaluation and long-term follow-up of thirty cases at a single center. Pediatr Pulmonol 2003; 35: 384-91.
- Ozturk A, Toru HS, Sanhal CY, Yilmaz GT, Mendilcioglu I. Unique association of congenital lobar emphysema with ventriculomegaly and encephalocele. J Cases Obstet Gynecol 2016; 3: 22-25.