

Yenidoğan Kabızlığında Unutulmaması Gereken Bir Tablo; Hirschprung Hastalığı

A Condition Should Be Remembered In Newborn Constipation; Hirschprung Disease

Sevil Bilir Göksügür¹, Mervan Bekdaş¹, Buket Kara¹, Nuriye Taracı², Hüseyin Altunhan², Hülya Öztürk³, Fatih Demircioğlu¹

¹Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bolu

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Neonatoloji Bilim Dalı, Konya

³Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Bolu

Özet

Hirschprung Hastalığı enterik sinir sisteminin gelişimsel bir bozukluğu olup distal kolondaki myenterik ve submukozal pleksuslarda ganglion hücrelerinin yokluğu ile karakterizedir. Bu durum etkilenen barsak kısmında peristaltizmin yokluğuna ve fonksiyonel intestinal tıkanıklığa yol açar. Yaklaşık 5000 canlı doğumda bir görülmekte ve genellikle mekonyum çıkışında gecikme, karın distansiyonu, beslenme intoleransı ve safralı kusma ile karşımıza çıkmaktadır. Burada yenidoğan döneminde Hirschprung Hastalığı tanısı konulmuş erkek bebeğin kliniği ve radyolojik tetkikleriyle değerlendirilmesi sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Hirschprung Hastalığı, kabızlık, yenidoğan

Abstract

Hirschprung disease is a developmental disorder of the enteric nervous system and is characterized by the absence of ganglion cells in the myenteric and submucosal plexuses of the distal intestine. This condition results in absence of peristalsis in the affected bowel and the development of a functional intestinal obstruction. It occurs in approximately 1 in 5000 live born infants and usually presented with delay in the meconium passage, distended abdomen, feeding intolerance and bilious vomiting. Here in, clinical and radiological evaluation of a male infant who diagnosed with Hirschprung's disease in the neonatal period was presented.

Keywords: Constipation, Hirschprung Disease, newborn

Giriş

Hirschprung hastalığı (HH) yada kongenital aganglionik megakolon; kolonun myenterik ve submukozal sinir pleksuslarında parasempatik ganglion hücrelerinin olmaması ve bunun sonucunda etkilenen segmentte barsak peristaltik hareketlerin görülmemesiyle karakterize bir hastalıktır (1). Çoğunlukla yenidoğan döneminde barsak obstrüksiyonu tablosuyla, daha ileri dönemlerde ise enterokolit veya kronik kabızlık ile prezente olabilir. Çocukluk döneminde organik nedenli kabızlık nedenleri arasında başı çekmekte olan bu hastalığın tedavisi; cerrahi olarak etkilenen barsak segmentinin çıkarılıp proksimalindeki normal segmentin anüse anastomoz edilmesi şeklindedir (1).

Olgu Sunumu

Yirmialtı yaşındaki annenin ilk gebeliğinden sezaryen doğum ile 40. gebelik haftasında 3250 gram olarak dünyaya gelen erkek bebek 2 günlük olduğunda batın distansiyonu ve mekonyum çıkışında gecikme görülerek tarafımıza sevk edildi. Hastanın prenatal takibinde ve soy geçmişinde bir anormallik olmadığı, doğum

sonrası 2 gün boyunca hiç mekonyum çıkarmadığı, emmede isteksizliği olduğu ve 2 kez safralı kusmasının olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; genel durumunun bozuk olduğu, cilt turgor ve tonusunun azalmış olduğu, batında belirgin distansiyon olduğu ve yenidoğan reflekslerinin alınmadığı görüldü. Hastaya çekilen ayakta direkt batın grafisinde yaygın hava sıvı seviyeleri görülerek çocuk cerrahisi konsültasyonu istendi (Resim 1).



Resim 1: Ayakta direkt batın grafisinde batın alt kadrantlara hava geçişinin olmadığı ve üst kadrantlarda yaygın gaz birikimi görünümü.

İletişim Bilgisi / Correspondence

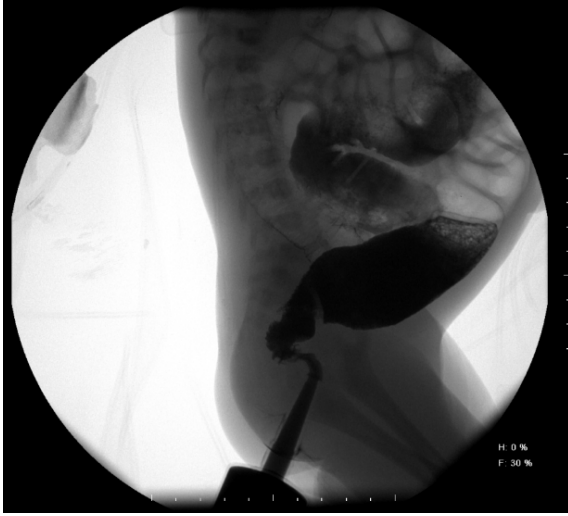
Yard. Doç. Dr. Sevil Bilir Göksügür, Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD Gölköy / Bolu

E-mail: sevilbilir@yahoo.com

Geliş tarihi / Received: 17.02.2014 Kabul tarihi / Accepted: 20.03.2014

Çıkar Çatışması / Conflict of Interest: Yok / None

Rektal lavman sonrası bol miktarda gaz ve gaita çıkışı gözlemlendi. Takibinde batın distansiyonları yineleyen ve gaita çıkışı yalnızca lavman sonrası gerçekleşen hastanın kontrastlı olarak çekilen distal kolon grafisinde rektumda daralmış segment ve proksimalinde dilate segment görünümü saptandı (Resim 2). Bunun üzerine hasta Hirschsprung hastalığı ön tanısıyla çocuk cerrahisine devredildi. Hirschsprung hastalığı ön tanısıyla alınan rektum biyopsisinde ganglion hücrelerinin yokluğunun saptanması üzerine hasta opere edildi.



Resim 2: Baryum enema görüntülemesinde dar aganglionik segment, geçiş zonu ve dilate proksimal segment görünümü.

Tartışma

Hirschsprung hastalığı, barsağın son kısmında doğumsal olarak ganglion hücrelerinin olmaması nedeniyle intestinal obstrüksiyona neden olan bir hastalıktır. Enterik ganglion hücrelerinin prekürsörleri olan nöral krista hücrelerinin intestinal gelişim esnasındaki göçünde olan bozukluk sonucu gelişir. Kolonun aganglionik segmentinde gevşeme yetersizliği olup bu fonksiyonel tıkanıklığa yol açar. Gestasyonun ilk 12 haftasında nöral krista kaynaklı nöroblastların kraniokaudal göçünde bozukluk vardır (2).

HH ile ilgili çeşitli genetik mutasyonlar tanımlanmıştır. Bunlardan en bilinenleri başta RET proto-onkogeni (RET) olmak üzere, endotelin-3 (EDN3), endotelin-B reseptörü (EDNRB), glial hücre serisinden gelişen nörotrofik faktör

(GDNF), endotelin dönüştürücü enzim (ECE1), sry-ilişkili transkripsiyon faktörü (SOX10) sayılabilir (2,3). Ayrıca çevresel faktörlerin de patogeneizde etkili olabileceği bilinmektedir.

Çoğunlukla distal kolonda kısa bir segment etkilenmekte, çok nadiren de tüm kolon ve hatta ince barsak da katılabilmektedir. Sıklığı 5000 canlı doğumda 1 vaka olup erkek bebeklerde 3-4 kat daha siktir (4,5). Klinik bulgu olarak term doğmuş bebeklerde ilk 24-48 saat içinde mekonyum çıkışının olmaması, ileriki günlerde karında distansiyon, beslenme intoleransı ve safralı kusmalar görülür. Normal yenidoğanların çoğunda ilk mekonyum çıkışı doğum sonrası ilk gün gerçekleşirken HH bulunanların % 90'ında bu süre uzamıştır (6,7). Bazı vakalarda kısmi obstrüksiyon ataklarının spontan veya rektal lavman uygulamaları ile rahatladığı ancak kısa sürede tekrarlamalar gösterdiği izlenir. Etkilenen segmentin çok kısa olduğu vakalar ileri çocukluk yaşlarında kronik kabızlık ve büyüme geriliği ile karşımıza gelebilirler. Rektal tuşe sonrası bol gaz ve gaita çıkışı tipiktir. Bazen de enterokolit komplikasyonu gelişir ki bu; ateş, ciddi distansiyon, kusma ve ishale seyreden mortalitesi yüksek bir tablodur.

Ayırıcı tanıda benzer klinik tabloyu oluşturabilecek diğer durumlardan; mekonyum ileusunda şikayetlerin 2. günden sonra başlaması, baryumlu grafide 'mikrokolon' görünümü, direkt grafide 'sabun köpüğü' görünümü gibi bulgular olması ile ayırt edilebilir. Fonksiyonel ileusta prematurite, sepsis, respiratuar distres sendromu, pnömoni, elektrolit bozukluğu gibi ek bulguların olması gerekirken bizim hastamızın laboratuvar ve klinik bulgularında bu yönde bir pozitiflik yoktu. Küçük sol kolon sendromunda; annede diabet öyküsü olması, baryumlu grafide splenik fleksura düzeyinde geçiş hattı olması ve rektum çapının normal olması HH'ndan ayırıcı özellikleridir (4-7). Ayrıca yine anneye bağlı faktörlerden magnezyum, opiat, ganglion blokerleri gibi ilaç kullanımı öyküsünün olmayışı bu ön tanıları elememizi ve daha yüksek ihtimalle HH'nı düşünmemizi sağladı.

Hastalık izole olabileceği gibi; başta gastrointestinal ve santral sinir sistemine ait olmak üzere çeşitli anomalilerle de birlikte seyredebilir. Ayrıca Down sendromu, Waardenburg

sendromu, Mowat-Wilson Sendromu ve Konjenital Santral Hipoventilasyon sendromu gibi sendromlarla da birliktelięi siktir (7).

Tanıda rektumdan alınan biopside ganglion hücrelerinin görülmemesi altın standart olup, kontrastlı enema filminde dilate üst segment ve dar alt segmentin görülmemesi, rekto-sigmoid indexin 1'den büyük olması tipiktir (8,9). Distaldeki patolojik segmentte gevşemenin olmayışı dolayısıyla bu kısım olması gerekenden daha dar, proksimali ise daha geniş olup iki

segment arasında huni şeklinde bir geçiş zonu görülmür.

Bu yöntemlerin haricinde rektal manometride internal anal sfinkterde gevşeme olmaması da HH'nı desteklemekle beraber 1 aydan küçük infantlarda kullanışlı bir yöntem değildir (10).

Tedavi ise cerrahi olarak etkilenen segmentin çıkarılıp proksimalinin anüse anastomoz yapılmasıdır. Cerrahi tedavi geçmişte sıklıkla çok basamaklı operasyonlara yapılmakta iken günümüzde daha sıklıkla transanal endorektal pull-through (TERP) yöntemi ile tek aşamada yapılmaktadır (11,12).

Kaynaklar

1. Koloęlu MB. Yenidoęan Bebeklerde Hirschsprung Hastalığı. Türkiye Klinikleri J Pediatr Surg 2008; 1(2): 52-62
2. Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's disease. J Pediatr Surg. 2000; 35(7): 1017.
3. Parisi MA, Kapur RP. Genetics of Hirschsprung disease. Curr Opin Pediatr. 2000; 12(6): 610.
4. Kleinhaus S, Boley SJ, Sheran M, Sieber WK. Hirschsprung's disease - a survey of the members of the Surgical Section of the American Academy of Pediatrics. J Pediatr Surg. 1979; 14(5): 588.
5. Suita S, Taguchi T, Ieiri S, Nakatsuji T. Hirschsprung's disease in Japan: analysis of 3852 patients based on a nationwide survey in 30 years. J Pediatr Surg. 2005; 40(1): 197.
6. Clark DA. Times of first void and first stool in 500 newborns. Pediatrics 1977; 60(4): 457-9.
7. Ramanath N, Haricharan, MBBS, MPH, Keith E, Georgeson, MD. Hirschsprung disease. Seminars in Pediatr Surg 2008; 17(4): 266-75
8. De Lorijn F, Reitsma JB, Voskuil WP, Aronson DC, Ten Kate FJ, Smets AM, Taminiu JA, Benninga MA. Diagnosis of Hirschsprung's disease: a prospective, comparative accuracy study of common tests. J Pediatr 2005; 146(6): 787
9. Garcia R, Arcement C, Hormaza L, Haymon ML, Ward K, Velasco C, Correa H, Congeni JD, Brown R, Tyson P, Udall J, Schmidt-Sommerfeld E. Use of the recto-sigmoid index to diagnose Hirschsprung's disease. Clin Pediatr (Phila) 2007; 46(1): 59
10. Osatakul S, Patrapinyokul S, Osatakul N. The diagnostic value of anorectal manometry as a screening test for Hirschsprung's disease. J Med Assoc Thai 1999; 82(11): 1100.
11. Lall A, Gupta DK, Bajpai M. Neonatal Hirschsprung's disease. Indian J Pediatr 2000; 67(8): 583.
12. Albanese CT, Jennings RW, Smith B, Bratton B, Harrison MR. Perineal one-stage pull-through for Hirschsprung's disease. J Pediatr Surg. 1999; 34(3): 377-80.

