

Poster Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 258-259

Konjenital diyafragma evantrasyonunun eşlik ettiği Trizomi 18 olgusu

 Hüseyin Şimşek¹,  Mustafa Akçalı¹,  Mustafa Yıldırım¹

¹Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji, Mersin, Türkiye

Öz

Giriş: Konjenital diyafragma evantrasyonu (DE), diyafram kasının tamamı veya bir kısmının fibroelastik dokuyla yer değiştirmesi sonucu diyafragmanın toraks yönünde yükselmesiyle karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı, mekanik ventilatörden ayrılmada zorluk görülebilirken çocukluk yaş grubunda sık tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarıyla seyreder. Diyafragma anomalilerinin yaklaşık %5'ini oluşturmaktadır. Burada, dış merkezde toraks kitlesi nedeniyle tarafımıza sevk edilen DE tanısı konulan bir yenidoğan olgusu sunuldu. **Olgu:** Miadında, dış merkezde, sezaryenle 1980 gr (<3p) doğan erkek bebek sağ akciğer bazalde toraks kitlesi nedeniyle tarafımıza 14 günlükken sevk edildi. Fizik muayenede entübe, hipotonik, hipoaktif, mikrognati, sol kulak yolu agenezisi, kulak kepçesi gelişiminde defekt, pes ekinovarus, 4/6 sistolik üfürüm mevcut, batında skafoid görünüm yoktu. Ekokardiyografide geniş ASD, VSD saptandı. Kranial ultrasonografide her iki lateral ventrikülde ılımlı genişleme saptandı. Yapılan genetik analiz trizomi 18 ile uyumlu saptandı. Akciğer grafisinde sağ diyafram sola göre >4.5 cm yüksek olup karaciğer sağ toraks boşluğunda izlendi. Yapılan toraks ultrasonografide sağ diafragmada eventrasyon ile uyumlu görünüm, karaciğerin sağ lobu bu alana uzanmakta olarak değerlendirildi. Hasta halen servisimizde entübe olarak takip edilip perkutan enteral gastrotomi ile besleniyor. **Sonuç:** Yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı ve akciğer grafisinde diyafragma yükseklikleri arasındaki fark >2 cm ise, özellikle sol diyafram sağa göre yüksek olması durumunda veya sağ diyaframın sola göre olması gerekenden daha yüksek pozisyonda olması durumunda DE tanısı düşünülmeli, tanı floroskopik inceleme ile netleştirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: diyafragma evantrasyonu, solunum sıkıntısı, yenidoğan

Yazının geliş tarihi: 23.03.2024

Yazının kabul tarihi: 28.03.2024

Sorumlu Yazar: Hüseyin Şimşek, Neonatoloji Uzmanı, Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Bilim Dalı Mersin, Türkiye, Tel: 0.530. 8848854

E-posta: drhuseynsmk84@hotmail.com

Poster Presentation

Mersin Univ Sađlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 258-259

A case of trizomy 18 with congenital diaphragmatic evantration

 Hüseyin Şimşek¹,  Mustafa Akçalı¹,  Mustafa Yıldırım¹

¹Mersin City Education and Research Hospital, Neonatology, Mersin, Türkiye

Abstract

Introduction: Congenital diaphragmatic eveantration (DE) is a rare disorder characterized by elevation of the diaphragm in the direction of the thorax due to replacement of all or part of the diaphragm muscle with fibroelastic tissue. In the neonatal period, respiratory distress and difficulty in weaning from mechanical ventilation may be observed, while in childhood it is characterized by recurrent respiratory tract infections. It constitutes approximately 5% of diaphragmatic anomalies. Herein, we report a neonatal case diagnosed as DE who was referred to us because of a thoracic mass in an external center. **Case:** A 1980 g (<3p) male infant born by cesarean section at an outside center on time was referred to us at the age of 14 days because of a thoracic mass in the basal right lung at an outside center. Physical examination revealed intubated, hypotonic, hypoactive, micrognathia, left auditory canal agenesis, defect in auricle development, pes echinovarus, 4/6 systolic murmur, and no scaphoid appearance in the abdomen. Echocardiography revealed large ASD and VSD. Cranial ultrasonography revealed moderate enlargement in both lateral ventricles. Genetic examination was compatible with trisomy 18. On chest radiography, the right diaphragm was >4.5 cm higher than the left and the liver was observed in the right thoracic cavity. On thoracic ultrasonography, the appearance of eventration in the right diaphragm and the right lobe of the liver extending to this area were evaluated. The patient is currently intubated in our ward and is being fed with percutaneous enteral gastrostomy. **Conclusion:** If there is respiratory distress in the neonatal period and the difference between diaphragmatic heights on chest radiography is >2 cm, especially if the left diaphragm is higher than the right or the right diaphragm is in a higher position than the left, the diagnosis of DE should be considered and the diagnosis should be clarified by fluoroscopic examination.

Keywords: diaphragmatic evantration, respiratory distress, newborn