



EDİTÖRE MEKTUP / LETTER TO THE EDITOR

Bir yenidoğanda megasistis mikrokolon intestinal hipoperistaltizm sendromu

Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome in a newborn

Perihan Eşsizoglu¹, Ferda Özlü², Hüseyin Şimşek², Hacer Yapıcıoğlu², Mehmet Satar², Önder Özden³

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Neonatoloji Bilim Dalı, ³Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2019;44(1):276-278

Sayın Editör,

Megasistis-mikrokolon-intestinal hipoperistalsis sendromu (MMIHS), nadir görülen, mesanenin mekanik tıkanıklık olmadan ileri derecede genişleme ve kistleşmesi, barsaklarda hipoperistaltizm ve malrotasyon ile karakterli, oldukça kötü prognozlu doğumsal bir sendromdur¹. Daha önce otozomal resesif olduğu düşünülen sendromun, otozomal dominant patern gösterdiğini destekleyen çalışmalar mevcuttur. İşlevsel tıkanıklık ve mesanede genişlemenin altında nöropatik ve miyopatik bozuklukların yattığı düşünülmekte, ancak sendrom heterojen histopatolojik bulgular göstermektedir. Megasistis-mikrokolon-intestinal hipoperistalsis sendromunun prenatal tanımlanması gereksiz cerrahi uygulanmamasını ve hastanın doğum sonrası prognozu hakkında da fikir oluşmasını sağlar^{1,2}. Biz burada prenatal dönemde megasistis saptanan ve postnatal megasistis – mikrokolon - intestinal hipoperistalsis sendromu tanısı alan olgumuzu nadir olması nedeniyle sunduk.

Otuz yedi yaşındaki sağlıklı annenin dördüncü gebeliğinden dördüncü doğan olarak 35. Gebelik haftasında 2900 gr ağırlığında sezaryen (C/S) ile hastanemizde doğan kız olgumuzun öyküsünde prenatal megasistis mevcuttu (Şekil 1). Anne ile baba arasında akrabalık yoktu ve diğer kardeşler sağlam sağlıklı idi. Hastanemizde yer olmadığından dışarıya sevk edilen hasta

postnatal 4. gününde barsak perforasyonu nedeni ile ünitemize sevk edildi (Şekil 2). Fizik muayenede entübe akciğer sesleri doğal batın distandü kardiyak muayenesi özellik yok idi. Sendromik yüz görünümü yoktu, ekstremiteler normaldi. Karın duvar kaslarında gevşeklik yoktu. Aynı gün çocuk cerrahisi tarafından opere edildi. Operasyonda mikrokolon görüntüsü görüldü, anatomik defekt tespit edilmedi. Mesane çıkışında darlık oluşturabilecek tıkanıklık görülmedi. Batın USG de bilateral hidroüreteronefroz saptandı. O\G den safralı gelenleri olan, batın distansiyonu devam eden, uyarısız gaita çıkışı olmayan, direk grafide ileus saptanmayan hastaya çocuk cerrahisine danışılarak yatışının 47. gününde kolon grafisi çekildi ve mikrokolon tespit edildi. Yatışının 143.gününde rektal biyopsi yapıldı; Ganglion hücreleri içeren sinir plexuslarında sahip barsak dokusu olarak raporlandı. Hastaya gleostomi + gastrostomy + vezikostomi yapılması planlandı. Ancak sepsis nedeniyle postnatal 148. Günde hasta kaybedildi. Aileye otopsi önerildi, aile kabul etmedi.

Megasistis-mikrokolon-intestinal hipoperistalsis sendromu, ilk olarak 1976 yılında Berdon ve arkadaşları tarafından tanımlanmış³. Mesane distansiyonu ve tüm gastrointestinal kanalda hipoperistaltizm ile kendini gösteren, nedeni bilinmeyen, konjenital bir hastalıktır. Mekanik tıkanıklık olmaksızın mesane ve intestinal motilitenin bozukluğuna bağlı olarak üriner ve

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Ferda Özlü, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey E-mail: ferdaoğlu@yahoo.com

Geliş tarihi/Received: 06.06.2018 Kabul tarihi/Accepted: 10.07.2018 Çevrimiçi yayın/Published online: 11.08.2018

gastrointestinal sistemde fonksiyonel tıkanıklık söz konusudur^{2,4}. Ultrasonografi ile prenatal tanısı mümkün, nadir bir konjenital anomalidir. 2016 yılında Wymer ve arkadaşları 135 olgu bildirmişlerdir⁵. Kaynaklarda sendromun kızlarda dört kat fazla olduğu bildirilmektedir⁶. Bizim olgumuzda kız hasta idi.



Şekil 1. Fetal dönemde USG'de megacistit.



Şekil 2. Postnatal mide perforasyonuna bağlı pnömoperitoneum

Yenidoğanda abdominal distansiyon, ileri derecede genişlemiş mesane ve safralı kusma ile kendini gösterir^{3,5}. Abdominal distansiyon ve safralı kusmanın nedeni intestinal hipoperistaltizmdir ve medikal tedaviye cevap vermez, total parenteral beslenme gerektirir. Olgumuzda mesane ya da barsak duvarında sinir iletimini ilgilendirebilecek bir morfolojik bozukluk veya düz kas hücrelerinde ışık mikroskopisi ile patolojik bir

değişiklik saptanmamıştır. Olgumuzdaki duvar elemanlarının nicel veya nitel yönden normal sınırlarda olması, kaynaklarda barsak duvarında erken dönemde artmış veya normal sayıda gangliyon hücrelerinin görülebileceği, ancak ilerleyen dönemde barsakta genişlemeye bağlı olarak bu hücrelerin sayıca azalabileceği savı ile uyumaktadır^{4,7}.

Megacistis mikrokolon intestinal hipoperistalsis sendromunda ana tanılabilir bulgular radyolojik veya makroskopik olarak anatomik inceleme ile elde edilmektedir. Hastaların çoğunda prognoz çok kötü olup ölüm ilk 6 ayda gerçekleşmektedir⁵. Başlıca ölüm nedenleri malnütrisyon, sepsis, böbrek yetmezliği veya total parenteral beslenmeye bağlı karaciğer yetmezliğidir. Olgumuzda yaşamının 5 ayında sepsis nedeniyle eksitus olmuştur.

Abdominal distansiyon, ileri derecede genişlemiş mesane ve safralı kusma ile başvuran yenidoğanlarda ayırıcı tanıda Megacistis-mikrokolon-intestinal hipoperistalsis sendromu akılda tutulmalıdır.

Yazar Katkıları: Çalışma konsepti/Tasarımı: FÖ, PE; Veri toplama: PE, FÖ, HS; Veri analizi ve yorumlama: PE, FÖ; Yazı taslağı: PE, HS, FÖ; İçeriğin eleştirel incelenmesi: FÖ, MY, MS, ÖÖ; Son onay ve sorumluluk: PE, FÖ, HŞ, HY, MS, ÖÖ; Teknik ve malzeme desteği: PE, HS; Süpervizyon: FÖ, HY, MS, ÖÖ; Fon sağlama (mevcut ise): yok.

Bilgilendirilmiş Onam: Katılımcılardan yazılı onam alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması beyan etmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar finansal destek beyan etmemişlerdir.

Author Contributions: Concept/Design : FÖ, PE; Data acquisition: PE, FÖ, HS; Data analysis and interpretation: PE, FÖ; Drafting manuscript: PE, HS, FÖ; Critical revision of manuscript: FÖ, MY, MS, ÖÖ; Final approval and accountability: PE, FÖ, HŞ, HY, MS, ÖÖ; Technical or material support: PE, HS; Supervision: FÖ, HY, MS, ÖÖ; Securing funding (if available): n/a.

Informed Consent: Written consent was obtained from the participants.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Conflict of Interest: Authors declared no conflict of interest.

Financial Disclosure: Authors declared no financial support.

KAYNAKLAR

1. White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd PA. Megacistis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature. Prenat Diagn. 2000;20:697-700.
2. De Sousa J, Upadhyay V, Stone P. megacistis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: case reports and discussion of the literature. Fetal Diagn Ther. 2016;39:152-7.
3. Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan C. Megacistis-

- microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls. *Am J Roentgenol.* 1976;126:957-64.
4. Young ID, McKeever PA, Brown LA, Lang GD. Prenatal diagnosis of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *J Med Genet.* 1989;26:403-6.
 5. Wymer KM, Anderson BB, Wilkens AA, Gundeti MS. Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: Case series and updated review of the literature with an emphasis on urologic management. *J Pediatr Surg.* 2016;51:1565-73.
 6. Buinoiu N, Panaitescu A, Demetrian M, Ionescu S, Peltecu G, Veduta A. Ultrasound prenatal diagnosis of typical megacystis, microcolon, intestinal hypoperistalsis syndrome. *Clin Case Rep.* 2018;6:855-8.
 7. Moreno CA, Sobreira N, Pugh E, Zhang P, Steel G, Torres FR et al. Homozygous deletion in MYL9 expands the molecular basis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2018;26:669-75.