










## Down Sendromlu Yenidoğanda Asemptomatik Sağ Bochdalek Hernisi

### A Down Syndrome-Newborn with Asymptomatic Right Bochdalek Hernia

  Olena Erkun<sup>1</sup>,  Tetyana Syrotenk<sup>2</sup>,  Aybars Özkan<sup>3</sup>,  İbrahim Caner<sup>4</sup>,  
 Öner Özdemir<sup>5</sup>,  Ayşegül Pala<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sakarya

<sup>2</sup> Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

<sup>3</sup> Çocuk Cerrahisi Kliniği, Sakarya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sakarya

<sup>4</sup> Neonatoloji Bölümü, Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sakarya

<sup>5</sup> Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bölümü, Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araş. Hast., Sakarya

**ORCID ID:** Olena Erkun 0000 0003 3067 3794, Tetyana Syrotenko: [Http://Orcid.Org/0000 0003 3694 1040](http://Orcid.Org/0000 0003 3694 1040)

Aybars Özkan 0000 0003 0214 4203, İbrahim Caner 0000 0002 6756 122x, Öner Özdemir 0000 0002 5338 9561

Ayşegül Pala 0000 0001 9056 144x

**\*Sorumlu Yazar / Corresponding Author:** Araş. Gör. Olena Erkun, **e-posta / e-mail:** elena.baluka@gmail.com

**Geliş Tarihi / Received :** 26-05-2020

**Kabul Tarihi / Accepted:** 14-07-2020

**Yayın Tarihi / Online Published:** 31-08-2020

**Atf Gösterimi/How to Cite:** Erkun O., Syrotenk T., Özkan A., Caner İ., Özdemir Ö., Pala A. Down Sendromlu Yenidoğanda Asemptomatik Sağ Bochdalek Hernisi, J Biotechnol and Strategic Health Res. 2020;4(2):178-183

#### Öz

Konjenital diyafragma hernisi, diyafragmada defektler sonucu gelişen kalıtsal bir anomalidir. Diyafragmadaki konjenital defektten dolayı abdominal yapılar torakal kaviteye herniasyon yapar. Akciğer grafisinde bağırsak anslarının toraksta görülmesi büyük oranda tanı koydurur. Diyafragma hernileri özefageal hiatustan (hiatal), paraözefageal, retrosternal (Morgagni) veya posterolateral (Bochdalek) bölgelerden gelişebilir. Bu olgu sunumunda Down sendromlu yenidoğan bir bebeğin sağ Bochdalek hernisi tanı süreci, cerrahi işlemi ve literatür karşılaştırması anlatılmıştır.

**Anahtar Kelimeler** Bochdalek hernisi, diafragma, laparaskopi, yenidoğan

#### Abstract

*Congenital diaphragmatic hernia is a hereditary anomaly resulting from defects in the diaphragm. Abdominal structures herniate into the thoracic cavity due to congenital defect in the diaphragm. For accurate diagnosis, the presence of bowel loops in the thorax is decisive on the chest radiograph. Diaphragmatic hernias may develop from esophageal hiatus (hiatal), paraesophageal, retrosternal (Morgagni) or posterolateral (Bochdalek) regions. In this case report, the diagnosis and surgical procedure of a Down syndrome-newborn baby with right Bochdalek hernia was discussed by comparison of the literature.*

**Keywords** Bochdalek hernia, diaphragm, newborn, laparoscopy

## GİRİŞ

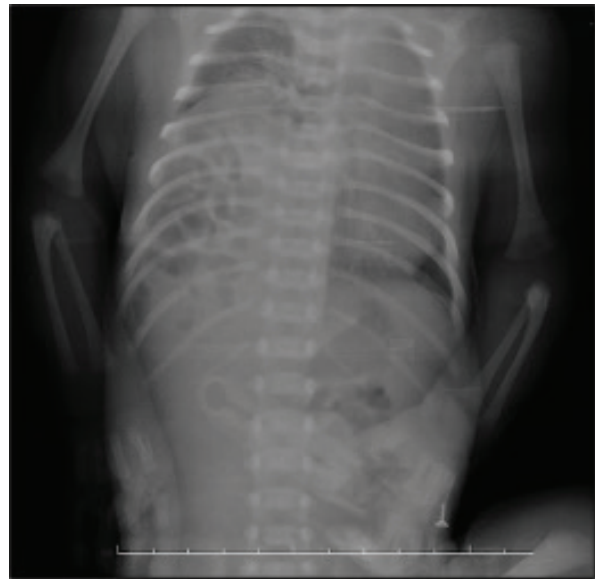
Embriyonal dönemin 9-16. haftalarında, orta bağırsağın karın içine göçüyle diyafragmanın oluşumu tamamlanır.<sup>1</sup> Bu dönemdeki gecikme veya bozukluk hemidiyafragma evantrasyonu veya konjenital diyafragma hernilerine (KDH) sebep olur. KDH, diyafragmadaki defekt sonucu abdominal organların torasik kaviteye ilerleyerek akciğerin normal gelişimini engelleyen klinik bir durumdur. KDH'ların %90'dan fazlasını Bochdalek (postero-lateral) hernisi oluşturur. Bochdalek hernilerinin %80-90'ı sol tarafta görülür<sup>2-4</sup>. Bu anomaliye eşlik eden diğer defektler ise nöral tüp defektleri, kalp defektleri (ventriküler septal defekt, vasküler ring, aorta koarktasyonu), orta hat gelişim anomalileri (özofagus atrezisi, omfalosel, yarık damak) ve genetik anomalilerdir (trizomi 13, 18, 21).<sup>5,6</sup>

Doğum sonrası belirgin solunum sıkıntısı, taşipne, kayık karın görüntüsü ve göğüs ön-arka çapında artış hastalığın klinik bulgularıdır.<sup>7</sup> Bazı hastalarda semptom yoktur ve aylar hatta yıllar boyunca herni tanısı konulamayabilir. Bu tür hastaların akciğerleri normal olup doğum sonrası adaptasyonda sorun yaşanmaz. Postnatal solunum sorunu yaşayan grupta ise mortaliteyi büyük oranda ona eşlik eden akciğer hipoplazisi ve pulmoner hipertansiyonun gelişimi etkiler.<sup>8-10</sup> Bu olgu sunumunda fizik muayene ve genetik taramasında Down sendromlu olduğu tespit edilen, ayrıca Bochdalek hernisinin sağda olduğu gözlenen hastanın tanı ve tedavisi literatür eşliğinde tartışıldı.

## OLGU

42 yaş sağlıklı annenin 4. gebeliğinde fetal ekokardiyografik incelemeye göre fetusta trikuspit atrezi ve sağ ventrikül hipoplazisi tespit edildi. 355/7 haftalık normal doğum ile doğan ve solunum sıkıntısı ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine getirilen ancak bir süre oksijen desteği verildikten sonra asemptomatik seyreden bebeğin fizik muayenesinde genel durumu iyi, cilt hafif akrosiyanotik, sağ akciğer hemitoraksta derin solunum sesleri, raller ve bağırsak sesleri saptandı. Ayrıca düşük kulaklar, mongoloid görünüm,

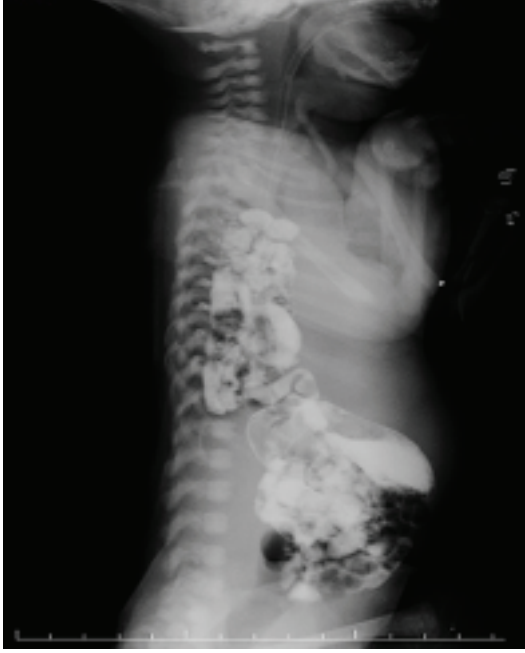
burun kökü basıklığı, sağ ve sol ellerde simian çizgileri, 1. ve 2. ayak parmaklar arasının geniş olması nedeni ile Down sendromu düşünüldü kromozom analizine gönderildi. Soy geçmişinde akraba evliliği ve herhangi bir genetik hastalık yoktu. Bakılan ekokardiyografisinde komplet atriyoventriküler septal defekt (AVSD), posteroanterior akciğer grafisinde sağ hemitoraks orta ve alt kısmını dolduran bağırsak segmentleri izlenmekteydi (Resim 1).



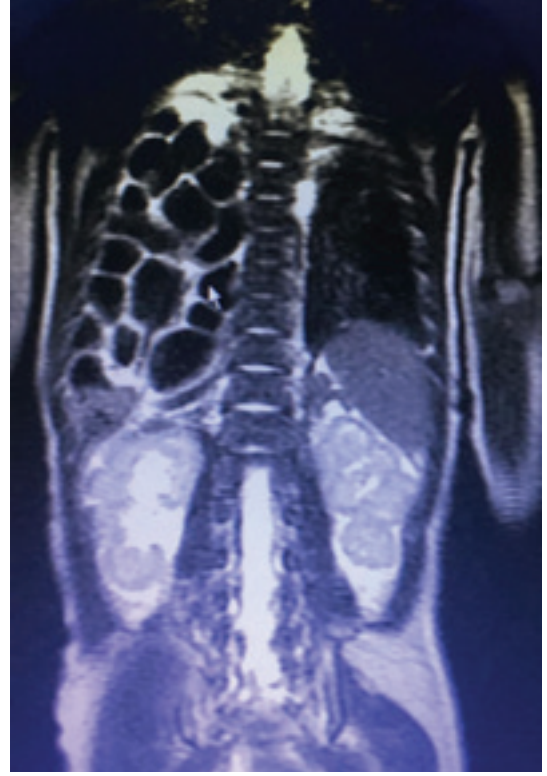
Resim 1. PA akciğer grafisinde, sağ hemitoraksta herniye olmuş bağırsak segmentleri

Sağ lateral akciğer grafisinde posterolateral alanda diyafragma hernisine bağlı bağırsak segmentlerinin sağ hemitoraksta olduğu saptandı (Resim 2). Herni içeriğini netleştirmek (inflamasyon, tümör, kan damarlar vb.) ve kesin tanıyı koymak için kontrastlı posteroanterior (Resim 3) ve toraks MR (Resim 4) çekildi. Sağ hemitoraks orta ve alt kısmını tamamen dolduran bağırsak ansları gözlenen hastaya postnatal ilk haftada elektif laparoskopi yapıldı. Laparoskopik eksplorasyonda sağ diyafragmanın posterolateralinde 4x5 cm boyutlarında defekt olduğu izlendi. Defekt içinde toraksa sarkan ince bağırsak, kalın bağırsak ve karaciğer organları saptandı (Resim 5). Sağ akciğerde hipoplazi görülmedi. Diyafragma defekti sütüre edilerek onarıldı. Ameliyat sonrası klinik durumu normale dönen

hasta taburcu edildi. Hastadan şifahi onam alındı.



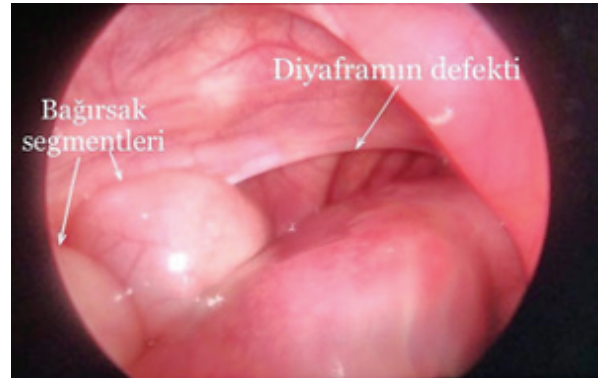
Resim 2. Kontrastlı sağ lateral akciğer grafisinde posterolateral diyafram hernisi



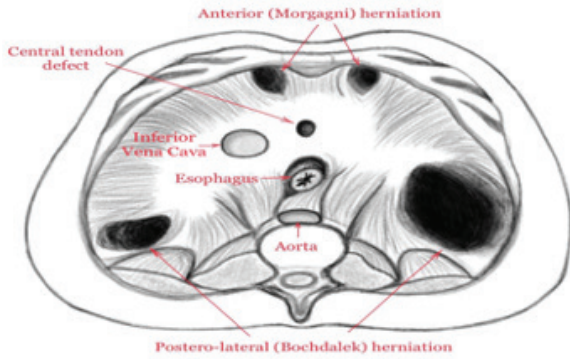
Resim 4. Toraks MR'de sağ hemitoraksı tamamen dolduran bağırsak ansları



Resim 3: Kontrastlı PA akciğer grafisinde, sağ hemitoraksta bağırsak segmentleri



Resim 5. Sağ diyaframın posterolateralinde defekt ve ince bağırsak segmentler (laparoskopik eksplorasyon)



Resim 6. Konjenital diyafragma hernisinin gelişim yerleri

### TARTIŞMA

Konjenital diyafragma hernilerinin (KDH) görülme sıklığı canlı doğumda 1/2.500-5.000'dir. Cinsiyetle korele olmamasına rağmen erkeklerde daha sık bildirilmiştir.<sup>3,4</sup> Diyafragma defektlerinin yaklaşık %90'ı posterolateral (Bochdalek), %10'u ise anteromedial veya anterior peristernal (Morgagni) herni ve diğer nadir tiplerdir (Resim 6). Abdominal organların herniasiyonundan dolayı toraks boşluğunda akciğer için yeterli alan kalmaz ve akciğer gelişiminde yetersizlik görülebilir. Bu nedenle yenidoğan döneminde KDH ciddi solunum sıkıntısına neden olabilir. Nadiren asemptomatik seyrettiğinden tanıda geç kalınabilir. Bochdalek hernisi vakalarının %80-85'i solda, %10-15'i sağda ve vakaların %2'si bilateralidir. Olguların çoğu ilk 24 saatte ciddi solunum güçlüğü ile karakterizedir.<sup>11</sup> Ancak solunum sıkıntısı ile gelen vakamız klinik takibinde asemptomatik seyretti.

Morgagni hernisi tüm diyafragma hernilerinin %2-6'sını oluşturur ve vakaların %95'inde sıklıkla omentum, mide ve transvers kolon gibi organları barındıran herni kesesi bulunur. İnfant ve küçük çocuklarda küçük Morgagni herni sıklıkla asemptomatik ve tesadüfen saptanır.<sup>12</sup> Geniş olanların içinde batın organları bulunduğu için solunum sıkıntısı yaratabilir. Klinik görüntü Bochdalek hernisine benzerdir. Bochdalek hernisi izole sporadik olabilir ama birçoğunda Fryns, Brachman de Lange, CHARGE, Goldenhar, Simpson-Golabi-Behmel, Fraser, Beckwich-Wei-

demann, Denys Drash, Marfan, Noonan ve spondilokostal dizostoz gibi çok sayıda genetik sendromla birlikte bulunur. Sayısal kromozom veya yapısal kromozom anomalileri, dengesiz translokasyonlar KDH'la ilişkilidir.<sup>5-7</sup> Hastaların %10'una kardiyak anomaliler eşlik eder. Ciddi kardiyak defektlerin ve genetik anomalilerin hayatta kalım üzerinde negatif etkisi vardır. Morgagni hernisi ve genetik mutasyonlar arasında herhangi bir ilişki saptanamamıştır. Down sendromu literatürde daha çok Morgagni hernisi ile bildirilmiştir.<sup>8,13</sup> Hastanın Down sendromu olması nedeniyle Morgagni herniasyonu ile benzerlik gösterdi ancak çekilen grafilerle desteklenen elektif eksploratuar laparotomi ile hastaya kesin olarak Bochdalek hernisi tanısı konuldu.

Konjenital diyafragmatik hernilerde polihidroamniyoz tablosu sık görülmesine rağmen hastamızda böyle bir bulguya rastlanılmadı.<sup>14</sup> Asemptomatik seyreden hastamızın yenidoğan döneminde akciğer oskültasyonunda özellikle sağda bağırsak sesleri duyulması üzerine bakılan radyolojik inceleme sonucuna göre sağ diyafragma konjenital hernisi (Bochdalek) düşünüldü. Sağ lateral akciğer radyografisinde (Resim 2), kontrastlı posteroanterior MR (Resim 3) ve toraks MR'de (Resim 4) sağ hemitoraks orta ve alt kısmını tamamen dolduran bağırsak anslarının varlığı sağ posterolateral (Bochdalek) herni tanısını doğruladı. Eşlik eden düşük kulaklar, yüzde mongoloid görünüm, burun kök basıklığı, sağ ve sol ellerde simian çizgileri, 1. ve 2. ayak parmaklar arası genişlik gibi bulgular Down sendromunu düşündürdü ve sitogenetik araştırma yapıldı. Kalpte komplet AVSD tespit edildi. Sağ Bochdalek herni ön tanısı alan hastaya laparoskopik ameliyat yapıldı.

Bochdalek hernisinde defekti onarmak için literatürlerde kullanılan tekniklerden biri de laparoskopidir. Vakamızda cerrahi tedavi yöntemi olarak laparoskopi seçildi. Laparoskopik onarım iyi bilinen, yaygın ve daha az doku travmasına yol açan minimum invazif tekniklerden biridir. Laparoskopik onarım yoğun yapışıklar nedeniyle çocuklarda güvenle uygulanan cerrahi bir işlemdir. Bu sayede karın boşluğuna girişte mükemmel görünüm sağlanır. Başlangıç

komplasyonları karın duvarında vasküler veya viseral yaralanma, kanama, enfeksiyonlar olmasına rağmen kanama, enfeksiyonlar, adezyon olasılıkları en aza indirilmektedir. Bu teknikte post-op ağrı az hissedilmektedir. Bağırsak fonksiyonlarının da daha erken sürede normale geri döndüğü bildirilmiştir.<sup>10</sup>

Literatürde Bochdalek (posterolateral) hernisi sıklıkla sol tarafta ve yenidoğan döneminde ağır solunum sıkıntısı şikayetleri ile seyretmesine rağmen olgumuzda sağ asemptomatik Bochdalek (posterolateral) hernisi izlenmektedir. Yayınlanmış olgu sunumlarında büyük çoğunluğu yenidoğan döneminde asemptomatik olan Morgagni (anteromedial) konjenital hernisi Down sendromu ile birlikte bildirilmiş olduğu halde, vakamızda nadir görülen sağ asemptomatik ve Down sendromu ile birlikte eşlik eden Bochdalek hernisinin tanısı ve klinik bulguları anlatıldı.

### SONUÇ

Sağ konjenital diafragma hernisi (Bochdalek hernisi), yenidoğan döneminde ağır solunum sıkıntısı bulgusu ile seyretmesine ve sıklıkla sol tarafta izlenmesine rağmen vakamızda asemptomatik ve sağ taraftaydı. Ayrıca Down sendromuyla beraber AVSD tanısı almış olup Bochdalek hernisi açısından başarılı bir şekilde tedavisi yapılabilmektedir. Vakamız literatür eşliğinde tartışılmıştır.

#### Kaynaklar

1. Stolar CJH, Dillon PW. Congenital Diaphragmatic Hernia and Eventration. In *Pediatric Surgery* (pp. 809-824).
2. Obatake M, Nakata T, Nomura M et al. Congenital intrathoracic kidney with right Bochdalek defect. *Pediatr Surg Int* 2006; 22: 861.
3. Kadir D, Lilja HE. Risk factors for postoperative mortality in congenital diaphragmatic hernia: a single-centre observational study. *Pediatr Surg Int*. 2017; 33(3):317-323.
4. Khemakhem R, Haggui B., Rahay H., Nouira F., Charieg A., Ghorbel S., Trifa M., Jilidi S., Khalifa SB, Chaouachi B. Congenital diaphragmatic hernia in neonate: A retrospective study about 28 observations. *African journal of paediatric surgery* 2012: AJPS. 9. 217-22.
5. Kantarci S, Ackerman KG, Russell MK, et al. Characterization of the chromosome 1q41q42.12 region, and the candidate gene DISP1, in patients with CDH. *Am J Med Genet A*. 2010; 152A(10):2493-2504.
6. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated non diaphragmatic anomalies among cases with congenital diaphragmatic hernia. *Genet Couns*. 2015;26:281-98.
7. Corbett HJ, Losty PD. Congenital diaphragmatic hernia. In: Rich DH, Crabbe DC, Auldist AW, Rothenberg SS, editors. *Pediatric Thoracic Surgery*. London: Springer-Verlag; 2009. pp. 483-99.
8. Baglaj M, Dorobisz U. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: A literature review. *Pediatr Radiol*. 2005 May;35(5):478-88.
9. Skari HI, Bjornland K, Haugen G, Egeland T, Emblem R. Congenital diaphragmatic hernia: a meta-analysis of mortality factors. *J Pediatr Surg*. 2000 Aug;35(8):1187-97.
10. Ozkan A, Bozkurter Cil AT, Kaya M, Etcioğlu I, Okur M. Late presenting Bochdalek hernia with gastric perforation. *Pediatr Emerg Care*. 2015;31(1):47-9.
11. Grisaru-Granovsky S, Rabinowitz R, Ioscovich A, Elstein D, Schimmel M. Congenital diaphragmatic hernia: Review of the literature in reflection of unresolved dilemmas. *Acta paediatrica* 2009 (Oslo, Norway : 1992). 98. 1874-81.
12. Brindle ME, Cook EF, Tibboel D, Lally PA, Lally KP. A Clinical Prediction Rule for the Severity of Congenital Diaphragmatic Hernias in Newborns. *Pediatrics* 2014; 134. e413-9.
13. Al-Salem AH, Zamakhshary M, Al Mohaidly M, Al-Qahtani A, Abdulla MR, Naga MI. Congenital Morgagni's hernia: a national multicenter study. *J Pediatr Surg*. 2014, Apr;49(4):503-7.
14. Adzick NS, Harrison MR, Glick PL, Nakayama DK, Manning FA, deLorimier AA. Diaphragmatic hernia in the fetus: prenatal diagnosis and outcome in 94 cases. *J Pediatr Surg*. 1985 Aug;20(4):357-61.