

Rastlantısal Olarak Saptanan Konjenital Kosta-Vertebral Anomalili Olgu

Ayşegül Ertuğrul¹, İlknur Bostancı¹

Yayınlanma: 30.12. 2015

¹Dr Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Alerji ve İmmünoloji, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Altındağ Ankara-Türkiye.

* Sorumlu Yazar İlknur Bostancı email:ilknurbirol@hotmail.com

Özet

Kosta-vertebral konjenital deformiteler embriyonik dönemde oluşan gelişimsel bozukluklardır. On dokuz aylık kız hasta ünitemize, tekrarlayan bronşiolit nedeniyle başvurdu. Biz bu olgu ile değişik nedenlerle çekilmiş akciğer grafilerini değerlendirirken kemik yapıların da ayrıntılı olarak değerlendirilmesini vurgulamak ve kostavertebral malformasyonların farkındalığını arttırmayı amaçladık

Anahtar Kelimeler: Konjenital kosta-vertebral anomali, PA akciğer grafi, süt çocuğu

Abstract

Developmental disorders is that occur during embryonic-costa vertebral congenital deformities. Nineteen-month-old female patient in our unit was presented with recurrent bronchiolitis. We emphasize the bone structure to be evaluated in detail in assessing chest X-ray taken various reasons for this phenomenon, and we aim to increase the awareness of kostavertebral malformations.

Keywords: Congenital costa-vertebral anomalies, chest radiograph, infant

Giriş

Konjenital vertebra deformiteleri basit ve iyi seyirli olup hiç bir bulgu vermeden gidebileceği gibi, kompleks olup ciddi spinal deformitelere sebep olarak nörolojik fonksiyon kaybına, akciğer ve kardiyak problemlere neden olabilir (1,2). Minör kosta-vertebral malformasyonlar nadirdir ve akciğer grafilerinde rastlantısal olarak saptanır (3). Konjenital vertebral malformasyon tanımlandıktan sonra hasta diğer organ sistemlerine ait konjenital patolojiler yönünden incelenmelidir. Bu deformiteler ürogenital, kardiyak, kas iskelet ve intraspinal anomaliler ile sıklıkla birliktelik gösterirler. Bu nedenle hastaların ayrıntılı bir şekilde incelenmeleri çok önemlidir (4). Bu deformiteler ilerleyici olup kifoskolyoza, korpulmonale ve nörolojik kayba neden olabileceğinden erken tanı ve yakın izlem, hastalığın tedavisinde ve gerektiğinde uygulanacak olan cerrahi tedavinin başarısında önem taşımaktadır(5). Burada tekrarlayan bronşiolit nedeniyle araştırılan bir hastanın ön arka akciğer grafisinde rastlantısal olarak saptanmış kostavertebral anomalili bir olgu sunulmuştur. Biz bu vakanın sunumu ile pek çok nedenle çekilmiş olabilecek akciğer grafilerini değerlendirirken kemik yapıların da ayrıntılı olarak değerlendirilmesini vurgulamak ve kostavertebral malformasyonların farkındalığını arttırmayı amaçladık.

Olgu

On dokuz aylık kız hasta ünitemize, tekrarlayan bronşiolit nedeniyle başvurdu. 28 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden 38 haftalık, 2000gr, sezeryan ile doğan hastanın 34 hafta ile uyumlu intrauterin gelişme geriliği olduğu, bu nedenle üç gün kuvözde izlendiği öğrenildi. Anne baba arasında akrabalık olmayan hastanın teyzesinde alerjik astım vardı. Öyküsünden 6 ve 16 aylıkken bronşiolit atağı geçirdiği ve bu dönemlerde inhaler tedavi ihtiyacı olduğu öğrenildi. Ünitemize 3. bronşiolit atağı nedeniyle genel pediatri polikliniğinden danışıldı.

Fizik incelemesinde; Solunum sesleri kaba, ekspiriyumu uzun ve bilateral ronküsleri mevcuttu; diğer sistem muayeneleri doğaldı. Çekilen ön-arka akciğer grafisinde 1. torakal vertebrada formasyon, T2-3 vertebralarda segmentasyon anomalisi ve 1. Lumbal vertebrada bilateral aberan kot varlığı saptandı. Ortopedi bölümüne konsulte edilen hasta skolyoz açısından takibe alındı. Hastaya eşlik edebilecek anomaliler açısından yapılan ekokardiyografi ve abdominal ultrasonografide patoloji saptanmadı. Hasta kosta anomalisi ile birlikte mevcut olan vertebra anomalisi nedeniyle akciğer gelişimi açısından takibe alındı.

Tartışma

Konjenital vertebra malformasyonları (KVM) etiyojisinde hem çevresel hem de genetik faktörlerin rol oynadığı embriyogenezdeki bozukluğa bağlı gelişen defektlerdir. Önceki bilgelere göre prevalansı 0,13- 0,5 1/1000 canlı doğum olarak tanımlanmışsa da son bilgiler göstermektedir ki, tıbbi bakım ihtiyacı olmayan asemptomatik vakalar nedeniyle hastalığın genel popülasyonda insidansı bilinmemektedir (6-7). Vertebra anomalileri izole bir bulgu olarak karşımıza çıkabileceği gibi renal anomaliler ve kardiyak anomaliler, spinal kord malformasyonları ile birliktelik gösterebilir, bir sendromun parçası olabilir, ya da kromozomal anomalilerle birliktelik gösterebilir. KVM insanlarda ileri dönemde ciddi sağlık problemlerine neden olabilir. Kifoz, skolyoz, bel boyun ağrıları, kozmetik problemler, nörolojik fonksiyon kayıpları ve pulmoner problemler gözlenebilir (8). KVM ile sıkça birliktelik gösteren sendromlar Klippel- Feil sendromu (kısa boyun, düşük saç çizgisi, servikal vertebra füzyonu), Alagille sendromu (periferik pulmoner stenoz, kolestaz, fasial dismorfizm), spondilokostal dizostosis (boyun ve gövde kısalığı, çoklu vertebra ve kosta anomalileri), spondilotorasik distrofi (boyun ve gövde kısalığı, çoklu vertebra ve kosta anomalileri ve posterior kosta füzyonu), Goldenhar sendromu (okuloaurikulovertebral spektrum; vertebra anomalileri birliktelik gösteren kraniyofasial anomaliler), ve VACTERL asosiyasyonudur (Vertebra malformasyonları, Anal atrezi, Kardiyak malformasyonlar, Trakeo-Özofageal fistül, Renal ve radyal anomaliler ve Ekstremitte defektleri) (9).

Konjenital vertebra anomalileri, anomalinin tipine göre formasyon defekti, segmentasyon defekti ve karışık tip olmak üzere üç ana gruba ayrılır. Formasyon defekti normal bir vertebranın gelişimi için gerekli embriyonik materyalin sağlanmasındaki defektir. Segmentasyon defekti ise vertebraların segmentasyonundaki kusur sonucu oluşan ansegmente bar ile karakterizedir. Karışık tip her iki defektin beraber gözlenmesi ile meydana gelir (9). Hastamızın hem segmentasyon hem de formasyon defekti olduğundan mikst tip bir bozukluğu mevcuttu. Uluslararası Vertebral Anomaliler ve Skolyoz Konsorsiyumunda (International Consortium for Vertebral Anomalies and Scoliosis, İCVAS) konjenital vertebra segmentasyon defektlerini tanımlarken oluşan karışıklığı gidermek amacı ile pilot bir sınıflandırma oluşturmuştur. Vertebra segmentasyon defekti öncelikle tek ve multipl olarak ikiye ayrılır. Tek vertebra segmentasyon defekti tanımlanmış bir sendromun(Alagille, Vacteral) parçası olup olmamasına göre ikiye ayrılır. Multipl vertebral segmentasyon defekti ise 10 ve ya daha fazla ilişkili vertebrayı içeriyorsa jeneralize, aksi halde bölgesel olarak ikiye ayrılır. Jeneralize multipl vertebra segmentasyon defekti tanımlanmış fenotiplerden (spondilokostal dizostoz ya da spondilotorasik dizostoz) birine girebileceği gibi tanımlanmamış fenotipede sahip olabilir. Bölgesel (servikal,dorsal, lumbal,sakral) multipl segmentasyon defekti de tanımlanmış (Alagille, Vacteral) ya da tanımlanmamış bir fenotipe sahip olabilir (9). Bu sınıflandırmaya göre hastamız tanımlanmamış bir

fenotipe sahip bölgesel tutulumla giden multipl segmentasyon vertebra anomalisi grubuna dahil edilebilir. Bu sınıflandırma sayesinde belli bir sendroma dahil olmayan hastaların tanımlanması sağlanmış olmaktadır.

KVM heterojen bir etiyojiye sahip olup çevresel ve genetik faktörlerin rol oynadığı defektlerdir. KVM' nı tanımlayacak gen lokusu henüz tanımlanmamıştır. Notch sinyal yolağı üyesi DLL3 mutasyonları ve HES7 mutasyonu vertebral malformasyonlarla ilişkilendirilmiştir. (7) Ayrıca KVM hamilelik sürecinde annenin maruz kaldığı çevresel faktörlerle de ilişkilendirilmiştir. Annenin gebeliğinde alkol veya sigara kullanımı, antikonvulzan kullanımı, klomifen kullanımı, hipertermi, ikiz gebelik, maternal insülin bağımlı diyabetes mellitus ve asiste üreme teknikleri KVM gelişimi ile ilişkili bulunmuştur (9). Ancak hastamızın prenatal öyküsünde bu faktörlerin hiç birine rastlanmamıştır.

Vertebral malformasyonlar izole bir bulgu olabildiği gibi, ürogenital, kardiyak ve spinal kord anomalileri ile beraber olabilir, bir sendromun ya da kromozomal anomalinin parçası olabilir. Hastamızda olduğu üzere izole malformasyonların erken tanınması ve takibinin sağlanması, başta belirti vermeyen ancak izlemde gelişebilecek ve ilerleyici olabilecek komplikasyonların kontrol altına alınmasına olanak tanır. Boyun ve sırt ağrıları, kifoz, skolyoz, nörolojik kayıpların ve akciğer fonksiyon kaybının gelişmesini önlemek adına erken girişimlere imkan tanır (4,8). Bazı tipleri oldukça ağır ve ilerleyici skolyoza neden olabilen bu defektlerin erken tanı ve takibi ile güç ve kompleks operasyonların yerine hasta erken müdahale ile fonksiyon kaybı yaşamayacaktır. Sonuç olarak hangi nedenle çekilmiş olursa olsun akciğer grafilerini değerlendirirken akciğer parankim deperlendirilmesi ile birlikte kemik yapıların da ayrıntılı olarak değerlendirilmesi komplikasyon gelişmeden önce kostavertebral malformasyonların tanınmasına imkan sağlar.

Kaynaklar

1. Alexander PG, Tuan RS. Role of environmental factors in axial skeletal dysmorphogenesis. *Birth Defects Res C Embryo Today*. 2010; 90(2):118-32.
2. Şafak Ekinci, Ömer Erşen, Serkan Bilgiç, Tolga Ege, Ali Şehirlioğlu, Erbil Oğuz, Ümit Kaldırım. The Importance of Early Diagnosis and Treatment in Congenital Scoliosis. *TAF Prev Med Bull* 2011; 10(4): 441-446.
3. Wynne-Davies R. *J Med Genet* Congenital vertebral anomalies: etiology and relationship to spina bifida cystica. 1975; 12: 280 – 8.
4. Giampietro PF, Raggio CL, Blank RD, McCarty C, Broeckel U, Pickart MA. Clinical, Genetic and Environmental Factors Associated with Congenital Vertebral Malformations. *Mol Syndromol* 2013;4:94–105.
5. Yazar T. Türkiye Klinikleri. Konjenital Skolyoz. *J Surg Med Sci* 2006;2(30):44-8.
6. Amaka Offiah Benjamin Alman, Alberto S. Cornier, Philip F. Giampietro, Olivier Tassy, Angie Wade, Peter D. Pilot Assessment of a Radiologic Classification System for Segmentation Defects of the Vertebrae, Turnpenny Am J Med Genet Part A 152A:1357–1371.
7. McCarthy RE1, McCullough FL. Shilla Growth Guidance for Early-Onset Scoliosis: Results After a Minimum of Five Years of Follow-up. *J Bone Joint Surg Am*. 2015 7;97(19):1578-84.
8. Sparrow DB, Faqeih EA, Sallout B, Alswaid A, Ababneh F, Al-Sayed M, Rukban H, Eyaid WM, Kageyama R, Ellard S, Turnpenny PD, Dunwoodie SL. *Am J Med Genet A*. Mutation of HES7 in a large extended family with spondylocostal dysostosis and dextrocardia with situs inversus. 2013;161(9):2244-9.
9. McCarthy RE, McCullough FL. *J Bone Joint Surg Am*. Shilla Growth Guidance for Early-Onset Scoliosis: Results After a Minimum of Five Years of Follow-up. 2015;97(19):1578-84. doi: 10.2106/JBJS.N.01083

<http://edergi.cbu.edu.tr/ojs/index.php/cbusbed> isimli yazarın CBU-SBED başlıklı eseri bu Creative Commons Atıntı-Gayriticari 4.0 Uluslararası Lisansı ile lisanslanmıştır.

