

Mekonyum İleusundan Kistik Fibrozis Tanısına; Bir Yenidoğan Olgu Sunumu

From Meconium Ileus to Diagnosis of Cystic Fibrosis; A Neonatal Case Report

¹*Aynur KAYA KARACA , ²Hüseyin ALTUNHAN , ²Nuriye EMİROĞLU 

¹*Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Konya, Türkiye
²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Neonatoloji Bilim Dalı, Konya, Türkiye

*Sorumlu Yazar/Corresponding Author
E-mail: aynurkaya.mtf@gmail.com

Geliş Tarihi/ Date of Submission: 03.09.2024

Kabul Tarihi/ Date of Acceptance: 27.02.2025

Yayın Tarihi/ Date of Publication: 14.03.2025

Değerlendirme/ Peer-Review: İki Dış Hakem, Çift Taraflı Körleme / Two external, Double anonymized

Etik Beyan / Ethical Statement: Bu çalışmanın hazırlanma sürecinde bilimsel ve etik ilkelere uyulduğu ve yararlanılan tüm çalışmaların kaynakçada belirtildiği beyan olunur./It is declared that scientific and ethical principles have been followed while carrying out and writing this study and that all the sources used have been properly cited.

Benzerlik Taraması/ Plagirizm checks: Yapıldı – Turnitin/ Yes – Turnitin

Çıkar Çatışması/ Conflicts of Interest: Çıkar çatışması beyan edilmemiştir/The author(s) has no conflict of interest to declare

Finansman/ Grant Support: Bu araştırmayı desteklemek için dış fon kullanılmamıştır/The author(s) acknowledge that they received no external funding in support of this research

Telif Hakkı & Lisans/Copyright & License: Yazarlar dergide yayımlanan çalışmalarının telif hakkına sahiptirler ve çalışmalarını CC BY-NC 4.0 lisansı altında yayımlanmaktadır /Authors publishing with the journal retain the copyright to their work licensed under the CC BY-NC4.0

DOI: 10.70846/nigdetip.1542863

ÖZET

Kistik fibrozis, epitel hücresi membranındaki klor kanal defekti ile ortaya çıkan, otozomal resesif geçiş gösteren, kalıtsal, multisistemik bir hastalıktır. Otozomal resesif kalıtılan hastalıklar içerisinde en sık görülenidir ve mortalitesi yüksektir. Mekonyum ileusu kistik fibrozisin en erken belirtilerindedir ve hastaların %20 sinde görülür. Kistik fibrozis, aile öyküsü, klinik ve laboratuvar bulguları birlikte değerlendirilerek tanı alır. Bu yazımızda postnatal üçüncü günde mekonyum ileusu nedeniyle opere olan, takiplerinde kistik fibrozis tanısı alan, kardeşinde intestinal atrezi öyküsü bulunan olgu sunulmuştur. Aile öyküsü varlığında prenatal dönemden itibaren izlem yapılmasının gerekliliği, erken tanı için mekonyum ileusu başta olmak üzere yenidoğan bulguları ve tarama testlerinin önemi vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Mekonyum İleusu, Kistik Fibrozis, Yeni Doğan

ABSTRACT

Cystic fibrosis is an inherited, multisystemic disease with an autosomal recessive transition that occurs with a chlorine channel defect in the epithelial cell membrane. It is the most common among autosomal recessive inherited diseases and has a high mortality rate. Meconium ileus is one of the earliest symptoms of cystic fibrosis and is seen in 20% of patients. Cystic fibrosis is diagnosed by evaluating family history, clinical and laboratory findings together. In our article, a case who was operated on due to meconium ileus on the third postnatal day, diagnosed with cystic fibrosis during follow-up, and whose sibling had a history of intestinal atresia is presented. The necessity of follow-up since prenatal period in the presence of family history, the importance of neonatal findings and screening tests, especially meconium ileus, for early diagnosis, were wanted to be emphasized.

Keywords: Meconium Ileus, Cystic Fibrosis, Newborn

Giriş

Kistik fibrozis, epitel hücreleri membranındaki klor kanalında meydana gelen bir defekt nedeniyle ortaya çıkan, otozomal resesif geçişli kalıtsal ve multisistemik bir hastalıktır (1). Hastalığın etyolojisinden, yedinci kromozom üzerinde bulunan kistik fibrozis transmembran regülatör proteini genindeki mutasyon sorumludur (2). Kistik fibrozis akciğerler, karaciğer, ter bezleri, pankreas, bağırsaklar ve epididim gibi çeşitli organları etkiler. En belirgin semptomlar genellikle solunum sisteminde görülür, bunu gastrointestinal sistem bulguları izler (3). Mekonyum ileusu kistik fibrozisin en erken belirtilerinden biri olup, vakaların %20 sinde rastlanır (4). Mekonyum ileusu olan bebeklerde kistik fibrozis mutlaka araştırılmalıdır. Tanıda ter testi altın standarttır (3). Bu makalede, postnatal üçüncü günde mekonyum ileusu nedeniyle opere edilen ve takiplerinde kistik fibrozis tanısı konulan, kardeşinde intestinal atrezi öyküsü bulunan bir yenidoğan olgusu sunulmaktadır.

Olgu

19 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden ikinci yaşayan, 40. gebelik haftasında, spontan vajinal yolla doğan 3176 gram ağırlığındaki kız bebek, doğum sonrası fizik muayenesinde batında distansiyon saptanması ve anal muayenede gaita çıkışı olmaması üzerine yeni doğan yoğun bakım servisine yatırıldı. Annenin ve babanın birinci derece kuzen olduğu öğrenilen bebeğin öyküsünden, prenatal takiplerinin düzenli ve normal seyrettiği, ancak doğumdan iki gün önce polihidroamniyos tespit edildiği bilgisine ulaşıldı. Bebeğin Kardeşi, postnatal 10. günde intestinal atrezi nedeniyle opere edildiği sırada exitus olmuştu. Tetkiklerinde venöz kan gazı ve serum elektrolit değerleri normal olarak sonuçlandı. Bebeğe çekilen batın grafisinde dilate bağırsak ansları görüldü. Takiplerinde gaita çıkışı olmadı ve orogastrik sondadan safralı içerik geldiği gözlemlendi. Postnatal

üçüncü günde orogastrik sonda yardımıyla kontrast madde verilerek çekilen grafide, kolona kontrast madde geçişi olmadığı saptandı (Şekil 1). Çocuk cerrahisi tarafından opere edilen hastada mekonyum ileusu ve buna bağlı kolon atrezisi tespit edildi. Tedavi sonrasında postnatal 30. günde yenidoğan yoğun bakım servisinde taburcu edildi. Takiplerinde, kistik fibrozis tarama programı kapsamında alınan topuk kanı örneğinde birinci immunoreaktif tripsinojen ölçümünün 174 µg/L, ikinci immunoreaktif tripsinojen ölçümünün ise 158 µg/L olduğu öğrenildi. Bunun üzerine yapılan ter testi sonucunda 82,9 mmol/L klor düzeyi bulundu. Klinik ve laboratuvar bulguları kistik fibrozisle uyumluydu. Genetik tanı testinde kistik fibrozis transmembran regülatör proteini (CFTR) gen analizinde homozigot patojenik varyant saptandı. Genetik analiz ile kistik fibrozis tanısı kesinleşen hastanın çocuk göğüs hastalıkları kistik fibrozis polikliniğinde takip ve tedavisi devam etmektedir.



Şekil 1. Kontrastlı batın grafisinde kolona kontrast madde geçişi görülmemektedir.

Tartışma ve Sonuç

Kistik fibrozis, otozomal resesif kalıtılan hastalıklar arasında en sık görülen ve yüksek mortaliteye sahip bir hastalıktır (5). Otozomal resesif hastalıklar, akraba evliliklerinde daha sık görülür. Genellikle ebeveynler asemptomatik taşıyıcıdır ve bu kalıtım modeli soy ağacında yatay olarak izlenir, hastalık çoğunlukla bir kuşakta ortaya çıkar (6). Bizim olgumuzda da anne ve baba birinci derece kuzen olup sağlıklıydı. Hastanın kardeşi, tanı almadan

exitus olmuştu ancak klinik bulguları kistik fibrozisle uyumluydu.

Kistik fibrozis, çok çeşitli klinik bulgulara neden olabilir. Bu bulgular hastanın yaşına, etkilenen sistemler, genetik mutasyon tipi, gelişen komplikasyonlara göre değişiklik gösterebilir (3).

Yenidoğan döneminde mekonyum ileusu, mekonyum tıkaç sendromu, intestinal atrezi, uzamış obstruktif sarılık, kilo alamama ve solunum sistemi şikayetleriyle belirti verebilir (3). Mekonyum ileusu kistik fibrozisin en erken bulgusudur ve ağır gen mutasyonu olan hastalarda gelişir (7). Prenatal ultrasonografide, mekonyum ileusuna bağlı olarak bağırsak ekojenitesinde artış ve polihidroamniyos izlenebilir (7). Genellikle ilk 24-36 saat içerisinde batında distansiyon, safralı kusma, mekonyum çıkaramama gibi klinik bulgular ortaya çıkar (8). Tanıda primer görüntüleme yöntemi kontrastlı pasaj grafileridir (9). Bizim hastamızda da doğumdan iki gün önce polihidroamniyos saptanmış ve doğum sonrası muayenesinde batın distansiyonu tespit edilmiştir. Takibinde mekonyum çıkışı olmamış, safralı kusmalarla birlikte klinik belirgin hale gelmiştir. Çekilen kontrastlı bağırsak grafisi sonrasında opere edilerek mekonyum ileusu ve buna bağlı kolon atrezisi tanısı konulmuştur.

Kistik fibrozis, yenidoğan tarama programları arasında yer alan bir hastalıktır. Bu tarama programı sayesinde hastalık klinik bulgular ortaya çıkmadan önce teşhis edilip tedavi başlanabilir. Klinik bulgusu olmayan ve kistik fibrozis taraması pozitif çıkan bir hasta, ter testi veya genetik ile tanı alabilir. Ancak mekonyum ileusu olan kistik fibrozisli bebekler, düşük immunoreaktif tripsinojen düzeylerine sahip olabilir ve yeni doğan taramalarında saptanmayabilir. Bu nedenle mekonyum ileusu olan tüm bebeklerde tarama testi negatif olsa bile kistik fibrozis araştırılmalıdır (5). Bizim

olgumuzda mekonyum ileusu olmasına rağmen tarama testleri pozitif sonuç vermiştir. Kistik fibrozis tanısı ter testi ve genetik analizle kesinleştirilmiştir.

Kistik fibrozis, aile öyküsü, klinik ve laboratuvar testlerinin birlikte değerlendirilmesiyle tanı konulan bir hastalıktır. Aile öyküsü bulunan vakalar, özellikle prenatal dönemden itibaren dikkatle izlenmelidir. Erken tanı, özellikle mekonyum ileusu gibi yenidoğan dönemine ait bulgular ve tarama testleri kritik öneme sahiptir. Bu olgu, akraba evliliği olan ailelerde mekonyum ileusu görüldüğünde, tarama testleri negatif çıksa bile kistik fibrozis araştırılmasının ihmal edilmemesi gerektiğini vurgulamaktadır.

Teşekkür

Yok

Finansal Kaynak

Yok

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Kaynaklar

1. Egan M, Cystic Fibrosis, In Nelson Textbook of Pediatrics, 19th edition, Ed: R. M. Kliegman, B. Stanton, J. St. Geme, N. Schor, R. Behrman, 2011;s.1481-1497.
2. Ergür AR, Yergök YZ, Müngen E, ve ark. Bir Olgu Nedeni ile Kistik Fibrozis'e Bağlı Mekonyum İleusu'nun Prenatal Sonografik Tanısı ve Kistik Fibrozis' in Neonatal Dönemde Taranması. Perinatoloji Derg. 1995;3(4):41-43.
3. Türk Toraks Derneği Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi, 2011;1-115.
4. Sathe M, Houwen R. Meconium ileus in Cystic Fibrosis. J Cyst Fibros. 2017;16(2):32-39. doi:10.1016/j.jcf.2017.06.007
5. Çakır DDE. Kistik Fibrozis Tanı Ve Tedavisinde Yenilikler. Pediatri. Eylül 2016;8(5):25-34.
6. Bora E, Ataman E. Genetik. Olgu Örnekleri ile Tanıdan Tedaviye Çocuk Hastalıkları (1) içinde Editör: S Kavukcu, Yakın Doğu Üniversitesi Yayınları, 2017;s.51-131.
7. Ahmed N, Ddurine P, Gastrointestinal and pancreatic complication of cystic fibrosis in infancy and childhood. Int. Sem. Ped. Gastroenterol. Nutr. 2000;9:1-8.
8. Ayaz E, Özdamarlar U, Demir MK, Somuncu S. Mekonyum ileusu radyografi bulguları. Türk Radyoloji Derg. 2017;36:83-85. doi:10.5152/turkjradiol.2017.755
9. Görmez A, Haliloğlu M. Trd Sem 2017;5:146-156.