

Nadir Görülen Bir Olgu: Yenidoğanda VACTERL Asosiasyonu A Rare Case: VACTERL Association in a Newborn

^{1*} Talha CERAN , ¹ Şeyda GÖKALP  ² Nuriye TARAKÇI ,
² Hüseyin ALTUNHAN  ³ Canan KOCAOĞLU 

^{1*}Necmettin Erbakan Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Konya, Türkiye
²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Tıp Fakültesi Neonatoloji ABD, Konya, Türkiye
³Necmettin Erbakan Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi ABD, Konya, Türkiye

***Sorumlu Yazar/Corresponding Author**
E-mail: tlh_5858@hotmail.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 Körlük / Two external, Double anonymized
EtikBeyan / 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/ Plagiarism 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 yayınlanan 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.1559680

ÖZET

VACTERL asosiasyonu; vertebral, anorektal, kardiyak, trakeoözafagial, renal ve ekstremitte anomalilerinden en az üç tanesinin bir arada görüldüğü klinik durumdur. 1/10000-1/40000 oranında saptanmıştır. Etiyolojisi spesifik olarak tanımlanmamıştır ve tanı klinik bulgulara dayanarak konur. Biz bu makalede trakeoözofagial fistül, özefagus atrezisi, anal atrezi ve sol böbrekte hidronefrozu olan klinik olarak nadir görülen VACTERL asosiasyonu tanısını koyduğumuz yenidoğan olgusunu sunmak istedik..

Anahtar Kelimeler: Trakeoözafagial fistül, özefagus atrezisi, anal atrezi, hidronefroz, VACTERL asosiasyonu

ABSTRACT

VACTERL association; It is a clinical condition in which at least three of the following vertebral, anorectal, cardiac, tracheoesophageal, renal and extremity anomalies occur together. Its prevalence is reported as 1/10000-1/40000. Its etiology has not been specifically defined and the diagnosis is made based on clinical findings. In this article, we wanted to present a newborn case with tracheoesophageal fistula, esophageal atresia, anal atresia and left kidney hydronephrosis, which we diagnosed as VACTERL association, which is clinically rare.

Keywords: Tracheoesophageal fistula, esophageal atresia, anal atresia, hydronephrosis, VACTERL association

Giriş

VACTERL asosiyasyonu; vertebral, anorektal, kardiyak, trakeoözafagial, renal ve ekstremité anomalilerinin bir arada görüldüğü ender klinik durumdur. Tanısı klinik olarak bu bulgulardan en az 3 tanesinin bir arada görülmesiyle doğumdan sonra konur. Sıklık olarak 1/10000- 1/40000 oranında canlı doğumda görüldüğü bildirilmiştir. Etiyolojisi net olarak belirlenmemiştir. Az sayıdaki olguda genetik anormallikler saptanmış ancak herediter geçiş gösterilememiştir (1,2). Bu anomalilerin birlikteliğinin nadir olması nedeniyle asosiyasyon olarak isimlendirilir. Sunduğumuz bu olgu; yenidoğan döneminde trakeoözofagial fistül, özefagus atrezisi, anal atrezi, sol böbrekte hidronefrozu olup klinik olarak VACTERL asosiyasyonu tanısını koyduğumuz hastadır.

Vaka Sunumu

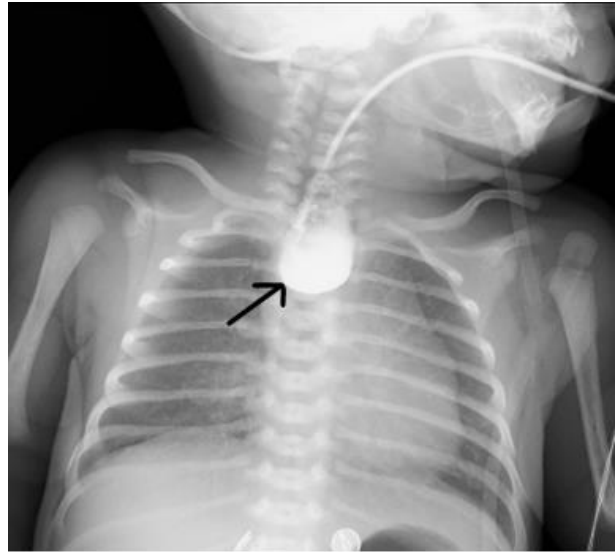
38 hafta 4 günlük erkek bebek, 29 yaşında eşi ile arasında akrabalığı olmayan anneden spinal sezaryen ile 3050 gr olarak doğdu. Hastanın boyu 51 cm, baş çevresi 35 cm olarak ölçüldü. İkili, üçlü testi ve ayrıntılı ultrasonografisi normal idi. Doğumda spontan solunumu olan hastanın kalp tepe atımı 62/dk idi ve siyanotik görünümde olması nedeniyle hastaya pozitif basınçlı ventilasyon uygulandı, takiben kalp tepe atımı ve saturasyonu düzeldi.

Hastanın fizik muayenesinde özefagus atrezisi, trakeoözofagial fistül ve anal atrezisinin olduğu görüldü (Şekil 1).

Umbilikal kordunda 2 arter, 1 ven görüldü. Hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine solunum sıkıntısı, özefagus atrezisi, anal atrezi sebebiyle yatırıldı. Çekilen direkt grafisinde özofagusa verilen kontrast maddenin mideye geçmediği görüldü, batında gaz görüldü (Şekil 2).



Şekil 1. Fizik muayene ile tespit edilen anal atrezi



Şekil 2. Kontrast maddenin mideye geçmediğini gösteren direkt grafi

Hastanın invertogram pozisyonunda çekilen batin grafisinde yüksek yerleşimli anal atrezi tespit edildi (Şekil 3). Bol sekresyonu olan hasta özefagusa yerleştirilen beslenme sondasıyla aspire edildi. Serbest oksijen ile takip edildi. Hastanın yatışında bakılan üriner sistem ultrasonografisinde sol böbrekte evre 3 hidronefroz (pelvis anteroposterior çap 17 mm) olduğu görüldü.



Şekil 3. İnvortogram pozisyonunda çekilen grafide tespit edilen yüksek yerleşimli anal atrezi

Vertebral, kardiyak, ekstremité anomalisi ve sendromik yüz görünümü yoktu. Hasta postnatal 2. gününde çocuk cerrahisi tarafından opere edildi. Distal özefagus ucunun trakeaya fistüle olduğu görüldü, fistül bağlandı. Proksimal özefagus ve distal özefagus ucu birbirine primer anastomoz edildi. Sol alt kadranda sigmoid kolon bulunarak sigmoid separe kolostomi açıldı. Hastadan genetik hastalıkları açısından periferik kandan kromozom analizi istendi, sonuç takibi yapılıyor. Oral beslenebilen ve stomadan gaita çıkışı olan hasta taburcu edildi.

Tartışma ve Sonuç

VATER (vertebral defektler, anal atrezi, özofageal atrezili trakeoözafagial fistül, radial ve renal displazi) gibi yapısal malformasyonların rastgele bir arada bulunması ilk olarak 1973 yılında Quan L ve Smith D tarafından tanımlanmıştır (3). Daha sonra, kardiyak (C), ekstremité anomalisi (L) ve tek umbilikal arteri (S) dahil edilmiş ve VACTERL/VACTERLS terimleri Temtamy ve Miller tarafından tanımlanmıştır (4). Halen hastalığın tanısı ile ilgili bir fikir birliği bulunmamasına karşın

VACTERL komponentlerinden en az 3 tanesinin olması gerekmektedir. Olgumuzda da VACTERL ilişkili anomalilerden trakeoözofagial fistül, özefagus atrezisi, anal atrezi ve sol renal hidronefroz mevcut idi. Yüksek klinik değişkenlik ve sporadik olarak görülmesi nedeniyle, VACTERL ilişkisinin etiyojisi hala belirsizdir (1).

Trakeoözofageal fistül (TÖF) ve özofageal atrezi (ÖA), trakea ve özafagusun embriyolojik hayatta ayrılma sürecindeki defekte bağlı olarak ortaya çıkan konjenital anomalilerdir. Görülme oranı 2500-3000 canlı doğumda 1'dir (5). Özefagus atrezisi tek başına görülebileceği gibi, olguların %50'sinden fazlasında başka konjenital anomaliler de eşlik edebilir. Trakeoözofageal fistül/özofageal atrezisi şu şekilde sınıflandırılabilir: 1) tip A özofagus atrezisi; 2) tip B trakea ile proksimal fistül bağlantısı olan distal özofagus atrezisi; 3) tip C trakea ile distal fistül bağlantısı olan proksimal özofagus atrezisi; 4) tip D çift fistül bağlantısı olan ara atrezi ve 5) tip E atrezi olmaksızın izole fistül (H tipi TÖF olarak da bilinir) (6). Hastamızda cerrahi onarım uygulanan tip C TÖF vardı. TÖF ve ÖA onarımı; torakotomi veya torakoskopik girişim şeklinde gerçekleştirilebilir (7). Hastamıza torakotomi işlemi gerçekleştirildi.

Anal atrezi veya anal kanalın daralması çok yaygındır ve VACTERL kompleks ilişkisi olan hastaların yaklaşık %60'ında görülür (8). Pelvik yapıların, iç fistüllerin ve distal rektal kesenin görüntülenmesi için ultrasonografi iyi bir tanı yöntemidir. İlişkili genitoüriner ve spinal anomaliler için bir tarama yöntemi olarak yaygın olarak kullanılmaktadır (9). Anal atrezi için erken cerrahi müdahale gereklidir. Doğum sonrası anal atrezi tespit ettiğimiz hastanın yapılan ultrasonografisi normal idi. İnvortogram pozisyonunda çekilen direkt grafide yüksek yerleşimli anal atrezi tespit edilip hastaya postnatal 2. günde kolostomi açıldı.

VACTERL birlikteliği olan hastaların yaklaşık %50'sinde renal defektler görülür. Hastaların yaklaşık %35'inde ürolojik anormalliklerle ilişkili olabilen tek göbük

arteri görülür (1). Konjenital böbrek anomalileri arasında renal agenezi, renal disgenezi, konjenital PUJ (pelvik üreterik birleşim) obstrüksiyonu, konjenital kistik böbrek hastalığı, çapraz kaynaşmış ektopik böbrek, at nalı böbrek vb. bulunabilir (10). Hastamızda sol böbrekte hidronefroz mevcut olup sol üreteropelvik darlık açısından takip edilmektedir.

VACTERL asosiasyonunun gelişme nedeni henüz net olarak bilinmemektedir. Bu nedenle gelişmesi engellenemez. Tip C özefagus atrezisi olup beraberinde anal atrezi olan VACTERL ilişkili olgularda erken tanı ve tedavi, mortalite ve morbiditenin azalması açısından önem taşımaktadır

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. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. Orphanet J Rare Dis. 2011 Aug 16;6:56.
2. La Placa S, Giuffrè M, Gangemi A, Di Noto S, Matina F, Nociforo F, et al. Esophageal atresia in newborns: a wide spectrum from the isolated forms to a full VACTERL phenotype. Ital J Pediatr. 2013 Jul 10;39:45.
3. Khatavkar SS, Jagtap SR. Anaesthetic Management for Cataract Surgery in VACTERL Syndrome Case Report. Indian J Anaesth. 2009 Feb;53(1):94-7.
4. Temtamy SA, Miller JD. Extending the scope of the VATER association: definition of the VATER syndrome. J Pediatr. 1974 Sep;85(3):345-9.
5. Spitz L. Oesophageal atresia. Orphanet J Rare Dis. 2007 May 11;2:24.
6. Gaillard F, Campos A, Colovic H. Congenital tracheo-esophageal fistula. Radiopaedia.org. 2024. Available from: <https://doi.org/10.53347/rID-8292> (Accessed: 01 Oct 2024).
7. Rothenberg SS. Thoracoscopic management of non-type C esophageal atresia and tracheoesophageal atresia. J Pediatr Surg. 10.1016/j.jpedsurg.2017.10.025.
8. VACTERL association. [Nov 2023]. Available from: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/vacterl-association/> (Accessed: 01 Oct 2024).
9. Alamo L, Meyrat BJ, Meuwly JY, Meuli RA, Gudinchet F. Anorectal Malformations: Finding the Pathway out of the Labyrinth. Radiographics. 2013;33(2):491-512.
10. Khandelwal S, Dhande R, Sood A, Parihar P, Mishra GV. Role of Multidetector Computed Tomography Urography in the Evaluation of Obstructive Uropathy: A Review. Cureus. 2023 Oct;15(10):e48038.