

OLGU SUNUMU

Bir Olguda VACTERL Birlikteliği

A Case of VACTERL Association

Rıdvan DURAN, Mustafa İNAN, Burhan AKSU, Ülfet VATANSEVER, Nermin TUNÇBİLEK, Betül ACUNAŞ

VACTERL birlikteliği vertebra anomalisi, anal atrezi, kardiyak anomalisi, trakeoözofajeal fistül, özofajeal atrezi, renal ve ekstremiteler anomalilerini içerir. Otuz üç haftalık, 1300 gr preterm ikiz eşi olarak doğan bir bebekte anal atrezi, kosta anomalisi, ventriküler septal defekt, renal anomalisi ve ekstremiteler anomalisi nedeniyle VACTERL birlikteliği tanısı kondu. Olguda herhangi bir etyolojik bir faktör saptanmadı. Hastada doğum sonrası birinci günde kolostomi açıldı. Ameliyat sonrası seyri sırasında atelektazileri gelişti ve mekanik ventilatör ihtiyacı gösterdi; ancak doğum sonrası 44. günde akciğer kanaması nedeniyle kaybedildi.

Anahtar Sözcükler: Anormallik, multipl; anüs, imperfore; kalp defekti, doğuştan; bebek, yenidoğan; böbrek/anormallik; gebelik komplikasyonu; omurga/anormallik.

The VACTERL association consists of a spectrum of defects including vertebral, cardiac, renal, and limb anomalies, anal atresia, and tracheoesophageal fistula. This association was detected in a 33-week preterm female twin newborn (1300 g) with findings of anal atresia, rib anomaly, ventricular septal defect, renal anomaly, and extremity anomaly. No etiologic factor was elicited. Colostomy was performed on the first postnatal day. In the postoperative period, she developed atelectasis and required mechanical ventilation. She died on the 44th postnatal day due to pulmonary hemorrhage.

Key Words: Abnormalities, multiple; anus, imperforate; heart defects, congenital; infant, newborn; kidney/abnormalities; pregnancy complications; spine/abnormalities..

Vertebral, anorektal ve ekstremiteler anomalilerinin birlikteliği ilk kez 1968 yılında Say ve Gerald^[1,2] tarafından bildirilmiş ve daha sonra da yeni bir sendrom olarak tanımlanmıştır. Bu birliktelik, Quan ve Smith^[3] tarafından 1972 yılında (V) vertebral, (A) anal, (TE) trakeoözofajeal ve (R) radial-renal anomalilerin ilk harflerinden oluşan "VATER birlikteliği" olarak adlandırılmıştır. Balcı ve ark.^[4] 1973 yılında, bu duruma radius dışı ekstremiteler (L) ve kardiyak (C) anomalilerini de dahil ederek tanımı "VACTERL birlikteliği" olarak genişletmişlerdir. Etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir; nadiren görülür. Tanı için ana olu-

şum bozukluklarından en az üçünün birlikte bulunması gerekir.^[5]

Son yıllarda multidisipliner yaklaşım ve yoğun bakım şartlarının iyileşmesiyle VACTERL birlikteliği olan olguların yaşama şansları artmıştır. Bu yazıda, Çocuk ve Çocuk Cerrahisi Klinikleri tarafından birlikte takip edilen bir olgu sunuldu.

OLGU SUNUMU

İlk gebeliğini yaşayan 25 yaşındaki anneden, 33 haftalık gebelikten sonra normal yolla doğan ve ikiz eşi olan bir kız bebek doğum sonrasında

Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı (Duran, Uzm. Dr., Vatansever, Yrd. Doç. Dr., Acunaş, Prof. Dr.), Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı (İnan, Yrd. Doç. Dr., Aksu, Uzm. Dr.), Radyodiagnostik Anabilim Dalı (Tunçbilek, Yrd. Doç. Dr.).

İletişim adresi: Dr. Rıdvan Duran. Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, 22030 Edirne.

Tel: 0284 - 235 76 41 Faks: 0284 - 235 23 38 e-posta: ridvan_duran@yahoo.com

makatının kapalı olması nedeniyle Çocuk Cerrahisi Kliniği'ne sevk edildi. Anne doğum öncesi dönemde radyasyona ve teratojen ilaçlara maruz kalmamıştı. Anne ile baba arasında akrabalık veya ailede daha önce anomalili doğan başka bir bebek yoktu.

Bebeğin vücut ağırlığı 1300 g (3. P), boy 41 cm (10-25. P), baş çevresi 30.7 cm (25-50. P) ölçüldü. Fizik muayenede vertebral, anorektal, kardiyak, renal ve ekstremiteler anomalileri gözlemlendi. Genel durumu orta dereceli olan hastada, patolojik olarak kalpde, mezokardiyak odakta 2-3/6 şiddetinde sistolik üfürüm saptandı. Karında distansiyon vardı ve bağırsak sesleri az alınıyordu. Vajinadan mekonyum gelmekteydi. Perianal bölgede anüs yoktu (Şekil 1). Sağ el radial deviyasyonda; başparmak geriden çıkışlı, içe dönük ve üç falanks idi (Şekil 1). Olguda özofagus atrezisi saptanmadı.

Laboratuvar incelemesinde, hematolojik ve biyokimyasal değerleri normaldi. Direkt grafilerde sol tarafta kosta anomalisi ve yedinci torakal vertebra seviyesinde kelebek vertebra saptandı (Şekil 2). İnvertogramda yüksek tipte anal atrezi olduğu görüldü. Ekokardiyografide perimembranöz ve musküler olmak üzere iki adet ventriküler septal defekt belirlendi. Renal ultrasonografide, iki taraflı evre 2 renal parenkim hastalığı, sağ böbrekte evre 1 kaliektazi, sol böbrekte evre 2 hidronefroz bulguları saptandı. Sol renal pelvisin 8 mm ile normalden geniş olduğu, sol üreterin distale kadar genişlediği görüldü.

Hasta Çocuk Cerrahisi Kliniği'ne yatırıldı. Doğumdan sonraki birinci gün kolostomi açıldı. Ameliyat sonrası dördüncü gün sol akciğerinde atelettazi gelişen olgunun kan gazı değerleri normal seyretti. Hood ile oksijen vermeye başlandı. Sık aspirasyon, solunum fizyoterapisi, derin trakeal aspirasyon ve intratrakeal streptodornaz uygulanmasına rağmen atelettazi tam olarak açılmadı. Yedinci günde orogastrik sondadan anne sütü ile beslenmeye başlandı ve beslenme kademeli olarak artırıldı. Ameliyat sonrası 18. günde solunum sıkıntısı tekrar artan hasta, kan gazında karbondioksit

retansiyonu saptanması üzerine ventilatör desteği için Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'ne yatırıldı. Akciğer sorunları nedeniyle aralıklı olarak ventilatör tedavisi uygulandı. Hastada önce nazokomiyal pnömoni ve sepsis, daha sonra da doğum sonrası 44. günde ventilatöre bağlı iken kardiyopulmoner arrest gelişti. Pulmoner hemoraji görüldü. Resüsitasyona yanıt vermeyen hasta kaybedildi.



Şekil 1. Olguda saptanan anal atrezinin görünümü.



Şekil 2. Direkt grafide kosta anomalilerinin ve kelebek vertebra görünümü.

TARTIŞMA

VACTERL birlikteliği vertebra anomalisi, anal atrezi, kardiyak anomali, trakeoözofajeal fistül, özofajeal atrezi, renal ve ekstremitte anomalilerini içerir.^[5] Bunların dışında kosta anomalisi, tek umbilikal arter, larenjeal stenoz, kulak anomalisi, büyük fontanel ve jenital anomali bulunabilir.^[6]

Weaver ve ark.^[7] VACTERL birlikteliği olan hastalarda vertebral anomalileri %60.4, anorektal anomalileri %55.9, kardiyak anomalileri %73.2, trakeoözofajeal anomalileri %59.6, renal anomalileri %73.9, ekstremitte anomalilerini %44.2 oranında saptamışlardır.

VACTERL birlikteliğindeki anomalilerin embriyonik hayatın erken dönemlerinde ve aynı zamanda oluştuğu düşünülmektedir.^[8] Bu anomalilerin çoğunun septasyon duraklaması şeklinde olduğu ileri sürülmüş ve "mezodermal farklılaşmada bozukluk" şeklinde tanımlanmıştır.^[9]

Yapılan bir çalışmada, etyolojide rol oynayabilecek epidemiyolojik bir faktör saptanamamış; bununla birlikte, gebeliğin erken dönemlerinde teratojen olabilecek bazı ilaçların, fiziksel stresin ve düşük tehdidinin, anomalili bebeklerin annelerinde daha fazla olduğu görülmüştür.^[10] Ayrıca, gebeliğin erken dönemlerinde oral kontraseptif kullanımının etkili olabileceği de bildirilmiştir.^[4] Hastanın annesinde doğum öncesi ile ilgili olarak yukarıda belirtilen etkenlerden herhangi birine rastlanmadı. Etiyolojide üzerinde en çok durulan genetik faktörler ile ilgili olarak da çelişen açıklamalar yapılmıştır. Van Staey ve ark.^[11] izole malformasyonlarda poligenik bir genetik geçiş, çoklu malformasyonlarda ise daha çok kromozom kırıkları saptamışlardır. Szendrey ve ark.^[10] ise malformasyonların, genetik yatkınlığı olan annelerin bazı epidemiyolojik faktörlerden etkilenmesi sonucu oluştuğunu ileri sürmüşlerdir.

VACTERL birlikteliği tanısı ekstremitte, anorektal ve trakeoözofajeal malformasyonlarla konur; bunlar aynı zamanda hastaneye yatış nedenidir.^[12] Olgumuz da anal atrezi nedeniyle kliniğimize sevk edilmişti.

Bu hastaların prognozu, tıbbi tedavi desteği ile birlikte zamanında ve uygun cerrahi tedaviye bağlıdır. Öncelikle, tüm sistemlerin malformasyon açısından gözden geçirilmiş ve malformasyonların tedavideki öncelik sırasının doğru saptanmış olması çok önemlidir. Örneğin, yaşamı tehdit eden bir kardiyak malformasyon varlığında ya da renal fonksiyonları ileri derecede bozulmuş bir hastada öncelikle bu durumları düzeltmeye çalışmak, anal atrezi gibi bir malformasyonun onarımını ertelemek daha uygun olacaktır.^[13] Olgumuzda da doğum sonrası birinci gün kardiyak malformasyonun saptanmasıyla yalnızca kolostomi açıldı ve anal atrezi tamiri ertelendi.

VACTERL birlikteliği görülen ailelere doğum öncesi tanının önemi anlatılmalıdır. Tedavi multidisipliner yapılmalı, aileler prognoz konusunda, anomalilerin sayısı ve ciddiyetine göre bilgilendirilmelidir. Son yıllarda yoğun bakım şartlarının iyileşmesi ve tedavilerin multidisipliner olarak planlanması, bu hastaların yaşama şanslarını artırmıştır.^[13] Olgumuzda, erken doğum ve kardiyak sorununun olması, uzun süre yoğun bakımda kalmasına bağlı olarak nazokomiyal pnömoni ve sepsis gelişmesi prognozun beklenenden daha kötü olmasına neden olmuştur.

Sonuç olarak, VACTERL birlikteliğinin tanısı güç değildir; ancak herhangi bir malformasyon görülmesi halinde, diğerleri için dikkatli klinik ve laboratuvar çalışmaları gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Say B, Gerald PS. A new polydactyly/imperforate-anus/vertebral-anomalies syndrome? *Lancet* 1968; 2:688.
2. Say B, Balcı S, Pınar T, Tunçbilek E. A new syndrome of dysmorphogenesis: imperforate-anus associated with poly-oligodactyly and skeletal (mainly vertebral) anomalies. *Acta Paediatr Scand* 1971;60:197-202.
3. Quan L, Smith DW. The VATER association: vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, radial dysplasia. *Birth Defects* 1972;8:75-8.
4. Balcı S, Say B, Pınar T, Hiçsönmez A. Birth defects and oral contraceptives [Letter]. *Lancet* 1973;2:1098.
5. Freeman NV. Anorectal malformations. In: Freeman NV, Burge DM, Griffiths M, Malone PS, editors. *Surgery of the newborn*. 1st ed. London: Churchill Livingstone; 1994. p. 171-99.
6. Jones KL. VACTERL association. In: Smith's recog-

- nizable patterns of human malformation. 5th ed. Philadelphia: W. B. Saunders; 1997. p. 664-5.
7. Weaver DD, Mapstone CL, Yu PL. The VATER association. Analysis of 46 patients. *Am J Dis Child* 1986; 140:225-9.
 8. Cudmore RE. Oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula. In: Lister J, Irving IM, editors. *Neonatal surgery*. 3rd ed. London: Butterworths; 1990. p. 231-58.
 9. Barnes JC, Smith WL. The VATER association. *Radiology* 1978;126:445-9.
 10. Szendrey T, Danyi G, Czeizel A. Etiological study on isolated esophageal atresia. *Hum Genet* 1985;70:51-8.
 11. Van Staey M, De Bie S, Matton MT, De Roose J. Familial congenital esophageal atresia. Personal case report and review of the literature. *Hum Genet* 1984; 66:260-6.
 12. Dilsiz A, Gündođan AH. VACTERL sendromu. *İç Anadolu Tıp Dergisi* 1994;4:179-85.
 13. Günel E, Abasıyanık A, Gündođan AH, Çađlayan F. VACTERL Sendromu (Dört Olgu Nedeni ile). *T Klin Pediatri* 1997;6:132-8.