

Prenatal Tanısı Erken Gebelik Haftasında Konulan Konjenital Diyafragmatik Herni

Prenatal Diagnosis of Congenital Diaphragmatic Hernia in Early Pregnancy

Kazım Gezginç, Ali Haydar Kantarcı

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları Ve Doğum Anabilim Dalı, Konya

Özet

Erken gebelik haftasında prenatal tanısı konulan konjenital diyafragmatik hernili bir olgunun sunulması. 31 yaşında ikinci gebeliği olan hastanın 14. gestasyonel haftada iken yapılan ultrasonografisinde abdominal organların torasik kaviteye geçiş gösterdiği gözlemlendi. Diğer organ ve sistemlerde herhangi bir sonografik patoloji saptanmadı. Aile ile yapılan detaylı tıbbi açıklamaların ardından terminasyona karar verildi. Misoprostol ile medikal abortus sonrası, genetik ve patolojik inceleme yapıldı. Genetik olarak herhangi bir yapısal ve sayısal kromozom anomalisi saptanmadı. Patolojik incelemesinde, diyafragma posterior kısmındaki defektten herniasyonun gerçekleştiği ve buna ek başka bir patolojisinin olmadığı görüldü.

Anahtar kelimeler: Gebelik, Ultrasonografi, Prenatal Tanı, Konjenital Diyafragmatik Herni.

Abstract

A case report of congenital diaphragmatic hernia which was diagnosed in the 14 th week of pregnancy is presented. Case Presentation: 31 year old multigravida who had 14 th week of pregnancy underwent an ultrasound examination where the fetal abdominal organs were seen in the thoracic cavity. No other sonographical pathologies were determined. The family was counseled in detail and termination of pregnancy was decided. Genetical and pathological evaluation following the misoprostol induced abortion of the pregnancy did not reveal further abnormalities. The pathological examination described a posterior defect of the diaphragm, which leads to the herniation process, as the only positive pathological finding.

Key words: Pregnancy, Ultrasound, Prenatal diagnosis, Congenital Diaphragmatic Hernia.

GİRİŞ

Konjenital diyafragmatik herni (KDH); abdominal visseranın diyafragmatik bir defektten torasik kaviteye protrüzyonu ile karakterizedir. İnsidansı 1/2200 canlı doğumda bir olup, yüksek derecede mortalite ve morbidite ile birliktelik gösterir (1). KDH lokalizasyonuna göre sınıflandırılmaktadır. En sık görülen tipi sol taraf hernisidir (Bochdalek) % 90, sağda % 10 ve bilateral olarak % 2 sıklığında görülür (2). KDH % 25-75 oranında konjenital yapısal anomalilerle birliktelik gösterir (3,4). Bunlar arasında kardiak anomaliler (% 20), renal anomaliler (% 6), santral sinir sistemi anomalileri (% 7) ve gastrointestinal anomaliler (% 9) sayılabilir (5). Santral sinir sistemi ile birlikte olan olgular sıklıkla fetal kayıpla sonuçlanırken, kardiak anomaliler yenidoğan döneminde tanı almaktadır. Trizomi 13,18,21 gibi kromozomal anomaliler % 10-30 oranında saptanabilmektedir (6). Bir diğer tip olan morgagni hernileri transvers septumun gelişim anomalisi olarak diyaframanın retrosternal kısmının anteromedialinde oluşmaktadır (7). Bu anomalide en önemli prognostik faktör pulmoner matürasyondur. Ağır olgularda genelde yenidoğan döneminde kayıplar olmakta ve ebeveynler ciddi bir psikolojik travmaya maruz kalmaktadırlar. Bu nedenle bu olguların intrauterin dönemde tanısının konulması ve gestasyonel haftaya göre tedavi stratejisinin belirlenmesi önemlidir. aile ile detaylı görüşmeler yapılmalıdır.

OLGU

31 yaşında, ikinci gebeliği daha önceki gebeliğinde normal spontan vajinal doğum ile miadında kız çocuk doğurmuş, akraba evliliği olmayan

hasta, 14. gestasyonel haftada iken yapılan ultrasonografisinde abdominal organların torasik kaviteye geçiş gösterdiği gözlemlendi. Diğer organ ve sistemlerde herhangi bir sonografik patoloji saptanmadı. Aile ile yapılan detaylı tıbbi açıklamaların ardından terminasyona karar verildi. Misoprostol ile medikal abortus sonrası genetik ve patolojik inceleme yapıldı. Genetik olarak herhangi bir yapısal kromozomal anomali saptanmadı. Patolojik incelemesinde, diyafragma posterior kısmındaki defektten herniasyonun gerçekleştiği ve buna ek başka bir patolojisinin olmadığı saptandı.

TARTIŞMA

KDH çok yüksek mortalite ve morbidite ile seyreden konjenital bir anomalidir (1). KDH'de akciğer gelişimi bozulabilir ve hatta pulmoner hipoplazi ile sonuçlanabilir. Gastrointestinal obstrüksiyondan kaynaklanan polihidramniyos yaygındır ve sıklıkla ilk ultrason incelemesinin endikasyonudur ve yaklaşık olarak % 75 oranında görülmektedir (8). Bizim olgumuzda da polihidramniyos mevcuttu. Sol konjenital diyafragmatik hernilerde en tipik sonografik özellikler abdomende normal pozisyonda sıvı dolu midenin olmayışı, kalbin mediasten boyunca sağ tarafa yer değiştirmesi, sol göğüste barsak ve karaciğer, sol akciğeri belirlemede güçlük ve sıvı dolu midenin kalbe komşu tespit edilmesidir (Resim 1). KDH nedenleri tam olarak bilinmemekle birlikte, multifaktöryel bir etki ile ortaya çıktığı kabul edilmektedir. Talidomid, kinin, anti epileptik ilaçların KDH ile birlikteliğinin olduğu bilinmektedir (8). Genelde sporadiktir, ancak % 2'si ailesel olarak ortaya çıkmaktadır. Bizim olgumuzun anamnezinde ilaç kullanımı ve ailesel bir öykü yoktu. Bundan dolayı sporadik olduğunu

düşünmekteyiz. Ayırıcı tanıda, akciğer patolojileri örneğin konjenital kistik adenomatoid malformasyon, bronkopulmoner sekestrasyon, bronkojenik kist, bronşial atrezi, diyafragmatik eventrasyon, mediastinal teratom gibi lezyonlara dikkat edilmelidir. Konjenital kalp hastalığı asosiyе anomalilerin büyük bir kısmını oluşturur. Anormal karyotip insidansı yaklaşık % 10'dur ama sadece multiple anomalileri olan fetuslar dahil edildiğinde bu oran % 20'ye kadar çıkabilir (9). 1985-1988 arasında konjenital diyafragmatik herni için verileri rapor eden 35 çalışmanın sistemik derlemesi median tüm mortalite oranlarını in utero tanınan yeni doğanlar için % 58, canlı doğanlarda % 48 ve postoperatif % 33 olarak göstermiştir (10). Konjenital diyafragmatik hernisi olan yenidoğanlarda mortalitenin en önemli nedeni pulmoner hipertansiyon değil ama hipoplastik akciğerlere olan iatrojenik hasardır (11). Şu an için konjenital diyafragmatik hernilerde en uygun opsiyon gebeliğin terminasyonu ve terminasyon sınırı geçmişse doğuma kadar beklemek olmalıdır. Alternatif yaklaşım ise prematüre eylem ve prematüre membran rüptüre riskiyle olan açık cerrahidir. Son günlerde, yeni bir yaklaşım olan minimal girişim fetal cerrahi araştırılmaktadır. Bu işlemin temel prensibi; fetoskop kullanılarak, video ile trakeal entubasyon gerçekleştirilir. Günümüzdeki strateji intratrakeal ayrılabilen bir balonun akciğer gelişimini indüklemek amacıyla trakeal oklüzyonu kolaylaştırmak için yerleştirilmesidir. Balon benzer bir teknikle veya ultrasonografi eşliğinde delme ile ileri gebelik döneminde çıkarılabilir (12). Doğum sonrası cerrahide ise primer onarım sıklıkla tercih edilmekte olup, geciktirilmiş cerrahinin sağ kalımı arttırdığı gösterilmiştir. Burada belirleyici faktör pulmoner hipertansiyon zemini olup olmamasıdır (13). Ancak konjenital diyafragmatik hernilerde literatür ışığında tedavi sonuçlarının değerlendirilmesi, değişik tedavi stratejileri ve yöntemlerdeki farklılıklar nedeniyle çok zordur. Yayınlanan her sonuç farklı bir tedavi stratejisini yansıtmaktadır. Bu sonuçlara bakıldığında ortalama yaşam oranının % 23-90 arasında değiştiği görülmektedir (14).

KDH tanısı olan bir fetusta, öncelikle tanı kesinleştirilmeli, daha sonra gestasyonel hafta dikkate alınarak fetal ekokardiyografi ile kardiak anomali ekarte edilmelidir. Kromozomal anomaliler açısından prenatal tanı yapılabilir. Prenatal dönemde, multidisipliner yaklaşımla, maternal-

fetal tıp, pediatrik cerrahi, genetik ve neonatoloji bir araya gelmelidir. Prenatal değerlendirme ideal olarak 24. haftadan önce yapılmalıdır. Çünkü terminasyon açısından sınır olarak kabul edilen gestasyonel hafta geçirilmemelidir. Bizim olgumuzda da multidisipliner bir yaklaşım sonrası aileye olabilecek komplikasyonlar, yenidoğan dönemindeki cerrahi olanakları ve hatta en kötü sonuçlar anlatılarak; detaylı olarak bilgilendirilmesi sağlanmış ve sonrasında ailenin isteği de göz önünde bulundurulularak gebelik sonlandırılmıştır.

KAYNAKLAR

1. Graham G, Devine PC: Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol* 2005; 29:69.
2. Butler N, Claireaux AE: Congenital diaphragmatic hernia as a cause of perinatal mortality. *Lancet* 1962;1: 659-3.
3. Torfs CP, Curry CJR, Bateson TF, et al: A population-based study of congenital diaphragmatic hernia. *Teratology* 1992; 46: 555-65.
4. Crane JP: Familial congenital diaphragmatic hernia: prenatal diagnostic approach and analysis of twelve families. *Clin Genet* 1979; 16: 244-8.
5. Tubinsky M, Sevein C, Rapoport JM: Fryns syndrome: a new variable multiple congenital anomaly (MCA) syndrome. *Am J Med Genet* 1983;14: 461-3.
6. Harrison MR, Golbus MS, Filly RA: The fetus with diaphragmatic hernia: Pathophysiology, natural history and surgical management, in *The Unborn Patient: Prenatal Diagnosis and Treatment* (ed 2). Philadelphia, PA, W.B. Saunders, 1990.
7. Puri P, Gorman F: Lethal nonpulmonary anomalies associated with congenital diaphragmatic hernia: implications for early intrauterine surgery. *J Pediatr Surg* 1984;19:29.
8. Hoboth N: Drugs and congenital abnormalities. *Lancet*. 1962; 2: 1444.
9. Manni M, Heydanus R, Den Hollander NS, et al: Prenatal Diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. A retrospective analysis of 28 cases. *Prenat Diagn* 1994;14: 187.
10. Beresford MV, Shaw NJ: Outcome of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol* 2000;30: 249.
11. Langham MR Jr, Kays DW, Beierle EA, et al: Twenty years of progress in congenital diaphragmatic hernia at the university of Florida. *Am Surg* 2003; 69:45.
12. Kitano Y, Flake AW, Crombleholme TM, et al: Open fetal surgery for life threatening fetal malformations. *Semin Perinatol* 23:448, 1999.
13. Luis AL, Avila LF, Encinas JL, et al: Results of the treatment of congenital diaphragmatic hernia with conventional therapeutics modalities. *Cir Pediatr* 19:167, 2006
14. Pyca K, Rygl M, Stranak Z, et al: Treatment of congenital diaphragmatic hernia in neonates. *Cas Lek Cesk* 143:622, 2004.



Resim 1. Fetal kalp mediastende sağa yer değiştirmiş görünümde olup fetal mide gazı alt kadranda izlenmemektedir. solda barsak ansı izlenmektedir.