

Yenidoğan döneminde atipik ortaya çıkışlı bir Hirschsprung olgusu

Volkan Hepyanar (*), Cüneyt Atabek (**), Onur Akın (*), Ömer Erdeve (*), S. Ümit Sarıcı (*), Haluk Öztürk (**)

ÖZET

Hirschsprung hastalığında belirtiler, yenidoğanda intestinal obstrüksiyondan daha büyük çocuklarda kronik konstipasyona kadar değişkenlik gösterebilir. Bu yazıda yenidoğan döneminde sadece kusma şeklinde bulgu veren bir atipik Hirschsprung hastalığı olgusu sunularak, hastalığın atipik ortaya çıkan formlarının tartışılması amaçlanmıştır.

Anahtar kelimeler: Atipik, Hirschsprung hastalığı, kusma, semptom

SUMMARY

A case of Hirschsprung disease with atypical presentation in neonatal period

Symptoms in Hirschsprung disease may show variety from intestinal obstruction in newborns to chronic constipation in older children. Herein an atypical case of Hirschsprung disease with the only manifestation of vomiting in the neonatal period is presented, and it is aimed to discuss the atypical presentations of the disease.

Key words: Atypical, Hirschsprung disease, vomiting, symptom

Giriş

Hirschsprung hastalığı 5000 doğumda bir görülür. Hastalık gestasyonun 12. haftasında gangliyon hücrelerinin sefalokaudal göçündeki yetersizliğinden kaynaklanmaktadır. Klinik bulgular kolonun etkilenme derecesine göre değişkenlik gösterebilir. Agangliyonik segment genellikle anüsten başlar ve proksimal kolona doğru ilerler (1-3).

Hastalıkta belirtiler, yenidoğanda intestinal obstrüksiyondan daha büyük çocuklarda kronik konstipasyona kadar değişkenlik gösterebilir. Hastaların yaklaşık %80'inde ilk birkaç ayda azalmış barsak hareketleri, beslenme güçlüğü ve ilerleyici abdominal distansiyon gelişir. Hirschsprung hastalığı olan infantların %90'ında hayatın ilk 24 saatinde mekonyum çıkışı izlenmemektedir. Fizik incelemede rektal tuşe sonrası daralmış sfinkter varlığı ve fişkıncı tarzda gaita ve gaz çıkışı görülür. Hastaların bir kısmında çocukluk dönemine kadar herhangi bir şikayet oluşmayabilir. Büyük çocuklarda en sık rastlanılan bulgu kronik kabızlık, büyüme geriliği ve malnütrisyondur (1-3).

Bu yazıda yenidoğan döneminde atipik bulgu veren bir Hirschsprung olgusu sunularak, literatür eşliğinde hastalığın atipik ortaya çıkış şekillerinin tartışılması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

Yirmi yedi yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 3400 gr ağırlığında normal vajinal yol ile miadında doğan kız bebek, doğum sonrası 14. günde iki gün önce başlayan kusma şikayeti ile başvurdu. Öz geçmişinde, annenin gebeliğinin takipli olduğu ve problemsiz geçtiği, doğum salonunda resüsitasyon ihtiyacının olmadığı, postnatal ikinci gününde sorunu olmayan anne ve bebeğin hastaneden taburcu edildiği öğrenildi. İlk mekonyum çıkışının doğum sonrası 2. günde olduğu ve anne sütü ile sorunsuz olarak beslendiği öğrenildi. Postnatal 12. güne kadar şikayeti olmayan bebeğin poliklinik takiplerinde de herhangi

* GATF Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

**GATF Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Bu olgu, 16. Ulusal Neonatoloji Kongresi'nde (9-12 Nisan 2008, Antalya) poster bildiri olarak sunulmuştur

Ayrı basım isteği: Dr. Ömer Erdeve, 10. Cadde, Ağaçeşven Sokak 3/18, Çayyolu-06830, Ankara

E-mail: omererdeve@yahoo.com

Makalenin geliş tarihi: 14.01.2008 • **Kabul tarihi:** 19.03.2008

bir probleme rastlanmadı. Son iki gündür kusma şikayetleri olan hasta, fişkırr tarzda olmaya başlayan kusma etiyojisinin aydınlatılması amacıyla yenidoğan servisine yatırıldı. Fizik incelemesinde genel durumu iyi, vital bulguları stabildi. Hastanın sistemik muayenesi normal olarak kaydedildi. Hastanın laboratuvar sonuçları değerlendirildiğinde tam kan parametreleri ve biyokimya analizi normaldi. Hastaya pilor stenozu düşünülerek yapılan batın ultrasonografisinde; pilor uzunluğu 20 mm olup, pilor kas dokusu kalınlığı 2.9 mm (Normal: <3 mm) ile normalin üst sınırında olduğu ve klinik uyumlu ise bulguların pilor stenozu lehine olduğu rapor edildi. Yatışının 2. gününde hastanın 3 kez daha fişkırr tarzda kusmasının olduğu gözlemlendi. Ayakta direkt batın grafisinde belirgin hava sıvı seviyesi görülen (Şekil 1) hasta, Çocuk Cerrahisi Kliniği ile konsülte edildi. Rektal tuşede fişkırr tarzda gaita çıkışı olan hastada Hirschsprung hastalığı düşünüldü. Baryumlu kolon grafisinde kısa segment Hirschsprung hastalığını düşündürecek bulgular olan (Şekil 2) hastadan rektal biyopsi alındı. Beslenme problemi olmayan ve uyarıyla gaita çıkışı olan hasta biyopsi sonucu çık-

na kadar ayaktan takip edildi. Postnatal 25. gününde biyopsi sonucu Hirschsprung hastalığı ile uyumlu saptanan hasta opere edildi. Operasyon sonrası şikayetleri kaybolan hasta pilor stenozu açısından da takip edildi. Sekiz aylık izleminde beslenme problemi gelişmeyen hastaya ek müdahale yapılmadı.

Tartışma

Hirschsprung hastalığı klasik semptom ve klinik bulgular dışında atipik bulgularla karşımıza çıkabilmektedir. Çocukluk çağında olabildiği gibi, ilerleyen yaşlarda da tanı konulan olgular bildirilmektedir. Literatürde 38 yaşında kronik konstipasyon açısından değerlendirilen ve sigmoid volvulus nedeniyle opere edilip, yapılan histolojik incelemesinde kısa segment Hirschsprung hastalığı tanısı alan olgu da bildirilmiştir (4). Yine yenidoğan döneminde nekrotizan enterokolitin radyolojik bulgusu olan pnömatozis intestinalis tespit edilen ve takipte Hirschsprung hastalığı tanısı alan bir olgu da bildirilmiştir (5).

Literatürde gastrointestinal semptomları olmadan Hirschsprung hastalığı tanısı alan olgular da mevcuttur. Beş aylık bir erkek hastada üriner sistem enfeksiyonuna yönelik yapılan voiding sistoüretrogram esnasında safra kesesinin yumuşak doku kitlesi nedeniyle sağa doğru itilmiş gözlenmesi sonucu Hirschsprung hastalığı tanısı aldığı bildirilmiştir (6).

Hirschsprung hastalığı ve pilor stenozu birlikteliği literatürde bildirilmemiştir. Bu olguda, kusmanın ön



Şekil 1. Hastanın ayakta direkt batın grafisinde rektal bölgeye hava geçişi gözlenmiyordu



Şekil 2. Baryumlu kolon grafisinde Hirschsprung hastalığı ile uyumlu olarak rektumda geçiş zonu tespit edildi

planda olması ve bulguların 2. hafta sonunda ortaya çıkması ilk etapta pilor stenozunu düşündürmüştü. Ancak yapılan ultrasonografisinde pilor kas dokusu kalınlığının sınırdan olmasına rağmen, hastanın buna yönelik opere edilmeden bulgularının kaybolması kusmanın Hirschsprung hastalığının semptomu olduğunu düşündürmüştür. Konstipasyon ve abdominal distansiyon olmadan kusma ile başvuran Hirschsprung olguları literatürde nadiren rapor edilmektedir (7).

Sonuç olarak, Hirschsprung hastalığı yenidoğan döneminde diğer gastrointestinal sistem bulguları olmaksızın sadece kusma ile ortaya çıkabilir. Yenidoğan döneminde nedeni açıklanamayan kusma ile başvuran olgularda Hirschsprung hastalığı da ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Kaynaklar

1. Dasgupta R, Langer JC. Evaluation and management of persistent problems after surgery for Hirschsprung disease in a child. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008; 46: 13-19.
2. Amiel J, Sproat-Emison E, Garcia-Barcelo M, et al. Hirschsprung Disease Consortium. Hirschsprung disease: associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet* 2008; 45: 1-14.
3. de Lorigan F, Boeckxstaens GE, Benninga MA. Symptomatology, pathophysiology, diagnostic work-up, and treatment of Hirschsprung disease in infancy. *Curr Gastroenterol Rep* 2007; 9: 245-253.
4. Tan FL, Tan YM, Heah SM, Seow-Choen F. Adult Hirschsprung's disease presenting as sigmoid volvulus. *Tech Coloproctol* 2006; 10: 245-248.
5. Hsieh WS, Yang PH, Huang CS, Wang CR. Hirschsprung's disease presenting with diffuse intestinal pneumatosis in a neonate. *Acta Paediatr Taiwan* 2000; 41: 336-338.
6. Wang KR, Huang FY, Chang PY, Chen CC. Congenital megacolon presented as fecaloma and urinary tract infection. Report of one case. *Zhonghua Min Guo Xiao Er Ke Yi Xue Hui Za Zhi* 1989; 30: 437-441.
7. Nofech-Mozes Y, Rachmel A, Schonfeld T, Schwartz M, Steinberg R, Ashkenazi S. Difficulties in making the diagnosis of Hirschsprung's disease in early infancy. *J Paediatr Child Health* 2004; 40: 716-719.