

Megasistik-Mikrokolon-İntestinal Hipoperistaltizm Sendromu (Olgu Sunumu)

Cihat ŞEN, Rıza MADAZLI, Gürsel ERKİLİÇ, Yunus SÖYLET, Yavuz CEYLAN,
Seyfettin ULUDAĞ, Figen AKSOY, Vildan OCAK
İ.U. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Perinatoloji Bilim Dalı

ÖZET

Megasistik - mikrokolon - intestinal hipoperistaltizm (MMIH) sendromu, mesane distansiyonu ve tüm gastrointestinal kanalda hipoperistaltizm ile kendini gösteren, nedeni bilinmeyen, konjenital bir hastalıktır. Günümüze kadar geçen süre içinde literatürde 45 olgu bildirilmiştir. Kızlarda erkeklerden 3 kat daha sık rastlanmaktadır ve otozomal ressesif geçişlidir. Prognoz kötüdür, bildirilen olguların % 75'i 6 ay içinde ölmüştür. MMIH sendromunun ultrasonografi ile prenatal tanısı bildirilmiştir. Ultrasonografide megamesane, hidronefroz görülmesi, buna karşılık amnios sıvısının normal veya artmış olması ve özellikle kız fetus olması MMIH sendromunu düşündürmelidir. Prenatal dönemde ultrasonografi ile MMIH sendromu tanısı konulan bir olgu literatür ışığı altında irdelendi. MMIH sendromuna özgü olduğu düşünülen ultrason bulguları tartışıldı.

Anahtar kelimeler: Megasistik-mikrokolon-intestinal hipoperistaltizm sendromu, Prenatal tanı

Megacystis - Microcolon - Intestinal Hypoperistalsis Syndrome and Prenatal Diagnosis

The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome is a congenital disorder characterized by urinary bladder distension and hypoperistalsis throughout the entire gastrointestinal tract. The syndrome has been reported in 45 cases. Predominantly females are affected and is usually a lethal condition. Prenatal sonographic diagnosis of the syndrome has been reported. The concomitant finding of a dilatation of the urinary tract and the absence of oligohydramnios may lead to suspect the diagnosis. A case diagnosed in the prenatal period by ultrasonography has been represented. Also specific ultrasonographic findings of the syndrome has been evaluated.

Key words: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome, Prenatal diagnosis

GİRİŞ

Megasistik-mikrokolon-intestinal hipoperistaltizm (MMIH) sendromu, mesane distansiyonu ve tüm gastrointestinal kanalda hipoperistaltizm ile kendini gösteren, nedeni bilinmeyen, konjenital bir hastalıktır. Mekanik tıkanıklık olmaksızın, mesane ve intestinal motilitenin bozukluğuna bağlı olarak üriner ve gastrointestinal sistemde fonksiyonel tıkanıklık söz konusudur. İlk olarak Berdon ve ark. 1976 yılında yenidoğan beş kız çocuğunda MMIH sendromunu tanımladılar⁽¹⁾. Günümüze kadar geçen süre içinde literatürde 45 olgu bildirilmiştir. Bildirilen olgulardan 11'i erkek, 34'ü kızdır ve görüldüğü gibi kızlarda 3 kat daha sık rastlanmaktadır. Olguların ebeveynlerinde hastalığın olmaması, kardeşlerde ortaya

çıkması, her iki cinsi etkilemesi ve akraba evliliklerinde daha sık olması nedeni ile otozomal ressesif bir hastalık olduğu düşünülmektedir⁽²⁾.

Yenidoğanda abdominal distansiyon, ileri derecede genişlemiş mesane ve safralı kusma ile kendini gösterir. Abdominal distansiyon ve safralı kusmanın nedeni intestinal hipoperistaltizmdir ve medikal tedaviye cevap vermez, total parenteral beslenme (TPB) gerektirir. Prognoz oldukça kötüdür ve bugüne kadar bildirilen olguların yaklaşık % 75'i ilk 6 ay içinde ölmüştür⁽³⁾. Başlıca ölüm nedenleri malnütrisyon, sepsis, böbrek yetmezliği veya total parenteral beslenmeye bağlı karaciğer yetmezliğidir⁽⁴⁾. MMIH sendromunun ultrasonografi ile prenatal tanısı literatürde bildirilmiştir^(5,6,7).

Yazışma adresi: Doç. Dr. Cihat Şen, PK:33, Cerrahpaşa, İstanbul-34301

Yazımızda prenatal dönemde ultrasonografi ile

MMIH sendromundan şüphelenilen ve doğum sonrası tanısı kesinleşen bir olgu sunulmaktadır.

OLGU

Aile anamnezinde bir özellik bulunmayan, yaşayan sorunsuz bir kız çocuğu ve 2 düşüğü olan gebe 31. gebelik haftasında tarafımızdan takibe alındı. Ultrasonografik incelemede fetal biyometrilere gebelik haftasında uygun olan kız fetus tesbit edildi. Fetusda, batının yarısını dolduran ileri derecede dilate mesane, bilateral hidroureter ve her iki böbrekte, pelvis renalis çapı 2.5 cm ölçülen hidronefroz gözlemlendi (Resim 1). Amnios sıvısı normal sınırlar içinde olarak değerlendirildi. Bu bulgular ile fetusda obstrüktif üropati ve ayırıcı tanısında kız fetus olması ve amnios mayinin normal sınırlar içinde olması nedeni ile MMIH sendromu düşünüldü. Aile ile durum tartışılarak ultrasonografi eşliğinde 19.5 no'lu spinal iğne ile umbilikal venden fetal kan örnekleme ve aynı numaralı iğne ile fetal mesaneden idrar örnekleme yapıldı ve 134 cc idrar boşaltıldı. Fetal karyotip 46, XX olarak tesbit edildi. Fetal kanda pH 7.40, hemoglobin 11.8 gr/dl, trombosit 250.000/mm³, üre 13 mg/dl, kreatinin 0.78 mg/dl, Na 138 meq/l, K 4.20 mg/l, CI 109 meq/l saptandı. Fetal idrarda üre 42 meq/l, kreatinin 2.87 mg/l, Na 51 meq/l, K 3.27 meq/l, CI 36 meq/l ve osmolarite 41 mili-osmol bulundu. Fetal idrar sedimentinin sitolojik incelemesinde bazıları bozulmuş, seyrek çok katlı yassı epitel hücreleri saptandı.



Resim 1. Ultrasonografide fetusda batının yarısını dolduran ileri derecede dilate mesane ve pelvis renalis çapı 2.5 cm ölçülen hidronefroz görülmektedir.



Resim 2. Ultrasonografi eşliğinde transabdominal olarak trokar ile fetal mesaneye girilerek, fetal mesane ile amnios boşluğu arasına yerleştirilen double J kateterin mesanedeki ucu görülmektedir.



Resim 3. Fetal mesane boşaldıktan sonra fetal barsak looplarının belirgin ve dilate görünümünü dikkat çekicidir.



Resim 4. İntrauterin yerleştirilen double J kateterin dış ucunun görüldüğü 2270 gram ağırlığında kız yenidoğan

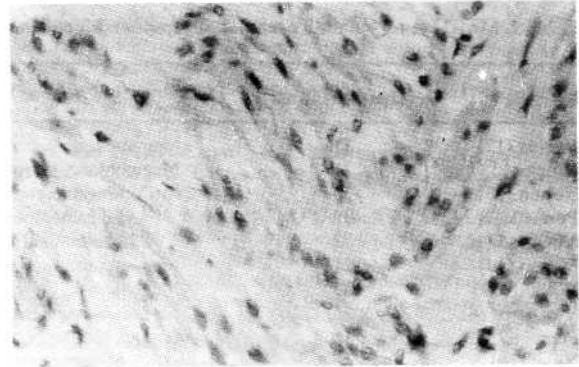
Gebeye 32. gebelik haftasında tekrarlanan ultrasonografide bulguların, 31. gebelik haftasındaki bulgular ile aynı olduğu ve mesanenin 134 cc boşaltılmasına rağmen, tekrar batının yarısını doldurduğu görüldü. Mesaneden drenajı sağlayarak böbrek üzerine olan olumsuz etkiyi önlemek amacı ile mesane ile amnios boşluğu arasına veziko-amniotik şant uygulanmasına karar verildi. Ultrasonografi eşliğinde transabdominal olarak trokar ile fetal mesaneye girilerek, fetal mesane ile amnios boşluğu arasına double J kateter yerleştirildi (Resim 2). Kateter yerleştirildikten 5 saat sonra yapılan ultrasonografide fetal mesanenin boş olduğu saptanarak şantın çalıştığı gözlemlendi. Fetal mesanenin boşalması, fetal batının daha iyi değerlendirilebilmesine olanak sağladı ve fetal barsak loopları belirgin ve dilate olarak gözlemlendi (Resim 3).

Ultrasonografi ile yapılan takiplerde şantın çalıştığı, mesanenin boş olduğu, renal pelvisdeki kaliektazinin gerilediği izlendi. Takiplerde ayrıca amnios sıvısının artarak normalin üst sınırına çıkması ve belirgin, dilate barsak looplarının görülmesi dikkat çekti. Kız fetus olması, amnios ma-yiinin normalden fazla olması ve dilate barsak looplarının görülmesi MMH sendromu şüphemizi yoğunlaştırdı.

Gebe, spontan vaginal doğum ile 35 gebelik haftası içinde 2270 gram ağırlığında Apgarı 9 olan bir kız çocuk doğurdu. Yenidoğanın batnında double J katçterin dış ucu görüldü ve fonksiyonel olduğu saptandı (Resim 4). Yenidoğanda yapılan ultrasonografide sol grade 2, sağ grade 1 hidronefroz, sistografide megamesane, direk batin grafisinde hava sıvı seviyeleri ve baryumlu grafide opak maddenin mideyi terk etmediği gözlemlendi (Resim 5). Gastrointestinal pasajı sağlamak amacı ile 2 günlük yenidoğana laparotomi yapıldı. Laparatomide, çekumun sağ üstte ve Ladd bantlarının bulunduğu intestinal malrotasyon, 5 mm çapında mikrokolon ve megamesane saptandı. Ladd prosedürü, ileostomi ve parsiyel sistektomi uygulandı. Postoperatif dönemde total parenteral beslenmeye başlandı. Barsak pasajının başlamaması nedeni ile postoperatif 14. gün-de relaparotomi yapıldı.



Resim 5. Yenidoğanda yapılan baryumlu gastrointestinal sistem grafisinde, opak maddenin mideyi terk etmediği görülmektedir.



Resim 6. Mesanede musküler tabakada bazı kas hücrelerinde vakuollü görünüm tesbit edildi (H+Ex500)

Adezyonlar ve duodenumda bir bölgede adezyolizize rağmen sebat eden dirseklenme nedeni ile duodenoduodenotomi yapıldı. Postoperatif dönemde barsak pasajının yine başlamaması üzerine yapılan üst pasaj grafisinde opak maddenin mideyi terk etmediği, buna karşılık ileostominin proksimalinden verilen opak maddenin retrograd olarak hiçbir engelle karşılaşmadan mideyi doldurduğu görüldü. Total parenteral beslenmesi devam eden yenidoğana prokinetik ajan Cisaprid denenmesine rağmen başarılı olmadı. Bebek 1. ayında sepsis tablosu ile kaybedildi.

Yapılan otopsisinde tüm barsaklar normalden kısa ve ince, mezenter hipoplastik bulundu. Mikroskopisinde barsakta ve mesanede submukoza ve musküler tabakada normal sayı ve morfolojide ganglion hücreleri saptandı. Mesanede musküler tabakada bazı kas hücrelerinde vakuollü görünüm tesbit edildi (Resim 6). Sepsis bulguları olan pyelonefroz, pyelonefrit, pnömoni, hepatit, menenjit, ensefalit ve miyokardit tesbit edildi.

TARTIŞMA

Megasistik-mikrokolon-intestinal hipoperistaltizm sendromu az rastlanan bir hastalıktır. Megamesane, mikrokolon, intestinal malrotasyon, gastrointestinal hipoperistaltizm, sendromun temel bulgularıdır. Sendromda gastrointestinal ve urogenital sistemde obstrüksiyon oluşturacak mekanik bir neden tesbit edilemez. Temel patoloji mesane ve barsak kasındaki motilite bozukluğudur ve bunun nedeni kesin olarak bilinmemektedir. Bozukluğun, düz kasın kendisinde, kası inerve eden ganglion hücrelerinde veya reseptör seviyesinde olduğunu ileri süren farklı görüşler vardır^(8,9). Olgumuzda mesane ve barsak düz kasında ve kasdaki ganglion hücrelerinde sayıca ve morfolojik olarak bir patoloji tesbit edilmemiştir. Urogenital ve gastrointestinal sistemdeki fonksiyonel tıkanıklık yenidoğanda malnütrisyon ve böbrek yetmezliğine neden olur. Mesanede drenaj, ameliyat veya sonda ile sağlanarak böbrek korunabilirse de

Tablo 1. MMIH sendromunda prenatal dönemde tesbit edilen ultrason bulguları ve gebeliklerin sonuçları

Kaynak	Gebelik Haftası	USG Bulguları	Amnios	Sex	Doğ. Hf.	Exitus
Vezina (12)	31	Megamesane, hidronefroz	Polihidramnios	Kız	35	1. ay
Krook (13)	21	Megamesane, hidronefroz	Normal	Erkek	38	4. ay
Nelson (15)	36	Megamesane	Polihidramnios	Kız	37	7. gün
Puri (8)	32	Megamesane	*	Erkek	32	5. ay
Vinograd (16)	32	İntraabdominal kist	*	Erkek	40	5. ay
Manco (14)	21	Megamesane, hidronefroz	Normal	Kız	38	*
Willard (11)	37	Megamesane, hidronefroz	Polihidramnios	Erkek	40	2. ay
Vintzileos (4)	25	Megamesane, hidronefroz	Polihidramnios	Erkek	32	*
Penman (5)	16	Megamesane, hidronefroz, dilate mide	*	Kız	Tıbbi tahliye	
Young (6)	18	Megamesane	Oligohidramnios	Erkek	Tıbbi tahliye	
Garber (9)	25	Megamesane, hidronefroz	*	Erkek	38	1. ay
Carisson (7)	16	Megamesane, hidronefroz	Polihidramnios	Kız	36	10. ay
Carisson (7)	29	Megamesane	Normal	Kız	37	4. ay

* Yayında belirtilmemiş

barsak hipoperistaltizmi medikal tedaviye dirençlidir ve tüm gastrointestinal sistemi tuttuğundan ameliyattan fayda görmez, total parenteral beslenmeyi gerektirir. Başlıca ölüm nedenleri de malnütrisyon, sepsis, ameliyat komplikasyonları veya total parenteral beslenme komplikasyonlarıdır⁽¹⁰⁾. Olgumuzda da yenidoğan döneminde yapılan baryumlu grafide mideden itibaren pasajın olmadığı tesbit edilerek laparotomi yapılmıştır. Laparotomide intestinal malrotasyon, mikrokolon ve megamesane tesbit edilerek, ileostomi uygulanmıştır. İleostomiden yapılan grafide pasajın açık olmasına rağmen hipoperistaltizmden dolayı barsağın fonksiyon görmemesi nedeni ile total parenteral beslenme uygulanmış ve yenidoğan sepsis nedeni ile exitus olmuştur.

MMIH sendromunda literatürde bildirilen ve prenatal dönemde tesbit edilen ultrason bulguları Tablo 1'de gösterilmiştir. En belirgin ve 13 olguda da ortak olan bulgu genişlemiş, dilate mesanedir. Megamesane tesbiti en erken 16. gebelik haftasında bildirilmiştir^(5,7). Bir olguda mesane dilatasyonu 25. gebelik haftasından önce yapılan ultrasonografilerde gözlenmezken, ilk olarak 25. gebelik haftasında tesbit edilmiştir⁽⁹⁾. İkinci sıklıkla bildirilen bulgu ise hidronefrozdur ve bu bulguda en erken 16. gebelik haftasında gözlenmiştir⁽⁵⁾. Hidronefrozun çoğunlukla megamesaneye eşlik etmesine karşın, literatürde bildirilen bir olguda mesane dilatasyonuna rağmen böbreklerin görüntüsü normal bulunmuş ve hidronefroz gelişmemiştir⁽⁷⁾. Amnios sıvısı miktarı sendromdaki iki ana patolojiden etkilenir. İntestinal pasajın yokluğu polihidramniossa, mesaneden idrarın atlamaması ise oligohidramniossa neden olur. Bu iki

faktörün etkisine bağlı olarak mevcut gebelikte baskın olan patoloji doğrultusunda amnios sıvısı miktarı değişir. Literatürde çoğunlukla polihidramnios bildirilmesine karşın^(11,12) amnios sıvı miktarının normal^(13,14) veya az olduğu olgular da vardır⁽⁶⁾.

Olgumuzda 31. gebelik haftasında kız fetusda bilateral hidronefroz ve megamesane saptandı ve amnios miktarı normal olarak değerlendirildi. Mesaneyeye şant uygulanmasından sonraki haftada amnios miktarının artarak polihidramnios seviyesinde olduğu gözlemlendi. Dilate mesanenin küçülmesi barsakların daha iyi değerlendirilebilmesine olanak sağladı. Barsak loopları belirgin ve dilate görünümüyle gastro-intestinal bir patolojiye dikkat çekti. Kız fetusta hidronefroz ve mesane dilatasyonunu rağmen amnios miktarının normal olması ve şant uygulanımından sonra barsakların daha iyi değerlendirilerek dilate görünümü prenatal dönemde MMIH sendromundan şüphelenmemize neden oldu ve bu doğum sonrası yapılan otopside kesinlik kazandı. Kanımızca ultrasonografide megamesane, hidronefroz saptanması, buna karşılık amnios sıvısının normal veya artmış olması ve en önemlisi barsak looplarının dilate ve belirgin görüntüsü MMIH sendromunu düşündürmelidir.

MMIH sendromunun prenatal tanısında başlıca iki nokta üzerinde durmakta fayda vardır. MMIH sendromu otozomal resesif bir hastalıktır. MMIH sendromlu çocuk doğurmuş olan kadınların sonraki gebeliklerinde erken dönemde mesane dilatasyonunun ve renal pelvisteki genişlemenin tesbiti, hastalığın erken tanısına olanak sağlayıp, gebeliğin sonlandırılma-

bilmesini sağlayacaktır. İkinci nokta ise mesane dilatasyonu ve hidronefroz belirlenen özellikle kız fetuslarda amnios sıvı miktarının normal veya artmış olarak tesbiti ve barsak looplarının belirgin ve dilate görüntüsü MMİH sendromunu akla getirmelidir. Prenatal dönemde bu hastalıktan şüphelenmek, çoğunlukla fatal olan bu sendromda doğum yöntemimizi ve neonatal dönemde yenidoğana yaklaşımımızı etkileyecektir.

KAYNAKLAR

1. Berdon WE, Baker DH, Blanc W A, Gay B, Santulli TV, Donavan C: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls. Am J Roentgenol, 126:957-964, 1976.
2. Winter RM, Knowles SAS: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: confirmation of autosomal recessive inheritance. J Med Genet, 23:360-362, 1986.
3. Anneren G, Meurling S, Olsen L: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome, an autosomal recessive disorder. Clinical reports and review of the literature. Am J Med Genet, 41:251-254, 1991.
4. Vintzileos AM, Eisenfeld MD, Herson VC, Ingardia CJ, Feinstein SJ, Loderio JG: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: Prenatal sonographic findings and review of the literature. Am J Perinatal, 3:297-302, 1986.

5. Penman DG, Lilford RJ: The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition. J Med Genet, 26:66-67, 1989.
6. Young ID, McKeever PA, Brown LA, Lang GD: Prenatal diagnosis of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. J Med Genet, 26:403-406, 1989.
7. Caclsson SA, Hökegard KH, Mattsson LA: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Acta Obstet Gynecol Scand, 71:645-648, 1992.
8. Puri P, Lake BD, Gorman F, O'Donnell B, Nixon HH: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. A visceral myopathy. J Pediatr Surg, 18:64-68, 1983.
9. Garber A, Shohat M, Sarti D: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in two male siblings. Prenat Diagn, 10:377-387, 1990.
10. Gillis A, Grantmyre EB: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: Survival of a male infant. J Pediatr Surg, 20:279-281, 1985.
11. Willard DA, Gabriele OF: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a male infant. J Clin Ultrasound, 14:481-485, 1986.
12. Vezina WC, Morin FR, Winsberg F: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Antenatal ultrasound appearance. Am J Roentgenol, 133:749-750, 1979.
13. Krook PA: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in male infant. Radiology, 136:649-650, 1980.
14. Manco LG, Osterdahl P: The antenatal sonographic features of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. J Clin Ultrasound, 12:595-598, 1984.
15. Nelson LH, Reiff RH: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome and anechonic areas in the fetal abdomen. Am J Obstet Gynecol, 144:464-467, 1983.
16. Vinograd I, Mogle P, Lernau OZ, Nissan S: Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Arch Dis Child, 59:169-171, 1984.

İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı
Perinatoloji Bilim Dalı

Perinatoloji
Derneği

PERİNATOLOJİ TOPLANTILARI

Her ay 4. Cuma Saat 13.30

Olgularımızı, klinik verilerimizi ya da çalışmalarımızı, Perinatoloji ile ilgili diğer disiplinlerin de katılımı ile tartışabileceğimiz bu toplantılarımızı diğer hastanelerde de kurulmakta olan Perinatoloji Servisleri ve Perinatoloji'ye gönül verenler ile paylaşmayı amaçladık. Gerek klinik çalışmalarımızın ve gerekse de sizlerin getireceği olgu, veri ya da çalışmaların tartışılacağı Perinatoloji Toplantıları'na sizleri de davet ediyoruz.

İrtibat için lütfen arayınız:

Prof. Dr. Vildan Ocak veya Doç. Dr. Cihat Şen
Tel: 0212-589 11 41