

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE İKİZ KARDEŞTE AİLEVİ PNÖMOTORAKS

FAMILIAL PNEUMOTHORAX IN TWIN SIBLINGS DURING THE NEONATAL PERIOD

Gamze DEMİREL, Nurdan URAŞ, Ömer ERDEVE, Suna OĞUZ, Hülya ÖZKAN ULU, Yavuz YILMAZ,
Uğur DİLMEN

Ankara Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Neonatoloji Kliniği,

ÖZET

Bu yazıda yenidoğanın geçici takipnesi tanısı ile izlenen ve yaşamlarının ilk saatlerinde pnömotoraks gelişen ikiz kardeşler sunulmuştur. Neonatal dönemde ailevi pnömotoraks öyküsü olan ailelere genetik danışmanlığın sağlanmasının gelecekte doğacak bireyler açısından önemli bir fayda sağlayacağını vurgulamayı amaçladık.

Anahtar Sözcükler: Ailevi, pnömotoraks, ikiz, kardeş, yenidoğan.

Yazışma Adresi:

Dr. Nurdan URAŞ

Şenyuva Blokları, 10. Cadde
M-2/12 Emek/Ankara

e-mail: nurdanuras@yahoo.com

ABSTRACT

We herein present twin newborns who were diagnosed as transient tachypnea of newborn and had pneumothorax during the early hours of life. Our aim is to stress the importance of counseling which will be very helpful to families who have familial pneumothorax history.

Key Words: Familial, pneumothorax, twin, siblings, newborn.

GİRİŞ

Pnömotoraks yenidoğan döneminde solunum sıkıntısının önemli nedenlerinden biridir. Pnömotoraks olguları arasında ailevi olanlar bildirilmiş olmasına rağmen ailevi pnömotoraks (AP) yenidoğan döneminde az sayıdadır (1,2). Genellikle olgular aynı aileden farklı bireyler olup yenidoğan döneminde ikiz kardeşlerde tanımlanmamıştır. Bu yazıda yenidoğanın geçici takipnesi (YGT) tanısı ile izlenen ve yaşamlarının ilk saatlerinde aynı dönemde pnömotoraks gelişen ve uzun süre hava kaçağına yönelik tedavi gereksinimi duyan ikiz kardeşler sunulmuştur.

OLGU SUNUMLARI

Olgu 1

Yirmi yedi yaşındaki annenin üçüncü gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak 34. gebelik haftasında sezeryanle ile

2290g olarak doğan ikiz eşi erkek bebek solunum sıkıntısı nedeniyle yoğun bakım ünitesine alındı. Öyküsünden anne ve baba arasında ikinci dereceden akrabalık olduğu, ilk kardeşin santral sinir sistemi anomalisi nedeniyle intrauterin öldüğü, ikinci kardeşin ise iki yaşında, kız çocuk olduğu ve Alagille sendromu ön tanısıyla takip edildiği öğrenildi.

Apgar skorlaması 1. ve 5. dakikalarda 7 ve 9 olan ve doğum salonunda canlandırma gereksinimi olmayan hasta, doğumdan sonrası inlemesi ve retraksiyonunun gelişmesi nedeniyle %40 oksijen tedavisi ile takip edildi. Ancak inlemesinin devam etmesi üzerine düşük basınçlı (5 cm-H₂O) “nasal continuous positive airway pressure” (CPAP) uygulandı. Akciğer grafisinde havalanma artışı mevcuttu (Resim 1a). Alınan kan gazı hafif respiratuar asidoz ile uyumluydu. Bakılan akut faz reaktanlarından C-reaktif protein (CRP)

0.4 mg/dl, interlökin-6 (IL-6) düzeyi 6 pg/ml idi ve kan kültürü negatif olarak sonuçlandı. Ekokardiyografisi normal olarak değerlendirildi. Doğumunun 22. saatinde solunum sıkıntısı artan hastanın çekilen akciğer grafisinde sağ akciğerde pnömotoraks saptandı, tek taraflı göğüs tüpü takıldı (Resim 1b). Hasta entübe edilerek mekanik ventilatöre bağlandı. Takibinde diğer akciğerinde de pnömotoraks görülmesi üzerine sol akciğere de göğüs tüpü takıldı. Aynı dönemde ikiz kardeşinde de pnömotoraks geliştiğinden AP düşünülerek eşlik edebilecek anomaliler açısından hastanın yapılan kraniyal ve abdominorenal ultrasonografilerinde (USG) patolojik bir bulgu saptanmadı. Hastanın bilateral pnömotoraksı ancak 12. günde düzeldi ve bebek postnatal 15. gün taburcu edildi.

Olgu 2

İlk olgunun ikiz kardeşi 2100 g erkek bebek olarak doğdu. Apgar skorlaması 1. ve 5. dakikalarda 6 ve 9 idi. Bu olguda da doğumdan sonra inleme ve retraksiyon gelişmesi üzerine nazal CPAP (5 cm-H₂O) uygulandı. Akciğer grafisinde havalanma artışı vardı (Resim 2a) ve alınan kan gazı hafif respiratuar asidoz ile uyumluydu. Aynı gün solunum sıkıntısı artan ve çekilen akciğer grafisinde bilateral pnömotoraks saptanan hasta entübe edilerek mekanik ventilatöre bağlandı ve çift taraflı göğüs tüpü takıldı (Resim 2b). Bakılan akut faz reaktanlarından CRP:3 mg/dl, IL-6: 12 pg/L olup kan kültürü negatifti. Kraniyal ve abdominorenal USG

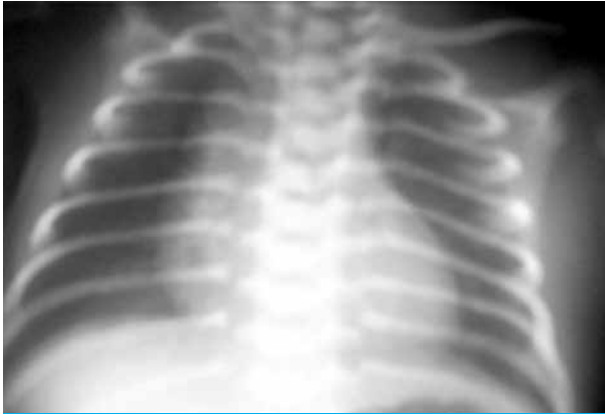
ile ekokardiyografisinde patolojik bir bulgu saptanmadı. Hastanın bilateral pnömotoraksı 17. günde düzeldi. Doğum sonrası 20. gün taburcu edildi.

TARTIŞMA

Bu yazıda yenidoğanın geçici takipnesi nedeniyle yoğun bakım ünitesinde takip edilen, yaşamlarının ilk saatlerinde pnömotoraks gelişen ve hava kaçağına yönelik uzun dönem tedavi gereksinimi duyan ikiz erkek kardeşler sunulmuştur.

Yenidoğan döneminde spontan pnömotoraks % 1 oranında görülür (3). Preterm, postmatür ve erkek bebeklerde sıklığı daha fazladır. Genellikle yaşamın ilk üç gününde sık görülür (4). Pnömotoraks altta yatan mekonyum aspirasyonu, resusitasyon, pulmoner konjenital kistik malformasyon, oligohidroamnioza bağlı hipoplastik akciğer, diyafragma hernisi gibi bazı patolojilere bağlı olabilir. Bu altta yatan nedenlerden hiçbiri hastalarımızda tespit edilmemişti. Ayrıca her iki bebeğin de doğum salonunda canlandırma işlemine gereksinimi olmamıştı.

Primer pnömotoraksı olan hastaların %10'undan fazlasında aile öyküsü pozitif olarak bildirilmektedir. Faber 1921 yılında iki kardeşte pnömotoraks olgularını bildirerek AP terimini kullanmıştır (5). Abolnik ve ark. 1991'de AP için otozomal dominant ve X'e bağlı resesif olmak üzere iki kalıtım şekli olabileceğini bildirmişlerdir (6). Marfan



Resim 1a: Bilateral havalanma artışı



Resim 1b: Bilateral pnömotoraks (sol hemitoraksa göğüs tüpü yerleşmeden önce)

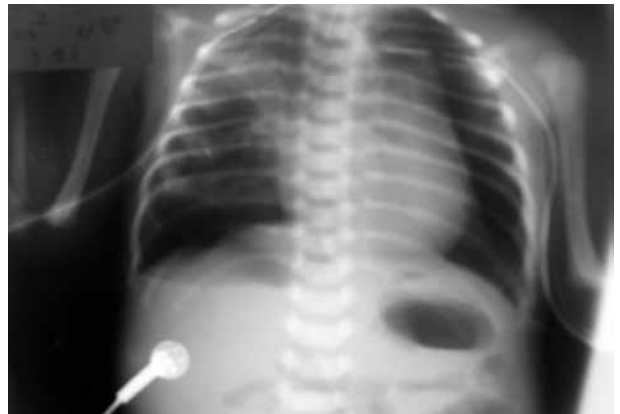
sendromu, homosistinüri, Ehler-Danlos Sendromu, alfa-1 antitripsin eksikliği veya follükülün gen mutasyonuna bağlı olarak görülen Birt-Hogg-Dube sendromu gibi birçok farklı tek gen hastalıklarında pnömotoraks gelişebileceği bilinmektedir (7). Bazı vakalar bahsi geçen kalıtsal bağ dokusu hastalığına bağlansa da AP olan birçok ailenin bu tek genli bozukluklara ait klinik bir kanıt göstermediği tanımlanmıştır (8). Ancak bir AP vakası değerlendirilirken bu bulguların ve sendromların ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmaları gerekir. Hastalarımızın fenotipik özellikleri, klinik ve laboratuvar incelemeleri, ekokardiyografik bulguları değerlendirildiğinde Marfan ve Ehler-Danlos sendromu ekarte edildi. İskelet ve oküler bulguların olmaması, idrarkan aminoasitlerinin normal gelmesi nedeniyle homosistinüriden uzaklaşıldı. Alfa-1 antitripsin eksikliği açısından bakılan serum alfa-1 antitripsin düzeyi de normal sınırlarda idi. Spontan pnömotoraks, Birt-Hogg-Dube sendromunda cilt bulguları ve renal tümörler genellikle 40 yaş civarında fark edildiğinden ilk bulgu olabilir. Bu sendromda follükülün kodlayan genlerde mutasyon söz konusudur. Birçok AP vakasında Birt-Hogg-Dube sendromunda görülen follükülün gen mutasyonları tespit edilmiştir. Bu nedenle günümüzde AP vakaları Birt-Hogg-Dube sendromunun fenotipik bir parçası kabul edilebilir (7). Biz bu sendromu, hastamızın follükülün gen mutasyon çalışması teknik zorluklar nedeniyle yapılamadığından dışlayamadık ancak aile genetik merkezimiz tarafından takibe alındı.

Ailevi pnömotoraks adolesan ve erişkinlerde daha sık olmasına rağmen, yenidoğanlar da oldukça nadirdir. İlk kez Wilson 1979'da aynı aileden biri yenidoğan olmak üzere 4 kişiyi tanımlamıştır (9). Daha sonra, Bagchie, altta yatan herhangi bir patoloji olmaksızın yaşamın ilk saatlerinde pnömotoraks gelişen 2 kız, 2 erkek 4 kardeş, Engdahl ve Singh, yenidoğan döneminde pnömotoraks saptanan 2 kardeş, Kugelman 2 ayrı aileden nCPAP tedavisi alan 2'şer kardeş bildirmiştir (1,2,10,11). Ülkemizden de Özkiraz ve ark. yenidoğan döneminde AP'lı 2 kardeş tanımlamıştır (12). Bizim olgularımız yenidoğan döneminde pnömotoraks geliştiği bildirilen ilk ikiz kardeşlerdir. Her iki hasta, akrabalık öyküsü ve genetik hastalık potansiyeli olan ailede pnömotoraks görülen ilk olgulardır.

Devamlı pozitif basınç tedavisi, solunum sıkıntısı olan preterm bebeklerde pnömotoraks riskini artırabilir. Hastalarımızın her ikisi yenidoğanın geçici takipnesine bağlı solunum sıkıntısı nedeniyle nCPAP'te izleniyordu. Ancak dispne, takipne ve siyanozu olan, nCPAP tedavisi uygulanan prospektif randomize bir çalışmada 103 bebekten sadece birinde pnömotoraks bildirilmiştir (13). Ayrıca Kugelman ve ark. geçici takipnesi olan 67 yenidoğan olgularının %13.4'ünde nCPAP, %11.9'unda mekanik ventilasyon uyguladıklarını, bunların sadece ikisinde (%3) pnömotoraks görüldüğünü bildirmişlerdir (2). Her ne kadar düşük yüzde olsa bile nazal CPAP uygulanan hastalarda pnömotoraks bilinen bir komplikasyondur. Ancak olgularımızda gelişen tablonun doğum salonunda canlandırma ihtiyacı olmadan,



Resim 2a: Bilateral havalanma artışı



Resim 2b: Bilateral pnömotoraks

düşük basınçlı nazal CPAP altındayken gelişmesi, olguların ikiz kardeş olması, tablonun yaşamın ilk saatlerinde ortaya çıkması ve uzun süre tedavi gerekmesi düşünüldüğünde AP tanısı desteklenmektedir. Bu bulgularıyla hastaların uzun dönem takibi planlanmıştır.

Biz bu vakalar dolayısıyla neonatal dönemde AP düşünülen bireylere sahip ailelere, genetik danışmanlığın sağlanmasının önemli bir fayda sağlayacağını ve birinci derece yakınlarına da hastalık riski açısından danışmanlık hizmetinin verilmesinin yararlı olabileceğini vurgulamak istedik.

KAYNAKLAR

1. Singh SA, Amin H. Familial spontaneous pneumothorax in neonates. *Indian J Pediatr* 2005;72(5):445-7.
2. Kugelman A, Riskin A, Weinger-Abend M, Bader D. Familial neonatal pneumothorax associated with transient tachypnea of the newborn. *Pediatr Pulmonol* 2003;36(1):69-72.
3. Fanaroff AA, Martin RJ, Walsh MC. Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine: Diseases of the Fetus and Infant. 8th edition. Philadelphia: Mosby, 2006:1128-9.
4. Stoll BJ, Kliegman RM. Extrapulmonary extravasation of air. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (eds). *Nelson Textbook of Pediatrics*. 17th ed. Philadelphia: WB Saunders, 2004: 586-7.
5. Faber E. Spontaneous pneumothorax in 2 siblings. *Hospital Stidende* 1921; 64:573-4.
6. Abolnik IZ, Lossos IS, Zlotogora J, Brauer R. On the inheritance of primary spontaneous pneumothorax. *Am J Med Genet* 1991;40(2):155-8.
7. Chiu HT, Garcia KG. Familial spontaneous pneumothorax. *Curr Opin Pulm Med* 2006;12(4):268-72.
8. Chiu HT, Garcia KG. Current Opinion in Pulmonary Medicine Turkish Edition. *Ailevi Spontan Pnömotoraks* 2007;1:55-60.
9. Wilson WG, Aylsworth AS. Familial spontaneous pneumothorax. *Pediatrics* 1979;64(2):172-5.
10. Bagchi I, Nycyk JA. Familial spontaneous pneumothorax. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2002;87(1):70
11. Engdahl MS, Gershan WM. Familial spontaneous pneumothorax in neonates. *Pediatr Pulmonol* 1998;25(6):398-400.
12. Özkiraz S, Tarcan A, Gürakan B. Yenidoğanın geçici takipnesi ve ailevi spontan pnömotoraks. *Türk Pediatri Arşivi* 2004;39(4):185-6.
13. Hauer AC, Rosegger H, Haas J, Haxhija EQ. Reaction of term newborns with prolonged postnatal dyspnoea to early oxygen, mask continuous positive airway pressure, and volume expansion: a prospective, randomised, clinical trial. *Eur J Pediatr* 1996;155(9):805-10.