

Prenatal Safra Kesesi Agenezi ve Duoneal Atrezi Saptanan İki Kız Kardeşte Mitchell-Riley Sendromuna Dikkat

Gülbin Yazgan, Ayşenur Celayir, Nevzat Aykut Bayrak*, Ali Karaman**, Oya Demirci***

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Cerrahisi Kliniği, Çocuk Gastroenteroloji*, Genetik**, Perinatoloji***

Giriş

İzole safra kesesi agenezisi sorunsuz seyredabilmektedir. Bu çalışmada, prenatal safra kesesi agenezisi ve duodenal atrezi prenatal tanılarıyla iki yıl arayla doğan iki kız kardeş olgu sunularak safra kesesi agenezisinin duodenal atrezi, ekzokrin pankreas yetmezliği, neonatal diyabet ile karakterize olduğu Mitchell-Riley Sendromu'nun fatal seyrine dikkat çekilmesi amaçlandı.

Olgu Sunumu

İkinci derece akraba evliliği olan, 26 yaşındaki bir annede iki yıl arayla ikinci ve üçüncü gebeliğinde prenatal olarak safra kesesi agenezisi ve duodenal atrezi saptandı. Üç yaşındaki ilk erkek çocukları Tip 1 diyabet tanılıydı.

- İlk kız bebek: SAT'a göre 37+3, US'a göre 27+4 haftada, C/S ile 1230 g doğdu.
- İkinci kız bebek: SAT'a göre 37+5, US'a göre 32+4 haftada, C/S ile 1300 g doğdu.

Her iki bebekte postnatal ilk günlerde gelişen ağır hipoglisemi atakları, sıvı tedavisi ile kontrol altına alındı. Sürekli transfüzyon gerektiren anemi ve trombositopeni tabloları gözlenen olgular gerekli hazırlıklar tamamlanarak beşinci gün opere edildiler.

Laparotomide karaciğer normal renk ve görünümde olup safra kesesi izlenmedi (Şekil 1). Duodenum birinci kısmında dilatasyon (Şekil 2) ve hipertrofi, ikinci kısmında Tip I Duodenal Atrezi saptandı (Şekil 3), Windsock olmadığı doğrulanarak Diamond şeklinde duodenoduodenostomi anastomozu gerçekleştirildi (Şekil 3) ve lümeninden sıvı geçişi ile anastomoz sağlanıldığı kontrol edildi.



Şekil 1. Safra kesesi agenezisi



Şekil 2. Duodenum Dilatasyonu



Şekil 3. Tip I Atrezi



Şekil 4. Duodenoduodenostomi

Preoperatif ve postoperatif tekrarlanan açlık ve tokluk hepatobiliyer ultrasonlarında safra kesesi görüntülenmedi, intrahepatik safra yollarında dilatasyon yoktu. GIS pasaj başladığında postoperatif 5.gün enteral beslenme başlanarak birinci haftada tam doz enteral beslenmeye geçildi. Gaitası koloreydi ve pankreatik elastaz düzeyi 3 mcg/g olarak saptanarak pankreas ekzokrin yetmezlikleri teyit edildi.

Birinci bebekte post operatif 20.gün, ikinci bebekte 27.gün opistotonus gelişti; nörolojik incelemelerinde etiyoloji belirlenemedi. Her iki hasta ikinci aylarında çocuk yoğun bakım ünitesine sevk edildi ve yaşamlarının dördüncü ayında kaybedildi.

Ailenin genetik testlerinde iki kız bebek ve babada Xq27.3 bölgesinde 506.8 kb'lık bir kopya sayı artışı (duplikasyon) saptandı; bu bölge içinde SPANXN1 geni yer almakta olup klinik önemi belirsizdi (VUS).

Sonuç

İlk erkek çocuklarının Tip 1 diyabetli olması, prenatal safra kesesi agenezisi ve duodenal atrezi tanımlı iki kız çocuklarının postnatal süreçlerinde ekzokrin pankreas bozukluğu ve hipoglisemi ataklarının olması, sürekli transfüzyon gerektiren anemi, trombositopeni tablosunun olması Mitchell-Riley Sendromu ile uyumluydu. Kız bebeklerde sürecin fatal seyretmesi, erkeklerde Tip 1 diyabetle prezente olması dikkat çekiciydi. Akraba evlilik gebeliklerinde bu gibi nadir görülen sendromların tekrarlama riski de artmaktadır. Prenatal takip ve genetik danışmanlık erken tanı için önemlidir.

Çıkar Çatışması Beyanı: Yazarlar bu çalışma ile ilgili herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.