

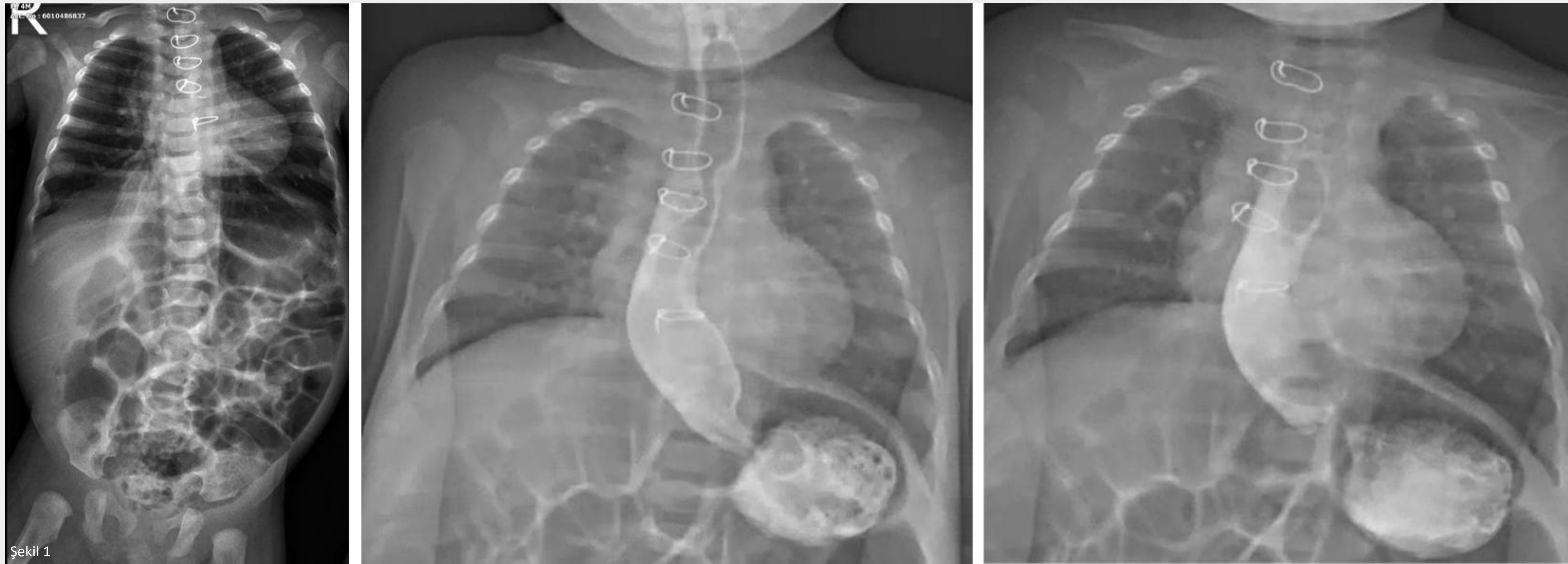
Özgül Olmayan Özofagus Motilite Bozukluğuna Eşlik Eden ALCAPA Sendromu ve NGLY1 Gen Mutasyonu Birlikteliği

Gülşen Biçer, Ayşe Karaman, Ferda Özbay Hoşnut*, İbrahim Karaman

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahisi ve *Çocuk Gastroenteroloji Klinikleri



Giriş: Özgül olmayan özofagus motilite bozukluğu, özofagusda ileri, geri, tersiyer, amplitüdlere ve süreleri değişebilen non-fonksiyonel kasılmalar ile karakterizedir. Burada sol koroner arterin pulmoner arterden çıkış anomali (ALCAPA) sendromu ve konjenital deglikozilasyon bozukluğuna eşlik eden ve infantil akalazyaya ile karışan özgül olmayan özofagus motilite bozukluğu olgusu sunulması amaçlanmıştır.



Olgu Sunumu: 4 aylık erkek hasta, doğum sonrası tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, öksürük ve batın distansiyonu şikayetleriyle, infantil akalazyaya ön tanısı ile hastanemize getirildi. Hasta iki aylıkken ALCAPA sendromu nedeniyle kardiyovasküler cerrahi tarafından opere edilmişti. Gelişme geriliği bulunan hastanın, yüksek ateş ve öksürük şikayetleriyle tekrarlayan yoğun bakım yatışları olduğu ve nöbet öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muayenede solunum seslerinde kabalaşma ve interkostal çekilmeler ile batın distansiyonu saptandı. Opaklı üst gastrointestinal radyografide; özofagusun belirgin dilate olduğu, opak maddenin mideye geçişinin yavaşladığı ve gastroözofageal reflü olduğu saptandı. (Şekil 1) Üst gastrointestinal sistem endoskopisinde; özofagusun oldukça geniş olduğu ve özofagusda ilerletici olmayan sık non-fonksiyonel kasılmalar bulunduğu görüldü. Hastanın mide ve duodenumunun da geniş olduğu ve mide fundusunda ülser bulunduğu tespit edildi. (Şekil 2) Motilite bozukluğu ve mide ülserine yönelik tedavi başlanan ve reflüye uygun beslenen hasta yeterli oral alım sağlandıktan sonra taburcu edildi. Hastanın klinik ekzom dizileme tetkikinde hipotoniye neden olan NGLY1-konjenital deglikozilasyon bozukluğu tespit edildi.

Tartışma: Sol koroner arterin pulmoner arterden köken aldığı nadir bir konjenital kalp hastalığı olan ALCAPA sendromu, konjestif kalp yetmezliği ve dilate kardiyomiyopati gelişimi sonucu mortal seyredebilen bir anomalidir. N-glikanaz 1 (NGLY1) eksikliği, gelişimsel gecikme, periferik nöropati, yüksek karaciğer transaminazları, hiperkinetik hareket bozukluğu ve hipolakrime ile karakterize, çok nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. NGLY1 gen mutasyonu hem kaslarda hipotoniye hem de mitokondriyal işlev bozukluğu ile sitokin sinyallemede artışa yol açabilir. Özgül olmayan özofagus motilite bozukluğunda, etkisiz özofagus motilitesine bağlı yutma güçlüğü, sık aspirasyonlar ve büyüme-gelişme geriliği görülür. Radyolojik tetkikler ve endoskopik inceleme sırasında özofagusun anormal motilitesi tespit edilebilir. Bu hastalarda anormal motiliteye neden olabilecek ek sorunlar da araştırılmalıdır. Bu duruma eşlik eden ALCAPA sendromu ve olası etyolojik neden olabilecek NGLY1 gen mutasyonu literatürde bildirilmemiştir.

Kaynaklar:

1. Gyawali CP, et al. Ineffective esophageal motility: Concepts, future directions, and conclusions from the Stanford 2018 symposium. Neurogastroenterol Motil. 2019 September ; 31(9): e13584. doi:10.1111/nmo.13584.
2. Kariminejad A, et al. NGLY1 deficiency: Novel variants and literature review. European Journal of Medical Genetics 64 (2021) 104146
3. Mueller WF, et al. GlcNAc-Asn is a biomarker for NGLY1 deficiency. J. Biochem. 2022;171(2):177–186
<https://doi.org/10.1093/jb/mvab111>.