



# Geç Başlangıçlı Konjenital Diyafragma Hernisi; Üç Olgunun Sunumu

## Late-Onset Congenital Diaphragmatic Hernia; Report of Three Cases

Fatih Çelmeli<sup>1</sup>, Atiye Nil Palancı<sup>2</sup>, Murat Şahin<sup>3</sup>, Eylem Ulaş Saz<sup>4</sup>, Doğa Türkkahraman<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Antalya, Türkiye

<sup>2</sup>Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Antalya, Türkiye

<sup>3</sup>Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Antalya, Türkiye

<sup>4</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir, Türkiye

### ÖZET

Konjenital diyafragma hernisi (KDH) intrauterin dönemde diyafragmanın yapısal defekti ile karakterize doğumsal bir anomalidir. İlk bir aydan sonra tanı alan olgular geç başlangıçlı KDH olarak adlandırılır. Bu olgu sunumunda, farklı klinik bulgularla kliniğimize başvuran ve geç başlangıçlı KDH tanısı alıp cerrahi müdahale ile başarılı bir şekilde tedavi edilen üç olguyu sunuyoruz. *The Journal of Pediatric Research 2015;2(2):105-8*

**Anahtar kelimeler:** Geç başlangıç, konjenital diyafragma hernisi, çocuklar

**Çıkar Çatışması:** Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

### ABSTRACT

Congenital diaphragmatic hernia (CDH) is a congenital anomaly characterized by developmental defect of the diaphragm in the intrauterine period. Late onset CDH is defined as the CDH that presents after the first month of age. Here, we report three cases with late-onset CDH presenting with a variety of clinical manifestations, and who were treated successfully by surgery. *The Journal of Pediatric Research 2015;2(1):105-8*

**Key words:** Late onset, congenital diaphragmatic hernia, children

**Conflicts of Interest:** The authors reported no conflict of interest related to this article.

### Giriş

Konjenital diyafragma hernisi (KDH) genellikle yeni doğan döneminde solunum sıkıntısına neden olan diyafragma defekti ile karakterize doğumsal bir anomalidir. Akciğer gelişiminin erken döneminde karın içi organların fetal göğüs boşluğuna girmesi sonucu meydana gelir ve geniş bir klinik yelpazede semptomlar verebilir (1). KDH her 2000-4000 doğumda bir görülmekte olup tüm konjenital anomalilerin %8'ini oluşturur ve mortalitesi yüksektir (2). Doğum sonrası ilk bir kaç saat veya gün içerisinde akut solunum sıkıntısının gelişmesi klasik bulgusudur. İlk bir aydan sonra tanı alan KDH ise geç başlangıçlı olarak kabul

edilir. Lokalizasyonuna göre ise substernal mesafede, Morgagni hernisi, (%1-5), posterolateral bölgede, Bochdalek hernisi, (%90) ve özofageal hiatusda Hiatal herni, (%1-5) olarak adlandırılırlar (3). Genellikle Bochdalek hernisi erken, Morgagni ve hiatal herni ise geç başlangıçlıdır. Klinik semptomlar, diyafragmadaki defektin büyüklüğü, karşı taraf akciğerin matürasyonu ile ilişkilidir ve buna bağlı olarak değişkenlik gösterebilir; doğum sonrası erken dönemde ağır solunum yetmezliği ile ortaya çıkabileceği gibi, ilerleyen dönemde tekrarlayan solunum ve gastrointestinal sistem bulguları ile de kendini gösterebilir. Yanlış ve gecikmiş tanı, mortalite ve morbiditeye sebep olabilir.

Bu olgu serisinde, çocuk Alerji-İmmünoloji polikliniğimize

### Yazışma Adresi/Address for Correspondence

Dr. Fatih Çelmeli, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Antalya, Türkiye  
Tel.: +90 532 262 69 98 E-posta: fcelmeli@hotmail.com

Geliş tarihi/Received: 23.10.2014 Kabul tarihi/ Accepted: 23.02.2015

farklı başvuru semptomları ile değerlendirilen üç diyafragma hernisi olgusunun klinik ve radyolojik bulgularını sunmak istedik.

## Olgu Sunumları

### Olgu 1

Prenatal takipli 39 günlük erkek bebek, emmede azalma, solunum sıkıntısı ve solukluk yakınması ile getirildi. Miad, 3500 gr, normal spontan yol ile doğan hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Antenatal ultrasonda polihidroamniyoz bulgusu saptanmamıştı. Hastanın bir gün önce başlayan solunum sıkıntısı dışında şikayeti yoktu. Fizik muayenede; taşikardi ve takipnesi mevcuttu. Hemitoraksın sağ tarafında akciğer sesleri normal olarak duyulurken, sol tarafta akciğer sesleri yoktu. Acil serviste, ilk inceleme sonrası bronşiolit/bronkopnömoni olabileceği düşünülerek inhale  $\beta$ 2-mimetik tedavisi verilmişti. Kliniğinde düzelme olmaması, perioral siyanoz gelişmesi nedeni ile çekilen posterior-anterior (PA) akciğer grafisinde sol hemitoraksta gastrotoraks olduğu ve mediasteninin minimal olarak sağa yer değiştirdiği görüldü (Resim 1a). Hastanın kan gazında; Ph: 7,44, PCO<sub>2</sub>: 49 mmhg, PO<sub>2</sub>: 44 mmhg, HCO<sub>3</sub>: 28 meq/lt, laboratuvar bulgularında; WBC: 8170/mm<sup>3</sup>, trombosit: 532,000/mm<sup>3</sup>, hemoglobin: 10,1 gr/dl, CRP <0,31 mg/dl olarak saptandı. Toraksın bilgisayarlı tomografisinde (BT); sol hemitoraksta mide herniasyonu ile birlikte olan diafragmatik herni (Bochdalek hernisi), sol akciğerde kollaps ve mediastinal kayma saptandı (Resim 1b). Oksijen tedavisi ile siyanozu düzelen hasta geç başlangıçlı KDH (Bochdalek hernisi) tanısı ile operasyon için çocuk cerrahisi servisine yatırıldı.

### Olgu 2

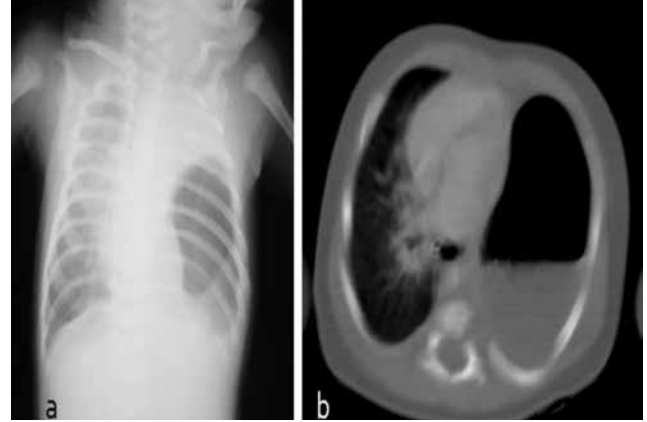
Altı yaşında erkek hasta öksürük yakınması ile başvurdu. Son iki yıl içerisinde iki kez bronkopnömoni geçirdiği ve sık bronşit tanısı ile tedavi gördüğü öğrenildi. Astim tanısı ile inhale steroid, montelukast ve inhale  $\beta$ 2-mimetik tedavisi almış ancak fayda görmemişti. Reflü ve rinit semptomları yoktu. Fiziksel ve mental gelişimi normal sınırlar içerisindeydi. Aile öyküsünde astim, immünyetmezlik ve tüberküloz tanımlanmadı. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Prenatal dönemde ilaç alım öyküsü saptanmadı. Fizik muayenede; parsiyel pektus ekskavatus ve sol kolda fokomeli mevcuttu (Resim 2). Bilateral akciğer sesleri doğaldı. Laboratuvar bulgularında; WBC: 7300/mm<sup>3</sup>, trombosit: 351,000/mm<sup>3</sup>, hemoglobin: 14,7 gr/dl, CRP <0,01 mg/dl, sedimantasyon 2 mm/saat ve immünglobulin değerleri normal sınırlar içerisindeydi.

Hastanın çekilen PA akciğer grafisinde, bir ay önce çekilen grafide gözlenen sağ akciğer orta lob infiltrasyonunun kaybolduğu ve aynı bölgede sağ parakardiyal alanda barsak anslarının olduğu izlendi. Sol hemitoraksta akciğer parankim sahalarında patolojik bulgu yoktu (Resim 3a, 3b, 3c). Toraks BT'de sağ hemitoraks bazal kesimde parakardiyal alanda toraksa herniye olmuş kalın barsak ansı ve karaciğer anteriorundan toraksa uzanan kolon ansı saptandı. Geç başlangıçlı KDH (Morgagni) tanısı konuldu. Eşlik edebilecek

anomaliler açısından yapılan tetkiklerde kromozom analizi, 46 XY olarak bulundu. Transtorasik ekokardiyografisinde ve batin ultrasonografisinde herhangi bir patolojik bulgu ve ek anomali saptanmadı. Hastaya çocuk cerrahisi tarafından elektif şartlarda düzeltici operasyon uygulandı.

### Olgu 3

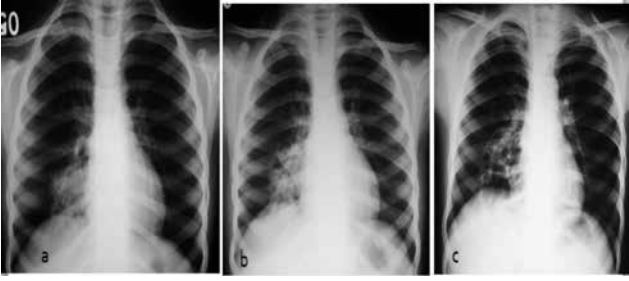
Üç yaşında erkek hasta fizik muayenesinde üfürüm saptanması üzerine kardiyoloji polikliniğine başvurdu. Ekokardiyografisinde sağ atrium ve ventriküle dışarıdan bası yapan kitle görünümü tespit edilmesi üzerine görüş istendi (Resim 4a). Hastanın aktif yakınması yoktu. Özgeçmiş ve soy geçmişte özellik yoktu. Fizik muayenede toraks oskültasyonu dikkatle dinlendiğinde, sağ hemitoraksta barsak sesleri duyuluyordu. Sağ akciğer grafisinde; sağ hemitoraksta parakardiyal alanda barsak ansları mevcuttu (Resim 4b). Toraks BT'de sağ hemitoraks parakardiyal alanda diyaframdan toraksa herniye olmuş kalın barsak ansı saptandı (Resim 4c). Hastanın ekokardiyografisinde pulmoner hipertansiyon ve ek anomaliler saptanmadı. Batin ultrasonografisinde patolojik bulgu saptanmadı. Hastaya Morgagni hernisi tanısı ile elektif



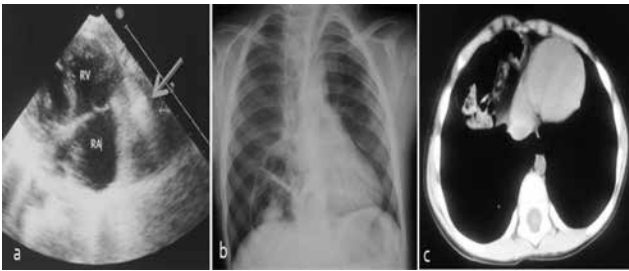
**Resim 1. a)** Posterior-anterior akciğer grafisinde sol hemitoraksta gastrotoraks ve mediasteninin minimal olarak sağa doğru kayma görülmektedir. **b)** Toraksın bilgisayarlı tomografisinde sol hemitoraksta mide herniasyonu (gastrotoraks) ile birlikte olan sol akciğerde kollaps ve mediastinal kayma görülmektedir



**Resim 2.** Parsiyel pektus ekskavatus ve sol kolda fokomeli bulgusu



**Resim 3. a, b, c)** Hastanın farklı dönemlerde çekilen posterior-anterior akciğer grafilerinde sağ orta lobda görülen radyo opak gölgelenmenin zamanla kaybolduğu ve yerine barsak anslarının aldığı gözlemlendi.



**Resim 4. a)** Ekokardiyografide sağ atrium ve ventriküle dışarıdan bası yapan kitle görünümü. **b)** Posterior-anterior grafisinde sağ hemitoraksta parakardiyak alanda kalın barsak ansları. **c)** Toraksın bilgisayarlı tomografisinde sağ hemitoraks parakardiyak alanda diaframdan toraksa herniye olmuş kalın barsak ansları

şartlarda çocuk cerrahisi tarafından düzeltici operasyon uygulandı.

## Tartışma

Klasik olarak KDH doğumdan sonraki ilk saatlerde bulgu verir. Sporadik bir anomali olarak kabul edilmesine rağmen %2 oranında ailesel olgular da bildirilmiştir (4). KDH doğumdan hemen sonra semptomatik hale geldiğinden tanısı yeni doğan döneminde konulmaktadır. İlk bir kaç saat veya gün içerisinde akut solunum sıkıntısının gelişmesi klasik bulgusudur. İlk bir aydan sonra tanı alan KDH ise geç başlangıçlı olarak kabul edilir. Tüm diafragma hernisi olgularının %2,6-45,5'ini geç başlangıçlı olgular oluşturmaktadır (5,6). Kim ve ark. 30 yıllık izlemlerinde geç başlangıçlı KDH olgularını sundukları çalışmada sıklığı %18,9 (7 olgu/toplam 37) olarak raporlamışlardır (7).

Prenatal ultrasonografinin KDH tanısında duyarlılığı oldukça yüksektir. Ancak tanı ortalama 24. gebelik haftasında konulabilir (8). Serimizdeki ilk olgumuzun prenatal takipli olmasına rağmen tanının konulamaması da fetal anomali taramasının yapılma zamanı ile ilişkili olabilir.

Geç başlangıçlı KDH olgularının değerlendirildiği bir çalışmada 125 çalışma değerlendirilmiş ve erkek/kız oranı 2/1 olarak saptanmıştır. En sık (%79,4) sol posterolateral KDH görüldüğü, hastaların %65'inin ilk bir yıl içerisinde semptom verdiği rapor edilmiştir. En sık gözlenen semptom kusma ve dispnedir (9). Geç başlangıçlı hastalarda süt çocukluğu

döneminde solunum sistemi yakınmaları ön planda iken, daha büyük çocuklarda gastrointestinal sistem yakınmaları ön plandadır (10). Bizim olgularımızdan ikisi solunum sistemi bulguları ile başvururken üçüncü olgu asemptomatiktir.

Yine geç başlangıçlı KDH olgularının değerlendirildiği, ortalama yaşları 1,5 yıl olan (38 gün-9,9 yaş) 15 çocuktan oluşan bir olgu serisinde, hastaların %40'ı (n=6) respiratuar semptomlar, %40'ı (n=6) gastrointestinal semptomlar, %20'si ise her iki semptom ile başvurmuş olup, primer onarım sonrası ortalama 2 yıllık takipte sağ kalım oranı %100 olarak tespit edilmiştir (11). Bağlay ve ark. operasyon öncesi mortalite %3,9, postoperatif komplikasyon %3,6, herni rekürrensi ise %1,9 olarak bildirilmiştir (9).

Morgagni hernisi tanısı alan olgu 2'de yine solunum sistemi semptomları ön planda idi. Sağ orta lop sendromunu düşündürebilecek akciğer grafi bulguları ve astım benzeri şikayetleri nedeni ile iki yıldır tedavi ve takip edilmişti. Hastaya başvuru öncesi çekilen akciğer grafisinde infiltrasyon görünümü mevcuttu. Bu olgu vesilesiyle tedaviye dirençli astım ve tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu etyolojisinde KDH'nin göz önünde tutulması gerekliliğini ve tanının tekrar değerlendirilmesinin önemini vurgulamak istedik. Bağlay ve ark. geç başlangıçlı KDH de %25 olguda PA AC grafisinin yanıltıcı olabildiğini ve toraks tomografisinin iyi bir seçenek olduğunu rapor ettiler (12). Üç olguda da kesin tanı toraks tomografisi ile desteklenmiştir. Üçüncü olgumuz ise fizik muayenesinde üfürüm saptanması üzerine tetkik edilirken KDH tanısı almış olup, herhangi bir solunumsal ya da gastrointestinal semptomu yoktu. Ekokardiyografisini yapan doktorun dikkati sonucu erken saptanabilmiştir.

KDH mevcut hastalarda eşlik eden anomali insidansı %10-50 arasında değişmektedir (9). Bilateral hernilerde eşlik eden anomali varlığı ise %95'e kadar çıkabilmektedir. Nöral tüp defektleri, kardiyak defektler, genitoüriner anomaliler ve orta hat defektlerine (özofagus atrezisi, omfaloşel, yarık damak gibi) sık rastlanır (13). Geç başlangıçlı KDH'li olgular ek anomaliler açısından dikkatli değerlendirilmelidir. İkinci olgumuzda fokomeli ve parsiyel pektus ekskavatus mevcuttu. Fokomeli gibi ağır bir anomali varlığında diyafragma hernisi açısından dikkat edilmesi gerekmektedir.

Sonuç olarak, KDH'li hastalar her zaman erken ve doğru tanı alamayabilirler. Farklı yaşlarda ve farklı klinik tablolarla başvurabilirler. Bu üç olgu ile günümüz hasta yoğunluğunda KDH tanısının konulması ve yanlış tedavilerin önlenmesinde yüksek dikkat gerekliliğini vurgulamak istedik.

## Kaynaklar

1. Gosche JR, Islam S, Boulanger SC. Congenital diaphragmatic hernia: searching for answers. Am J Surg 2005; 190:324-32.
2. Doyle NM, Lally KP. The CDH Study Group and advances in the clinical care of the patient with congenital diaphragmatic hernia. Semin Perinatol 2004; 28:174-84.
3. Demirkaya A, Kaynak K. Bochdalek Hernisi'nde Tanı ve Cerrahi Tedavi. Turk Klin J Thoracic Surg Spec Top 2010; 3:18-22.

4. Holder AM, Klaassens M, Tibboel D, de Klein A, Lee B, Scott DA. Genetic factors in congenital diaphragmatic hernia. *Am J Hum Genet* 2007; 80:825-45.
5. Elhalaby EA, Abo Sikeena MH. Delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int* 2002; 18:480-5.
6. Kitano Y, Lally KP, Lally PA; Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2005; 40:1839-43.
7. Kim DJ, Chung JH. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: the experience of single institution in Korea. *Yonsei Med J* 2013; 54:1143-8.
8. Graham G, Devine PC. Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol* 2005; 29:69-76.
9. Baglaj M. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: a clinical spectrum. *Pediatr Surg Int* 2004; 20:658-69.
10. Banac S, Ahel V, Rozmanic V, Gazdik M, Saina G, Mavrinac B. [Congenital diaphragmatic hernia in older children]. *Acta Med Croatica* 2003; 58:225-8.
11. Chao PH, Chuang JH, Lee SY, Huang HC. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in childhood. *Acta Paediatr* 2011; 100:425-8.
12. Baglaj M, Dorobisz U. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: a literature review. *Pediatr Radiol* 2005;34:478-88.
13. Sweed Y, Puri P. Congenital diaphragmatic hernia: influence of associated malformations on survival. *Arch Dis Child* 1993; 69:68-70.