

İntestinal Psödoobstrüksiyon Ataklarıyla Seyreden Visseral Miyopatili Olguda Megaduodenum, Uzun Segment Barret Özofagus ve Kardiyak Anomali Birlikteliği

Megaduodenum, Long Segment Barrett's Esophagus and Cardiac Anomaly in a Case with Visceral Myopathy Associated with Intestinal Pseudoobstruction: Case Report

Roni ATALAY,^a
Fatma Ebru AKIN,^a
Aylin DEMİREZER BOLAT,^a
Tevfik SOLAKOĞLU,^a
Naciye Şemnur BÜYÜKAŞIK,^a
Eyüp SELVİ,^a
Osman ERSOY^a

^aGastroenteroloji Kliniği,
Ankara Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, Ankara

Geliş Tarihi/Received: 07.09.2011
Kabul Tarihi/Accepted: 10.03.2012

*Bu olgu sunumu, 7. Hepato Gastroenteroloji
Kongresi (29 Eylül-3 Ekim 2010, Antalya)'nde
tebliğ edilmiştir.*

Yazışma Adresi/Correspondence:
Roni ATALAY
Ankara Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Gastroenteroloji Kliniği, Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
atalayr@mynet.com

ÖZET Ailesel visseral miyopatileri gastrointestinal düz kas hücrelerinde fibrozis ve dejenerasyonu ile karakterize bir grup genetik hastalıktır. Sıklıkla idiyopatik kronik intestinal psödoobstrüksiyon sendromuna neden olur. Visseral miyopati ile megaduodenum, megakolon, gastrik dilatasyon, gastrik atoni, üriner lezyonlar, özofagus aperistaltizmi, Barret özofagus, kardiyak anomalite, pitozis, oftalmopleji ve şilöz asit birlikteliği yayınlarda rapor edilmiştir. Visseral miyopati ile uzun segment Barrett özofagus ve kalp anomalileri birlikteliği ise bir yayında bildirilmiştir. Yirmi sekiz yaşında kadın hasta, altı yıldır olan bulantı, kusma ve ishal şikâyetlerinin tekrarlaması üzerine kliğimize başvurdu. Öz geçmişinde büyüme gelişme geriliği, hipotiroidi, atriyoventriküler (AV) tam blok nedeniyle pace maker implantasyonu vardı. Tekrarlayan intestinal psödoobstrüksiyon atakları nedeniyle daha öncede birçok kez hastanede yatış öyküsü mevcuttu. Bu yazıda, psödoobstrüksiyon ataklarıyla seyreden visseral miyopatili bir olguda saptanan megaduodenum, uzun segment Barret özofagus ve AV tam blok birlikteliği sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: İntestinal psödo-obstrüksiyon; Barret özofagus;
megaduodenum; atriyoventriküler blok

ABSTRACT Familial visceral myopathies are a group of genetic disorders characterized with fibrosis and degeneration of smooth muscle cells, mostly resulting in idiopathic chronic megaduodenum pseudoobstruction syndrome. Association of visceral myopathy with megacolon, gastric dilatation, gastric atony, urinary lesions esophagus aperistaltism, Barrett's esophagus, cardiac anomalies, ptosis, oftalmoplegia and silose acid has well been documented in literature. Association of visceral myopathy with long segment Barrett's esophagus and cardiac anomalies, however, was reported in an earlier study. A female patient aged 28-years-old applied to our clinic upon repetition of her complaints of nausea, vomiting and diarrhea, continuing for six years. In her medical history, she had growth retardation, hypothyroidism, pace-maker implementation due to full-block atrioventricular (AV). Also she had already been admitted to hospital several times with intestinal pseudoobstruction attacks. In this presentation, a case with visceral myopathy associated with pseudoobstruction, megaduodenum, long segment barrett's esophagus and AV full-block is presented.

Key Words: Intestinal pseudo-obstruction; Barret's esophagus;
megaduodenum; atrioventricular block

Türkiye Klinikleri J Gastroenterohepatol 2012;19(1):52-4

Visseral miyopati, gastrointestinal sistem düz kaslarında fibrozis ve dejenerasyon ile karakterize nadir görülen, genetik bir hastalıktır. Sıklıkla idiyopatik kronik intestinal psödoobstrüksiyon sendromuna neden olur.¹ Visseral miyopatide klinik bulgular hiç semptomun olmadığı durumdan, bağırsak ve üriner obstrüksiyona kadar değişebilen

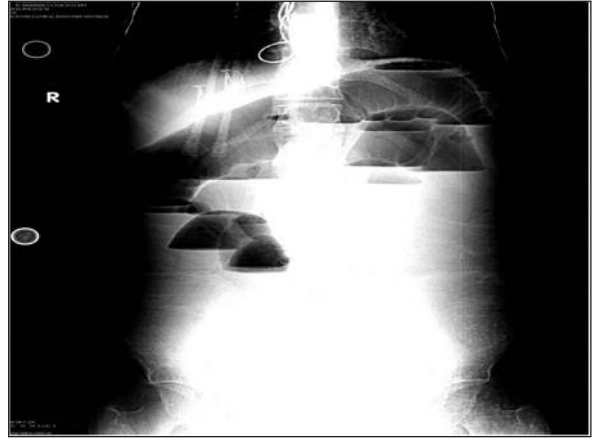
çok geniş bir spektrumda görülebilir.¹ İntestinal psödoobstrüksiyon tekrarlayan obstrüksiyon bulgularıyla karakterizedir.² Visseral miyopati ailesel veya sporadik olarak görülebilir. Visseral miyopati ile üriner sistem, göz ve uterus ilişkisi bildirilmiştir.¹⁻⁴ Ailesel visseral miyopati tanılı aynı aileden üç vakada visseral miyopati ile psödoobstrüksiyon, megaduodenum, Barret özofagus ve kardiyak anomalite birlikteliği bildirilmiştir.⁵

Bu yazıda psödoobstrüksiyon ataklarıyla seyreden visseral miyopati bir olguda saptanan megaduodenum, uzun segment Barret özofagus ve atriyoventriküler (AV) tam blok birlikteliği sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Yirmi sekiz yaşında kadın hasta, altı yıldır olan bulantı, kusma ve ishal şikâyetlerinin tekrarlaması üzerine kliniğimize başvurdu. Öz geçmişinde büyüme gelişme geriliği, hipotiroidi, AV tam blok nedeniyle "pace maker" implantasyonu vardı. Tekrarlayan intestinal psödoobstrüksiyon atakları nedeniyle daha öncede birçok kez hastanede yatış öyküsü mevcuttu. Bu şikâyetlerle başvurduğu dış merkezde hastaya yapılan tanısal laparotomi sırasında alınan tam kat jejunum biyopsisi ile visseral miyopati tanısı konulmuştu. Aile öyküsünde benzer şikâyetleri olan kimse yoktu.

Fizik muayenesinde; genel durum orta, tansiyon arteriyel: 80/60 mmHg, nabız: 96/dk, vücut ısısı: 36 C, boy:137 cm, kilo:24,8 kg, beden kitle indeksi (BMI):13,2 idi. Batın muayenesinde; batında yaygın hassasiyet, rebound ve defans mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde; hemoglobin: 11,5 g/dL, Na: 119 mmol/L, K: 3,2 mmol/L, albumin: 2,4 g/dL değerleri mevcuttu. Diğer biyokimyasal testler normaldi. Ayakta direkt batın grafisinde; yoğun hava-sıvı seviyeleri izlendi (Resim 1). Abdomen tomografisinde; özofagus dilate görünümde, ince bağırsak ansları belirgin dilate görünümde izlendi (Resim 2). Özofagogastroduodenoskopide; özofagusta uzun segment Barret ile uyumlu görünüm mevcuttu. Bulbus ve duodenum 2. kısım ileri derecede dilataydı. Özofagus biyopsileri barret özofagus ile uyumluydu. Hastanın gelişinden itibaren



RESİM 1: Ayakta direkt batın grafisinde hava sıvı seviyeleri.



RESİM 2: Abdomen tomografide ince bağırsak anslarında belirgin dilatasyon.

oral alımı kesildi ve TPN ile beslenmeye geçildi. İntestinal motiliteyi düzenlemek amacı ile eritromisin, domperidon, octereotid ve koenzim Q tedavileri denendi. Uygulanan medikal tedavilere yeterli yanıt alınmadı. Hasta kardipulmoner arrest sonucu eksitus oldu.

TARTIŞMA

Ailesel visseral miyopatiler, gastrointestinal düz kas hücrelerinde fibrozis ve dejenerasyon ile karakterize bir grup genetik hastalıktır. Üç tipi vardır. Tip 1 ailesel visseral miyopati, otozomal dominant geçiş gösterir. Özofagus dilatasyonu, megaduodenum ve dev mesane görülür. Prognoz diğer tiplere göre daha iyidir. Tip II ailesel visseral miyopatiler; mitokondriyal nörogastrointestinal ensefalomiyopati olarak da bilinir. Heterojen bir grup hastalık formu

olup mitokondrinin genetik olarak dejenerasyonu söz konusudur. Otozomal resesif geçişlidir. Gastrointestinal dismotilite, oftalmopleji ve periferik nöropati vardır. İskelet kas biyopsisinde kırmızı düzensiz fiberler gösterilebilir. Klinikte; laktik asidoz, beyin omurilik sıvısı (BOS)'ta protein artışı, beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRI) incelemesinde lökodistrofi, iskelet kasında multipl mitokondriyal DNA delesyonları bulunmuştur. Tip III ailesel visseral miyopatiler; otozomal resesif geçiş gösterir. Özofagustan rektuma kadar belirgin dilatasyon izlenir. Klasik kronik intestinal psödoobstrüksiyon sendromu semptomları izlenir. Prognoz kötüdür.

Rutin patolojik ve histolojik muayenede üç tipi de benzerdir. Hafif tip lezyonlar trikrom boyası ile gösterilebilir. İnce bağırsak manometrik çalışmalarda intestinal kontraksiyonların amplitüdü düşüktür (<20 mmH ortalama 10 mmHg).⁶ Ailesel olmayan visseral miyopatilerin ailesel visseral miyopatiden histolojik olarak farkı yoktur. Adullarda görülen formun sporadik veya tanımlanmamış bir form olduğu konusu net değildir.

Ailesel olmayan visseral miyopatilerin ailesel visseral miyopatiden histolojik olarak farkı yoktur. Adullarda görülen sporadik form mu, yoksa tanımlanmamış bir form mu tam olarak belli değildir.

Visseral miyopati ile megaduodenum, megakolon, gastrik dilatasyon, gastrik atoni, üriner lezyonlar, özofagus aperistaltizmi, Barret özofagus,

kardiyak anomalite, pitozis, oftalmopleji ve şilöz asit birlikteliği yayınlarında rapor edilmiştir.^{3,5-7} Bizim olgumuzda visseral miyopati ile psödoobstrüksiyon, megaduodenum, kardiyak anomalite (AV tam blok) ve uzun segment Barret özofagus birlikteliği sunulmuştur. Hastamızda aile öyküsü olmaması nedeniyle sporadik visseral miyopati düşünülmeyle birlikte, kesin olarak ailesel veya sporadik visseral miyopati ayırımı yapılamadı.

Barret özofagus gastroözofageal reflü (GÖR) hastalığının bir komplikasyonudur. Gastrik boşalma zamanının uzaması ve özofageal klirensin bozulması visseral miyopatide GÖR gelişimindeki faktörlerdir.⁸ Primer intestinal psödoobstrüksiyonlu hastaların yaklaşık %75'inde özofageal aperistaltizm görülür.⁹ Ayrıca azalmış alt özofagus sfinkter basıncında GÖR hastalığının gelişimine katkıda bulunur. Bu nedenle GÖR hastalığı ve komplikasyonu gelişimi hastamızda beklenmektedir. Visseral miyopati ile uzun segment Barrett özofagus ve kalp anomalileri birlikteliği ise bir yayında bildirilmiştir.⁵ Bir vakada da intestinal psödoobstrüksiyon ile patent duktus arteriyozus birlikteliği bildirilmiştir.¹⁰ Bizim olgumuzdaki kardiyak anomali AV tam blok idi. Kardiyak anomali ile gastrointestinal sistem bulguları arasındaki ilişki tam olarak kurulamamıştır.

Visseral miyopatili hastalar sık sık intestinal psödoobstrüksiyon nedeniyle yatırılmaktadır. Visseral miyopatili bu hastalarda psödoobstrüksiyon dışında duodenal, özofageal veya kardiyak anomalilerin de olabileceği akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

- Anuras S, Mitros FA, Nowak TV, Ionasescu VV, Gurll NJ, Christensen J, et al. A familial visceral myopathy with external ophthalmoplegia and autosomal recessive transmission. *Gastroenterology* 1983;84(2):346-53.
- Schuffler MD, Lowe MC, Bill AH. Studies of idiopathic intestinal pseudoobstruction. I. Hereditary hollow visceral myopathy: clinical and pathological studies. *Gastroenterology* 1977;73(2):327-38.
- Schuffler MD, Pagon RA, Schwartz R, Bill AH. Visceral myopathy of the gastrointestinal and genitourinary tracts in infants. *Gastroenterology* 1988;94(4):892-8.
- Schuffler MD, Pope CE 2nd. Studies of idiopathic intestinal pseudoobstruction. II. Hereditary hollow visceral myopathy: family studies. *Gastroenterology* 1977;73(2):339-44.
- Mungan Z, Akyüz F, Bugra Z, Yönel O, Öztürk S, Acar A, et al. Familial visceral myopathy with pseudo-obstruction, megaduodenum, Barrett's esophagus, and cardiac abnormalities. *Am J Gastroenterol* 2003;98(11):2556-60.
- Di Lorenzo C. Pseudo-obstruction: current approaches. *Gastroenterology* 1999;116(4):980-7.
- Lapointe SP, Rivet C, Goulet O, Fékété CN, Lortat-Jacob S. Urological manifestations associated with chronic intestinal pseudo-obstructions in children. *J Urol* 2002;168(4 Pt 2):1768-70.
- Orlando RC. Pathogenesis of gastroesophageal reflux disease. *Gastroenterol Clin North Am* 2002;31(4 Suppl):S35-44.
- Schuffler MD, Rohrmann CA, Chaffee RG, Brand DL, Delaney JH, Young JH. Chronic intestinal pseudo-obstruction. A report of 27 cases and review of the literature. *Medicine (Baltimore)* 1981;60(3):173-96.
- FitzPatrick DR, Strain L, Thomas AE, Barr DG, Todd A, Smith NM, et al. Neurogenic chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction, patent ductus arteriosus, and thrombocytopenia segregating as an X linked recessive disorder. *J Med Genet* 1997;34(8):666-9.