

# Cornelia de Lange Sendromu ve Gastroözofageal Reflü İlişkisi

## ASSOCIATION OF CORNELIA DE LANGE SYNDROME WITH GASTROESOPHAGEAL REFLUX

Dr.Ebru YEŞİLDAĞ\*, Dr.Levent ELEMEN\*, Dr.Ergun ERDOĞAN\*\*

\* İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD,

\*\* Prof., İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD, İSTANBUL

### Özet

Nadir bir doğumsal anomali olan Cornelia de Lange sendromunda başlıca bulgular; yutma düzensizliği, zayıf özofagus motilitesi ve gastroözofageal reflüye sekonder büyüme geriliği ile tekrarlayan aspirasyon pnömonileridir. Sendromun ana özellikleri düşük doğum tartısı, büyüme ve gelişme geriliği, hirsütizm ve tipik morfolojik görünümüdür. Bu yazıda gastroözofageal reflüye sekonder, büyüme-gelişme geriliği ile başvuran Cornelia de Lange sendromlu bir olgu sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Cornelia de Lange sendromu, Gastroözofageal reflü

T Klin Pediatri 2000, 9:113-115

### Summary

Cornelia de Lange syndrome is a rare congenital anomaly in which swallowing incoordination, poor esophageal motility and gastroesophageal reflux cause failure to thrive and recurrent aspiration pneumonia. The hallmarks of the syndrome include low birth weight, growth retardation, failure to thrive, hirsutism and typical morphologic features. Herein, a case of Cornelia de Lange syndrome that presented with failure to thrive due to gastroesophageal reflux is presented.

**Key Words:** Cornelia de Lange syndrome, Gastroesophageal reflux

T Klin J Pediatr 2000, 9:113-115

Cornelia de Lange sendromu nadir bir doğumsal anomalidir. İncelemelerde belirgin kromozomal bozukluk saptanmamış olup, tanı için yol gösterici biokimyasal incelemeler de yoktur (1). Sendromun en dikkat çeken özellikleri; düşük doğum tartısı, büyüme ve gelişme geriliği, hirsütizm ve tipik yüz görünümüdür. Gastrointestinal sistemde yutma düzensizliği, zayıf özofagus motilitesi ve gastroözofageal reflü şeklinde bulgular verebileceği gibi, bu olgularda malrotasyon, kolonik duplikasyon gibi anomaliler de az değildir (2). Bu yazıda, gastroözofageal reflüye sekonder büyüme gelişme geriliği tablosu ile başvuran Cornelia de Lange sendromlu bir olgu sunulmuştur.

**Geliş Tarihi:** 30.12.1999

**Yazışma Adresi:** Dr.Ergun ERDOĞAN  
İstanbul Üniversitesi  
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi  
Çocuk Cerrahisi AD, İSTANBUL

### Olgu Sunumu

Aralarında akrabalık olmayan, 34 yaşında baba ile 29 yaşında annenin ilk gebeliğinden normal bir gebelik döneminden sonra; hastanede, normal vaginal yolla, zamanında, 2700 gram doğan bebekte, doğumdan kısa bir süre sonra solunum sıkıntısı gelişmiştir. Bunun üzerine yaklaşık bir hafta Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde izlenmek durumunda kalmış, bir aylık olana dek hastanede yatırılarak izlemi sürdürülen olgu poliklinik kontrollerine gelmek üzere gönderilmiştir. Ailesi tarafından yaklaşık üç aylığa kadar yakınması olmadığı belirtilen hastanın bu dönemden sonra gıdavi kusmaları başlamıştır. Kusmalarının artmasıyla, solunum problemleri yeniden ortaya çıkan hastada gastroözofageal reflüye yönelik konservatif yaklaşımlar ve medikasyon etkisiz kalmış; pnömoni, büyüme gelişme geriliği tabloları ağırlıklı ön planda olan olguda çekilen üst pasaj grafisi ve 24 saat-

lik özofagus pH monitorizasyonunda gastroözofageal reflü belirlenmiş, reflünün cerrahi tedavisi planlanmış ancak endotrakeal entübasyonun mümkün olmaması üzerine bir yaşında kliniğimize refere edilmiştir.

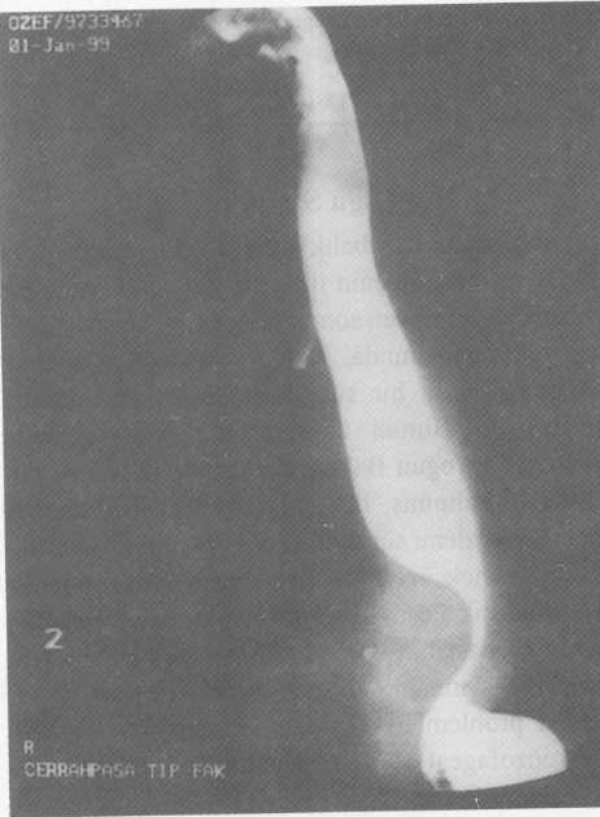
Kliniğimize başvurduğundaki ilk inceleminde olguda mikrosefali, düşük saç çizgisi, horizontal nistagmus, orta hatta birleşen kaşlar, ciddi büyüme gelişme geriliği saptandı. Ağırlığı 3200 gram (üçüncü persantilin altında), boy 59 cm (üçüncü persantilin altında) idi. Solunum sistemi incelemesinde dinlemekle her iki hemitoraksta kreptan raller, batın muayenesinde de 2 cm hepatomegali bulundu. Genetik konsültasyonu yapılan olgunun Cornelia de Lange sendromu ile uyumlu olduğu anlaşıldı. Üst gastrointestinal sistem pasaj grafisi tarafımızdan skopik inceleme sırasında tekrarlandı ve gross gastroözofageal reflü (Şekil 1) skopik inceleme ile de doğrulanarak operasyon kararı alındı.

Epiglottis görülemediğinden endotrakeal en-

tübasyon yapılamadı. Ancak maske ile ventilasyon sırasında özofagoskopi uygulandı, olguda desatürasyon gelişmediği gözlemlendi. Özofagus tortuöz ve hiperemik idi. Peroperatif dönemde hiçbir komplikasyon olmaksızın, Nissen fundoplikasyon ve Stamm gastrotomi açılması maske ile ventilasyon sürecinde uygulandı. Operasyondan sonra, ilk günlerde gastrotomi tübünden beslenen hastada ikinci hafta sonunda oral beslenmeye geçildi. Operasyondan iki ay sonra tamamen ağızdan beslenen, solunum yakınmaları kalmayan, kilo alımı başlayan olguda gastrotomi tübünün çıkarılması planlanmaktadır.

### Tartışma

Cornelia de Lange sendromu multipl fiziksel anomaliler, ciddi büyüme geriliği ve mental retardasyonla karakterize bir tablodur (2). Olguların bir kısmında otolaringolojik defektler de bulunmaktadır; işitme kaybı, larinks gelişiminde bozukluklar, yarı damak görülebilir (3). Bu bozukluklarla birlikte Cornelia de Lange sendromlu olgularda anestezi açısından problemler gelişebilmekte ve sıklıkla endotrakeal entübasyon; epiglottisin yerleşimindeki ve yapısındaki bozukluklar nedeniyle mümkün olamamaktadır (4). Hastalığın oluşumunu açıklayabilecek belirgin bir kromozomal anomali ya da biyokimyasal değişiklik saptanmamıştır (1). Bu sendromu taşıyan çocuklarda beyinde iki farklı lezyon tariflenmiştir. Biri; perinatal dönemde hipoksik-iskemik beyin hasarı, diğeri de konjenital beyin disgenezisidir (5). Mental retardasyonun önemli bir komponent olduğu bu sendromda, yaşamsal açıdan gastrointestinal sistem yakınmaları daha ön planda gelmektedir. Bu nedenle sık görülen bir sendrom olmamasına karşın gastrointestinal disfonksiyonla başvuran sendromik olgularda Cornelia de Lange sendromu akla getirilmelidir. Bu çocuklarda beslenme güçlüğü oluşturan gastrointestinal disfonksiyonların yanısıra gastrointestinal trakta, pilor stenozu, duodenal stenoza, malrotasyon ve intestinal duplikasyonlar gibi yapısal anomaliler de dikkat çeker (2). Bu yapısal anomalilerin yol açtığı akut tablolar, sendromun özellikleri bilinmediği dönemlerde kötü sonuçlara yol açmıştır. Literatürde kolonun nonfiksasyonuna bağlı çekal volvulus gelişen, nekrozla sonlandığı için rezeksiyon-anastomoz yapmak gereken



**Şekil 1.** Skopik inceleme sırasında yapılan üst pasaj grafisinde gross reflü sonucu özofagusta dilatasyon.

Cornelia de Lange sendromlu olgu bildirilmektedir (2). Yine de gastrointestinal sistemle ilgili en önemli yakınma, bu olgularda sıklıkla görülen ve ağır komplikasyonlarla seyredabilen gastroözofageal reflüdür. Reflünün yol açtığı pnömoni, anemi, büyüme-gelişme geriliği sendromun diğer komponentlerini sıklıkla arka planda bırakır (6). Sunulan olguda da uzun süre pnömoni ile uğraşmış, reflünün belirlenmesinden önce yapılan antibiyotik tedavilerine karşın tabloda düzelme sağlanamamıştır. Olgular reflü açısından çok dikkatli incelenmeli ve gerekli tedavi iyi planlanmalıdır; antireflü yaklaşım bu hastalarda sadece büyüme-gelişmenin yeniden başlamasını sağlamakla kalmaz; aynı zamanda bu olgularda başlıca ölüm nedeni olan aspirasyon pnömonisi riskini ortadan kaldırır. Bu olguda da antireflü girişiminden sonra solunum problemleri gerilemiş, hasta kilo almaya başlamıştır. Gastroözofageal reflü problemi ve dolayısıyla onun yol açtığı yakınmalar ortadan kalkmış olsa da tüm gastrointestinal sistem mal-

fonksiyonunun sendroma eşlik edebileceği akıldan çıkarılmamalı, olguların izlemi bu açıdan da dikkatle sürdürülmelidir.

#### KAYNAKLAR

1. Ireland M, Burn J. Cornelia de Lange syndrome - photo essay. *Clin Dysmorphol* 1993 Apr; 2:2, 151-60.
2. Husain K, Fitzgerald P, Lau G. Cecal volvulus in the Cornelia de Lange syndrome. *J Pediatr Surg* 1994 Sep; 29:9, 1245-7.
3. Sataloff RT, Spiegel JR, Hawkshaw M, Epstein JM, Jackson L. Cornelia de Lange syndrome. Otolaryngologic manifestations. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1990 Sep; 116:9, 1044-6.
4. Corsini LM, De Stefano G, Parras MC, Galindo S, Palencia J. Anaesthetic implications of Cornelia de Lange syndrome. *Paediatr Anaesth* 1998; 8:2,159-61.
5. Yamaguchi K, Ishitabi F. Brain dysgenesis in Cornelia de Lange syndrome. *Clin Neuropathol* 1999 Mar; 18:2, 99-105.
6. Du Vall GA, Walden DT. Adenocarcinoma of the oesophagus complicating Cornelia de Lange syndrome. *J Clin Gastroenterol* 1996 Mar; 22:2, 131-3.