

Down Sendromunun Seyrek Bir Bulgusu Kistik Akciğer Hastalığı: Olgu Sunumu

Cystic Lung Disease in a 16 Month Old Girl: A Rare Finding of Down Syndrome

Tolga Şen¹, Özlem Güraksın¹, Gülay Gün¹, Nazan Okur², Faruk Alpay¹

¹Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Afyonkarahisar, Türkiye

²Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Afyonkarahisar, Türkiye

ÖZET

Down sendromlu olgularda kistik akciğer hastalığının gerçek prevalansı bilinenden daha fazladır. Down sendromlu olgularda akciğer kistlerinin tanımlanması güçtür, bu nedenle bildirilmiş olgu sayısı azdır. Bu makalede kistik akciğer hastalığı olan 16 aylık Down sendromlu olgu sunulmaktadır. Olguda akciğer enfeksiyonu semptomları olmamasına rağmen akciğer radyografisinde görülen iki taraflı infiltrasyonlar için çekilen göğüs tomografisinde akciğerde kistler saptandı. Down sendromlu olgularda subplevral kistlerinin varlığı az bilinen bir konu olması nedeniyle, bu ilişkiye dikkat çekmek istedik. (*Gazi Med J 2011; 22: 56-8*)

Anahtar Sözcükler: Down sendromu, akciğer kistleri

Geliş Tarihi: 18.11.2010

Kabul Tarihi: 19.02.2011

ABSTRACT

The true prevalence of the lung cysts in Down syndrome patients is greater than has been estimated. These cysts were not easily defined and rarely reported in Down syndrome. In this article we presented a 16-month old girl with Down syndrome who had cystic lung disease. The cystic lung disease in our patient was diagnosed by CT imaging of the chest for the evaluation of bilateral infiltrations in her plain radiograph, although she had no symptoms of lung infection. Since the association of Down syndrome with subpleural lung cysts was not a well known subject, we aimed to call attention to the incidence of cystic lung disease in Down syndrome. (*Gazi Med J 2011; 22: 56-8*)

Key Words: Down syndrome, lung cysts

Received: 18.11.2010

Accepted: 19.02.2011

GİRİŞ

Down sendromu (DS) çok sayıda organ sistem anomalileri içeren, en sık kromozom bozukluğudur, dünya genelinde bildirilmiş insidansı 700-800 canlı doğumda birdir (1). Down sendromlu bütün olgularda mental ve motor retardasyon bulunurken, olguların yarısından fazlasında (%56.5) doğumsal kalp hastalıkları mevcuttur (2-4). En sık görülen doğumsal kalp hastalıkları atriyoventriküler septal defekt ve ventriküler septal defektlerdir (sırasıyla %45 ve %35); daha az sıklıkta izole sekundum tip

atriyal septal defekt (%8), izole persistan patent duktus arteriyozus (%7), Fallot tetralojisi (%4) görülür (2, 4). Kistik akciğer hastalığı Down sendromlu olgularda oldukça seyrek tanımlanmış bir anomalidir. Akciğer kistleri ilk defa Joshi ve ark. (5) tarafından Down sendromlu 2 olgunun otopsi çalışmasında tanımlanmıştır. Subplevral akciğer kistlerinin asemptomatik olması, direk grafilerde tespit edilememesi nedeniyle, olguların pek çoğu gözden kaçırılmaktadır. Bu makalede Down sendromlu olgularda kolay tanımlamadığı için az rapor edilmiş olan akciğerinde subplevral kistleri olan 16 aylık olgu tanımlanmıştır.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Tolga Şen, Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Afyonkarahisar, Türkiye Tel: +90 272 246 33 29 - 246 33 33 E-posta: tolgasen69@yahoo.com

©Telif Hakkı 2011 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi - Makale metnine www.gazimedicaljournal.org web sayfasından ulaşılabilir.

©Copyright 2011 by Gazi University Medical Faculty - Available on-line at www.gazimedicaljournal.org

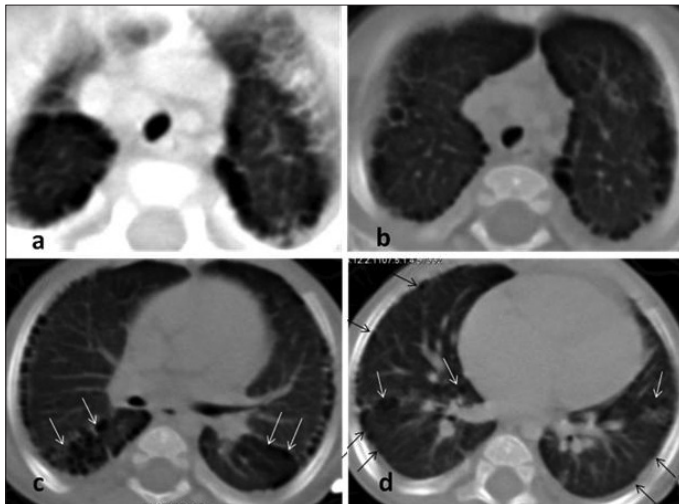
doi:10.5152/gmj.2011.12

OLGU

Antenatal dönemde 21. kromozomun ekstra kopyasının saptanmasıyla Down sendromu tanısı alan onaltı aylık kız olgu, postnatal 5. ayda olası kardiyak anomalilerin tespiti için kliniğimize başvurdu. Down sendromlu olguların ekokardiyografiyle değerlendirilmeleri standart bir yaklaşımdır. Olgunun ekokardiyografik incelemesinde atriyoventriküler septal defekt ve atriyoventriküler valf yetmezliği saptandı. Çekilen direk grafide akciğer parenkiminde iki taraflı yaygın infiltratif görünüm saptanması dikkat çekiciydi. Olgunun akciğer enfeksiyonuna ait ateş, öksürük, halsizlik gibi semptomları bulunmaktaydı. Fizik muayenede genel durumu iyi, vücut sıcaklığı 36.5°C, nabız 88/dk, solunum sayısı 25/dk, boy 75 cm (25-50 p), vücut ağırlığı 9.9 kg (25 p) idi. Akciğer oskültasyonu olağan, kalpte apekte şiddeti daha fazla olan diyastolik üfürüm mevcuttu. Tam kan sayımında yaşa uygun değerler bulunurken, eritrosit sedimentasyon hızı ve C-reaktif protein düzeyleri normaldi. Antenatal dönemde 21. kromozomda trizomi saptanması, postnatal karyotip analiziyle teyit edilerek Down sendromu tanısı kesinleştirildi. Olgunun 38. gestasyonel haftada normal spontan vajinal yolla 2.800 gram doğduğu, yenidoğan döneminin sorunsuz geçtiği öğrenildi. Olguya dördüncü ayda rutin kontrolü sırasında bakılan tiroid fonksiyon testlerinin primer hipotiroidiyle uyumlu olması üzerine tiroid hormonu replasmanı başlanmış olduğu öğrenildi. Olgunun akciğer hastalığına ait bulguları olmamasına rağmen direk grafisinde yaygın infiltrasyonlarının görülmesi nedeniyle kontrast madde verilerek göğüs tomografisi çekildi. Tomografik incelemede her iki akciğer alanlarında subplevral yerleşimli küçük kistik genişlemeler olduğu gözlemlendi (Şekil 1).

TARTIŞMA

Down sendromuyla kistik akciğer hastalığının ilişkisi ilk kez 1986 yılında atriyoventriküler kanal defekti nedeniyle opere edildikten sonra postoperatif komplikasyon gelişmesi sonucu eksitus olan iki süt çocuğunun yapılan otopsilerinde keşfedilmiştir (5). Bizim olgumuza benzer şekilde, bu olguların her iki akciğerinde çok sayıda subplevral yerleşimli küçük kistik yapılar gözlemlenmiştir. Down send-



Şekil 1. Göğüs tomografisinde akciğer penceresinde üst loblarda görülen, periferik yerleşimli yaygın subplevral kistler (a, b, c), alt loblarda daha az sayıda lateral yerleşimli kistler (d, siyah oklar), aynı zamanda oblik fissürler boyunca görülen subplevral kistler (c ve d, beyaz oklar)

romlu 89 olgunun yapılan otopsilerinde 18 olguda, başka deyişle %20 oranında çok sayıda küçük subplevral kistlerin bulunması, kistik akciğer hastalığının gerçek insidansının bilinenin çok üzerinde olduğunun en iyi kanıtıdır (6). Subplevral kistler saptanan 18 olgunun 17'sinde Down sendromuyla ilişkili doğumsal kalp hastalıklarının bulunduğu görülmüştür. Down sendromlu olguların otopsi serisinde kistik akciğer hastalığının doğumsal kalp hastalığı olan olgularda olmayanlara göre oldukça yüksek oranda (sırasıyla %20'ye karşın %4.3) bulunması anlamlıdır. Bizim olgumuzda da Down sendromuyla ilişkili doğumsal kalp anomalileri bulunmaktadır. Yukarıda bahsedilen otopsi çalışmasında Down sendromu bulunmayan 8.000 olgunun otopsisinde yalnızca 2 olguda subplevral kistler saptanmış, 8.000 olgudan 61'inde doğumsal kalp anomalileri varken, bunların hiçbirinde akciğer kistlerinin varlığı gösterilememiştir (6). Bu bulgular bize, Down sendromlu olgularda kistik akciğer hastalığı görülme sıklığının doğumsal kalp hastalığı bulunmasıyla artış gösterse de, kalp anomalilerinin varlığından ziyade doğrudan Down sendromuyla ilişkili olduğunu düşündürdü.

Subplevral kistler, akciğerlerin plevral yüzlerinde yer alan çok sayıda alveollerin küçük kistik genişlemeleriyle karakterize olan bir durumdur (7). Kistlerin etiolojisi tam olarak anlaşılamamış, ancak akciğer hipoplazisiyle bağlantılı oldukları farkedilmiştir. Subplevral kistlerin Down sendromu olduğu bilinen fetuslarda ve ölü doğanlarda gözlenmemesi, bunların postnatal dönemde geliştiklerini göstermektedir. Kistlerin yerleşiminin en son gelişen alveollerin bulunduğu bölgelerle paralellik göstermesi, postnatal dönemde periferik küçük hava yollarının oluşumundaki azalmadan kaynaklanabileceklerini düşündürmüştür (8, 9).

Subplevral kistlerin 1-2 aylıktan küçük olgularda bulunmazken, ilerleyen yaşlarda Down sendromlu çocuklarda sık görülen bir bulgu olduğu ileri sürülmüştür (8, 9). Down sendromunda alveollerin sayıca az olduğu, alveollerin boyutları genişlese de alveolar yüzeyin daraldığı, elastik fibrillerin de azaldığı bilinmektedir (9). Alveollerin sayıca azalması ve alveolar boşlukların anormal bağ dokusu nedeniyle distansiyonu kistik akciğer hastalığının oluşumunda suçlanan faktörlerdir (8, 9).

Bu makalede herhangi bir semptom olmaksızın rutin incelemeler sırasında akciğerlerinde subplevral kistler saptanan Down sendromlu 16 aylık kız olgu sunularak, çoğunlukla gözden kaçırılan kistik akciğer hastalığına dikkat çekilmiştir. Olgunun direk grafisinde infiltrasyonlar görülmesi ileri tetkik edilmesine ihtiyaç duyulmayacak ve subplevral kistik genişlemeler tespit edilemeyecekti. Her ne kadar subplevral kistler sessiz, semptomsuz seyretse de ilerleyen yaşlarda pulmoner hipertansiyona yol açtıkları bildirilmiştir (7, 10). Bu kistler saptanırsa, olguların yakın takibi ve eşlik eden kardiyak anomaliler için eğer yapılabiliyorsa planlanan tedavi girişimlerinin geciktirilmeden uygulanması önerilmiştir (7, 10). Down sendromlu olgularda ciddi kalp hastalıklarına ait semptomlar olmasa da pulmoner vasküler rezistansın artışına eğilim bulunduğu unutulmamalıdır (6). Down sendromunda doğumsal kalp anomalilerine kıyasla, solunum sistemine ait anomalilerin ve özellikle de kistik akciğer hastalığının seyrek olarak tanımlandığı görülmektedir (8).

SONUÇ

Down sendromlu olgularda akciğer kistlerinin gerçek prevalansı bildirilenlerin çok üzerindedir. Bu makalenin sunumunun, Down sendromunda seyrek bir radyolojik bulgu olan subplevral akciğer

kistlerinin 16 aylık kız olguda ileri incelemeler sırasında kontrastlı çekilen göğüs tomografisiyle farkedilmiş olması açısından faydalı olacağı düşünülmüştür.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Biko DM, Schwartz M, Anupindi SA, Altes TA. Subpleural lung cysts in Down syndrome: prevalence and association with coexisting diagnoses. *Pediatr Radiol* 2008; 38: 280-4. [\[CrossRef\]](#)
2. Ahmed I, Ghafoor T, Samore NA, Chattha MN. Down syndrome: clinical and cytogenetic analysis. *J Coll Physicians Surg Pak* 2005; 15: 426-9.
3. Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. Sixth edition. Saunders, Philadelphia 2005; 6-8.
4. Spicer RL. Cardiovascular disease in Down syndrome. *Pediatr Clin North Am* 1984; 31: 1331-43.
5. Joshi VV, Kasznica J, Ali Khan MA, Amato JJ, Levine OR. Cystic lung disease in Down's syndrome: a report of two cases. *Pediatr Pathol* 1986; 5: 79-86. [\[CrossRef\]](#)
6. Gonzalez OR, Gomez IG, Recalde AL, Landing BH. Postnatal development of the cystic lung lesion of Down syndrome: suggestion that the cause is reduced formation of peripheral air spaces. *Pediatr Pathol* 1991; 11: 623-33. [\[CrossRef\]](#)
7. Tyrrell VJ, Asher I, Chan Y. Subpeural lung Cysts in Down's syndrome. *Pediatr Pulmonol* 1999; 28: 145-8. [\[CrossRef\]](#)
8. Gyves-Ray K, Kirchner S, Stein S, Heller R, Hernanz-Schulman M. Cystic lung disease in Down syndrome *Pediatr Radiol* 1994; 24: 137-8. [\[CrossRef\]](#)
9. Cooney TP, Thurlbeck WM. Pulmonary hypoplasia in Down's syndrome. *N Engl J Med* 1982; 307: 1170-3. [\[CrossRef\]](#)
10. Yamaki S, Horiuchi T, Takahashi T. Pulmonary changes in congenital heart disease with Down's syndrome: their significance as a cause of postoperative respiratory failure. *Thorax* 1985; 40: 380-6. [\[CrossRef\]](#)