

## KOSTA ANOMALİSİ İLE BİRLİKTE VACTERL KOMPLEKSİ

### Vacterl complex with rib anomalies

Saban Yüksel<sup>1</sup>, Selim Kurtoğlu<sup>2</sup>, Olgun Konaş<sup>3</sup>, M Hakan Poyrazoğlu<sup>1</sup>, Kürşad Aydın<sup>1</sup>, Ahmet Çitçi<sup>1</sup>

**Özet:** VACTERL kompleksi nedeni bilinmeyen vertebral, anorektal, trake-özefageal, renal, kardiyak ve ekstremité anomalilerinden üç ya da daha fazlasının bir arada bulunmasıdır. Bu kompleks spesifik bir sendrom olarak tanımlanmamıştır ve komponentleri de değişkendir. Bu makalede VACTERL kompleksi ile beraber kosta anomalisi olan bir vaka sunularak ilgili literatür gözden geçirilmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Kosta , Multipl anomali

**Summary:** The VACTERL complex is a non-random combination of three or more vertebral, anorectal, tracheo-oesophageal, renal, cardiac and limb anomalies of unknown etiology. It has not been recognised as a specific syndrome and its components may be variable. In this article, we described VACTERL complex with a rib anomaly and the related literature was reviewed.

**Key Words:** Multiple abnormalities, Rib

VACTERL kompleksi nedeni bilinmeyen vertebral, anorektal, trake-özefageal, renal, kardiyak ve ekstremité anomalilerinden üç ya da daha fazlasının bir arada bulunmasıdır ve yaklaşık olarak 10.000 canlı doğumda 1.6 oranında görülen birçok malformasyonlardan en sık görülenidir (1, 2). Vakaların çoğu sporadiktir, ancak nadiren familyal geçiş bildirilmiştir. Bu makalede ano-kutanoz fistülle beraber anal atrezi, vertebral ve renal anomali, nöral tüp defekti, hidrosefali ve kosta anomalisi olan VACTERL kompleksi tanısı konulan vaka ilginç olması nedeniyle sunulmuştur.

### VAKA TAKDİMİ

Dört saatlik kız hasta, sırtında kitle ve ayaklarını oynatamama yakınmasıyla Erciyes Üniversitesi Gevher Nesibe Hastanesi yenidoğan servisine yatırıldı. Öyküsünden, 23 yaşındaki annenin üçüncü gebeliğinden miadında, SSK hastanesinde, spontan vaginal yolla doğduğu, doğar doğmaz ağladığı, erken membran rüptürünün olmadığı ve anede gebelik süresince hipertansiyon bulunduğu, ailenin 2. çocuğunun bir aylık iken böbrek anoma-

lisinden öldüğü öğrenildi.

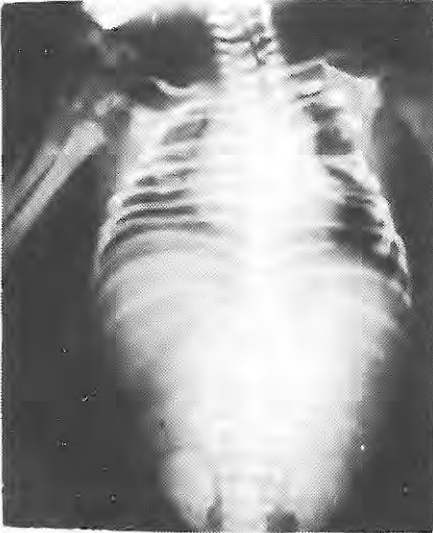
Fizik incelemesinde, ağırlığı 3550 gr ( 50-90 p ), boyu 49 cm ( 50-90 p), baş çevresi 37 cm (90 p) ve hipotermik idi. Ön fontanel 6x5 cm ve normalden bombe idi. Boyun kısa, ağız büyük, burun kökü basık, kulak düşük, yüksek damak ve mikrognatisi olup lumbal bölgede 8x6 cm ölçülerinde, bir bölümü ince saydam zarla kaplı kese tespit edildi. Genital bölgede vajenle komşuluğu olan anokutanöz fistül ile anal atrezisi, her iki ayakta pes ekino-varus deformitesi tespit edildi. Emme ve yakalama refleksi azalmış, anal refleksi negatif, hipotonik, paraplejik, alt ekstremitéde moro refleksi cevabı alınmıyordu. Laboratuvar incelemesinde, idrar tetkiki normal, Hb: 19.7 gr / dl, Hct % 63, beyaz küre 11.000 /mm<sup>3</sup>, periferik kan yaymasında lenfositler baskın, toksik granülasyonu pozitif, trombositleri yeterli idi. Kan şekeri 84 mg / dl, kan üre azotu 25 mg / dl, kan kreatini 0.2 mg / dl, serum sodyumu 140 mEq / L, potasyumu 6.3 mEq / L, klor 104 mEq / L, total protein 5.6 gr / dl, albumin 2.3 gr / dl, total bilirubin 15.1 mg / dl, direkt bilirubin 1.1 mg / dl, kalsiyum 11 mg / dl idi. Akciğer grafisinde sol 3. 4. ve 5. kostalarda çatalaşma, iki yönlü lumbosakral grafide Th11-12'de orta hat kapanma defekti ile L1-2 vertebralarda füzyon anomalisi vardı (Resim 1). Kranial komputerte tomografide 3. ve 4. ventrikül

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ  
Pediatri. Araş.Gör.Dr.<sup>1</sup>, Prof.Dr.<sup>2</sup>.  
Patoloji. Yard. Doç.Dr.<sup>3</sup>.

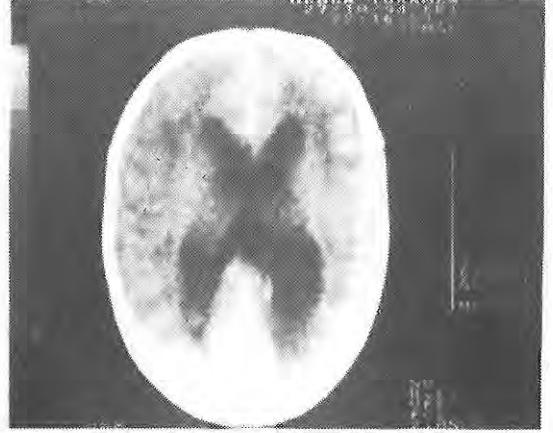
Geliş tarihi: 18 Mart 1996

normal ve lateral ventriküller özellikle posterior horn'lar dilate izlendi (Resim 2).

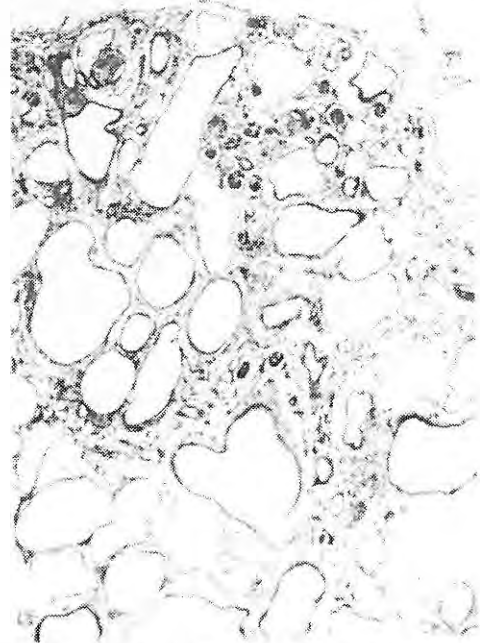
Hastada meningo-myelosele, anal atrezi ile anokutanoz fistül, vertebral anomali, renal anomali ve kosta anomalisinin olması nedeniyle VACTERL kompleksi tanısı konuldu. Üçüncü gün opere edildi, Post-operatif klonik tarzda konvulsiyonu olan ve antikonvulzan tedaviyle konvulziyonları kontrol altına alınan hastanın yara yerinde serohemorajik vasıfta akıntısı oldu, genel durumu kötüleşti ve klinik olarak sepsis düşünülerek sefalosporin ile aminoglikozit tedavisi başlandı. Daha sonra takibinin 10. gününde kan kültüründe pseudomonas aeruginosa üredi, hematemezi oldu, protrombin zamanı 40", parsiyel tromboplastin zamanı 80" ve periferik yaymada trombositopenisi olduğu için dissemine intravasküler kuagülasyon olarak yorumlanarak taze kan verildi. Hasta yatışının 11. gününde kardiopulmoner arrest ile eksitus oldu. Hastada postmortem kan ve BOS kültüründe pseudomonas aeruginosa üredi, BOS örneğinde şeker 38 mg / dl, protein 260 mg / dl ve bol polimorf nüveli lökositler görüldü. Böbreklerin postmortem mikroskopik incelemesinde bilateral Potter tip 2a multistik böbrek bulunduğu anlaşıldı (Resim 3).



**Resim 1.** Postero-anterior akciğer grafisinde sol üçüncü, dördüncü ve beşinci kostalarda çatallaşma, Th11-12'de orta hat kapanma defekti, L1-2 vertebra korpuslarında füzyon anomalisi izlenmektedir



**Resim 2.** Kranial komputerize tomografide lateral ventriküllerin oksipital hornunda daha fazla olmak üzere belirgin dilatasyon izlenmektedir



**Resim 3.** Üstte korteksin yer aldığı böbrek dokusunda normal yapının ortadan kalktığı, glomerullerin immatür ve az sayıda olduğu, tüplerin ileri derecede genişlediği, korteks ve medullanın bazıları kalın fibrotik duvarlı çok sayıda kist tarafından işgal edildiği görülmektedir (H-E, x40).

## TARTIŞMA

VACTERL veya VATER kompleksi ilk vakaları 1968 yılında Say, Gerald ve ark. tarafından tanımlanmıştır ( 3 , 4 ) . Original vakada polidaktili, imperforate anus ve vertebral anomali varken sonraki yıllarda görülen malformasyonların baş harfleri alınarak VATER ve VACTERL olarak tanımlanmaya başlanmıştır ( 2 ) . Hastalarda vertebral anomaliler (V), anal atrezi (A), trake-özefageal fistül (TE), radial ve renal anomaliler (R), ekstremité anomalileri (L) birlikte bulunmaktadır. Bu kompleks daha çok beyaz kadınlarda görülme eğilimindedir. Anne yaşı ve iklimsel değişiklikle ilgili olmadığı, vakaların % 66'sının miadında doğduğu ve % 46'sının doğum ağırlığının 2500 gramın üzerinde olup % 12'sinin ölü doğduğu, en az % 48'inin ilk yıl içinde öldükleri bildirilmektedir ( 2 ) . Bizim vakamız miadında doğmuştu ve normalden büyük vücut ölçüleri göstermekteydi.

VACTERL kompleksi bazı kromozomal anomalilerle birlikte olabilir ( 2 ) , fakat vakaların büyük bir kısmında bilinen bir neden ortaya konulamamıştır (1). Russell ve arkadaşları VATER kompleksini de içeren çeşitli durumlarda mezodermal defektlerin üzerinde durmuşlar ve bu grup bozukluklar için aksiyal mesodermal displazi terimini kullanmışlardır ( 5 ) . Nora ve Nora VACTERL kompleksi ile annenin gebelikte embriyogenez esnasında seks hormonlarını kullanması arasında ilişki olduğu görüşündedirler ( 6 ) . Levin ve ark. gebelikte kurşuna maruz kalan annede, Ghidini ve ark. lovastatin kullanan annede ve Merlob ve ark. ise gebelik boyunca depresyonu nedeniyle dibenzepin tedavisi alan annenin çocuğunda VACTERL veya VATER kompleksini tarif etmişlerdir ( 7 , 8 , 9 ) . Vakamızda ise herhangi bir etyolojik faktör

saptanamamıştır.

Hastalarda % 70 vertebral anomali, % 80 fistüllü veya fistülsüz anal atrezi, % 50 en sık ventriküler septal defekt (VSD) olan kardiyak defektler, % 70 trakeözefageal fistül, % 53 renal anomali ve % 65 radial anomali ile % 23 alt ekstremité defektleri olan ekstremité anomalilerinin üç ya da daha fazla birlikteliği olarak görülür (1). Khoury ve ark. 50 vakalık seride % 36'sında vertebral anomali, % 40'ında anal atrezi, % 80'inde kardiyovasküler anomali ( en sık VSD % 30 ) , % 24'ünde trake-özefageal fistül % 82'sinde renal anomali ( % 22'si renal kistik hastalık ) , % 68'inde ekstremité anomaliler % 20'sinde diğer defektleri ( % 10 nöral tüp defekti ) içermektedir ( 2 ) . Vakamızda Th12-L1 ile L1-2 vertebra korpuslarında füzyon anomalisi, anokutanöz fistülle beraber anal atrezi, otopsi sonucunda Potter tip 2a multikistik renal hastalık ve nöral tüp defekti ( meningomyelosel, hidrosefali ) tesbit edilmiştir. Ayrıca bu bulgularla beraber üçüncü, dördüncü ve beşinci kostalarda çatallaşma vardı. İlâveten burun kökünün basık olması, yüksek damak, mikrognati, düşük kulak, kısa boyun, hipotonisite, konvulsiyon, geniş fontanel gibi atipik yüz görünümü Zellweger sendromu gibi peroksizomal bir bozukluğu düşündürmekle birlikte vakamızda detaylı çalışma yapılamadı, ancak VACTERL kompleksi ile Zellweger sendromunun birlikte olabileceği bilinmektedir ( 2 , 10) .

Sonuç olarak; VACTERL kompleksi ile beraber kostalarda çatallaşma literatürde nadir rastlanılan bir durumdur. Kostalarda çatallaşma, çocuklarda nadir görülür ve diğer konjenital anomalilere eşlik etmesi sık değildir. Bu makalede sol üçüncü, dördüncü ve beşinci kostalarda çatallaşma gösteren VACTERL vakası sunulmuştur.

## KAYNAKLAR

1. Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*, (4th ed). WB Saunders; Philadelphia : 1988; pp 602-603
2. Khoury MJ, Cordero JF, Greenberg F, James LM, Erickson JD. A population study of the VACTERL association : Evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatrics* 1983; 71: 815-820
3. Say B, Gerald PS : A new polydactyly, imperforate anus, vertebral anomalies syndrome. *Lancet* 1968; 2: 688.
4. Say B, Balci S, Pirnar T . A new syndrome of dysmorfogenezis: Imperforate anus associated with poly-oligodactily and skeletal (mainly vertebral ) anomalies. *Acta Paediatric* 1971; 60: 197
5. Russell LJ, Weaver DD, Bull MJ: The axial mesodermal dysplasia spectrum. *Pediatrics* 1981; 67: 176-182
6. Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure. *Arch Environ Health* 1975; 30: 17-21
7. Levine F, Muenke M. VACTERL association with high prenatal lead exposure: similarities to animal models of lead teratogenicity. *Pediatrics* 1991; 87: 390-392
8. Ghidini A, Sicherer S, Willner J. Congenital abnormalities ( VATER) in a baby born to mother using lovastatin. *Lancet* 1992; 339: 1416-1417
9. Merlob P, Naor N. Drug induced VATER association: Is dibenzepin a possible cause. *J Med Genet* 1994; 31:423-427
10. Fournier B, Smeitink JAM, Dorland L, Berger R, Saudubray JN. Poll-The BT: Peroxisomal disorders: A review . *J Inher Metab Dis* 1994;17: 470-486