

İLEAL DİVERTİKÜLİT İLE SEYREDEN MITOKONDRIAL NÖROGASTROİNTESTİNAL ENSEFALOMYOPATİ

(Ileal Diverticulitis in Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy)

Burak Kaynak*, Süleyman Bozkurt**, Mehmet Altan Kaya**, Ahmet Yılmaz**, Faik Çelik***

Özet

Mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomyopati gastrointestinal dismotilite, kaşeksi, ptosis ile birlikte eksternal oftalmoparezi, nöropati, lökoensefalopati ile seyreden mültisistemik nadir bir sendromdur.

Mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomyopati sendromunda görülen jejunal ve ileal divertiküller, viseral tutulum ile seyreden myopati ve nöropati sonucunda ortaya çıkan, intestinal motilite bozukluklarıyla ilişkili sonradan kazanılmış lezyonlardır.

Mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomyopati tanısı almış ve Nöroloji Kliniği tarafından takip edilen bir bayan hastada, karın ağrısı şikayetiyle başvurusu üzerine yapılan değerlendirmede, jeneralize peritonit bulguları tespit edildi. Laparotomide yaygın ince barsak divertikülleri ve 10 cm'lik bir ileal segmentte divertikülit ile uyumlu görünüm saptandı.

Kronik intestinal dismotilite ile seyreden kaşektik, ptotik bir hastada akut batın ayırıcı tanısında, mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomyopati gibi nadir bir hastalık da akla gelmelidir.

Anahtar kelimeler: Akut batın, gastrointestinal dismotilite, Mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomyopati sendromu

Summary

Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy is a rare multisystem disorder characterized by gastrointestinal dysmotility, cachexia, ptosis with peripheral neuropathy, leukoencephalopathy and thin body habitus. The gastrointestinal motility studies are recommended for the diagnosis of the disorder. The mitochondrial alterations detected in the skeletal muscle biopsies are the main evidence in the diagnosis of the disease. We report a 31 years old female patient who was presented with acute diffuse peritonitis. She has been followed up by Neurology Department for mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy syndrome since three years. In surgical exploration we detected small bowel diverticulitis in a segment of ileum of 10 cm in length.

In patients with chronic intestinal dysmotility history and in whom acute abdominal surgery is recommended, mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy syndrome must be taken into account in differential diagnosis.

Key words: Acute abdomen, Gastrointestinal dysmotility, Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy syndrome

* Asistan Dr., SSK Göztepe Eğitim Hastanesi 4. Cerrahi Kliniği, İstanbul

** Uzman Dr., SSK Göztepe Eğitim Hastanesi 4. Cerrahi Kliniği, İstanbul

*** Doç. Dr., SSK Göztepe Eğitim Hastanesi 4. Cerrahi Kliniği Klinik Şefi, İstanbul

GİRİŞ

Mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomyopati (MNGIE) sendromunda ince barsak divertikülleri edinsel lezyonlardır ⁽¹⁾. Genellikle intestinal motilite bozukluklarına eşlik ederler ⁽²⁾. MNGIE sendromu gastrointestinal dismotilite, kaşeksi, ptozis, oftalmoparezi, lökoensefalopati, nöropati gibi nörolojik bulgularla seyreden, mitokondriyal değişikliklerin neden olduğu nadir bir hastalık olarak tanımlanır ⁽¹⁾. Aşağıda MNGIE sendromu tanısı konmuş acil cerrahi polikliniğimize başvuran 31 yaşında bir bayan hasta sunulmuştur.

OLGU

31 yaşında bayan hasta bir gün önce başlayan karın ağrısı, bulantı, kusma, yüksek ateş şikayetleriyle acil polikliniğimize başvurdu. Düne kadar günlük işlerini kendi yapabilecek fiziksel aktiviteye sahip olan hastada ilk bakışta kaşeksi ve her iki gözde pitosiz dikkat çekiciydi. Halsizlik ve güç kaybı nedeniyle yakınları tarafından taşınarak getirilen hasta, bilincinin açık olması ve rahat kooperasyon kurulabilmesine rağmen cevap verirken ağır ağır konuşabiliyordu. Yapılan fizik muayenede batında yaygın defans ve rebound vardı. Direkt karın grafisinde ince barsak tipi hava-sıvı seviyelenmeleri mevcuttu. Nazogastrik sondadan intestinal içerik geliyordu. Hasta intestinal obstrüksiyon ön tanısıyla kliniğimize yatırıldı. Laboratuvar tetkiklerinde lökosit 15.800/mm³ iken kontrol tetkikinde 17.900/mm³'lere yükseldi. Biyokimyasal parametrelerinde total protein 4.4 g/dl, albümin 2.9 g/dl, LDH 471 U/L ve CRP 30.1 mg/dl olması haricinde başka bir patolojik değer yoktu. Hastanın gelişinde ölçülen aksiller ateşi 38.4°C'dir. Tüm batın USG'de ince barsak anslarında dilatasyon haricinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı. 72 saat takip edilen hastada klinik bulguların gerilememesi ve direkt karın grafisinde seviyelenmelerin sebat etmesi üzerine hastaya laparotomi yapılması kararı verildi. Yapılan eksplorasyonda ince barsaklarda multipl divertiküller tespit edildi ve ileumun ortasında, 10cm.'lik bir segmentte divertikülit ile uyumlu bulgular görüldü. Ancak pasaj mevcuttu ve psödoobstrüksiyonu açıklayacak başka bir barsak içi veya dışı patolojiye rastlanmadı. Rezeksiyon uygulanmadan batın kapatıldı. Postoperatif dönemde nazogastrik sonda ile gastrointestinal dekompresyon uygulanırken, aldığı çıkardığı takibiyle beraber santral venöz kateter ile total parenteral nütrisyona başlandı. Barsak motilitesi düzelen, gaz, gayta deşarjı başlayan hastaya postoperatif 7. günde oral gıda başlandı. Hasta postoperatif 9. günde komplikasyonsuz taburcu edildi.

TARTIŞMA

MNGIE sendromu klinik olarak gastrointestinal dismotilite, oftalmoparezi, periferik nöropati, lökoensefalopati, kaşeksi ve ptozis gibi semptomlarla karakterize, otozomal resesif bir hastalıktır ⁽³⁾. Hastalığa timidin fosforilaz gen mutasyonu sebep olur ⁽³⁾. Hastalığın tanısında, beyin MRI de lökodistrofi, EMG ile sinir iletisindeki sensorimotor nöropati, kas biyopsisi ile mitokondriyal dağınık kırmızı fiberler, enzim analizi yapılarak parsiyel sitokrom-c oksidaz aktivitesindeki defekt ve 435. nükleotiddeki timidin fosforilaz gen mutasyonu teşhis için kullanılan yöntemlerdir ⁽⁴⁾. MNGIE sendromlu hastalarda gastrointestinal dismotiliteye bağlı tekrarlayan bulantı, kusmalar ve psödoobstrüksiyon tabloları sık karşılaşılan şikayet sebepleridir ⁽⁵⁾. Hastaların ilk başvuru şikayeti psödoobstrüksiyon olabilir; diyare, öğürme, kusma sık karşılaşılan semptomlardır ⁽⁶⁾. MNGIE sendromunda intestinal psödoobstrüksiyonun sebebi yeterince aydınlatılamamıştır; hastalıkla birlikte görülebilen jejunal ve ileal divertiküller visceral tutulumla seyreden MNGIE sendromunda myopati ve periferik nöropatiye bağlıdır ⁽⁷⁾. İnce barsaklarda görülen bu divertiküller MNGIE sendromunun fizyopatolojik bir sonucu gibi karşımıza çıkmasına rağmen akut batına neden olacak bir intestinal psödoobstrüksiyonun etiolojisinde yeterli sebep olduğuna dair yayınlanmış bildiri yoktur. MNGIE sendromu başlığı altında yaptığımız literatür taramasında ince barsak

divertikülitine bağlı akut batın tablosu bildiren birkaç adet yayına rastladık (2,4,7). Bu olguda hastayı cerraha getiren şikayetlerin ana sebebi MNGIE sendromunun gastrointestinal tutulumuna sekonder gelişen dismotilitedir. Hastamızın gaz, gayta çıkışının olmaması, bulantı ve kusmaları, nazogastrik sondasından intestinal içerikli mayi gelmesi, batın muayene bulgusunun defansif olması MNGIE sendromunda tarif edilen psödoobstrüksiyonla uyumludur. Ancak bu gibi durumlarda MNGIE sendromunda ileal divertiküllerin de olduğu ve buna sekonder gelişen mekanik obstrüksiyon da akla gelmelidir. 72 saat boyunca süren klinik takibin sonunda akut batın tablosunun ve yüksek ateşin sebat etmesi bizi psödoobstrüksiyondan uzaklaştırdı ve ileal divertikülit halinin sebep olduğu bir mekanik obstrüksiyona yönlendirdi; ve laparotomi kararı alındı. Olgumuzda operasyonda tesbit edilen ileal divertikülit hali akut batın tablosundaki psödoobstrüksiyonu açıklamakta yeterli değildi. Batında herhangi bir yapışıklık veya internal herniasyona da rastlanmadı. Gastrointestinal pasajı engelleyen herhangi bir patolojik segment tesbit edilemeyen vakada rezeksiyon yapılmadan batın kapatıldı.

SONUÇ

Akut batın tablosuyla karşımıza çıkan vakalarda kronik gastrointestinal dismotilite öyküsü veren kaşektik, ptotik bir hastada MNGIE sendromu gibi nadir hastalıkların da akılda tutulması gereklidir. Hastalığın karakteristik semptomlarından olan psödoobstrüksiyon ve yaygın peritonit bulguları cerrahı laparotomiye davet etse de MNGIE sendromunda ince barsak divertikülitlerinin aynı tablonun sebebi olduğu hatırlanırsa diagnostik laparoskopi daha az invazif bir seçenek olarak tercih edilebilir.

KAYNAKLAR

1. Soykan I, Cetinkaya H, Erdem S, Tan E, Aydın F, Bahar K, Özden A. Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy: Diagnostic features of two patients. *J Clin Gastroenterol*. 2002 Apr; 34(4): 446-8.
2. Martinez-Garcia FA, Jimenez-Gomez MR, Morsi-Hassan O, Fortuna-Alcaraz MI, Sicilia-Guillen J, Fernandez-Barreiro A. Acute peritonitis and small bowel diverticula in a patient with mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy. *Rev Neurol*. 2001 Aug; 16-31; 33(4): 328-33
3. Nishino I, Spinazzola A, Papadimitriou A, Hammans S, Steiner I, Hahn CD, Connolly AM, Verloes A, Guimaraes J, Maillard I, Hamano H, Donati MA, Semrad CE, Russell JA, Andreu AL, Hadjigeorgiou GM, Vu TH, Tadesse S, Nygaard TG, Nonaka I, Hirano I, Bonilla E, Rowland LP, DiMauro S, Hirano M. Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy: an autosomal recessive disorder due to thymidine phosphorylase mutations. *Ann of Neurol*. 2000 Jun; 47(6): 792-800
4. Muehlenberg K, Fiedler A, Schaumann I, Muller-Felber W, Wiedmann KH. Intestinal pseudoobstructions and gastric necrosis in mitochondrial myopathy. *Dtsch Med Wochenschr*. 2002 Mar 22; 127(12): 611-5.
5. Mueller LA, Camilleri M, Emslie-Smith AM. Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy: manometric and diagnostic features. *Gastroenterology* 1999 Apr; 116(4): 959-63.
6. Hirano M, Silvestri G, Blake DM, Lombes A, Minetti C, Bonilla E, Hays AP, Lovelace RE, Butler I, Bertorini TE. Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): clinical, biochemical, and genetic features of an autosomal recessive mitochondrial disorder. *Neurology* 1994 Apr; 44(4): 721-727.
7. Haftel LT, Lev D, Barash V, Gutman A, Bujanover Y, Lerman-Sagie T. Familial mitochondrial intestinal pseudo-obstruction and neurogenic bladder. *J Child Neurol*. 2000 Jun; 15(6): 386-389.