



# Sağ Akciğer Agenezisi; İzole ve Eşlik Eden Anomalilerle Birlikte

## Right Lung Agenesis; Isolated and with Accompanied Anomalies

### ÖZET

Sağ akciğer agenezisi; izole veya kalp, iskelet ve üriner sistem gibi sistemlere ait anomalilerle birlikte görülebilen nadir bir anomalidir. Olgu 1, Dört aylık bir kız çocuğu olup solunum sıkıntısı nedeniyle getirilmişti. Hastada sağ el başparmakta sindaktili ve polidaktili, sağda mandibuler hipoplazisi ile dismorfik düşük kulak vardı. Akciğer grafisi ve toraks bilgisayarlı tomografisi (BT) sağ pulmoner agenezi ile uyumluydu ve 7. torakal seviyede kelebek vertebra vardı. Toraks BT anjiyografide; aort, sol pulmoner arter ve sağ atriyum basılanna bağlı sol ana bronшта ve özofagusda daralma saptandı. Bronkoskopide karina düzeyinde basıya bağlı darlık görüldü ve sağ ana bronş izlenmedi. Batın ultrasonografisinde sağ böbrek yerleşim anomalisi (pelvik ektopi) ve renal sintigrafide iki böbrek arasında füzyonla uyumlu görünüm vardı. Bu bulgularla hastada, sağ pulmoner ageneziye; ipsilateral radyal ray anomalisi, renal anomali, vertebral anomali ve hemifasyal mikrozominin eşlik ettiği tespit edildi. Olgu 2, On beş yaşında erkek çocuk olup, 2 aylıkken hisilti atağı sonrası akciğer grafisi, toraks BT ve bronkoskopi ile pulmoner agenezi tanısı almıştı. Hastanın son bir yılda belirginleşen egzersizle çabuk yorulma dışında şikayeti yoktu. Fizik muayenesinde; açıklığı sağa bakan hafif skolyozu vardı, sağ hemitoraksta solunum sesleri azalmıştı, kalp sesleri sağda duyuluyordu. Akciğer grafisi ve toraks BT sağ akciğer agenezisi ile uyumluydu. Ekokardiyografide anomali yoktu, batın ultrasonografisi normaldi. Unilateral akciğer agenezilerinde; eşlik eden kardiyovasküler anomaliler, toraks içi yapılarıdaki distorsiyonlar ve tekrarlayan enfeksiyonlar, morbidite ve mortaliteyi etkileyen başlıca faktörlerdir. Burada izole ve multipl anomalilerle birlikte iki sağ akciğer agenezili olgu sunulmuştur. (Güncel Pediatri 2013; 11: 134-7)

**Anahtar kelimeler:** Çocuk, konjenital anomali, akciğer agenezisi

### SUMMARY

Right lung agenesis is a rare anomaly that can be isolated or accompanied by system anomalies such as cardiac, skeletal or urinary systems. Case 1, a four-month-old girl, was brought because of respiratory distress. Patient had polydactyly, syndactyly of right thumb, right mandibular hypoplasia and low-set dysmorphic ears. Lung x-ray and thorax computerized tomography (CT) were consistent with right pulmonary agenesis and butterfly vertebra was evident in the 7th thoracic level. Thoracic CT angiography revealed narrowing of the left main bronchus and esophagus due to compression of aorta, left pulmonary artery and right atrium. In bronchoscopy, narrowing due to compression at the carina level was seen and right main bronchus was not seen. In abdominal ultrasonography, right kidney placement anomaly (pelvic ectopia) was present and renal scintigraphy revealed fusion in both kidneys. With these findings, it was found that right pulmonary agenesis was accompanied by ipsilateral radial ray anomaly, renal anomaly, vertebral anomaly and hemifacial microsomia. Case 2, a fifteen-year-old male patient, was diagnosed as pulmonary agenesis via chest x-ray, pulmonary CT and bronchoscopy after a wheezing episode when he was 2 months old. Patient had no complaint except for exhaustion that is aggravated by exercise during last year. In physical examination, he had a mild scoliosis toward right, respiratory sounds were diminished on right hemithorax and heart sounds were heard on right side. Chest x-ray and thoracic CT were consistent with right lung agenesis. No abnormality was found in echocardiography and abdominal ultrasonography was normal. Accompanied cardiovascular anomalies, distortions of intrathoracic structures and recurrent infections are main factors that affect mortality and morbidity. Here, two cases with right lung agenesis, isolated and accompanied by multiple anomalies, were presented. (Journal of Current Pediatrics 2013; 11: 134-7)

**Key words:** Child, congenital abnormalities, lung agenesis

**Yakup Canitez, Şükrü Çekiç,  
Arif Gürpınar\*, Nihat Sapan**

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,  
Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa, Türkiye

\*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı,  
Bursa, Türkiye

### Yazışma Adresi/Address for Correspondence

Dr. Yakup Canitez,  
Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,  
Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa, Türkiye  
Tel.: +90 224 295 04 04  
E-posta: canitez@uludag.edu.tr

Geliş Tarihi/Received: 09.07.2013  
Kabul Tarihi/Accepted: 22.07.2013

## Giriş

Akciğer agenezileri nadir görülen konjenital anomalilerdir (1,2). Unilateral ya da bilateral olarak görülebilir. Sıklığı kesin olarak bilinmemekle birlikte, 10 000-12 000 doğumda 1 olarak tahmin edilmektedir (3). Unilateral akciğer agenezilerinde cinsiyet dağılımı ile sağ ve sol akciğer agenezisi görülme oranlarının benzer olduğu bildirilmektedir (4). Sağ akciğer agenezileri izole olarak görülebileceği gibi yaklaşık %50 oranında diğer organ (kardiyovasküler, iskelet sistemi, gastrointestinal sistem, genitouriner sistem vs.) anomalileri ile birlikte de görülebilir (5,6). Ayrıca akciğer agenezileri; Holt-Oram sendromu, Goldenhar anomalisi, VACTERL birlikteliği, velokardiofasial sendrom ve Opitz G sendromu gibi sendromların ve aksiyal mezodermal disjenezi ve Fryns sendromu gibi ipsilateral anomalilerin bir parçası olarak görülebilir (5). Prognoz, sağ akciğer agenezili hastalarda sol akciğer agenezilere göre genel olarak daha kötüdür (7). Pulmoner agenezilerde tanı, çoğunlukla hayatın ilk yıllarında konurken, nadiren erişkin yaşa kadar gecikebilmektedir. Antenatal dönemde, kardiyak malpozisyon saptanan hastaların, pulmoner ageneziler yönünden değerlendirilmesinin erken tanı için önemli olduğunu bildiren çalışmalar bulunmaktadır (1).

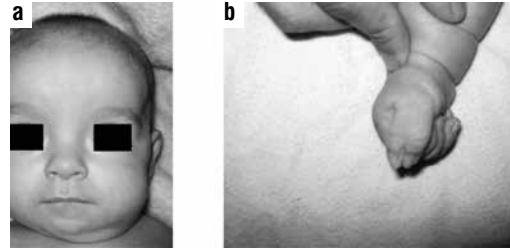
Akciğer agenezisi gelişiminde embriyolojik etkilenimin 4. gestasyonel hafta civarında olduğu tahmin edilmektedir, etyolojik nedenler kesin olarak bilinmemekle beraber genetik faktörler, viral enfeksiyonlar ve vitamin A eksikliğinin rol oynadığı düşünülmektedir (8).

## Olgu Sunumu

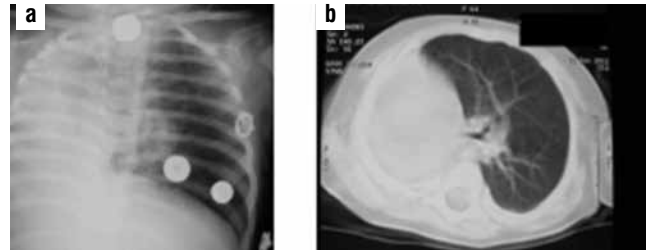
**Olgu 1:** Dört aylık kız hasta, 1 aydır var olan solunum sıkıntısı ve hışıltı nedeniyle başvurdu. Fizik muayenede; hasta takipneikti, sağ hemitoraksta solunum sesleri azalmıştı ve sol hemitoraksta yaygın ronküsleri vardı. Hastada, sağ mandibuler hipoplazi mevcuttu ve sağ dış kulak düşük ve dismorfik görünümdeydi. Ek olarak hasta da sağ el başparmakta sindaktili ve polidaktili vardı (Resim 1a-b). Akciğer grafisinde sağda havalanma yoktu ve kalp dekstropozeydi (Resim 2a) ve 7. torakal seviyede kelebek vertebra görünümü vardı. Toraks BT'de sağda akciğer dokusu, bronş ve damar yapıları ile uyumlu görünüm yoktu (Resim 2b), toraks BT anjiyografide aort ve sol pulmoner arter basılarına bağlı sol ana bronşta ve inen aort ile sağ atriyum arasında baskıya bağlı özofagusta daralma mevcuttu. Bronkoskopide karina düzeyinde dıştan baskıya bağlı darlık izlendi, sağ ana bronş görülmedi. Ekokardiyografi dekstropozisyon, potent foramen ovale ve sağ pulmoner arterin rudimenter olarak değerlendirilmesi dışında normaldi. Batın ultrasonografisinde (USG) sağ böbrek orta hatta pelviste ektopik yerleşimle uyumlu görünümdeydi, renal dimerkaptosüksinik asit (DMSA) sintigrafisinde sağ böbreğin üst polünden sol böbreğe

füzyone olduğu ve her iki böbrekte renal aktivite tutulumunun normal sınırlarda olduğu görüldü. Kranial USG normaldi, kromozom analizinde karyotip 46 XX olarak saptandı. Mevcut bulgularla hastada, sağ pulmoner ageneziye; ipsilateral radyal ray anomalileri, renal anomali, vertebral anomali ve hemifasyal mikrozominin eşlik ettiği tespit edildi. İzlemi sürecinde özellikle ilk yılda gerekli tedavi ve önlemlerin alınmasına rağmen 6 kez hastaneye yatmasını gerektiren solunum sıkıntısı ve hışıltı atakları olan hastanın 1 yaşından sonra hastalık sıklığında azalma olduğu görüldü.

**Olgu 2:** On beş yaşında erkek hasta, egzersizle çabuk yorulma ve hafif nefes darlığı yakınmaları ile başvurdu. Doğum sonrası 2 aylıkken hışıltı atağı



Resim 1. a) Hemifasyal mikrozomi, b) sağ el başparmakta sindaktili ve polidaktili



Resim 2. a) Sağ pulmoner agenezi a) akciğer grafisinde sağ hemitoraksta havalanma kaybı, b) Toraks BT'de sağ hemitoraksta akciğer dokusu ve sağ ana bronş ile dallarının görüntülenememesi, sol akciğer boyutlarında artış



Resim 3. Sağ pulmoner agenezi; akciğer grafisinde sağ hemitoraksta havalanma azlığı, sol akciğerde ekspansiyon, skolyoz varlığı

sırasında hastanemizde çekilen akciğer grafisinde sağ akciğer agenezisinden şüphelenilmiş, toraks bilgisayarlı tomografisi ve bronkoskopi ile tanısı kesinleştirilmişti. İki yaşında tekrarlayan hışıltı atakları nedeniyle incelendiğinde gastroözofageal reflü hastalığı tanısı konularak opere edilmiş ve hışıltı ataklarının kaybolduğu görülmüştü. İki yaşından itibaren belirgin yakınması olmadığı ve son bir yılda egzersizle çabuk yorulma yakınmalarının belirginleştiği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde; solunum sıkıntısı yoktu, açıklığı sağa bakan hafif skolyozu vardı, sağ hemitoraksta solunum sesleri azalmıştı, kalp sesleri sağ hemitoraksta duyuluyordu, diğer sistemler değerlendirildiğinde herhangi bir yapısal anomali tespit edilmedi. Akciğer grafisinde; sağ hemitoraksta havalanma tama yakın azalmıştı, sol akciğer boyutları artmıştı ve sol akciğer sağ hemitoraksa doğru ekspanse olmuştu, kalp dekstropozeydi (Resim 3). Toraks bilgisayarlı tomografide sağ ana bronş ve dalları ile sağ akciğer arter ve venleri görüntülenemedi, sol akciğer parankiminde anormal bulgu yoktu (Resim 4a-b). Solunum fonksiyon testlerinde, FVC: %52, FEV<sub>1</sub>: %49, FEV<sub>1</sub>/FVC: %94, PEF: %38, FEF%25/75: %38 olarak bulundu. Solunum fonksiyon testlerinde (bronkodilatatör

ile reversibilite testi ve egzersiz bronş provokasyon testi) obstrüksiyon bulgusu yoktu. Bu bulgulara ek olarak alerjenlerle deri prik testi de negatif olan hastada astım tanısı dışlandı. Ekokardiyografide yapısal anomali yoktu, batin ultrasonografisi normaldi.

## Tartışma

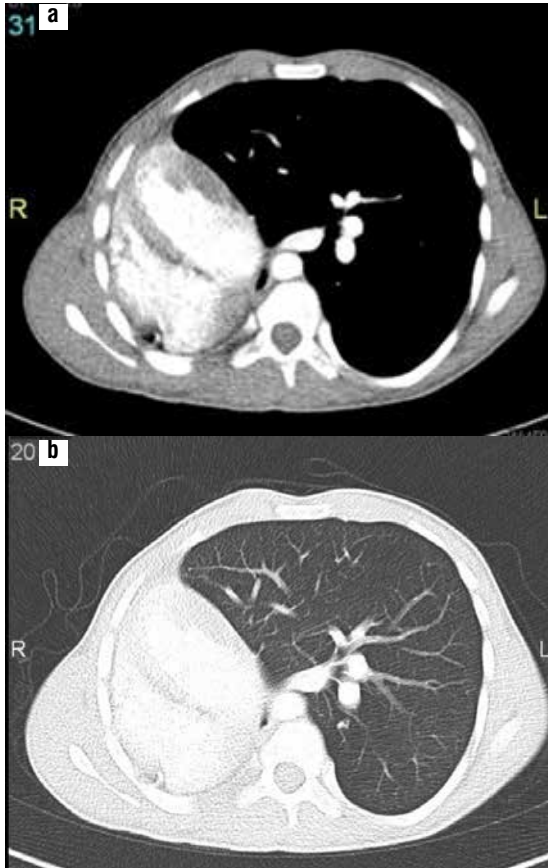
Unilateral akciğer agenezilerinde; eşlik eden kardiyovasküler anomaliler, toraks içi yapılarıdaki distorsiyonlar ve tekrarlayan enfeksiyonlar mortalite ve morbiditeyi etkileyen başlıca faktörlerdir.

Akciğerin gelişimsel anomalileri patolojik olarak 3 grupta kategorize edilmektedir; agenezi (akciğer, bronş ve pulmoner arter/ven komplet yokluğu), aplazi (akciğer dokusu olmadan rudimenter bronş varlığı), hipoplazi (değişik derecelerde akciğer parankimi ve bronşlarda hipoplazi varlığı) (9).

Unilateral akciğer agenezilerinde klinik, hastadan hastaya değişkenlik göstermektedir, hastaların bir kısmı yenidoğan döneminde belirti verirken, bazı hastalar ise erişkin yaşa kadar belirti vermemekte ya da rastlantısal olarak tespit edilmektedir (2,10). Sunulan iki olguda süt çocukluğu döneminde tanı almıştır.

Unilateral akciğer agenezisi olan hastalarda tabloya eşlik eden, kardiyovasküler (başlıca patent duktus arteriozus ve foramen ovale), gastrointestinal (trakeözofageal fistül ve duodenal atrezi), iskelet sistemi (hemivertebra, costa yokluğu ve radyal ray anomaliler), genitoüriner (at nalı böbrek) ve fasyal anomaliler tarif edilmiştir (5,11). Prognoz çoğunlukla eşlik eden kardiyovasküler, gastrointestinal ve genitoüriner sistem anomalilerine bağlıdır (12,13). Sağ akciğer agenezilerinde prognoz, kardiyak anomalilerle birlikteliği ve kardiyak şifte bağlı gelişen büyük damar ve trakeobronşial distorsiyonlara bağlı olarak sol akciğer agenezilerine nazaran genellikle daha kötüdür (7). Sunulan 1. olguda sağ akciğer agenezisine; polidaktili, sindaktili, hemifasyal mikrozomi, patent foramen ovale, renal anomali ve kelebek vertebra gibi anomaliler eşlik ederken 2. olguda ise sağ akciğer agenezisine eşlik edebilecek diğer organ anomalileri bulunmamaktaydı. GÖR operasyonu sonrası 2. olguda hışıltı atakları kaybolmuş ve hasta hafif yakınmalarla yaşamını sürdürmüştü. 1. olguda basıya sekonder oluşan özofagus darlığı sonucu gelişen aspirasyonlar, sık alt solunum yolu enfeksiyonları, tekrarlayan hışıltı ve solunum sıkıntısı atakları ile sık hastaneye yatma öyküsü olduğu görülmüştür.

Her iki olguda da sağ akciğer agenezileri ile birlikte görülebilen; Goldenhar anomali, VACTERL birlikteliği, velokardiofasiyal sendrom, Holt-Oram sendromu ve Opitz G sendromu, Fryns ve aksiyal mezodermal disgenezi gibi sendromlar, bu sendromlara ait belirti ve bulguların olmayışı ile dışlandı.



Resim 4 a,b. Sağ pulmoner agenezi; toraks BT'de sağ akciğer bronş ve damar yapılarının görüntülenememesi



Akciğer agenezilerinde tanı esas olarak görüntüleme yöntemlerine dayanmaktadır. Akciğer grafisi ve toraks BT'de agenezik tarafta havalanmanın olmaması, sağlam tarafta aşırı havalanmaya bağlı genişleme, kalp ve diğer orta hat yapılarında sağlam akciğerdeki genişlemeye sekonder gelişen yer değişikliği, agenezik tarafta damar ve bronş yapılarının görüntülenememesi tanıya yardımcı olan bulgulardır. Eşlik eden kardiyovasküler anomalilerin tespit edilmesi için ekokardiyografi, vasküler anomalilerin gösterilmesi için BT anjiyografi veya manyetik rezonans görüntüleme ve tanının doğrulanması için bronkoskopi kullanılabilir (14,15). Sunulan her iki olgunun akciğer grafilerinde sağda havalanma olmaması, sol akciğerin sağ akciğeri kompanse etmek için genişlemesi ve sağa doğru kayması sağ akciğer agenezisini düşündürülen bulgulardır. Her iki olguda da kesin tanı; toraks bilgisayarlı tomografilerinde sağ akciğere ait parankim, bronş ve damar yapılarının görüntülenememesi ve bronkoskopilerinde sağ ana bronşun olmadığı görülmesi ile konmuştur.

Akciğer agenezi ya da hipoplazili hastalarda fonksiyonel akciğer dokusunun azalmaya bağlı olarak vital kapasite düşebilir. Literatürde tek akciğer için beklenen değerlerin belirlenmemiş olmaması, bu hastalarda solunum fonksiyon testlerinin tanı ve izlemedeki etkinliğini kısıtlamaktadır. Sunulan 2. olguda total akciğer kapasitesinin azlığına bağlı olarak solunum fonksiyon testi hacim ve akım hızlarında belirgin düşüklük göstermekteydi, FEV<sub>1</sub>/FVC'nin %94 olması, bronkodilatatörlü reversibilite testi ve egzersiz provokasyon testlerinin normal olması, hastada obstrüktif patern olmadığı lehinde değerlendirildi.

Akciğer agenezilerinde tedavi, eşlik eden anomaliler ve gelişen komplikasyonlara yönelik olarak değişmektedir. Bronş veya trakeaya basının eşlik ettiği durumlarda; stent veya T tüp yerleştirilmesi, trakea ve bronşları destekleme metodlarının uygulanması, bası oluşturan nedenlerin cerrahi olarak ortadan kaldırılması (aortopeksi vb.) veya şifte bağlı distorsiyonları engellemek için toraks içi protez yerleştirilmesi gibi tedavi yöntemleri uygulanabilir (16). Asemptomatik hastalar tedavisiz takip edilebilirken, akciğer enfeksiyonları ve gelişen diğer akciğer hastalıkları erken tedavi edilmeli, pulmoner hipertansiyon gelişimi açısından dikkatli olunmalıdır.

Sonuç olarak, unilateral akciğer agenezilerinde eşlik eden anomaliler, toraks içi yapılarıdaki distorsiyonlar, tekrarlayan enfeksiyonlar prognoz ve morbiditeyi etkileyen başlıca faktörlerdir. Sunulan olgularda da görüldüğü gibi, sağ akciğer agenezilerinin eşlik eden diğer anomaliler ve tekrarlayan enfeksiyonlarla komplike olmadığı iyi klinik

seyre sahip olabileceği, semptomatik olduğu dönemlerde tanınmadığında tanının gecikebileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

## Kaynaklar

1. Zhang Y, Fan M, Ren WD, Xie LM, Ding CW, Sun W, et al. Prenatal diagnosis of fetal unilateral lung agenesis complicated with cardiac malposition. *BMC Pregnancy Childbirth* 2013;13:79.
2. Yetim TD, Bayaroğullari H, Yalçın HP, Arca V, Arca SG. Congenital Agenesis of the Left Lung: A Rare Case. *J Clin Imaging Sci* 2011;1:47.
3. Fraser RG, Pare JAP. Developmental anomalies affecting the airways and lung parenchyma. In: Fraser RG, Pare JAP, Eds. *Fraser and Pare's Diagnosis of Diseases of the Chest*. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1999:597-635.
4. Maltz DL, Nadas AS. Agenesis of the lung: presentation of eight new cases and review of the literature. *Pediatrics* 1968;42:175-88.
5. Hastings R, Harding D, Donaldson A, Liebling R, Hayes A, Kraus A, et al. Mardini-nyhan association (lung agenesis, congenital heart, and thumb anomalies): Three new cases and possible recurrence in a sib, is there a distinct recessive syndrome? *Am J Med Genet A* 2009;149:2838-42.
6. Downard CD, Kim HB, Laningham F, Fishman SJ. Esophageal atresia, duodenal atresia and unilateral lung agenesis: A Case Report. *J Pediatr Surg* 2004;39:1283-5.
7. Ootaki Y, Yamaguchi M, Yoshimura N, Oka S. Pulmonary agenesis with congenital heart disease. *Pediatr Cardiol* 2004;25:145-8.
8. Currarino G, Williams B. Causes of congenital unilateral pulmonary hypoplasia: a study of 33 cases. *Pediatr Radiol* 1985;15:15-24.
9. Schneider P, Schwalbe E. Die morphologic der missbildungen des menschen und der thiere. *Jena: Fischer* 1912;3:812-22.
10. Hacıevliyagil SS, Günen H, Yetkin Ö, Gülbaş G, Mutlu CM, Kılıç T. Asymptomatic Pulmonary Agenesis: Our Experience with Two Cases. *Turkish Respiratory Journal* 2006;7:31-3.
11. Mühlhausen GM, Arcil GG. Right lung agenesis in a newborn. *Rev Chil Pediatr* 1992;63:39-42.
12. Cunningham ML, Mann N. Pulmonary agenesis: A predictor of ipsilateral malformations. *Am J Med Genet* 1997;70:391-8.
13. Steadland KM, Langham MR Jr, Greene MA, Bagwell CE, Kays DW, Talbert JL. Unilateral pulmonary agenesis, esophageal atresia, and distal tracheoesophageal fistula. *Ann Thorac Surg* 1995;59:511-3.
14. Sharma S, Kumar S, Yaduvanshi D, Chauhan D. Isolated unilateral pulmonary agenesis. *Indian Pediatr* 2005;42:170-2.
15. Alvarez AJ, Vaccaro MI, Verdejo HP, et al. Pulmonary agenesis associated with multiple malformations-a case report. *Rev Chil Pediatr* 2000;71:41-5.
16. Laçın T, Yüksel M. Trakeobronşiyal Malazi ve Kompresyon Tedavisi. *Türkiye Klinikleri J Surg Med Sci* 2006;2:119-24.