

Zwężenie przełyku u 12-letniej dziewczynki z zespołem Downa – wrodzone czy spowodowane chorobą refluksową?

Esophageal stenosis in 12-year-old girl with Down syndrome – congenital or associated with gastroesophageal reflux disease?

Anna Obuchowicz, Marta Ślimok, Celina Bukowska, Małgorzata Krzywiecka, Alicja Sikora, Arkadiusz Wierzyk, Klaudia Dąbrowska

Katedra i Oddział Kliniczny Pediatrii w Bytomiu Śląskiej Akademii Medycznej w Katowicach

Przegląd Gastroenterologiczny 2007; 2 (3): 144–146

Słowa kluczowe: zwężenie przełyku, dziecko.

Key words: oesophageal stenosis, child.

Adres do korespondencji: dr hab. n. med. Anna Obuchowicz, Katedra i Oddział Kliniczny Pediatrii Śląskiej Akademii Medycznej, ul. Batorego 15, 41-902 Bytom, tel./faks +32 78 61 498, e-mail: aobuchowicz@slam.katowice.pl

Streszczenie

Stwierdzając zwężenie przełyku – zwłaszcza u dziecka – należy rozważyć, czy ma ono charakter wrodzony czy wtórny. W niniejszej pracy omówiono przebieg choroby u dziewczynki z zespołem Downa, u której zwężenie przełyku obejmujące 25% jego długości rozpoznano w wieku 12 lat. Przedstawiono powody, dla których rozważano wrodzoną przyczynę zwężenia i te, które wskazywały na jego związek z chorobą refluksową przełyku.

Abstract

Diagnosis of oesophageal stenosis, especially in a child, should incline one to consider whether it is a congenital or secondary disorder. In this report the course of the disease in a girl with Down's Syndrome in whom oesophageal stenosis was recognized at the age of 12 is described. A contraction of the oesophagus was detected through 25% of the length of the oesophagus. The probable causative congenital nature of stenosis and its relation with gastroesophageal reflux is also discussed.

Wstęp

Zwężenie przełyku (*oesophagostenosis, strictura oesophagi*) może mieć charakter wrodzony lub nabyty. Według 6-stopniowej klasyfikacji wrodzonej niedrożności przełyku, przedstawionej przez Grossa w 1948 r. i nadal aktualnej, zwężenie przełyku bez przetoki to najbardziej łagodna postać tej wady [1]. W populacji europejskiej nawet do 66% wrodzonych niedrożności przełyku współistnieje z innymi wadami, głównie układu krążenia, przewodu pokarmowego, układu nerwowego, kostnego i moczowo-płciowego [1, 2]. Około 10% pacjentów wykazuje wady chromosomalne, w tym najczęściej zespół Downa [1].

Nabyte zwężenia przełyku najczęściej spowodowane są: refluksiem żołądkowo-przełykowym, leczeniem zabiegowym (operacje przełyku, skleroterapia żyłaków przełyku), oparzeniami chemicznymi lub termicznymi [3]. Występują również w przebiegu sklerodermii i liszaja płaskiego [4].

W przypadku refluksu żołądkowo-przełykowego kwaśna treść żołądkowa wywołuje stan zapalny przełyku, objawy choroby refluksowej (*Gastroesophageal Reflux Disease – GERD*), metaplazję nabłonkową (tzw. przełyk Barretta), a u 5% chorych może dać następowe jego zwężenie [2, 5–8]. GERD stwierdza się szczególnie często u dzieci wykazujących cechy opóźnionego rozwoju, zwłaszcza u pacjentów z mózgowym porażeniem dziecięcym, z zespołem Downa [2] i z zespołem Cornelli de Lange [5].

Objawy kliniczne towarzyszące zwężeniu przełyku to: niedobór masy ciała, nadmierne ślinienie, zaburzenia przełykania, ból za mostkiem przy przełykaniu, zaleganie pokarmu w przełyku, wymioty, czasem napadowy kaszel, a także nawracające zakażenia dróg oddechowych [2, 3]. Mimo charakterystycznych objawów, u niektórych pacjentów rozpoznanie ustalane jest po wielu latach trwania choroby [8]. Przykładem może być opisany poniżej przypadek 12-letniej dziewczynki.

Opis przypadku

12-letnia dziewczynka z zespołem Downa została przyjęta do kliniki z powodu uporczywych wymiotów, ślinienia się i nawracających zakażeń górnych dróg oddechowych.

Dziecko z ciąży czwartej, porodu trzeciego (ciąża pierwsza – poród martwego płodu, ciąża druga – poronienie samoistne, ciąża trzecia – zdrowy noworodek płci męskiej), urodzone siłami natury z masą ciała 2750 g, ocenione na 9/10 pkt wg skali Apgar. W związku z cechami fenotypowymi zespołu Downa w okresie niemowlęcym wykonano badanie cytogenetyczne, uzyskując wynik: 46XX-D+tG/D. Na podstawie badania przedmiotowego, EKG i UKG kardiolog wykluczył istnienie wady serca. Rozwój psychoruchowy dziecka był opóźniony (samodzielnie wstawało w 3. roku życia).

Z uzyskanego wywiadu wynikało, że do 3. roku życia dziecko leczono z powodu alergii na białko mleka krowiego. Wymioty treści pokarmową występowały okresowo również później, a ich częstość nasiliła się w ciągu ostatnich 2 lat. Ponadto w tym czasie matka słyszała dźwięki charakterystyczne dla przelewania się płynu na wysokości nadbrzusza i klatki piersiowej dziewczynki w czasie snu dziecka. Obfite ślinienie obserwowane od okresu niemowlęcego, a przypisywane występującemu u dziewczynki zespołowi chromosomalnemu, nasiliło się w ciągu 3 mies. poprzedzających hospitalizację. Dziecko skarżyło się na problemy z *przechodzeniem pokarmu*, które samoistnie ustępowały. Matka podawała dziecku do jedzenia rozdrobnione produkty. Lekarz rodzinny łączył opisywane objawy z opóźnionym rozwojem dziewczynki i uważał, że mają one podłoże psychoemocjonalne. Dwukrotnie wykonano USG jamy brzusznej, a jeden z opisów (4 lata przed obecną hospitalizacją) sugerował możliwość istnienia refluksu żołądkowo-przełykowego. Dziewczynkę skierowano jednak do kliniki dopiero w związku z nasileniem się wymiotów i ślinienia.

Przy przyjęciu stan ogólny dziecka był średni z powodu znacznego osłabienia. Stwierdzono cechy fenotypowe zespołu Downa, ponadto niedobór masy ciała (poniżej 3. centyla) oraz wzrostu (poniżej 3. centyla), podsychnięte śluzówki, bledność i zmniejszoną elastyczność skóry, cichy szmer skurczowy nad sercem, osłuchowo cechy zapalenia oskrzeli. W badaniach laboratoryjnych wykazano podwyższoną wartość OB i stężenia CRP, miernego stopnia niedokrwistość niedobarwliwą i acetonurię. W pierwszych dniach hospitalizacji kilkakrotnie wystąpiły wymioty i ślinienie się, a objawy ustąpiły w dniu, w którym dziewczynka podała, że *przetknęła coś, co jej przeszkadzało*.

W różnicowaniu brano pod uwagę: wrodzone zwężenie przełyku, refluks żołądkowo-przełykowy i zapalenie przełyku, achalazję oraz ucisk zewnętrzny na przełyk (wady naczyniowe w śródpiersiu). Matka zdecydowanie wykluczała możliwość oparzenia przełyku. W badaniu UKG nie stwierdzono zmian. Badanie kontrastowe górnego odcinka przewodu pokarmowego wykazało: przełyk powyżej poziomu Th₈ poszerzony, z zaleganiem treści pokarmowej; dolny odcinek przełyku od wysokości Th₈ do wpustu – na długości ok. 5 cm – nitkowato zwężony; żołądek i dwunastnica prawidłowe (ryc. 1). W znieczuleniu ogólnym wykonano badanie endoskopowe, stwierdzając: żywo zaczerwienioną błonę śluzową górnej części przełyku, pokrytą włóknikiem, na głębokości 23 cm od linii zębów koncentryczne zwężenie przełyku niepozwalające na przejście endoskopu w dalszy odcinek. Z tej okolicy pobrano wycinek do badania histopatologicznego, w którym stwier-



Ryc. 1. Obraz radiologiczny zwężenia dolnej części przełyku u 12-letniej dziewczynki

Fig. 1. Barium oesophagography of distal oesophageal stenosis in a 12-year-old girl

dzono *inflammatio chronica erosiva*. Zastosowano dietę płynną oraz dożylnie IPP. Dziecko skierowano do dalszego leczenia do Katedry i Kliniki Chirurgii Wad Rozwojowych Dzieci i Traumatologii ŚAM w Śląskim Centrum Pediatrii w Zabrze. Podjęto tam próbę leczenia metodą rozszerzania przełyku przy użyciu balonu przełykowego. Pierwszy zabieg przyniósł pewną poprawę kliniczną – zmniejszyło się nasilenie dysfagii i poprawiło się łaknienie. Zaplanowano kontynuację leczenia.

Omówienie

Przebieg choroby u opisywanego dziecka zasługuje na uwagę ze względu na późne rozpoznanie zwężenia przełyku mimo kilkuletniego występowania niepokojących objawów. Najpewniej zasadnicze znaczenie miało tu opóźnienie rozwoju umysłowego związane z zespołem Downa, z powodu którego dziewczynka nie potrafiła opisać dolegliwości i zasygnalizować ich matce. Z drugiej jednak strony, troskliwa matka wnikliwie obserwująca swoje dziecko dostrzegła wiele objawów i relacjonowała je lekarzowi rodzinnemu. Musi więc budzić zdziwienie fakt, że dziecka nie skierowano wcześniej na badania diagnostyczne. Przypisywanie jakimkolwiek objawom tła psychoemocjonalnego jest bowiem możliwe dopiero po wykluczeniu przyczyn organicznych, czego w przypadku opisywanej dziewczynki nie wykonano. Przebieg choroby mógłby przemawiać za nabytym charakterem zwężenia, objawy narastały bowiem stopniowo od wielu lat ze szczególnym nasileniem w ciągu 3 mies. poprzedzających hospitalizację. Obraz makro- i mikroskopowy błony śluzowej górnej części przełyku wskazywał na przewlekły stan zapalny spowodowany być może refluksem żółtkowo-przełykowym występującym przez długi czas. Obecność refluksu sugerował ultrasonografista badający jamę brzuszną dziecka 4 lata wcześniej. Nie można jednak również wykluczyć możliwości, że przewlekły stan zapalny błony śluzowej nad górnym poziomem zwężenia treści pokarmowej. Należy podkreślić, że zwężenia przełyku związane z GERD opisywane są u dzieci bardzo rzadko. Omawiając na podstawie doświadczeń własnych i cytując liczne prace dotyczące odległych skutków GERD u dzieci i młodzieży, Jakubczyk i wsp. nie wymieniają ani jednego takiego przypadku, mimo że nie u wszystkich pacjentów leczenie było w pełni skuteczne [9]. Przebieg choroby nie pozwala również wykluczyć możliwości wrodzonego charakteru zwężenia przełyku u opisywanej pacjentki, gdyż tego rodzaju zwężenia występują ze zwiększoną częstością u dzieci z wadami chromosomalnymi. Wywiad ciążyowo-porodowy może sugerować istnienie wad wrodzonych również u płodów z dwu ciąż poprzedzających urodzenie przez matkę dziecka z zespołem Downa. Wiek, w którym rozpoznano chorobę, nie wyklucza możliwości jej wrodzonego charakteru. W piśmiennic-

twie istnieją opisy pacjentów, u których wrodzone zwężenie przełyku rozpoznano w wieku dorosłym. Katzka i wsp. opisali pięciu takich pacjentów w wieku od 19 do 46 lat [8]. U wszystkich charakterystycznym objawem była dysfagia, a zwężenie obejmowało górny, środkowy lub dystalny odcinek przełyku. Zdaniem autorów, szczególnie charakterystyczną cechą wrodzonego zwężenia przełyku są widoczne na zdjęciach radiologicznych – wykonywanych metodą podwójnego kontrastu – pierścieniowate wcięcia ścian zwężonego odcinka przełyku. Odcinek zwężony może mieć jednak również regularne obrysy [9] i takie uwidoczniono na zdjęciu RTG u opisywanej dziewczynki.

Leczenie może obejmować zarówno postępowanie operacyjne, jak i techniki mało inwazyjne, np. endoskopowe (mechaniczne lub pneumatyczne) poszerzanie zwężeń. W zależności od wskazań zabiegi endoskopowe mogą być postępowaniem wyłącznym lub też mogą być skojarzone z zabiegiem antyrefluksowym [10]. Leczenie opisywanej dziewczynki rozpoczęto również od endoskopowego rozszerzania przełyku. Skuteczność zabiegów i ich trwały efekt będzie można ocenić po kilku kolejnych zabiegach, które zaplanowano. Również etiologię zwężenia będzie można wyjaśnić po uzyskaniu technicznych możliwości wykonania badania endoskopowego z pobraniem wycinków śluzówki zwężonej części przełyku do oceny histopatologicznej.

Piśmiennictwo

1. Kamiński A. Wrodzona niedrożność przełyku. W: Chirurgia noworodka. red. Kaliciński P. INVEST-DRUK, Warszawa 2004; 263-74.
2. Herbst JJ. Układ trawienny – przełyk. W: Podręcznik pediatrii. red. Behrman RE. Wydawnictwo Lekarskie PWN, Warszawa 1996; 1072-5.
3. Rasiński A, Celińska-Cedro D, Ryżko J i wsp. Postępowanie w wybranych jednostkach chorobowych. Endoskopia zabiegowa. W: Choroby przewodu pokarmowego u dzieci. red. Zalewski T. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1995; 798-805.
4. Williams TR, Haider-Shah H. Diffuse esophageal strictures secondary to esophageal lichen planus. *Abdom Imaging* 2005; 30: 355-7.
5. Borkowska A, Łuczak G, Delińska-Galińska A. Przełyk Barretta u 12-letniej dziewczynki z zespołem Cornelia de Lange. *Pediatr Współ Gastroenterol Hepatol Żywnienie Dziecka* 2006; 8: 192-3.
6. Richter JE. Peptic strictures of the oesophagus. *Gastroenterol Clin North Am* 1999; 28: 875-91.
7. Briganti V, Oriolo L, Calisti A. Reflux strictures of the oesophagus in children: personal experience with preoperative dilatation followed by anterior fundoplication. *Pediatr Sur Int* 2003; 19: 544-7.
8. Katzka DA, Levine MS, Ginsberg GG i wsp. Congenital esophageal stenosis in adults. *Am J Gastroenterol* 2000; 95: 32-6.
9. Jakubczyk M, Czerwionka-Szaflarska M, Jakubczyk P. Odległe skutki choroby refluksowej przełyku u dzieci i młodzieży. *Pediatr Współ Gastroenterol Hepatol Żywnienie Dziecka* 2006; 8: 155-8.
10. Lewandowski A. Leczenie łagodnych zwężeń przełyku i wpustu – od chirurgii do endoskopii. *Gastroenterol Pol* 2006; 13: 127-30.