

# Hipertrofik Kardiyomiyopati Bir Noonan Sendromu

NOONAN SYNDROME WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY

Prof.Dr.Süheyla ÖZKUTLU, Doç.Dr.Alpay ÇELİKER, Ür.Nazan ÖZBARLAS,  
Prof.Dr.Türkan KÜÇÜKALİ

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatric Kardiyoloji Ünitesi, ANKARA

## ÖZET

*Bu yazıda iki boyutlu ekokardiyografi ve endomiyokardiyal biyopsi ile hipertrofik kardiyomiyopati tanısı koyduğumuz bir Noonan Sendromlu hastayı takdim ediyoruz. Noonan sendromu ile birlikte konjenital kalp hastalıklarının, özellikle pulmoner stenozun görüldüğü bilinmektedir. Hipertrofik kardiyomiyopati ile birlikteliği ise oldukça nadirdir. Turner sendromu fenotipi olan 14 yaşındaki erkek hastanın ekokardiyografik incelemesi; sol ventrikül kasında generalize kalınlaşma olduğunu göstermiş, sol ventrikül sistolik fonksiyonları ve kardiyak anatomi normal bulunmuştur. Transvenöz endomiyokardiyal biyopsi materyalinin ışık ve elektron mikroskopik incelemesi hipertrofik kardiyomiyopati ile uyumlu değişiklikler göstermiş, ekokardiyografik lanı desteklenmiştir.*

**Anahtar Kelimeler:** Hipertrofik kardiyomiyopati-  
Endomiyokardiyal biyopsi-Noonan  
sendromu

T Klin Kardiyoloji 1992,5:81-83

## SUMMARY

*We present a 14 year old boy with phenotypic Turner syndrome (Noonan syndrome) with hypertrophic cardiomyopathy, which was diagnosed by 2D echocardiography and endomyocardial biopsy. Lite association of these disorders is very rare. Physical examination of the patients was revealed growth retardation and stigmas associated with Noonan syndrome. 2D echocardiogram showed generalized increase in left ventricular muscle mass and normal left ventricular systolic functions with normal cardiac anatomy. Transvenous endomyocardial-biopsy was performed from the left ventricle. Light and electron microscopic findings were performed from the left ventricle. Light and electron microscopic findings were consistent with hypertrophic cardiomyopathy.*

**Key Words:** 1 hypertrophic cardiomyopathy-  
Endomyocardial biopsy-Noonan  
syndrome

Turk J Cardiol 1992,5:81-83

Hipertrofik kardiyomiyopali; dilate olmayan sol ventrikülle karakterize primer bir miyokard hastalığıdır. Kalıtsal ve sporadik olmak üzere iki ayrı tipinin olduğu düşünülmektedir. Genetik ve melabolik

bazı hastalıklara eşlik eden hipertrofik kardiyomiyopati tipleri bildirilmiştir (1).

Bu yazıda, iki boyutlu ekokardiyografi ve endomiyokardiyal biyopsi ile hipertrofik kardiyomiyopali tanısı koyduğumuz bir Noonan Sendromlu hastayı takdim ediyoruz.

## VAKA TAKDİMİ

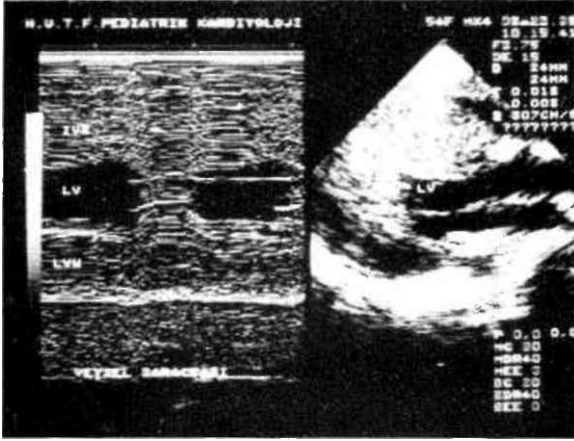
14 yaşında erkek hasta gelişememe nedeniyle hastanemize başvurdu. Fizik incelemesi; belirgin büyüme geriliği (boy yaşı 7 6/12 yaş), yüksek damak,

**Geliş Tarihi:** 8.6.1991

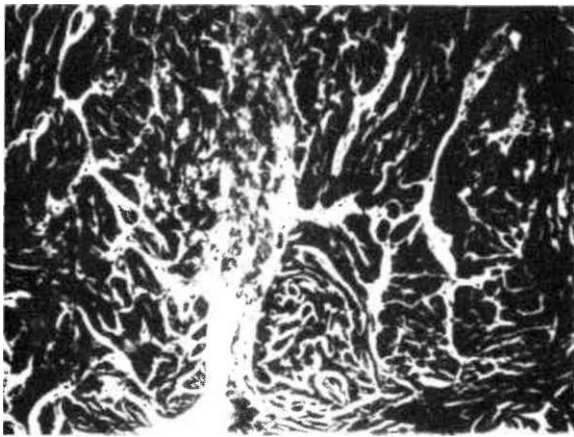
**Kabul Tarihi:** 9.7.1991

**Yazışma Adresi:** Prof.Dr.Süheyla ÖZKUTLU  
Hacettepe Çocuk Hastanesi  
Pediatrik Kardiyoloji Ünitesi, ANKARA

hafif eksoftalmus, boyunda yclclenme ve kubilis valgus deformitesi ile Turner fenolipi göstermekle idi. Sol 3. interkostal aralıkta duyulan 2/6° sistolik cjeksiyon üfürümü nedeniyle Pediatrik Kardiyoloji Ünitesinde incelenen hastanın telekardiyografisinde kardiyomegali, elektrokardiyografisinde sol ventrikül hipertrofisi ve **V4, V5, Vf**, derivasyonlarda ST çöküklüğü, ekokardiyografik incelemede sol ventrikül arka duvar ve interventriküler septum kalınlığı 26 mm olmak üzere sol ventrikül kas kitlesinde generalize artış saptandı. Sol ventrikül fonksiyonları ve kardiyak anatomi normaldi (Şekil 1). Hastaya sağ femoral arter yolu ile sol kalp kateterizasyonu ve endomiyokardiyal biyopsi uygulandı. Sol ventrikül basıncı



Şekil 1. M-moç (sol) ve iki boyullu (sağ) ekokardiyogramda interventriküler septum ve sol ventrikül arka duvarının bir hayli kalın olduğu izlenmekte



Şekil 2. Miyokarda, değişik büyüklükte ve düzensiz dizilmiş hipertrofik fibriller görülmekte (Hematoksilen ve eosin boyası. 230 büyütme ile)

120 mm Hg, aorta basıncı 120/75 mm Hg ölçüldü\*. Sol ventriküle uzun kılıf yerleştirilerek, interventriküler septumun değişik kısımlarından 5 örnek alındı. Üçü %10 formalin, ikisi % 2 glularaldehit içine konuldu. Işık mikroskopisinde hipertrofik kardiyomiyopati ile uyumlu değişiklikler görüldü (Şekil 2). Elektron mikroskopik incelemede sarkoplazmik retikulum tubulide genişleme, mitokondrilerde dejeneratif değişiklikler ve interstisyel fibrosis saptandı. Biyopsi sonrası birinci günde taburcu edilen hasta halen semptomsuz olarak bölümümüzde izlenmektedir. Kromozom çalışması, karyotipin 46, XY şeklinde olduğunu göstermiştir.

### TARTIŞMA

Fenolipik Turner sendromunda (karyotip 46XX veya 46XY) %50'ye varan sıklıkta kardiyovasküler anomalilere rastlanmaktadır (2). Bu anomaliler sıklık sırasıyla: pulmoner valvuler stenoz, atrial septal defekt, aort koarktasyonu ve aort stenozudur. Hipertrofik kardiyomiyopati ise çok nadirdir. İlk kez Ehlers ve arkadaşları, fenotipik Turner sendromu olan bir anne ve beş çocuğunda yukarıda belirtilen kardiyak anomalilere ek olarak angiografik değerlendirme ile eksentrik sol ventrikül hipertrofisi tanımlamışlar, benzer elektrokardiyografik bulguları olan 4 sporadik vakada da aynı angiografik özellikleri saptayarak bu konuya dikkati çekmişlerdir (2). Aynı yılda Nghiem ve arkadaşları fenotipik Turner sendromlu bir kız çocukta kalp kataterizasyonu ve angiografi ile idiopatik hipertrofik subaortik stenoz saptamışlardır (3).

Fujita ve arkadaşlarının transvasküler endomiyokardiyal biyopsi uyguladıkları 10 çocuktan biri 18 aylık, hipertrofik kardiyomiyopatili bir Noonan sendromu olup, histopatolojisi miyofibriller düzensizlik göstermektedir (4). Literatürde yukarıda belirtilenlerin dışında fenotipik Turner sendromu ile birlikte hipertrofik kardiyomiyopati vakasına rastlanmamıştır.

Hipertrofik kardiyomiyopatilerin %50-70'i ailevi özellik göstermekle, genetik geçiş şeklinin yüksek penetranslı otozomal dominant olduğu düşünülmektedir (5). Sporadik vakaların bir kısmının nadir olarak Friedrich alaksisi, Fabry hastalığı ve yukarıda belirtildiği gibi fenolipik Turner sendromu ile birlikte olabileceği bildirilmiştir. Morfolojik görünüm çeşitlilik göstermekte, hipertrofi sadece septumda ya da sol ventrikül arka duvarında olabileceği gibi

%55 oranında hem septum, hem de sol ventrikül arka duvarında birlikte görülebilmektedir (1). Hastaların %25'i obstruktiftipte olup, hemodinamik durumun subaortik obstruksiyondan çok sol ventrikül morfolojisi tarafından belirlendiği düşünülmektedir. Major patolojik anatomi olan miyofibriler dizilimin bozulması, sekonder miyokardiyal hipertrofilerde görülmemektedir. Vakamızda histopatoloji ile belirgin miyofibriler düzensizlik gösterilmiş, klinik ve ekokardiyografik tanı desteklenmiştir.

### KAYNAKLAR

1. Report of a WHO Expert Committee. Cardiomyopathies. World Health Organization Technical Report Series 1984.
2. Ehlers EK, Engle MA, Levin AR, Deely WJ. Eccentric ventricular hypertrophy in familial and sporadic instances of 46 XX, XY Turner phenotype. *Circulation* 1972; 45:639-652.
3. Nghiem OX, Toledo JR, Schreiber M, Harris EC, Lockhart LL, Tyson KRT. Congenita idiopathic hypertrophic subaortic stenosis associated with a phenotypic Turner's syndrome. *Am J Cardiol* 1972; 30:683-9.
4. Fujita M, Neustein IIB, Luric PR. Transvascular endomyocardial biopsy in infants and small children. Myocardial findings in 10 cases of cardiomyopathy. *Human Pathol* 1979; 10:15-30.
5. Emanuel R, Withers R, O'Brien K. Dominant and recessive modes of inheritance in idiopathic cardiomyopathy. *Incinct* 1971; 2:1065-7.