

Farklı Kardiyak Bulguları Olan İki Tuberoz Skleroz Vakası

DIFFERENT CARDIAC SYMPTOMS IN TWO TUBEROUS SCLEROSIS CASES

Dr.Özlem M. BOSTAN*, Dr.Ergün ÇİL**

* Uz., Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Kardiyoloji BD,

** Prof., Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Kardiyoloji BD, BURSA

Özet

Tuberoz skleroz cilt, beyin, akciğerler, böbrekler ve kalp gibi bir çok sistemi etkileyen bir hastalıktır. Başlıca kardiyak bulgusu rabdomiyomlardır. Ayrıca Wolf-Parkinson-White sendromu, supraventriküler taşikardi ve rabdomiyomların yoğun miyokardiyal infiltrasyonuna bağlı olarak kardiyomyopati birlikteliği de bildirilmiştir. Bu çalışmada sırasıyla kardiyak rabdomiyom ve dilate kardiyomyopati tespit edilen iki tuberoz skleroz vakası bildirildi.

Anahtar Kelimeler: Tuberoz skleroz, Rabdomiyom, Dilate kardiyomyopati

T Klin Pediatri 2002, 11:33-36

Summary

Tuberoz sclerosis is a multiple-system disease involving the skin, brain, lungs, kidneys, and heart. The primary cardiac finding of tuberoz sclerosis is cardiac rhabdomyomas. Moreover, Wolf-Parkinson-White syndrome, supraventricular tachycardia and cardiomyopathy due to extensive cardiac involvement have also been reported. We report two cases of tuberoz sclerosis with cardiac rhabdomyoma and dilated cardiomyopathy, respectively.

Key Words: Tuberoz sclerosis, Rhabdomyoma, Dilated cardiomyopathy

T Klin J Pediatr 2002, 11:33-36

Tuberoz skleroz, mental retardasyon, konvülsiyon ve adenoma sebaceum ile karakterize, deri, beyin, akciğerler, böbrekler, kalp gibi bir çok sistemi etkileyen ve otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır (1). Tuberoz sklerozun başlıca kardiyak bulgusu olan rabdomiyomlar, neonatal dönemde tuberoz sklerozun diğer klinik bulguları olmasa bile hastalığın tanınmasını sağlayabilmektedir (1,2). Bu çalışmada farklı kardiyak bulguları olan iki tuberoz skleroz vakası sunulmuştur.

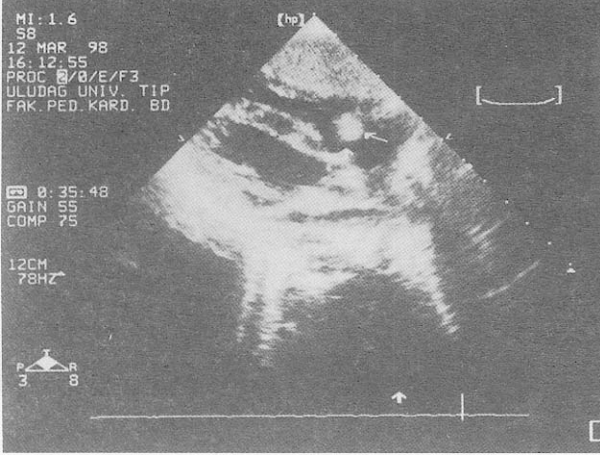
Vaka Takdimi

1. Vaka

Bir sağlık kurumundan sevk edilen 2.5 aylık erkek hastanın, bir ay önce terleme ve çarpıntı şikayetleriyle yatırılarak tedavi edildiği ve düzeldiği, fakat başvurudan dört gün önce terleme ve çarpıntısının tekrar başlaması ve kalp yetersizliği bulgularının saptanması üzerine digitalize edilerek ileri tetkik amacıyla gönderildiği öğrenildi.

Yapılan fizik muayenede; ateş: 37,2 C, nabız: 120/dk, solunum: 35/dk ve TA: 80/50 mmHg ola-

rak tespit edildi. Hastanın ağırlığı 5.7 kg (50-75 P), boyu 57cm (50 P), baş çevresi 39 cm (2-50 P) olarak saptandı. Nörolojik gelişimi normal olarak değerlendirildi. Deride herhangi bir hipopigmente leke görülmedi. Kardiyak muayenesi normal olan hastada sadece 4-5 cm hepatomegali vardı. Telekardiyografi ve elektrokardiyografisi normal olan hastaya yapılan ekokardiyografik incelemede, sol ventrikül fonksiyonları normal olarak değerlendirildi (ejeksiyon fraksiyonu (EF); %70, kısalma fraksiyonu (KF); %36). Sağ ventrikül girişine yakın, sağ atrium yan duvarından kaynaklanan 9×13 mm boyutlarında hiperekoik, hareketsiz bir kitle görüldü. Ayrıca interventriküler septumun orta kısmında da aynı boyutlarda bir kitle mevcuttu (Şekil 1A-B). Rabdomiyom olarak düşünülen bu kitlenin saptanmasından sonra herhangi bir nörolojik bulgunun olmamasına rağmen yapılan kranial MRI incelemesinde, beynin çeşitli bölgelerinde tüber oluşumları tespit edildi (Şekil 2). Yaklaşık bir ay sonra miyoklonik konvülsiyonları başlayan hastaya antikonvülzan tedavi başlandı. Digoksin

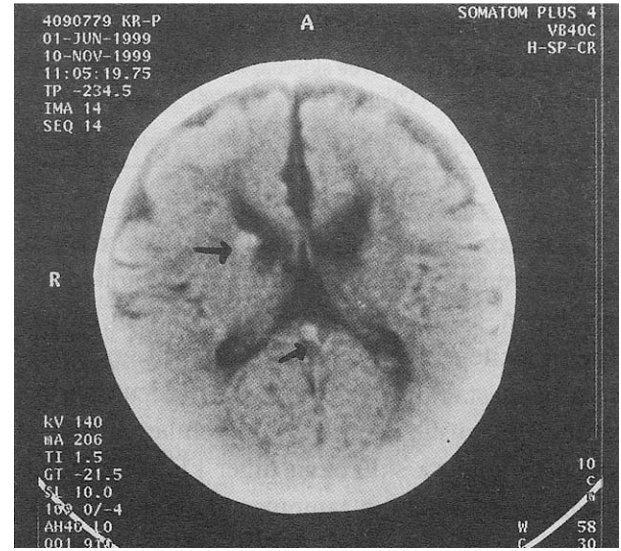


Şekil 1A-B. İki boyutlu ekokardiyografide, sağ atrium yan duvarından kaynaklanan ve interventriküler septumda yer alan rabdomiyomlar görülmektedir.

tedavisi sürdürülen hastaya yapılan holter monitorizasyon tetkiki normal olarak değerlendirildi. İzlemde yapılan ekokardiyografik çalışmada rabdomiyom boyutlarında küçülme tespit edildi.

2. Vaka

Öksürük, solunum sıkıntısı, kusma nedeni ile başvuran 4.5 aylık erkek hastanın bu şikayetlerinin 10 gün önce başladığı ve bu şikayetlerin başlamasından bir hafta öncesinde de bir üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği öğrenildi. Yapılan fizik muayenede; ateş: 37°C, nabız: 155/dk, solunum: 36/dk, TA: 90/50 mmHg olarak tespit edildi. Ağırlığı 5.9 kg (25-50 P), boyu 67 cm (75-90 P), baş çevresi 41.5 cm (2-50 P) olan hastanın vücudunun çeşitli yerlerinde hipopigmente lekeler (Şekil 3), akciğerlerde yaygın krepitan raller, kalpte gallop ritmi mevcuttu. Karaciğer kosta kavsini 4 cm geçiyordu. Telekardiyografide kardiyomegali saptanan hastaya yapılan ekokardiyografik çalışmada, sol atrium ve sol ventrikülde genişleme, sol ventrikül sistolik fonksiyonlarında bozulma saptandı (Sol ventrikül diastol sonu çapı (SVDSÇ) : 45 mm, sol ventrikül sistol sonu çapı (SVSSÇ) : 39 mm, EF: %28, KF: %13) . Geçirilmiş viral enfeksiyona sekonder olarak gelişen dilate kardiyomiyopati düşünülen hastaya kalp yetersizliği tedavisi başlandı. Ekonomik nedenlerle "viral marker" lar bakılmadı. İzlem sırasında, sol fokal miyoklonik konvülsiyonları farkedilen



Şekil 2. Kranial MRI'da beyinde kalsifiye hamartomlar görülmektedir.

hastanın öyküsü derinleştirildiğinde, bu hareketlerin bir aydan beri olduğu öğrenildi. Yapılan kranial MRI incelemesinde, serebral hemisferde kortikal, subkortikal ve subependimal kalsifiye hamartomlar tespit edildi. Konvülsiyonların tuberoz skleroza bağlı olduğu kabul edildi ve konvülsiyona yönelik olarak antikonvülzan tedavi başlandı. Halen izlenmekte olan hastanın sol ventrikül fonksiyonlarında



Şekil 3. Karın cildinde çeşitli boyutlarda hipopigmente lekeler görülmektedir.

antikonjestif tedavi ile hafif bir düzelme olduğu görüldü (SVDSÇ: 37mm, SVSSÇ: 26mm, EF: %48, KF: %24).

Tartışma

Tuberoz sklerozun, en sık rastlanan kardiyak bulgusu olan rabdomiyomlar yapılan çalışmalarda vakaların % 50-80'inde saptanmıştır (2,3). İlk vakamızın geliş şikayetinde elektrokardiyografi ile tespit edilememesine rağmen tanımlanan çarpıntı atağı, rabdomiyomlara bağlı gelişen disritmi olarak düşünüldü. Çünkü rabdomiyomlarda saptanan klinik ve hemodinamik bulguların tümörün sayısına, yerleşim yerine ve tümörün boyutlarına bağlı olduğu bilinmektedir (2). Bu nedenle hastalar asemptomatik olabildiği gibi, ciddi kalp yetersizliği veya ileti yollarına bası nedeniyle aritmi bulgularıyla da gelebilirler (2,4). Vakamızdaki rabdomiyomlar küçük olduğu için herhangi bir obstrüksiyon veya yetersizlik oluşturmuyordu. Ancak sağ atrium duvarında yerleşmiş olan tümörün muhtemelen supraventriküler taşikardiye (SVT) neden olduğu sonucuna varıldı. Ayrıca rabdomiyomlarla birlikte SVT dışında çeşitli derecelerde atrioventriküler bloklar, Wolf-Parkinson-White sendromu, sinus nod disfonksiyonu ve ventriküler taşikardiler de bildirilmiştir (2,5-9). Tuberoz sklerozla ilgili yapılan çeşitli çalışmalarda erken dönemde ölümlerin kardiyak tutulumuna bağlı olarak geliştiği belirtilmiştir (2,10). Fakat vakamızda olduğu gibi rabdomiyomların boyutları kü-

çükse ve ciddi aritmi problemi de oluşturmuyorsa bir süre sonra tamamen kaybolabilirler (1,2,10).

Tuberoz sklerozlu diğer vakada hipopigmente lekeler mevcuttu. Hasta dilate kardiyomiyopati tanısı ile yatırıldığında konvülfif hareketleri farkedilerek öyküsü derinleştirildiğinde, bu tip hareketlerin bir aydır bulunduğu, fakat ailenin üzerinde durmadığı öğrenildi. Tanı ancak dilate kardiyomiyopati bulguları ortaya çıkınca tesadüfen konulmuş oldu. Bu tip vakalarda, bizim vakamızda olduğu gibi hipopigmente lekelerin bulunması hekimi uyarıcı olmalıdır.

Yapılan literatür taramasında tüberoz sklerozla birlikte tanımlanmış çeşitli konjenital kalp hastalıkları tespit edildi (10-14). Ancak vakamızda olduğu gibi dilate kardiyomiyopati ile birlikte tüberoz skleroz olgusuna rastlanmadı. Bununla birlikte rabdomiyomların yoğun miyokard invazyonunun kardiyomiyopatiye yol açabileceği bilinmektedir. Histopatolojik olarak tanı konulabilen bu tip miyopatilerde prognozun kötü olduğu ve ciddi aritmilerin oluştuğu bildirilmiştir (1,2). Vakamızdaki dilate kardiyomiyopatinin ise, olayın başlangıcından yaklaşık 10 gün önce geçirilmiş bir üst solunum yolu enfeksiyonu olması nedeniyle, ekonomik nedenlerle "viral marker"lara bakılmamasına rağmen, viral miyokardite sekonder olarak geliştiği ve tüberoz sklerozla rastlantısal olarak birlikte görüldüğü sonucuna varıldı.

Bir çok sistemi etkileyen tüberoz skleroz, özellikle neonatal dönemde çeşitli nedenlerle yapılan ekokardiyografik çalışmalarda rabdomiyomların görülmesiyle tesadüfen erken dönemde tanınabilmektedir. Ancak burada sunulan ikinci vakada olduğu gibi bazı kalp hastalıkları da tüberoz sklerozla birlikte bulunabilmektedir. Bu nedenle kardiyak tümör tanısı alan hastalarda, hipopigmente lekeler gibi başka bulgular olmasa bile tüberoz sklerozla ilgili ileri tetkikler yapılması gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Towbin JA, Greenberg F. Genetic Syndromes and Clinical Molecular Genetics. In: Garson A, Bricker JT, Fisher DJ, Neish SR (eds). The Science and Practice of Pediatric Cardiology (2nd ed) Vol II. Baltimore: Williams and Wilkins, 1998. P.2650-2652.
2. Marx GR. Cardiac Tumors. In: Emmanouilides G, Riemenschneider TA, Allen HD, Gutgesell HP (eds). Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent (5th ed) Vol II. Baltimore: Williams and Wilkins, 1995. P. 1774-1776.

3. Quek SC, Yip W, Quek ST, Chang SK, Wong ML, Low PS. Cardiac manifestations in tuberous sclerosis: a 10-year review. *J Paediatr Child Health* 1998;34:283-7.
4. Distefano G, Sciacca P, Mattia C, Tornambere G. Cardiac involvement in tuberous sclerosis in the first months of life: physiopathologic and clinical aspects of cardiac rhabdomyoma. *Pediatr Med Chir* 1998;20:29-32.
5. O'Callaghan FJ, Clarke AC, Joffe H. Tuberous sclerosis complex and Wolf-Parkinson-White syndrome. *Arch Dis Child* 1998;78:159-62.
6. Wu CT, Chen MR, Hou SH. Neonatal tuberous sclerosis with cardiac rhabdomyomas presenting as fetal supraventricular tachycardia. *Jpn Heart J* 1997; 38:133-7.
7. Valente N, Guidugli Neto J, De Paok AA, Pimenta J. Total A-V block due to tuberous sclerosis. A case report. *Arq Bras Cardiol* 1989; 53:225-7.
8. Cowley CG, Tavi LY, Judd VE, Shaddy RE. Sinus Node Dysfunction in Tuberous Sclerosis. *Pediatr Cardiol* 1996;17:51-52.
9. Bosi G, Lintermans JP, Pellegrino PA, Svaluto-Moreolo G, Vliers A. The natural history of cardiac rhabdomyoma with and without tuberous sclerosis. *Acta Paediatr* 1996;85:928-31.
10. Shepherd CW, Gomez MR, Lie JT, Crowson CS. Causes of death in patients with tuberous sclerosis. *Mayo Clin Proc* 1991;66:792-6.
11. Jiang ZY, Pircova A, Sekarski N, Hack I, Laurini R, Janzer R, et al. Transposition of the great arteries, pulmonary atresia, and multiple ventricular septal defects associated with multiple cardiac rhabdomyomas in case of tuberous sclerosis. *Pediatr Cardiol* 2000;21:165-9.
12. Russell GA, Dhensmana JP, Berry PJ, Gilbert-Barnes EF. Coexistent cardiac tumours and malformations of the heart. *Int J Cardiol* 1989;22:89-98.
13. Raut NB, Norton JB, Patil AA. Bourneville's tuberous sclerosis associated with double outlet right ventricle and infundibular pulmonary stenosis. *J Assoc Physicians India* 1992;40:469-70.
14. Tamisier D, Goutiere F, Sidi D, Vaksmann G, Bruneval P, Vouhe P, et al. Abdominal aortic aneurysm in a child with tuberous sclerosis. *Ann Vasc Surg* 1997;11:637-9.

Geliş Tarihi: 10.11.2000

Yazışma Adresi : Dr.Ergün ÇİL
Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
Çocuk Kardiyoloji BD
Görükle, 16059, BURSA