

Mukopolisakkaridoz'da Ekokardiyografik Bulgular (Bir Olgu Nedeniyle)

ECHOGRAPHIC FINDINGS IN MYCOPOLYSACCHARIDOSIS (A CASE REPORT)

Selinin KARADEMİR, Mehmet BÜLBÜL, Metin KAPUKAYA, Fulya DEMİHÇEKEN

Dr.Sami Ulus Çocuk Hastanesi, ANKARA

ÖZET

Mukopolisakkaridoz lar, motor ve mental gerilik, iskelet anormallikleri, kornea bulanıklığı, üst solunum yollarında obstrüksiyon, sinir basısı ve kardiyovasküler sistem tutulumu ile seyreden bir hastalık grubudur. Bu hastalıkta ölüm nedenlerinden biri de kardiyak tutulumdur. Mukopolisakkaridozarda mitral ve aortik kapak hastalıkları çok iyi tanımlanmasına rağmen asimetrik septal hipertroti çok az yayınlanmıştır. Burada, mitral kapak tutulumu yanısıra asimetrik septal hipertroti de gösteren mukopolisakkaridoz'lu bir çocuğu sunarak literatür bilgilerini gözden geçirmek istedik.

Anahtar Kelimeler: Mukopolisakkaridoz, Mitral kapak hastalığı, Asimetrik septal hipertroti

T Klin Pediatri 1992,1:125-127

SUMMARY

The mucopolysaccharide storage diseases express themselves clinically with a wide variety of abnormalities, including growth and mental retardation, skeletal abnormalities, clouded corneas, nerve compression syndromes, upper airway obstruction and cardiovascular involvement, to name the most common. In most cases the cause of early death is cardiovascular involvement. Formerly in the literature mitral and aortic valve diseases due to mucopolysaccharidoses were frequently described, but asymmetric septal hypertrophy was rarely reported. In this article, we want to present one child who had mucopolysaccharidoses with mitral valve disease and asymmetric septal hypertrophy.

Key Words: Mucopolysaccharidoses, Mitral valve disease, Asymmetric septal hypertrophy

Anatolian J Pediatr 1992,1:125-127

Mukopolisakkaridozlar (MPS) glikozaminoglikan olarak bilinen kompleks mukopolisakkaridlerin yıkılmasından sorumlu olan enzimlerin bir veya birkaçının eksikliğiyle karakterize lizozomal depo hastalıklarındandır. Glikozaminlerin lizozom içinde depolanması sonucu bağ ve iskelet dokusunda harabiyet meydana gelir. Şimdiye kadar yedi tipi tespit edilmiştir (1,2).

Mukopolisakkaridozlarda kalp tutulumu olabileceği bilinmektedir (3). Genellikle kalbin sol tarafındaki valvler (mitral ve aortik) tutulmakta, daha az olarak da sağ taraftaki valvler (trikuspit ve pulmoner) olaya katılmaktadır (4-6). Asimetrik septal hipertroti ise daha nadir olarak ortaya çıkmaktadır (5-7).

Geliş Tarihi: 9.7.1992

Kabul Tarihi: 20.10.1992

Yazışma Adresi: Selmin KARADEMİR

Dr.Sami Ulus Çocuk Hastanesi,
ANKARA

Burada kardiyak yönden hiçbir semptomu olmayan, ancak fizik muayene ile apikal mitral yetmezliği üfürümü ve iki-boyutlu ekokardiyografi ile mitral valv prolapsusu ve asimetrik septal hipertroti saptadığımız MPS'lu bir olguyu sunmak, bu vesile ile böyle hastaların tanı ve izleminde iki boyutlu ekokardiyografinin önemini vurgulamak istedik.

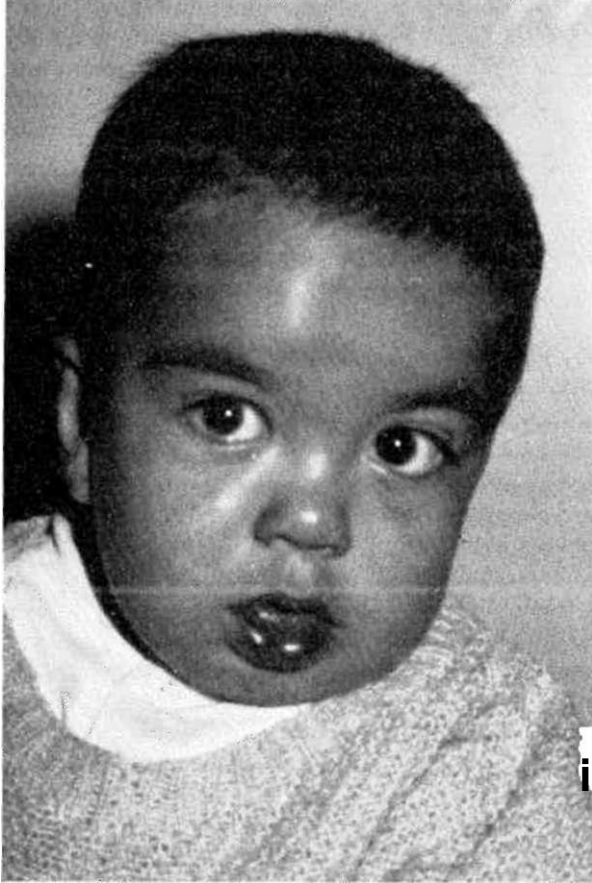
OLGU BİLDİRİSİ

Yirmiiki aylık erkek hasta dilinin dışarıda olması ve hareketlerinde azlık yakınmasıyla getirildi (Şekil 1). Özgeçmişinden; 24 yaşındaki annenin birinci gebeliğinden, miadında ve spontan vaginal yolla doğduğu, morarma nedeniyle 3 gün kuvözde izlendiği, 2 aylıktan beri sık sık öksürdüğü, doğduğundan beri sesinin kalın olduğu, 11 aylık yürüdüğü, halen tek kelimeler söylediği, soygeçmişinden; anne ve baba arasında birinci dereceden akrabalık bulunduğu öğrenildi.

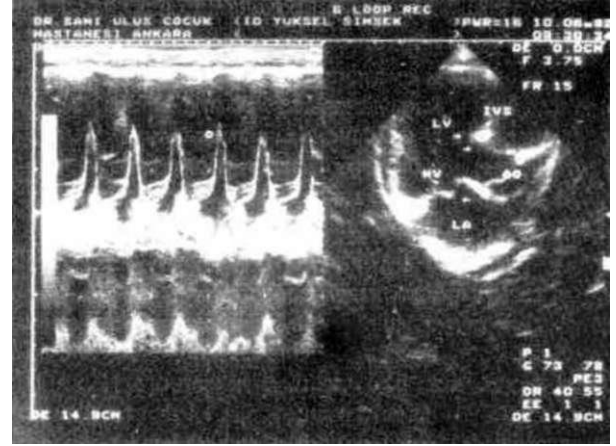
Fizik muayenede; A: 36.5°C, nabız 120/dk, boy: 82cm. (%10), ağırlık 11 kg (%10-25), baş çevresi

48.5cm (%25) idi. Genel durumu iyi, yüz görünümü kaba, frontal belirginlik, dil büyük ve dışarıda, her iki gözde kornea bulanıklığı, kalpte dinlemekle apikal 2/6'lık pansistolik üfürüm vardı. Karaciğer kosta kenarında 3cm, dalak 2cm ele geliyordu.

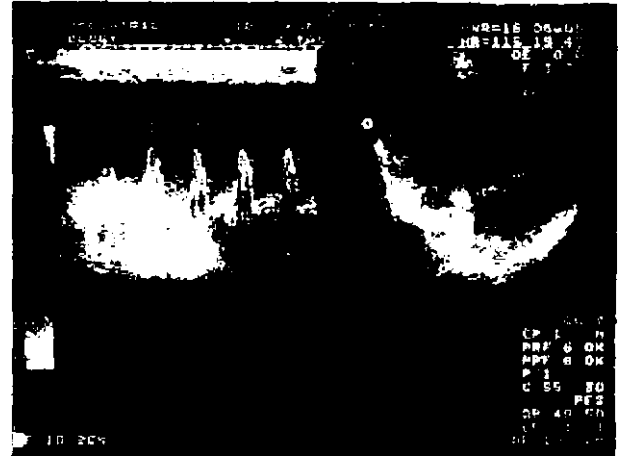
Laboratuvar incelemelerinde; Hb 9.2 gr/dl, BK 9400/mm³ olup, idrar tetkiki ile böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlarda idi. Asit-albumin turbometrik test ile idrarda total MPS: 43.3mg (N-<3mg) olarak bulundu. Vertebra grafilerinde torakal vertebra distalinde açıklığı sağa bakan skolyoz mevcut olup, alt torakal ve üst lumbal vertebralarda ovalleşme, kostalarda yassılaşıma, el bilek grafilerinde metakarpların proksimal uçlarında genişleme, terminal falankslarda incelme mevcuttu. Telemekardiyogramda kalp büyük, elektrokardiyografide sol atrial dilatasyon gözlemlendi. İki-boyutlu ekokardiyografide; iki atriyum, iki ventrikül, iki atriyoventriküler kapak mevcut olup aorta ve pulmoner arter ilişkisi normal idi. Aorta 14.8mm, interventriküler septum 6.1 mm, sol ventrikül arka duvarı 6.9mm olarak bulundu. Subaortik bölgede fokal septal hipertrofi mevcut olup buranın kalınlığı 11.2mm idi (Şekil 2). Her iki mitral leafletin prolapsus gösterdiği (Şekil 2), renkli Doppler ekokardiyografi ile sol atriyum içinde turbulan akım olduğu saptandı (Şekil 3).



Şekil 1. Hastada kaba yüz görünümü ve dil büyüklüğü dikkati çekmektedir.



Şekil 2. M-mod ve iki boyutlu ekokardiyogram. Mitral leafletlerin prolapsusu (—) ve fokal septal hipertrofi (=t) gözlenmektedir. LV- sol ventrikül, Ao- aorta, MV- mitral kapak, LA- sol atriyum, IVS- interventriküler septum.



Şekil 3. Renkli Doppler ekokardiyogram. Sol atriyum içinde mitral yetmezliğe ait turbulan akım görülmektedir. LV- sol ventrikül, Ao- aorta, LA- sol atriyum.

TARTIŞMA

MPS'larda kalp tutulumu olguların %80'inde mevcuttur (3). Dawson 1954'de, MPS'lu bir olgunun nekropsisinde kalbin mikroskopik olarak normal bulunduğunu ileri sürmesine rağmen, kardiyak tutulumun sık olduğunu belirten birçok çalışmalar vardır (4-8).

MPS'lu olgularda iki boyutlu ekokardiyografi kalp kapaklarının tutulumunu göstermede güvenilir ve non-invaziv bir metod olarak ortaya çıkmaktadır. Klinik olarak kardiyak semptom vermeyen hastalarda yapılan ekokardiyografik çalışmalarda mitral kapakta kalınlaşma ve/veya prolapsus, aortik kapakta kalınlaşmalar olduğu belirtilmektedir (4-9). Valvuler lezyonların fazla olduğunu belirten bu çalışmaların aksine, 1990 yılında Nelson ve ark. (10) 22 hastanın ikisinde aort darlığı, birinde mitral darlığı tespit etmişlerdir. Hastalarının %77'sinde QRS

voltajında azalma, tümünde ise interventriküler septum ve sol ventrikül arka duvarında kalınlaşma bulunduğunu, bunun da MPS depolanmasına bağlı olduğunu belirtmişlerdir.

Hastamızda klinik ve radyolojik olarak tip I MPS olabileceği düşünüldü. İdrarda total mukopolisakkaritin yüksek bulunması tanıyı destekledi fakat spesifik lizozomal enzim çalışması yapılamadı. Fizik incelemede saptanan apikal mitral yetmezliği üfürümü, mitral kapak tutulumu olduğunu düşündürdü, iki boyutlu ekokardiyografik çalışma ile her iki mitral kapakçıkta prolapsus, ayrıca asimetrik septal hipertrofi saptandı. Doppler ekokardiyografi ile mitral yetmezliğinin ikinci dereceden olduğu, asimetrik septal hipertrofinin sol ventrikül çıkış yolunda tıkanıklığa yol açmadığı, sol ventrikül ve aorta arasında basınç gradienti bulunmadığı gözlemlendi.

MPS'lu olgularda ekokardiyografi ile saptanabilen asimetrik septal hipertrofi ilk defa 1988 yılında tanımlanmış olup, şimdiye kadar sadece altı olguda tespit edilmiştir (5-7). Sol ventrikül çıkış yolunda tıkanıklık sonucu ani ölümlere yol açabilmesi nedeniyle önem taşımaktadır. Hastamız literatürdeki asimetrik septal hipertrofi yedinci olgudur. Halen herhangi bir semptom göstermediği için hasta klinik izleme alınmıştır.

Mukopolisakkaridozlarda kalp tutulumu histolojik olarak da gösterilebilmiştir (11). Karakteristik olarak kalbin konnektif dokusunda hücrelerde şişme ve vakuolizasyon görülür. Bu olguda histolojik olarak gösterilmemesine rağmen valvuler ve endomyokardial anormalliklerin MPS birikimi ve kollajen doku dağılımındaki düzensizlikten ileri geldiği bildirilmektedir (1,2,6,11).

Klinik olarak tespit edilemeyen valvuler lezyonlar ve endokardiyal kalınlaşmalar non-invaziv ve uygulanması kolay bir metod olan iki-boyutlu ekokardiyografi ile kolayca gösterilmektedir. MPS larda ani ölümlerin kardiyovasküler tutulumu bağlı olduğu düşünülürse, böyle hastaların takibinde ekokardiyografinin rutin hale getirilmesi gerekmektedir (3). Ayrıca valvuler lezyonlar, endokardit proflaksisi uygulanması gerekli hastalık grubunda olduğu için, izlem sırasında bu da gözönüne alınmalıdır (3).

KAYNAKLAR

1. Matalan RH. Disorders of mucopolysaccharide metabolism. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC, eds. Nelson textbook of pediatrics. Philadelphia: WB Saunders Co, 1992: 372-8.
2. Neufeld EF, Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AC, Sly WS, Valle D, eds. The metabolic basis of inherited disease, 6th ed. New York: McGraw-Hill, 1989:1565-87.
3. Pierpoint MEM and Moller JH. Cardiac manifestations of systemic disease. In: Adams FH, Emmanouilides GC, Riemenschneider TA, eds. Heart disease in infants, children and adolescents. Baltimore: Williams and Wilkins Co, 1989: 778-801.
4. Johnson GL, Vine DL, Cottrill CM and Noonan JA. Echocardiographic mitral valve deformity in the mucopolysaccharidoses. Pediatrics 1981;67:401-6.
5. Gross DM, Williams JC, Caprioli C, et al. Echokardiographie abnormalities in the mucopolysaccharide diseases. Am J Cardiol 1988;61:170-6.
6. John RM, Swanton RH. Echocardiography abnormalities in type IV mucopolysaccharidosis. Arch Dis Child 1990; 65:746-9.
7. Ata J, Briqui M, Jerad T, et al. Cardiac involvement in mucopolysaccharidosis. Apropos of an echocardiography study in 8 cases Ann Pediatr 1991; 38:614-7.
8. Dawson IMP. The histology of gargoylism. J Pathol Bacteriol 1954; 67:587-602.
9. Schieken RM, Kerber RE, Ionasescu UV, et al. Cardiac manifestation of the mucopolysaccharidosis. Circulation 1975; 52:700-3.
10. Nelson J, Shields MD, Mulholland HC. Cardiovascular studies in the mucopolysaccharidosis. J Med Genet 1990; 27:94-100.
11. Ireland MA, Rowland DB. Mucopolysaccharidoses tip IV as a cause of mitral stenosis in an adult. Br Heart J 1981; 46:113-5,