

Marfan Sendromu: Olgu Sunusu

MARFAN SYNDROME: CASE REPORT

Prof.Dr.Uğur KARAGÖL*, Dr.Gülhis DEDA*, Doç. Dr.Semra ATALAY**, Dr. Burhan ÖCÂL "

AÜTF Çocuk Sağlığı vs Hastalıkları ABD, "Çocuk Nörolojisi BD, "Çocuk Kardiyolojisi BD, ANKARA

ÖZET

Yedi yaşındaki erkek hastaya kas, iskelet oküler ve kardiyovasküler bulguların uyması ile Marfan Sendromu tanısı konuldu. Dinlenme ile kalpte patolojik bulgusu olmayan hastamızın elektrokardiyografisinde voltaj düşüklüğü, birinci derece atriyoventriküler blok, ST-T değişikliği ve QTc süresinde uzama saptandı. Ekokardiyografik incelemede ise mitral valv proiapsusu ve çocukluk çağına nadir görülen aort kökü ve çıkan aortada belirgin dilatasyon tesbit edildi. Bu olgu nedeni ile Marfan Sendromunda görülen kardiyovasküler komplikasyonlar gözden geçirildi.

Hastamızda saptanan enkoprezis nedeni ile lumbosakral bölgenin tomografik incelemesi yapılamadığı için Marfan Sendromunun bir bulgusu olarak kabul edilememiştir.

Anahtar Kelimeler: Marfan sendromu, Ekokardiyografi

T Klin Pediatri 1993, 2:81-83

SUMMARY

Seven years old boy was diagnosed as Marfan Syndrome on clinical features of the disease. In the absence of auscultatory findings the electrocardiography revealed voltage suppression, first degree artio-ventricular block, ST-T abnormalities and prolonged QTc interval. His echocardiography revealed mitral valve prolapse, dilatation of the ascending aorta and the aortic root which is rare in childhood. The cardiovascular complications of Marfan Syndrome was evaluated according to literature.

Encopresis which was our patients's complaint was thought to be coincident with Marfan Syndrome because lumbosacral computed tomography could not be performed in order to show any morphologic abnormalities.

Key Words: Marfan syndrome, Echocardiography.

Anatolian J Pediatr 1993, 2:81-83

Marfan Sendromu kas-iskelet, kardiyovasküler ve oküler sistemi tutan herediter bir bağ dokusu hastalığıdır. Kardiyovasküler komplikasyonlar ölümlerin ana nedenidir (1). Çocuklarda mitral valv proiapsusu bu hastalıkta sık görülmesine karşın aortanın olaya katılması nadirdir (2).

Bu yazıda sunulan mitral valv ve aortik kapağın birlikte tutulduğu Marfan Sendromlu 7 yaşındaki olgu kardiyovasküler bulguları yönünden gözden geçirildi.

Geliş Tarihi: 15.03.1993

Kabul Tarihi: 29.04.1993

Yazışma Adresi: Prof. Dr. Uğur KARAGÖL
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
Çocuk Nörolojisi BD,
ANKARA

OLGU TAKDİMİ

Yedi yaşındaki erkek hasta A.Ü.Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Polikliniğine zayıflık, gelişme geriliği ve dışkı kaçırma yakınmaları ile getirildi.

Hastanın yapılan fizik muayenesinde: (Şekil 1)

— Ağırlık: 19 Kg. (%10)

— Boy: 124 cm. (%50)

— Elde matakarpal kemiklerin normalden daha uzun olmaları

— Araknodatli

— Yumruk yapıldığında başparmağın hipotenar kenarı geçmesi

— Ayaklarda ekinovarus deformitesi

— Ekstremitelerde kaslarında global atrofi

— Bilateral lens subluksasyonu

— Bilateral İnmemiş testis belirlendi

M:

— Hastanın yapılan kalp muayenesinde üfürüm ve klik duyulmadı.

Hastaya enkoprezisi nedeni ile yapılan ©lektroensefalografide (EEG) her iki temporal bölgede subkortikal orijinli paroksizmal aktivite tesbit edildi.

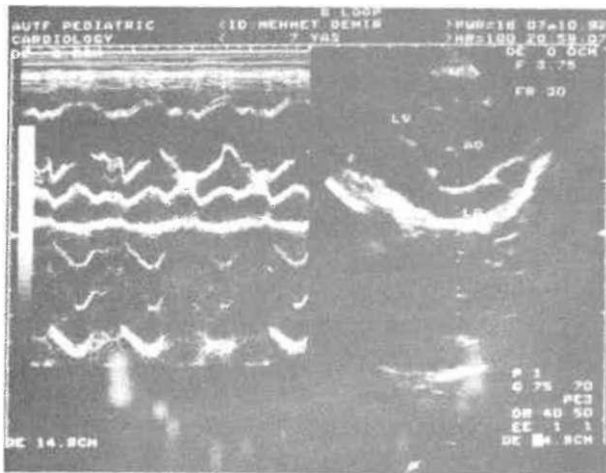
Hastanın elektrokardiyografisinde (EKG) voltaj düşüklüğü, birinci derece blok, ST-T değışikliğı ve QTc uzaması saptandı.

Ekokardiyografik inceleme Toshiba Sonolayer SSH-140 A cihazı ile yapıldı. Bu çalışma 3,75 ve 2,5 MHZ transduserler ile apikal dört boşluk, parasternal uzun ve kısa eksen ve suprasternal ekokardiyografi pozisyonlarında yapıldı.

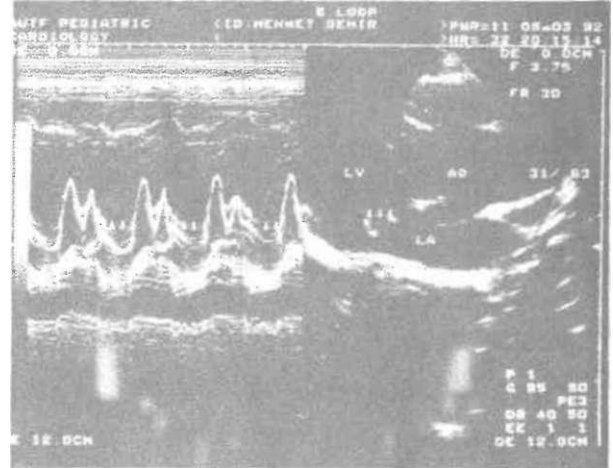
Sol ventrikül sistolik ve diyastolik fonksiyonları normal olarak değerlendirildi. Sol ventrikül diyastol sonu çapı 38,4 mm (normali 13-32mm.) olarak normalden geniş bulundu. Aort kökü çapı parasternal uzun eksen



Şekil 1. Marfan Sendromlu olgunun genel görüntüsü



Şekil 2. 2-D ve M-Mode ekokardiyogram
Aort kökünde belirgin dilatasyon görülmektedir. LV: Sol ventrikül.
AO: Aorta, LA: Sol atriyum



Şekil 3. M-Mode ve 2-D ekokardiyogram
Mitral ön ve arka kapakta minimal kalınlaşma ve pansistolik prolapsus (Beyaz oklar) görülmektedir. LV: Sol ventrikül, AO: Aorta, LA: Sol atriyum

pozisyonunda ve diyastol sonunda, aort valvden 2. seviyesinden ölçüldü ve 33,3mm. bulundu (normali 13-22mm.). Maksimal aort kökü çapı ise aort valvlerin üstünde en geniş olduğu yerden alındı (33,3mm.) ve yaşma göre oldukça genişlemiş olup, sol atriyum çapının 2 katı bulundu (Şekil 2). Çıkan aorta 38,2mm. inen aorta ise 15,5mm, olarak ölçüldü. M-Mode ve 2-D ekoite btküsbid aort valvi görülmeydi. Mitral valvde minimal kalınlaşma ve ön ve arka kapakta pansistolik prolapsus saptandı (Şekil 3). Corrtinue ve Color Ooppler çalışması ile mitral ve aort yetmezliğı tesbit edilmedi.

TARTIŞMA

Martan Sendromu ilk olarak 1896 yılında Jean Marfan tarafından tanımlanmış nadir görülen, otozomal dominant geçişli bir bağ dokusu hastalığıdır (3). Son yıllarda etyolojiye yönelik çalışmalarda matür kollajeni oluşturan fibriller arasındaki çapraz bağlanmanın bozuk olduğu gösterilmiştir (4). yarıları Sendromunun kesin tanısı için, birinci derece akrabalığı olanlarda, iskelet-kas, oküler ve kardiyovasküler sistem anormalliklerinden en az ikisinin pozitif olması gerekmektedir (5). Ailesinde birinci derece akrabalık bulunmayan hastamızda, kas-iskelet, oküler ve kardiyovasküler bulguların pozitif oluşu ile tanı konuldu.

Marfan Sendromunda çocukluk yaş grubunda kardiyak bulguların nadir olmasına karşın 21 yaş civarında hastaların en az yansında kardiyovasküler komplikasyontar mevcuttur. Erişkinlerde aortik anevrizmalar ve aort yetmezliğı stk görülürken, çocuklarda mitral tutulum dikkat çekicidir. Marfan Sendromlu 38 çocuktan oluşan bir seride mitral yetmezliğı %47, aort yetmezliğı çıkan aorta anevrizması ise %3 oranında görülmüştür (2). Çoğunluğunu a ı ' . 'jrdüğü 81 yaklaşık bir başka seride ise, mitral valv prolapsusu (MVP) %57, aort kökü dilatasyonu %69 oranında bulunmuştur

(6). Bizim olgumuzun özelliği çocukluk yaş grubunda nadir görülen aort kökü ve çıkan aortada dilatasyonla birlikte MVP görülmesidir. Bu olgularda MVP sıklıkla arka kapakta görülmesine karşın, bizim hastamızda ön ve arka mitral kapakta pansistolik prolapsus M-Mode ve 2-D Eko ile gösterilmiştir. Marfan Sendromlu olgularda MVP sıklığı ile sol ventrikül çapı arasında ters bir ilişki olduğu bildirilmiştir (7). Aortik sinüs dilatasyonlarının çocukluk çağına başlayarak progresif olarak arttığı belirtilmiştir. Aort kökü dilatasyonu anevrizma ve diseksiyon gibi ciddi komplikasyonlara ve ölümlere neden olabilir. İzlemlerinde hızlı artış gösteren dilatasyonlarda cerrahi tedavi önerilmektedir. Hastamızda aort yetmezliği olmaması, yaşının küçüklüğü nedeni ile cerrahi tedavi düşünülmüdü.

Ekokardiyografinin kullanıma girmesi ile Marfan Sendromlu hastalarda bazı kojenital kalp hastalığının (KKH) daha sık olduğu bildirilmektedir, bunlar arasında atriyal septal defekt ve aort koarktasyonu dikkat çekmektedir (2). Üfürüm duyulmasa bile bu olguların KKH yönünden dikkatle incelenmesi gerekmektedir. Marfan Sendromlu olgularda, sternal ve vertebral anomaliler nedeni ile telekardiyogram, kalp ve büyük damar genişlemelerini göstermede fazla yardımcı olamamaktadır (2,6). Bizim hastamızda da mitral ve aortik tutulum olmasına karşın, telekardiyogram normal olarak değerlendirilmiştir.

Marfan Sendromunda klasik EKG bulguları birinci derece blok ve D II, III ve aVF ve sol prekordiyal derivasyonlarda ST-T değişikliği olmasıdır (2). Bizim olgumuzda voltaj düşüklüğü, birinci derece blok ve ST-T değişikliği saptanmıştır. Ayrıca hastamızda bulunan GTc uzunluğu, literatürde Marfan Sendromlu az sayıdaki olguda bildirilmiştir (8).

Marfan Sendromunda kardiyovasküler bulguların erken tanınması bakteriyel endokardit profilaksisi ve

cerrahi tedavi zamanının belirlenmesi yönlerinden önemlidir. Ciddi kapak yetmezliği saptanan olgularda, sonuçları başarılı olmamakla birlikte, kapak replasmanı önerilmektedir.

Sonuç olarak, dinleme bulguları olmasa bile, Marfan Sendromlu her olguda Ekokardiyografinin erken tanını ve hastalığın izlemi için yapılmasının gerekliliğini vurgulamak istedik. Hastamızda var olan ve hastanemize başvurma sebebi olan enkoprezis, hastamıza lumbosakral tomografi yapılmadığı için yapısal bir anormallik gösterilemediğinden Marfan Sendromunun bir bulgusu olarak değil, tesadüfi bir bulgu olarak kabul edilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Hirata K, Triposkiadis T, Sparks E, Bowen, J et al. The Marfan Syndrome: Cardiovascular physical findings and diagnostic correlates. Am Heart J 1992; 123:3, 743-751.
2. Phornphutkul C, Rosenthal A, Nadas A. Cardiac manifestations of marfan syndrome in infancy and childhood. Circulation XLVII 1973; 587-596.
3. Cantwell DE. Detection and management. Physician and Sportsmedicine. 1986; 7:51.
4. Prockop DJ, Kivirikko KI. Heritable diseases of collagen. N ENG J Med 1984; 31:376.
5. Pyeride RE, Mc Kusick VA. The Marfan Seyndrome: Diagnosis and management. N Eng J Med 1979; 300:772.
6. Come CP, Fortuin NJ, White IR, McKusick VA. Echocardiographic assessment of cardiovascular abnormalities in the marfan syndrome. The Am J Med 1983; 74:465-474.
7. Lima SD, Lima JAC, Pyeritz RE, Weiss JL. Relation of mitral valve prolapse to left ventricular size In Marfan's syndrome. Am J Cardiol 1985; 55:739-743.
8. Keith JD, Rowe RD, Vlad P. Heart Disease in infancy and childhood, ed 2. New York, The Macmillan Co., 1966.