

Supraventriküler Taşikardi ile Kendini Gösteren Üç Aylık Tuberoskleroz Olgusu

Hakan Uzun, Taner Yavuz, Dursun Ali Şenses, Ilknur Arslanoğlu
Demet Alagöz, Kenan Kocabay

Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Düzce

ÖZET

Supraventriküler taşikardi ile kendini gösteren üç aylık tuberoskleroz olgusu

Tuberoskleroz birçok organda hamartomlara neden olan otozomal dominant kalıtımla geçen bir bozukluktur. Çocukluk çağının en sık görülen kalp tümörü olan rabdomyomların tuberoskleroz ile olan ilişkisi iyi bilinmektedir. Kardiyak rabdomyomlara bağlı aritmiler tuberosklerozun başlangıç bulgusu olabilir. Biz burada, ekokardiyografi incelemesinde çok sayıda kardiyak rabdomyom bulunan, supraventriküler taşikardi ile kendini gösteren 3 aylık bir kız olgusunu sunuyoruz.

Anahtar kelimeler: Aritmi, rabdomyom, tuberoskleroz

ABSTRACT

A case of tuberous sclerosis presenting with supraventricular tachycardia in a 3 month old infant

Tuberous sclerosis complex is an autosomal dominant disorder in which hamartomas occur in several organs. Cardiac rhabdomyomas, the most common heart tumors of childhood, are well known to be associated with tuberous sclerosis complex. Arrhythmia due to cardiac rhabdomyomas may be the initial sign of tuberous sclerosis. We present here a case of tuberous sclerosis presenting with supraventricular tachycardia in 3 month-old girl who was found to have multiple cardiac rhabdomyomas during echocardiographic examination.

Key words: Arrhythmia, rhabdomyoma, tuberous sclerosis complex

Bakırköy Tıp Dergisi 2009;5:75-77

GİRİŞ

Tuberoskleroz otozomal dominant kalıtım gösteren, insidansı 1/6000-30000 arasında değişen genetik bir hastalıktır. Hastalık karakteristik olarak beyin, retina, deri, akciğer, böbrek ve kalp gibi organlarda hamartomlara yol açar. Bu organlarda sıklıkla kortikal displazi, süperendimal nodüller, giant cell astrositoma, retinal astrositik hamartom, fasial anjiyofibrom, renal ve akciğer yerleşimli anjiyolipom ve kalpte rabdomyoma neden olur (1).

Kalpdeki rabdomyomlar tuberosklerozlu çocukların %60'ında gözlenir ve zamanla regrese olurlar. Herhangi bir klinik bulgu vermeyebilirler fakat kalpteki yeri ve büyüklüğüne göre kan akımının azalması ya da ritim bozukluğu gibi ciddi durumlara sebebiyet verebilirler (2,3). Burada ciddi kardiyak ritim bozukluğuna neden olan 3 aylık bir tuberoskleroz olgusunu sunuyoruz.

Yazışma adresi / Address reprint requests to: Dr. Hakan Uzun
Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Düzce

Telefon / Phone: +90-533-231-1394

Elektronik posta adresi / E-mail address: uzunhakan2003@yahoo.com

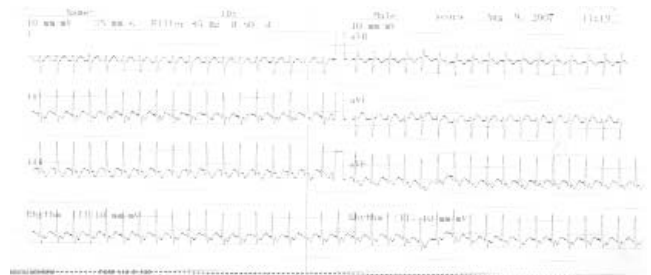
Geliş tarihi / Date of receipt: 6 Haziran 2008 / June 6, 2008

Kabul tarihi / Date of acceptance: 27 Ekim 2008 / October 27, 2008

OLGU SUNUMU

Üç aylık kız hasta huzursuzluk, ağlama ve morarma ateş yüksekliği şikayeti nedeni ile hastanemize getirildi. Hikayesinde yirmi altı yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden 34 haftalık 2050 gr ağırlığında normal vajinal yol ile doğurtulduğu, gebelik takiplerinde fetal taşikardi tespit edilmesi üzerine yapılan fetal ekokardiyografisinde rabdomyom saptandığı ve bu nedenle anneye dijital başlandı, doğumdan sonra da hastaya beta bloker+dijital tedavisi başlanarak izleme alındığı öğrenildi.

Hastanın yapılan fizik muayenesinde genel durumu orta ve huzursuz olarak değerlendirildi. Kalp tepe atımı



Şekil 1: Supraventriküler taşikardinin EKG görüntüsü



Şekil 2: Rabdomyomların ekokardiografik görünüşleri

230/dk, tansiyon arteriyeli 66/43 mmHg, solunum sayısı 56/dk, oksijen saturasyonu %90 olarak bulundu. Diğer sistem muayenelerinde karaciğeri kot kavsinin 2 cm geçmişti ve kütis marmaratusu vardı.

Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, biyokimyasal tetkikleri, tiroid fonksiyonları, elektroensefalogramı (EEG) normal olarak saptandı. Elektrokardiyografisinde (EKG) supraventriküler taşikardi (SVT) tespit edildi (Şekil 1). Ekokardiyografisinde sağ ventrikül kavitesini dolduran 1.3x1.8 cm boyutlarında, sol ventrikül kavitesinde apikal bölgeye yakın 0.6x1 cm çapında iki adet solid kitle mevcut olup (Şekil 2), sağ ventrikülden triküspit kapak ile kitle arasında apekse uzanan 20 mmHg'lik türbülans akım tespit edildi. Kranial manyetik rezonans görüntülemesi tuberosklerozla uyumlu santral sinir sistemi bulguları olarak değerlendirildi.

Hastaya almakta olduğu dijital (0.03mg/kg/idame) ve sotolol (4 mg/kg/gün) tedavisine ek olarak 0.1 mg/kg'dan bir kez, 0.2 mg/kg'dan iki kez adozin IV yapılmasına rağmen SVT atağının geçmemesi üzerine 0.1 mg/kg bir kez metoprolol IV olarak uygulandıktan sonra SVT atağı durdu. Takipte ataklarının sık tekrarlaması üzerine hastaya 1 mg/kg amiodaron yüklemesi yapıldı sonrasında 7 mikrogram/kg/dk idame infüzyona geçildi. Tekrarlayan ataklarda infüzyon hızı 15 mikrogram/kg/dk'ya kadar çıktı.

Bu dozda SVT atakları kontrol altına alınan hastanın izleminde atak gözlenmemesi üzerine amiodaron infüzyonu kademeli olarak azaltılarak oral tedaviye geçildi. Genel durumu düzelen hasta amiodaron, dijital, metoprolol tedavisi ile taburcu edilerek izleme alındı.

TARTIŞMA

Tuberoskleroz, tuberin ve harmartin adı verilen iki

proteini kodlayan TSC1 (9q34.3) ve TSC2 (16p13.3) genlerini inaktive eden mutasyonlar sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır. Bu proteinlerin hücrenin çoğalması üzerine baskılayıcı bir etkiye sahip olduğu, adeta tümör baskılayıcı proteinler gibi fonksiyon gördükleri kabul edilmektedir (4,5). Hastalığın ağır formlarında TSC2 gen mutasyonunun daha fazla olduğu gösterilmiştir. Rabdomyomu olan tuberoskleroz hastalarının %54'ünde TSC2 gen mutasyonu saptanmış olup TSC1 oranı %20 bulunmuştur (6).

Kalbin primer tümörlerinin %60'dan fazlasını rabdomyomlar teşkil etmektedir ve çocukluk çağının en sık görülen kalp tümörüdür. Kalp odacıkları içinde çok sayıda rabdomyom tespit edilmesi akla tuberosklerozu getirebilir. İntrauterin dönemde kalpte çoklu sayıda rabdomyomun varlığı tuberosklerozun habercisi olabilir (2,3,7). Rabdomyomu olan hastaların %60-80'inde tuberoskleroz tespit edilmiştir. Gerek intrauterin dönem olsun, gerek yenidoğan dönemi olsun tuberosklerozun diğer klinik bulguları ortaya çıkmadan sadece rabdomyomla kendini gösterebilir. Bu durumda tanıya ulaşmada aile öyküsünün ve genetik danışmanlığının önemi artmaktadır (8).

Rabdomyomlar kalpte sıklıkla ventrikül kasına yerleşirler de atriyum duvarından da köken alabilirler ve kalp boşluklarına doğru büyürler. Ekokardiyografi için yeterlidir ve çok sayıda parlaklık şeklinde kasdan köken alan ve kaviteye doğru uzanan kitleyi rahatlıkla gösterir.

Rabdomyomlara bağlı ölümler kitlenin tıkaçıcı etkisine bağlı kalbin kan pompalayamaması ya da ciddi ritim bozuklukları sonucu oluşan kalp yetersizliğinden kaynaklanmaktadır. Aritmiler tümörün anatomik lokalizasyonuna, göre ektopik atrial taşikardiler, atrioventriküler nodda disfonksiyon, bloklar ve ventriküler taşikardiler

şeklinde kendini gösterebilir (9). Wolff-Parkinson-White sendromu %1.5 oranında tuberoklerozlu hastalarda gösterilmiştir. Normal popülasyonda bu oran %0.15 oranındadır. Tümörün histopatolojisinde embriyoner Purkinje hücreleri içerdiği ve bunun da atrium ile ventrikül arasında aksesuar bir ileti yolu kurarak ventriküler preeksitasyon gerçekleştirdiği düşünülmektedir (10).

Tedavi olarak rabdomyomlu olgulara konservatif yaklaşım önerilmektedir. Çünkü bu hastaların %60-70'inde tümör zamanla regrese olmaktadır. Uygulanacak medikal veya cerrahi tedavi hastalığın klinik bulgularının şiddetine göre belirlenmelidir. Sol ventrikülün çıkışında

kalbin periferik kan atımını engelleyen ciddi bir tıkanıklık varlığında cerrahi tedavi, ritim bozukluğunda ise aritminin tipi ve ciddiyetine göre medikal tedavi veya radyofrekans ablasyon tedavisi yapılabilir (8,11,12). Hastamızda da öncelikli olarak medikal tedaviyi tercih ettik.

Sonuç olarak yenidoğan veya ufak bebeklerde ritim bozukluğu saptandığında kardiyak rabdomyom açısından mutlaka ekokardiyografisi yapılmalıdır. Rabdomyomun tuberoklerozla beraber olabileceği akılda tutularak, tanıya yönelik ileri laboratuvar incelemeleri gerekebilir. Tuberoklerozun diğer komplikasyonları açısından aralıklı olarak takip edilmesi gerektiği unutulmamalıdır.

KAYNAKLAR

- Osborne JP, Fryer A, Webb D. Epidemiology of tuberous sclerosis. *Ann N Y Acad Sci* 1991; 615: 125-127.
- Webb DW, Thomas RD, Osborne JP. Cardiac rhabdomyomas and their association with tuberous sclerosis. *Arch Dis Child* 1993; 68: 367-370.
- Harding CO, Pagon RA. Incidence of tuberous sclerosis in patients with cardiac rhabdomyoma. *Am J Med Genet* 1990; 37: 443-446.
- Green A, Johnson P, Yates J. The tuberous sclerosis gene on chromosome 9q34 acts as a growth suppressor. *Hum Mol Genet* 1994; 3: 1833-1834.
- Henske EP, Scheithauer BW, Short MP, et al. Allelic loss is frequent in tuberous sclerosis kidney lesions but rare in brain lesions. *Am J Hum Genet* 1996; 59: 400-406.
- Jóêwiak S, Kotulska K, Kasprzyk-Obara J, et al. Clinical and genotype studies of cardiac tumors in 154 patients with tuberous sclerosis complex. *Pediatrics* 2006; 118: e1146-1151.
- Beghetti M, Gow RM, Haney I, Mawson J, Williams WG, Freedom RM. Pediatric primary benign cardiac tumours: a 15-year review. *Am Heart J* 1997; 134: 1107-1114.
- Roach ES, Gomez MR, Northrup H. Tuberous sclerosis complex consensus conference: revised clinical diagnostic criteria. *J Child Neurol* 1998; 13: 624-628.
- Mas C, Penny DJ, Menahem S. Pre-excitation syndrome secondary to cardiac rhabdomyomas in tuberous sclerosis. *J Paediatr Child Health* 2000; 36: 84-86.
- Gillette PC, Blair HL, Crawford FA. Preexcitation syndromes. In: Gillette PC, Garson A (Eds). *Pediatric cardiac dysrhythmias*. New York: Grune and Stratton, 1981: p. 360-379.
- Enbergs A, Borggreffe M, Kurlemann G, et al. Ventricular tachycardia caused by cardiac rhabdomyoma in a young adult with tuberous sclerosis. *Am Heart J* 1996; 132: 1263-1265.
- Kohli V, Mangru N, Pearse LA, Cantwell P, Young ML. Radiofrequency ablation of ventricular tachycardia in an infant with cardiac tumors. *Am Heart J* 1996; 132: 198-200.