

Halsizlik ve iştahsızlık yakınması ile gelen restriktif kardiyomiyopatili bir olgu

A CASE OF RESTRICTIVE CARDIOMYOPATHY IN CHILDHOOD PRESENTING WITH WEAKNESS AND ANOREXIA

Tülay DEMİRCAN¹, Özgür KIZILCA², Cüneyt ZİHNİ³, Bahattin ÖNCÜ³, Mustafa KIR³, Nurettin ÜNAL³

¹ SBÜ İzmir Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyolojisi

² Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi

³ Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı

ÖZ

Restriktif kardiyomiyopati (RKMP) çocukluk çağının nadir görülen kardiyomiyopatilerindendir. Çocukluk çağı RKMP'lerinin çoğunda altta yatan patoloji bulunamaz ve mortalitesi yüksektir. Karakteristik morfolojik özelliği ventrikül boyutları normal, ventriküler duvar kalınlığı normal veya artmış ve biatriyal büyümedir. Konstriktif perikarditle ayırıcı tanısı önem taşır. Bu yazıda, 2,5 yaşında RKMP'li bir olgu literatür eşliğinde tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Restriktif kardiyomiyopati, Konstriktif perikardit, çocuk

ABSTRACT

Restrictive cardiomyopathy (RCM) is a very rarely diagnosed cardiomyopathy in childhood. Most RCM in childhood is idiopathic with a high mortality. Biatrial enlargement and normal sized ventricles with normal or increased ventricular wall thickness are the characteristic morphological features of RCM. The differential diagnosis of constrictive pericarditis is important. In this article a patient at 2.5 years of age with RCM is discussed regarding the literature.

Keywords: Restrictive cardiomyopathy, Constrictive pericarditis, child

Tülay DEMİRCAN

Sağlık Bakanlığı Üniversitesi

İzmir Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Çocuk Kardiyolojisi

İZMİR

orcid.org/ 0000-0002-2529-2906

1980 yılında dünya sağlık örgütü (WHO) tarafından kardiyomiyopatiler primer ve sekonder olarak ikiye ayrılmış ve dilate, hipertrofik, restriktif KMP'ler primer KMP olarak tanımlanmıştır (1).

Amerikan Kalp Derneği (American Heart Association-AHA)'ne göre RKMP; ventriküllerin duvar kalınlıkları ve sistolik fonksiyonlarının normal olduğu ancak diyastolik fonksiyonunun restriktif patern gösterdiği, biatriyal büyümenin olduğu ve atriyoventriküler kapakların normal

olduğu nadir bir KMP' dir (2). İnsidansı 100.000'de 1,1- 1,4 olan KMP'ler içerisinde %2,5-5 oranında en nadir görülenidir (3). Bu yazıda nadir görülmesi nedeni ile RKMP'li bir olgu literatür eşliğinde tartışılmıştır.

OLGU SUNUMU

2,5 yaşında kız olgu 1 yıldır devam eden iştahsızlık ve kilo alamama yakınmaları ile tetkik edilirken batın ultrasonografisinde (USG) hepatomegali ve doppler USG'sinde hepatik venlerde konjesyon saptanması üzerine kardiyoloji polikliniğimize yönlendirildi. İştahsızlık ve kilo alamamaya son 1-2 aydır halsizlik, bitkinlik ve çabuk yorulma da eklendiği öğrenildi. Özgeçmişinde 2 kez pnömoni ve soygeçmişinde babada şüpheli tüberküloz öyküsü mevcuttu. Ağırlığı 12 kg (-0,06 SDS), boy 85 cm (-1,2 SDS), solunum sayısı 35/ dk, kalp atım sayısı 110/dk, bitkin, soluk görünümlü idi. Akciğerlerinde dinlemekle nadir ralleri mevcuttu. Batın muayenesinde karaciğer kot altı 5-6 cm, dalak nonpalpabl ve traube kapalı idi. Kardiyak muayenesinde sol 3-4. interkostal aralıkta daha belirgin 2-3. dereceden sistolik üfürümü mevcuttu. Elektrokardiyografi (EKG)'de p dalgaları sivri ve geniş (biatriyal hipertrofi bulgusu) idi. Telekardiyografide kardiyotorasik oran 0,6 (Resim- 1a) idi. Ekokardiyografi (EKO)'de kalp kontraksiyonları iyi (ejeksiyon fraksiyonu %60), biatriyal genişleme, orta- ağır derecede triküspit yetersizliği, hafif perikardiyal sıvı, hepatik venlerde dolgunluk ve inferiyor vena kavanın solunumsal çap değişikliğinde azalma mevcuttu (Resim- 1b). Triküspit kapak yoluyla bakılan sağ ventrikül basıncı 75 mmHg idi. Doku Doppler incelemesinde mitral kapak E akım hızı artmış, deselerasyon zamanı kısalmış, E/A oranı artmıştı ve bu restriktif doluş paterni ile uyumlu idi. Hastada bu bulgularla RKMP veya konstriktif perikardit olabileceği düşünüldü. Babada şüpheli tüberküloz ve kendisininde 2 kez pnömoni geçirme öyküsü olması üzerine yapılan PPD negatif, açlık mide suyunda aside dirençli bakteri yok ve babasının akciğer filmi normaldi. Toraks BT' sinde perikardiyal kalınlıkta artış görülmedi (Resim-1c) ve konstriktif perikardit tanısından uzaklaşarak RKMP tanısı konuldu. RKMP etiyolojisi açısından araştırılan hastanın hemogram, rutin biyokimya testleri, sedimentasyonu normal, mukopolisakkaridoz ayırıcı tanısı için bakılan idrar mukopolisakkarit düzeyi ve kemik grafileri normal, hemokromatozis açısından demir parametreleri normal, romatolojik hastalıklar için yapılan ANA, antidsDNA, ANCA'lar, RF'si normal, idrar organik asitleri, total Ig E

düzeyi normal sınırlarda idi. Göz dibi bakışı normal idi. İlaç kullanım öyküsü veya radyasyona maruziyeti yoktu. Hastaya bu bulgular eşliğinde idiyopatik RKMP tanısı kondu. Antiagregan dozda asetilsalisilik asit ve diüretik tedavisi başlanarak kalp transplantasyonu için sevk edildi.



Resim-1a: Telekardiyografi görüntüsü



Resim-1b: Ekokardiyografi (EKO) görüntüsü



Resim 1c: Toraks BT görüntüsü

TARTIŞMA

1980 yılında dünya sağlık örgütü (WHO) tarafından kardiyomyopatiler (KMP) primer ve sekonder olarak ikiye ayrılmış ve yıllar içerisinde başka hastalıkların tanımlanması, tanı yöntemlerinin gelişmesi, moleküler ve genetik alandaki ilerlemeler sonucunda 2006 yılında AHA tarafından yeni sınıflama yapılmıştır (2,3). Kardiyomyopatiler primer ve sekonder olmak üzere yine iki gruba ayrılmış; primer KMP'ler genetik, kazanılmış ve mikst tip olarak 3 ana gruba ayrılmıştır. Genetik nedenli kardiyomyopatiler hipertrofik kardiyomyopati (HKMP), aritmojenik sağ ventrikül displazisi (ARVD), sol ventriküler nonkompaction, glikojen depo hastalıkları, iletim bozuklukları, mitokondriyal miyopatiler, iyon kanal patolojileri bunlar uzun QT sendromu (LQTS), Brugada, kısa QT sendromu (SOTS), ketakolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi (KPVT) ve özellikle Asya'lılarda görülen nokturnal ani ölüm olarak sınıflandırılmıştır. Mikst tip KMP'ler dilate (DKMP) ve restriktif kardiyomyopati (RKMP) dir. Kazanılmış KMP'ler ise inflamatuvar-miyokardit, stres ilişkili (tako-tsubo), peripartum KMP, taşikardiye bağlı KMP ve diabetik anne bebeği KMP'si olarak sınıflandırılmıştır. Sekonder kardiyomyopati nedenleri ise infiltratif, inflamatuvar hastalıklar, depo hastalıkları, toksite, endokrinolojik ve nörolojik nedenler, nutrisyonel eksiklikler, elektrolit imbalansı, otoimmün hastalıklar, kanser tedavisi sonrası vb. hastalıkları içermektedir. Hastamız sınıflamaya göre primer, mikst tip KMP'ler içerisinde yer almaktadır.

RKMP'de ventriküllerin sistolik fonksiyonları normal iken diyastolik fonksiyonları bozulur ve restriktif dolun paterni gösterir. Ventrikülün diyastol sonu basıncının yükselir ve diyastol sonu volümü azalır. Ventriküllerin duvar kalınlıkları normaldir fakat ılımlı artış görülebilmektedir. Bir veya her iki ventrikülü de tutabilir (4,5). Hastaların en sık geliştiği yakınması kardiyak debi düşmesine bağlı semptomlar, egzersiz intoleransı, senkop, üfürüm, düzensiz kalp ritmi vb. dir (2,6). Hastamız da iştahsızlık ve kilo alamama gibi kardiyak debi düşmesine bağlı ileri dönem semptomları ile başvurmuş ve yapılan tetkikler sonucunda ayırıcı tanı için bölümümüze yönlendirilmiştir. Klinik olarak en sık karıştığı hastalık olan restriktif perikardit ile ayırıcı tanısı önemlidir. Ayırıcı tanıda anamnez, fizik muayene, EKG, EKO, anjiyografi ve endomiyokardiyal biyopsiden faydalanılır. Hastamızın 2 kez pnömoni geçirmesi ve babada şüpheli tüberküloz olması restriktif perikarditi düşündürsede yapılan tetkikler bu tanıyı desteklememiştir. EKG'de biatriyal hipertrofi, ileti bozuklukları ve sol –sağ ventrikül hipertrofisi RKMP lehine iken QRS'te voltaj düşüklüğü restriktif perikarditi düşündürmektedir (7). EKO'da hastamızda olduğu gibi RKMP'de biatriyal dilatasyon ve hafif derecede ventrikül duvar kalınlığı artışı varken restriktif perikarditte perikardiyal kalınlık artmıştır. Perikard kalınlığını değerlendirmek için manyetik rezonans (MR) veya BT kullanılabilir, BT'de en az üç mm, MR'da en az dört mm perikard kalınlığının olması restriktif perikardit tanısını desteklerken perikard kalınlığının normal olması restriktif perikardit tanısını dışlamaz (8, 9). Hastamızın toraks BT'sinde perikardiyal kalınlıkta artış saptanmadı. Anjiyografide ayırıcı tanıda önemlidir. Restriktif perikarditte kalp boşluklarının diastolik basınçlarında eşitlenme olurken RKMP'de sol ventrikül diyastol sonu basıncı sağ ventrikül diyastol sonu basıncından yüksektir. Günümüzde anjiyografi noninvaziv tanı yöntemleri ile tanı konulamayan vakalarda ve koroner arter hastalığı şüphesi varsa tercih edilmektedir (10). Hastamızda mevcut bulgularla restriktif perikardit tanısından uzaklaştığı için anjiyografiye gerek görülmedi. RKMP etiyolojisine baktığımızda erişkin yaşta en sık nedeni amiloidoz iken çocukluk çağı RKMP'lerinin çoğu idiyopatikdir. Nadir nedenler arasında amiloidoz, sarkoidoz, Gaucher hastalığı, Hurler hastalığı, hemokromatozis, Fabry Hastalığı, skleroderma, miyokardit, diabetik kardiyomyopati, radyasyon, ilaçlar (antrasiklinler), hipereozinofilik sendrom, genetik vb.

hastalıklar yer almaktadır (4, 6, 11, 12) Yine noninvaziv testler tanı koymada yetersiz kalırsa endomiyokardiyal biyopsi tüm risklerine rağmen yapılabilir (13).

Çocukluk çağında RKMP çoğunlukla idiyopatik olduğu için diğer etiyolojiye yönelik tetkiklerde normal saptandığı için biyopsiye gerek görülmedi.

Hastamız iştahsızlık ve kilo alamama gibi kardiyak debi düşmesine bağlı ileri dönem semptomları ile başvurmuş ve erken dönemde kaybedilmiştir. Erişkin yaşta RKMP daha iyi prognoza sahip iken çocukluk yaşlarında daha kötü prognoza sahiptir. Rachel ve ark.larının yaptığı bir çalışmada ortalama yaşam süresi ilk 1,5 yılda % 44 iken 4 yılda % 29 bulunmuştur(3). Hastamızın da klinik seyri çok hızlı olmuş ve tanıdan yaklaşık 9 ay sonra NHYA sınıf 2'den 3-4'e doğru literatürdeki gibi hızlı bir ilerleyiş göstermiştir (14). Hastalığın kardiyak transplant dışında etkin bir tedavisi yoktur. Ülkemizde 2004 yılında ailevi RKMP'li bir hastaya başarılı bir şekilde ortotropik kalp nakli uygulanmıştır (15). Kalp transplantasyonu dışında başka tedavisi olmayan hastamız transplant için beklerken kaybedilmiştir.

Sonuç olarak, RKMP çocukluk çağında oldukça nadir olarak karşımıza çıkmaktadır ve prognozu oldukça kötüdür. Erken tanı konulması önemlidir. Bu olgu çocuk polikliniklerine sık başvuru nedeni olan iştahsızlık ve kilo alamama gibi yakınmaları olan hastalarda kardiyak hastalıklarında akılda tutulmasını vurgulamak için sunulmuştur.

Bu çalışmada çıkar çatışması olmadığı ve finansman destek alınmadığı beyan edilmiştir. Olgu sunumu için aile onamı alınmıştır.

KAYNAKLAR

1. Report of the WHO/ISFC Task Force on the Definition and Classification of Cardiomyopathies. *Br Heart J*. 1980;44:672- 673.
2. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Contemporary Definitions and Classification of the Cardiomyopathies: An American Heart Association Scientific Statement From the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 2006;113:1807-1816
3. Rachel J. Weller, Robert Weintraub, Linda J. Addonizio et all. Outcome of Idiopathic Restrictive Cardiomyopathy in Children. *Am J Cardiol* 2002;90:501-506
4. Ammash N. M., Seward J. B., Bailey K. R., Edwards W. D., Tajik A. J. Clinical profile and outcome of idiopathic restrictive cardiomyopathy. *Circulation*. 2000;101(21):2490-2496. doi: 10.1161/01.CIR.101.21.2490.
5. Denfield SW. Restrictive Cardiomyopathy In:Allen H.D.,Driscoll D.J.,Shaddy R.E.,Feltes T. Moss and Adams' heart disease in infants, children, and adolescents : including the fetus and young adult. 8 th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2013 p.1267-1276
6. Çil E., Özkutlu S, Saraçlar M. Ve ark. Çocuklarda restriktif kardiyomiyopati: 12 vakanın klinikopatolojik incelemesi. *Türk Kardiol Der Arş* 1995;23:123-7.
7. Walsh M.A., Grenier M.A. et all. Conduction abnormalities in pediatric patients with restrictive cardiomyopathy. *Circ Heart Fail*. 2012;5:267-73.
8. Özkutlu S, Karagöz T. Restriktif kardiyomiyopati. *Katkı Pediatri Dergisi* 2001;22:51-63
9. Zwas DR, Gotsman I, Admon D, Keren A. Advances in the differentiation of constrictive pericarditis and restrictive cardiomyopathy. *Herz* 2012;37:664-74.
10. Sorajja P. Invasive hemodynamics of constrictive pericarditis, restrictive cardiomyopathy, and cardiac tamponade. *Cardiology Clinics*. 2011;29:191-199. doi: 10.1016/j.ccl.2011.01.003.
11. L M Russo and S A Webber Idiopathic restrictive cardiomyopathy in children *Heart*. 2005; 91: 1199-1202.
12. Elliott P., Andersson B., Arbustini E., et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the european society of cardiology working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J*. 2008;29(2):270-276. doi: 10.1093/eurheartj/ehm342.
13. Cooper L. T., Baughman K. L., Feldman A. M., et al. The role of endomyocardial biopsy in the management of cardiovascular disease: a scientific statement from the American Heart Association, the American College of Cardiology, and the European Society of Cardiology. Endorsed by the Heart Failure Society of America and the Heart Failure Association

of the European Society of Cardiology. J Am Coll Cardiol. 2007;50:1914–1931

14. Lewis AB. Clinical profile and outcome of restrictive cardiomyopathy in children. Am Heart J 1992;123:1589–1593.
15. Eren E, Güler M, Ömerođlu SN. ve ark. Ailevi Restriktif Kardiyomiyopatili Hastada Ortotopik Kalp Transplantasyonu: Olgu Sunumu. Turkish J Thorac Cardiovasc Surg 2004;12:188-90.

