

Asemptomatik Bir Çocukta Saptanan Ciddi Supravalvüler Aort Darlığı

Serious Supravalvular Aortic Stenosis Identified in an Asymptomatic Child

Osman GÜVENÇ¹, Eyüp ASLAN²

¹Batman Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Batman, Türkiye

²Denizli Devlet Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Denizli, Türkiye



ÖZET

Supravalvüler aort darlığı, en az görülen sol ventrikül çıkım yolu darlığıdır. Darlık sıklıkla sinotübüler bölgeden başlar. Supravalvüler aort darlığının Williams sendromu ile birlikte görülme ihtimali yüksektir. Olguların çoğu, yedinci kromozomda yer alan elastin genindeki bir mutasyona bağlı olarak meydana gelir. Hastaların büyük bir kısmında kum saati şeklinde fokal bir darlık olarak karşımıza çıkar. Bu darlık nedeniyle sol ventrikülden hipertrofi ve dilatasyon olur. Girişim endikasyonu olan hastalarda sol ventrikül fonksiyonlarında bozulma olmadan ve koroner arterler etkilenmeden önce cerrahi tedavi uygulanması çok önemlidir. Makalede, ciddi supravalvüler aort darlığı olan ve genetik incelemede Williams sendromu tespit edilmeyen 11 yaşında bir olgu bildirildi ve nadir görülen bu durum, son literatür bilgileri eşliğinde tartışıldı.

Anahtar Sözcükler: Aort darlığı, Supravalvüler, Çocuk

ABSTRACT

Supravalvular aortic stenosis is the left ventricle outflow tract stenosis that has the lowest rate of incidence. The stenosis frequently starts at the sinotubular area. The possibility for concordance of supravalvular aortic stenosis with Williams syndrome is high. The majority of cases develop due to a mutation in the elastin gene located in the seventh chromosome. It occurs in a large percentage of the patients as a focal stenosis shaped as an hourglass. Due to this stenosis, hypertrophy and dilatation occur in the left ventricle. It is very important to perform the surgical treatment without deteriorating the left ventricle functions and compromising the coronary arteries in patients where an intervention is indicated. This article presents an 11-year-old case who had serious supravalvular aortic stenosis and was not identified as suffering from Williams syndrome with genetic evaluation, and we discuss this rare case in the light of the latest literature data.

Key Words: Aortic stenosis, Supravalvular, Child

GİRİŞ

Supravalvüler aort darlığı (SVAS), en seyrek görülen sol ventrikül çıkım yolu darlığı olup tüm konjenital kalp hastalıklarının %0.5'ini oluşturur. Yaklaşık 25.000 canlı doğumda bir görülür (1,2). Daralma sinüs Valsalva ile çıkan aortanın birleşme yerinde olup lokalize veya diffüz olabilir. Bu olgularda Williams sendromu görülme ihtimali % 30-50 arasında değişmektedir. Williams sendromu dışında otozomal dominant veya sporadik olarak da görülebilir (2-4). Bu makalede, önemli supravalvüler aort darlığı olan, genetik tetkikleri Williams sendromu ile uyumlu bulunmayan bir olgu sunuldu ve çocuklarda nadir görülen bu durum, son literatür bilgileri eşliğinde tartışıldı.

OLGU

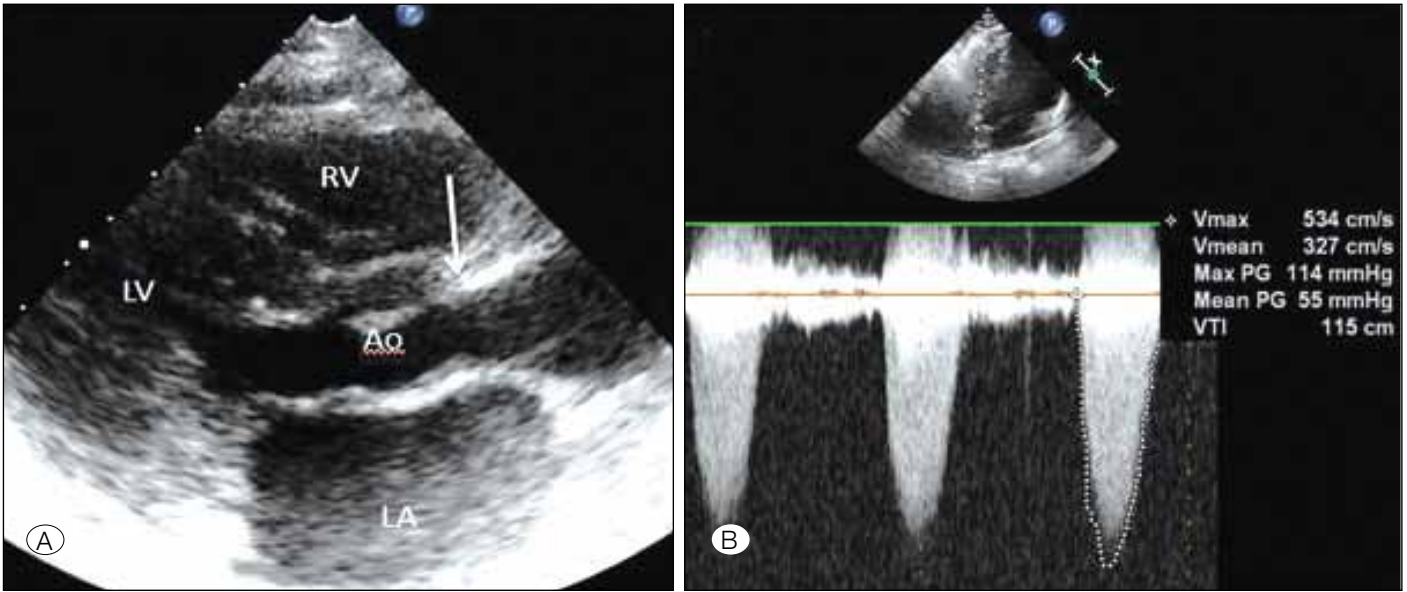
Okul taramasında patolojik üfürüm duyulması üzerine merkezi-mize başvuran 11 yaşındaki erkek hastanın öyküsünde göğüs ağrısı, çabuk yorulma veya bayılma gibi herhangi bir şikayeti yoktu. Hastanın ailesinde kalp hastalığı öyküsü yoktu. Fizik muayenede hastanın vücut ağırlığı 52 kg (90-97 p), boyu 145 cm (50 p), sistemik kan basıncı sağ kolda 144/84 mmHg, sol kolda 114/62 mmHg, nabızı 86 atım/dakika, O₂ saturasyonu %98, vücut sıcaklığı 36.8 C°'di. Dinlemekle en belirgin olarak sağda ikinci interkostal aralıkta duyulan 4/6 şiddetinde sistolik üfürüm ve palpasyonla sternumun üst kısmında ve suprasternal çentikte tril tespit edildi, femoral nabızları iki taraflı olarak alınıyordu, dismorfik bulguları yoktu. Elektrokardiyografik incelemede

sol ventrikül hipertrofisi bulguları olan hastanın telekardiyografik incelemesi normaldi. Ekokardiyografik değerlendirmede aortik kapak trikasp idi ve valvüler bir darlık veya yetmezlik yoktu. Sinotübüler bileşkededen itibaren renkli Doppler ile akımın türbülan olduğu izlendi ve devamlı dalga (CW) Doppler ile maksimum 114 mmHg, ortalama 55 mmHg ölçülen darlık gradiyenti alındı. Sol ventrikülün diffüz olarak hipertrofik olduğu görüldü (Şekil 1A, B). Proksimal sağ ve sol ana koroner arter çapları 5 mm olarak ölçüldü, z skorları + 3.4 olup koroner arterlerin genişlemiş oldukları tespit edildi. Hastanın sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu %65'di. Kardiyak bilgisayarlı tomografi (BT) anjiyografi incelemesinde, SVAS ve sol ventrikül hipertrofisi doğrulandı, aort çapının

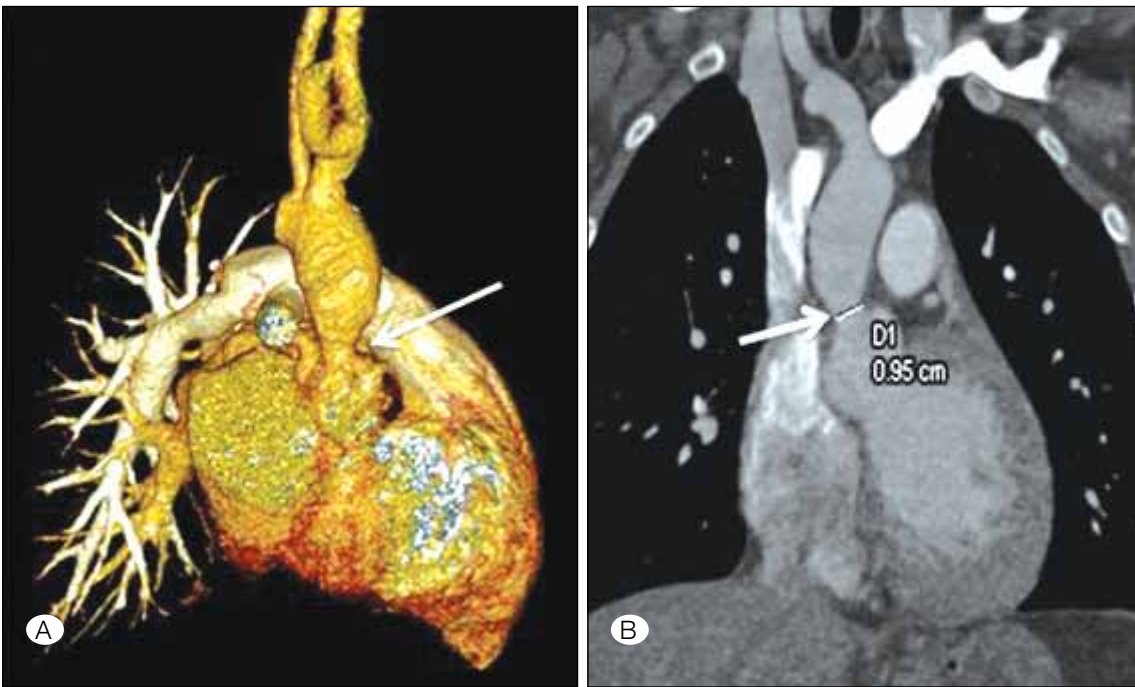
sinotübüler bölgede 9.5 mm'ye kadar daraldığı görüldü, ek bir patoloji izlenmedi (Şekil 2A, B). Dismorfik bulgular, mental retardasyon veya hiperkalsemi gibi Williams sendromunun fenotipik özellikleri olmayan hastada yapılan genetik değerlendirmede elastin gen mutasyonu tespit edilmedi. Bu bulgularla hastaya cerrahi tedavi kararı alındı.

TARTIŞMA

Supravavüler aort darlığı, sol ventrikül çıkım yolunda görülen darlıkların yaklaşık %5-14'ünü oluşturur. İlk kez 1842 yılında



Şekil 1: Ekokardiyografik incelemede parasternal uzun eksende sinotübüler bileşkededen itibaren daralma olduğu (A) ve devamlı dalga (CW) Doppler ile maksimum 114 mmHg ölçülen darlık gradiyenti alındığı görüldü (B).



Şekil 2: Kardiyak bilgisayarlı tomografi anjiyografi incelemesinde aort çapının sinotübüler bölgede 9.5 mm'ye kadar daraldığı görüldü (Oklar).

Cheovens tarafından tanımlanmıştır. 1961 yılında Williams ve ark., dismorfik bulguları, mental retardasyonu ve SVAS olan dört hasta bildirmiştir (5). 1964 yılında ise Beuren ve ark. (6), tarif edilmiş bulgulara ilave olarak periferik pulmoner stenoza ve dış anormalliklerini eklemiştir. Sinüs Valsalva bölgesinin üstünde, sinotübüler birleşme yerinden itibaren lokalize veya yaygın darlık şeklinde görülür. Çıkan aorta ve arkus aort tutulumu da olabilir. Kapak darlığı her yaşta ortaya çıkabilir. Hastalık dört farklı grupta görülebilir: Williams-Beuren sendromu (WBS), ailesel elastin artropatisi, sporadik elastin artropatisi ve ailesel hiperkolesterolemi. İlk üç grupta, yedinci kromozomda bulunan elastin geninde mutasyon bulunmaktadır (1,3,4). Genetik geçiş nasıl olursa olsun ortak patofizyolojik bulgu, yedinci kromozomda bulunan elastin gen mutasyonu sonucu elastin miktarındaki azalmaya bağlı olarak, özellikle aort ve pulmoner arter gibi büyük damarlarda media tabakasında düz kas hipertrofisi ve kollajen artışı olmasıdır (1,7).

Supravalvüler aort darlıklarının yaklaşık %20 kadarı, WBS olmadan otozomal dominant olarak geçen ve yedinci kromozomda bulunan elastin gen mutasyonu sonucu oluşur. Hastaların %30 kadarı da sporadik olarak oluşur (8,9). Hastamızda dismorfik yüz görünümü, hiperkalsemi veya aile hikayesi bulunmamaktaydı, FISH yöntemi ile yapılan sitogenetik analizde elastin geninde delesyon olmadığı görüldü ve yeni bir mutasyon olabileceği düşünüldü.

Supravalvüler aort darlıklarının üçte ikisinde kapağın üstünde kum saati şeklinde darlık vardır, yaklaşık dördte birinde ise uzun bir segmentte yaygın darlık bulunur, innominate artere kadar uzanabilir ve çıkan aortada hipoplazi olduğu görülür. Nadiren de darlık, kapakta diskret bir membranöz doku şeklinde olur. Darlığın öncesindeki yüksek basınca maruz kalan aort kapağında kalınlaşma ve deformasyon sonucunda kapakta yetmezlik gelişebilir (1,3,8,10). Olgumuzda kapağın üstünde kum saati şeklinde daralma mevcuttu ancak kapak yetmezliği yoktu.

Supravalvüler aort darlığındaki kardiyak etkilenmenin patofizyolojisi, valvüler aort darlığına benzer. Sol ventrikül çıkım yolu darlığına bağlı olarak sol ventrikülün sistolik yükü artar, zamanla hipertrofi gelişir (4,9). Hastalarda, hipertrofik sol ventrikül ile koroner kan akımı arasında bir dengesizlik vardır. Ayrıca kapaktaki darlığın sinotübüler birleşim yerinin üstünde olmasına bağlı koroner arter çıkışlarının yüksek basınca maruz kalması ve diastolik kan akımının azalması koroner arterlerde dilatasyona, anevrizma oluşumuna ve hızlanmış ateroskleroza neden olup kan akımda azalma ve iskemi bulguları meydana gelebilir. Hastalarda özellikle sol koroner arterde daralma sonucunda veya subendokardiyal iskemiye bağlı gelişen ventriküler taşikardi ve fibrilasyonla birlikte ani kardiyak ölüm görülebilir. Özellikle elektrokardiyografide iskemi bulguları olan veya sol ventrikül çıkım yolunda ciddi darlığı bulunan hastalar miyokard iskemisi açısından risk altındadır (7,11-13). Olgumuzda iskemi bulguları yoktu ama ekokardiyografik değerlendirme ve kardiyak BT anjiyografi

yapıldığında, her iki koroner arterde de genişleme olduğu görüldü.

Supravalvüler aort darlığı olan hastalar fizik muayene sırasında üfürüm duyulması ve palpasyonla suprasternal çentikte trıl palpe edilmesi sonucu tesadüfen tanılabılır. Coanda etkisinden dolayı sağ üst ekstremitte arter kan basıncının sol üst ekstremitte basıncından yüksek olduğu görülür. Kapağın üstündeki darlığa bağlı olan jet akımın, aortanın sağ duvarına çarpması ve daha çok trunkus brakioyosefalikusa yansması sonucu ortaya çıkar (3). Belirgin sol ventrikül çıkım yolu darlığı olan ve cerrahi tedavi gereken hastalarda ise çabuk yorulma, çarpıntı, egzersizle ortaya çıkan göğüs ağrısı, senkop veya presenkop gibi bulgular sık görülür. Egzersiz ve anestezi gibi durumlardan sonra ani kardiyak ölüm de görülebilir (1-4, 8). Hastamızın ise belirgin sol ventrikül çıkım yolu darlığı olmasına rağmen herhangi bir şikayeti yoktu, okul taraması sırasında üfürüm duyulduğu için tesadüfen tanı koyuldu. Olgunun sağ kolundaki kan basıncı sol koluna göre yüksek olarak ölçüldü.

Kalp kateterizasyonu bu hastalarda oldukça riskli bir işlem olup kateterlerin manipülasyonu ve kontrast madde enjeksiyonu sırasında koroner kan akımının azalmasıyla veya anestezideye bağlı etkilerle ani ölümler görülebilir (1,3,7,8). Bu nedenle elektrokardiyografik incelemesinde sol ventrikül hipertrofisi olan, ekokardiyografik değerlendirme ile SVAS tanısı konulan hastamıza kalp kateterizasyonu yapılmayıp kardiyak BT anjiyografi ile tanısı doğrulandı.

Bu hastalardaki aort darlığı genellikle ilerleyici karakterdedir, özellikle yenidoğan döneminde darlık varsa, hızla artma eğilimindedir. Hastalarda sol ventrikülden disfonksiyon, aort kapağında anlamlı yetmezlik gelişmeden ve koroner arter hastalığı oluşmadan tedavinin yapılması çok önemlidir (1,7,8). Bu hastalarda en çok tercih edilen tedavi yöntemi darlığın cerrahi olarak düzeltilmesi olup, balon anjiyoplastinin yararı yoktur. Cerrahi tedavi endikasyonları, valvüler aort kapak darlığındaki endikasyonlara benzer. Darlığın öncesinde ve sonrasındaki maksimum basınç gradiyentinin asemptomatik hastalarda 70 mmHg'nın, semptomatik olan veya elektrokardiyografik incelemede iskemik değişiklikler görülen hastalarda ise 50 mmHg'nin üzerinde olması, cerrahi tedavi endikasyonu olarak kabul edilir. Miyokardiyal iskemi riski olduğundan dolayı, hastaların ameliyattan önce koroner arterler yönünden değerlendirilmesi önerilmektedir. Cerrahi tedavi olarak sinotübüler bileşkenin tek yama tekniğiyle açılması, ters Y tekniğiyle koroner sinüslerin arasına yama konularak aortoplasti yapılması ve Brom tekniği (üç yama tekniği) ile koroner sinüslerin genişletilmesi gibi farklı teknikler kullanılabilir. Hastalarda operasyon sonrasında rezidü darlığa ve kapak yetmezliğine dikkat edilmelidir. Cerrahi tedavinin sonuçları iyidir, mortalite oranları düşüktür (11,14,15).

Sonuç olarak SVAS, tedavi edilmediği takdirde genellikle ilerleyici olan bir durumdur. Sol ventrikül fonksiyonları bozulmadan ve koroner etkilenme oluşmadan cerrahi olarak tedavi edilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF. Moss & Adams' Heart Disease in Infants, Children and Adolescents. Schneider DJ, Moore JW (ed). Aortic stenosis. Lippincott Williams Wilkins, 2013:1023-43.
2. Park MK. Park's Pediatric Cardiology for Practitioners. Obstructive Lesions. Elsevier Saunders, 2014:184-205.
3. Ergul Y, Nisli K, Kayserili H, Karaman B, Basaran S, Koca B, et al. Cardiovascular abnormalities in Williams syndrome: 20 years' experience in Istanbul. Acta Cardiol 2012;67:649-55.
4. Da Cruz EM, Ivy D, Jagers J. Pediatric and congenital cardiology, cardiac surgery and intensive care. In: Mitchell MB, da Cruz EM (ed). Supravalvar Aortic Stenosis. London: Springer-Verlag, 2014:1615-29.
5. Williams JCP, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supravalvar aortic stenosis. Circulation 1961;24:1311-18.
6. Beuren AJ, Schulze C, Eberle P, Harmjanz D, Apitz J. The syndrome of supravalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. Am J Cardiol 1964;13:471-83.
7. Jonas RA. Comprehensive surgical management of congenital heart disease. In: Jonas RA (ed). Left Ventricular Outflow Tract Obstruction: Aortic Valve Stenosis, Subaortic Stenosis and Supravalvar Aortic Stenosis. 2nd ed. Florida: CRC Press, 2014:421-44.
8. Varan B. Sol ventrikül çıkış yolu darlıkları: Subvalvüler, valvüler ve supravalvüler aort stenozu. Türkiye Klinikleri J Cardiol Special Topics 2008;1:97-106.
9. Paker T, Özsoy F. Sol ventrikül çıkış yolu darlıklarında cerrahi tedavi. Türkiye Klinikleri J Cardiol Special Topics 2008;1:107-15.
10. Nişli K, Bornaun H, Öner N, Yavuz T, Ömeroğlu RE. Kapak dışı aort darlığı olgularının değerlendirilmesi. Türk Ped Arş 2007;42:13-6.
11. Paç M, Akçevin A, Aka SA, Buket S, Saroğlu T. Kalp ve Damar Cerrahisi. In: Ereğ E, Saroğlu T (ed). Sol Ventrikül Çıkış Yolu Rekonstrüksiyonları ve Ross Operasyonu. Ankara: MN Medikal Nobel, 2013:1871-94.
12. Valante AS, Alencar P, Santos AN, Lobo RA, Mesquita FA, Guimaraes AG. Supravalvular aortic stenosis in adult with anomalies of aortic arch vessels and aortic regurgitation. Rev Bras Cir Cardiovasc 2013;28:545-9.
13. Greutmann M, Tobler D, Sharma NC, Muhll IV, Mebus S, Kaemmerer H, et al. Cardiac outcomes in adults with supravalvar aortic stenosis. European Heart Journal 2012;33:2442-50.
14. Eroglu AG, Babaoglu K, Oztunc F, Saltik L, Demir T, Ahunbay G, et al. Echocardiographic follow-up of children with supravalvular aortic stenosis. Pediatr Cardiol 2006;27:707-12.
15. Bakhtiyari F, Amer M, Etz CD, Dähnert I, Wilhelm Mohr F, Bellinghausen W, et al. Mid-term outcome after surgical repair of congenital supravalvular aortic stenosis by extended aortoplasty. Interact Cardiovasc Thorac Surg 2013;17:688-90.