

TUBEROZ SKLEROZLU BİR OLGUDA KARDİYAK RABDOMYOM

Ayhan SÖĞÜT*, Rukiye Eker ÖMEROĞLU*, Meral ÖZMEN*, Fatih AYDIN*, Atıl YÜKSEL**

ÖZET

Tüberoz skleroz (TS) başlıca deri, beyin, böbrek, kalp ve gözü tutan multisistemik bir hastalıktır. En sık rastlanan kardiyak tümör rabdomyomlardır. Otuzbirinci gebelik haftasında yapılan fetal ultrasonografisinde intrakraniyal ventriküler asimetri ve intrakardiyak kitleler saptanan vakada TS düşünüldü. İntrakardiyak kitlelerden birisi sol ventrikül çıkış yolunda minimal obstrüksiyona neden olduğu için iki haftalık aralarla fetal ekokardiyografi tekrarlandı. Postnatal manyetik rezonans görüntülemedeki kortikal tüberler, subependimal nodüller ve lineer ak madde lezyonları ile TS tanısı kesinleşti. Seri ekokardiyografik kontrollerde rabdomyomların küçüldüğü ve obstrüksiyonun azaldığı görüldüğü için cerrahi yaklaşım düşünülmedi. Böyle hastalarda kitlelerin tedavisinde agresif davranılmayıp, dikkatle izlemenin uygun olacağı kanısına varıldı.

Anahtar kelimeler: Tüberoz skleroz, rabdomyom

SUMMARY

Cardiac rhabdomyoma in a case with tuberous sclerosis. Tuberous sclerosis (TS) is a multisystem disease, involving primarily skin, brain, kidneys, heart and eyes. The most frequent cardiac tumour is rhabdomyoma. TS was considered in our patient in whom intracranial ventricular asymmetry and intracardiac masses were observed in fetal ultrasonography performed in the 31st week of the pregnancy. Since one of the intracardiac obstruction in outlet of the left ventricle, fetal echocardiography was repeated every two weeks. The diagnosis of TS was established by cortical tubers, subependimal nodules and linear white matter lesions in postnatal magnetic resonance screening.

Key words: Tuberous sclerosis, rhabdomyoma

GİRİŞ

Pediyatrik yaş grubunda en sık karşılaşılan kardiyak tümör rabdomyom (RM) olup, prenatal dönemde kalp yetersizliği, hidrops fetalis ve ölü doğuma neden olabilir, yenidoğan döneminde ise üfürüm, kalp yetersizliği ve aritmi ile kendini gösterebilir veya hiç belirti vermeyebilir. Ekokardiyografi bu tümörlerin prenatal ve postnatal dönemdeki tanısını ve izleminde değerli bir yöntemdir (1,2,3,4). Kardiyak RM'li olguların %36-80 oranında Tüberoz skleroz (TS) ile beraber olduğu bildirilmektedir (1,3,4,5). TS; konvülsiyon, deride hipopigmente maküller, adenoma sebaceum, mental retardasyon ve hamartomlarla karakterize, otozomal dominant geçişli, yük-

sek spontan mutasyon gösteren bir hastalıktır (1,3,6).

Sık birliktelik nedeniyle kardiyak RM saptanan olgularda TS düşünülmelidir (1,2). RM'ler zamanla küçülüp kaybolabilirler (1,2,4,7). Ancak mekanik kardiyak tıkanma ya da yaşamı tehdit eden aritmilerde ise cerrahi tedavi uygulanmalıdır (3,7).

Fetal ultrasonografisinde kardiyak RM, postnatal kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'sinde kortikal tüber, subependimal nodül, lineer ak madde lezyonları saptandığı için TS tanısı alan ve kontrol ekokardiyografik incelemelerinde RM'larda küçülme gözlenen bir vaka sunularak, kardiyak

Mecmuaya geldiği tarih: 13.02.2001

* İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çapa, İstanbul

** İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Çapa, İstanbul

RM'li olgularda konservatif yaklaşım ve ekokardiografik izlemin önemi vurgulandı.

VAKA

İntrauterin otuzbirinci gestasyonel haftada yapılan ultrasonografik incelemesinde her iki atrium ve sol ventrikülde RM ile uyumlu kitleler (Şekil 1) ve intrakraniyal minimal asimetric ventrikülomegali saptanan vakada, TS olabileceği düşünüldü. Kalp yetersizliği ve hidrops fetalis riski nedeniyle ve intrakardiyak kitlelerden birisi sol ventrikül çıkış yolu üzerinde obstrüksiyon yaptığı için, hasta iki haftalık aralarla fetal ekokardiyografi yapılarak izlendi ve miadında, sezeryan ile doğurtuldu. Hastanın post-natal beşinci gün çekilen kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde kortikal tüberler, subependimal nodüller, lineer ak madde lezyonları ve bilateral foramen monro yerleşimli nodüler lezyonlar saptandığı için TS tanısı kesinleşti. Aile öyküsünde benzer bir hastalık yoktu. Yenidoğan döneminde başlayan konvülsiyonları için antikonvülsif tedavi başlandı.

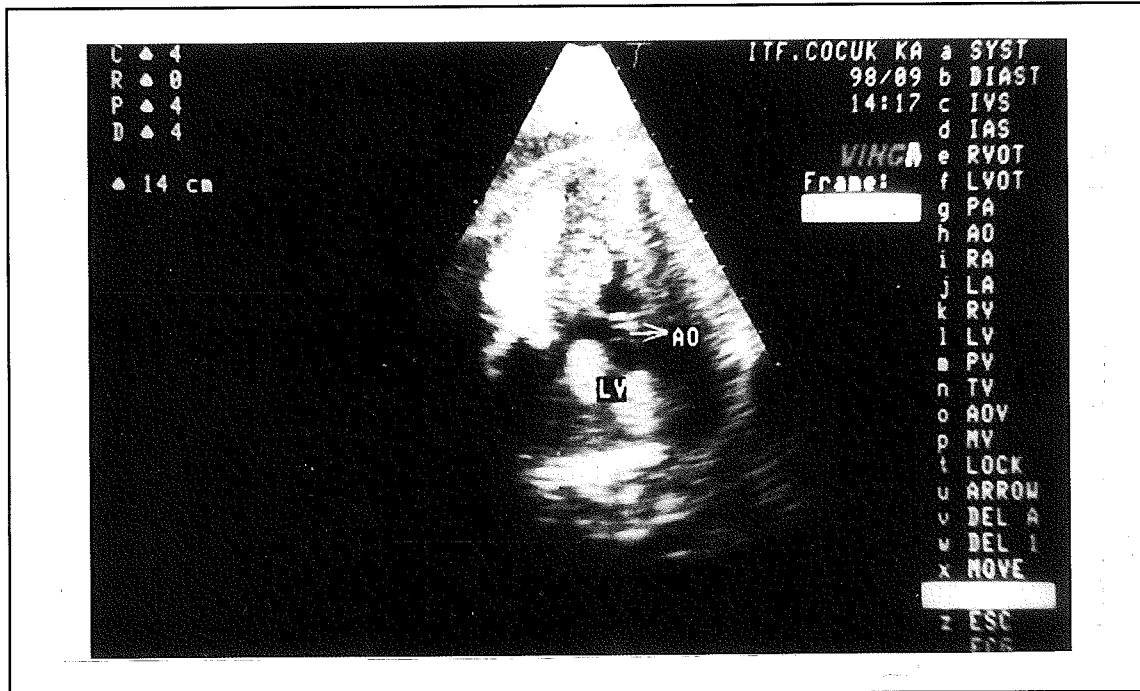
Üçüncü ay deri bulgusu (hipopigmente maküller) belirdi. Batın ultrasonografisi ve göz muayenesi normaldi. Bir aylık aralarla yapılan ekokardiografik incelemelerde kardiyak RM'ların küçüldüğü görüldü.

TARTIŞMA

TS otozomal dominant geçişli, yüksek spontan mutasyon gösteren ve en sık beyin, deri, kalp, böbrek ve gözü tutan multisistemik bir hastalıktır. Klinik belirtileri etkilenen organlardaki hamartomlardan kaynaklanır (1,3,5,6,8). TS'de kardiyak tutulum, vakaların %30-60'ında görülür ve en sık karşılaşılan tümör RM'dir (2,6,7,9).

Primer kardiyak tümörler tüm yaş gruplarında nadir görülür. Pediatrik yaş grubunda en sık görülen kardiyak tümör RM'dir (1,2,3,4). Kardiyak RM'li vakaların %36-80 oranında TS ile birlikte olduğu bildirilmektedir (1,3,4,5). Bu tümörler bazen fetal ve neonatal dönemde TS'nin ilk semptomlarını oluştururlar. Klinik bulguları oldukça heterojendir. Hiç belirti vermeyecekleri gibi üfürüm, kar-

Şekil 1. Fetal dönemde sol ventrikülde saptanan rabdomyomlar.



diyomegali, kalp yetersizliği ya da aritmilere neden olabilirler (1,2,3,4).

RM'lerin özellikle yaşamın ilk yılında yüksek oranda regresyon gösterdikleri bildirilmektedir (7). Bu nedenle çocuklarda erişkinlere göre daha sık görülmektedir. Bu tümörlerin yenidoğan döneminde görülme sıklığı 1/40.000'dir (1). Distefano ve arkadaşları neonatal dönemde RM saptanan ve 7'si TS'li olan 9 hastayı 6 ay-5 yıl süreyle izlediler ve tümünde tümörlerin gerilediğini bildirdiler (2).

RM'lerin prenatal ve postnatal tanı ve izleminde ekokardiyografi değerli bir yöntemdir (1,2,3,4,5). Diğer tanı yöntemleri MRG, bilgisayarlı tomografi ve anjiyografidir (10). RM'ler zamanla gerileyebildikleri için genellikle konservatif tedavi ve ekokardiyografi ile izlenmesi önerilmektedir (1,2,4,7). Mekanik tıkanma ya da yaşamı tehdit eden aritmilerde cerrahi tedavi önerilmektedir (3,7).

Bizim vakamızda da her iki atrium ve sol ventrikülde yerleşmiş multipl RM'ler saptandı. RM'lardan biri sol ventrikül çıkış yolu üzerinde olduğu ve obstrüksiyon yaptığı için, olgu sık aralıklarla ekokardiyografi yılarak izlendi. Halen 15 aylık olan hastanın ekokardiyografik incelemelerinde RM'lerin tümünün küçülmesi ve obstrüksiyonun kay-

bolması nedeniyle cerrahi girişim düşünülmeydi.

Sonuç olarak, böyle vakalarda kitlelerin tedavisinde agresif davranılmayıp, dikkatle izlemek daha uygun bir yaklaşımdır.

KAYNAKLAR

1. Lima-Rogel V, Torres-Montes A, Hernandez-Sierra F, de los Santos-Lopez F, Falcon-Escobedo R: Neonatal cardiac rhabdomyoma: case report and clinico-epidemiologic considerations. Arch Inst Cardiol Mex 68: 421 (1998).
2. Distefano G, Sciacca P, Mattia C, Tornambene G: Cardiac involvement in tuberous sclerosis in the first months of life: physiopathologic and clinical aspects of cardiac rhabdomyoma. Pediatr Med Chir 20: 29 (1998).
3. Choong CS, Liew KL, Tsai MJ, Lin SM, Hsieh SP, Hsieh KS: Neonatal intracardiac rhabdomyomatosis: a case report. Chung Hua I Hsueh Tsa Chih (Taipei) 61: 362 (1998).
4. Sallee D, Spector ML, van Heeckeren DW, Patel CR: Primary pediatric cardiac tumors: a 17 year experience. Cardiol Young 9: 155 (1999).
5. Webb DW Osborne JP: Tuberous sclerosis. Arch Dis Child 72: 471 (1995).
6. Roach ES, Gomez MR, Northrup H: Tuberous sclerosis Complex Consensus Conference: Revised Clinical Diagnostic Criteria. J Child Neurol 13: 624 (1998).
7. Henglein D, Guirgis NM, Bloch G: Surgical ablation of a cardiac rhabdomyoma in an infant with tuberous sclerosis. Cardiol Young 8:134 (1998).
8. Roach ES: Neurocutaneous syndromes. Pediatr Clin North Am 39: 591 (1992).
9. Lie JT: Cardiac, pulmonary and vascular involvement in tuberous sclerosis. Ann NY Acad Sci 615: 58 (1991).
10. Gomez MR: Tuberous sclerosis. In: Gomez MR (ed) Boston, Neurocutaneous Diseases. Butterworth Publishers (1987), sayfa: 30.