

## Gebelik esnasında saptanan tuberoklerozlu bir olgu A case of Tuberos Sclerosis Detected During Pregnancy

Adem Parlak<sup>1</sup>, Fatih Yılmaz<sup>2</sup>, Sami Uğuz<sup>3</sup>, Ümit Aydoğan<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Uzm.Dr., Ağrı Asker Hastanesi, Birinci Basamak Muayene ve Aile Sağlığı Merkezi, Ağrı, Türkiye

<sup>2</sup> Uzm.Dr., Mustafa Kemal Paşa Devlet Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Servisi, Bursa, Türkiye

<sup>3</sup> Uzm.Dr., Ağrı Asker Hastanesi Üroloji Servisi, Ağrı, Türkiye

<sup>4</sup> Doç.Dr., Gülhane Askeri Tıp Akademisi Aile Hekimliği Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

### Özet

Kardiyak rabdomyomlar ani ölümü de kapsayan çeşitli semptomlarla hayatın erken aşamasında ortaya çıkan tümörlerdir. Dirençli aritmileri veya tuberoklerozu olan çocuklarda kardiyak tümör varlığından şüphelenilmelidir. İdyopatik kardiyak arrest olan hastalarda da tanıdan şüphelenilmelidir. Rutin fizik muayene kardiyak tümör tanısını ekarte ettiremez iken ekokardiyogramda bir kitle tespit edebilir. Bu olgu sunumu ile fetal ekokardiyografide kalp içi kitle saptanan olgularda, tuberokleroz tanısının düşünülmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

**Anahtar kelimeler:** Dirençli aritmi, ekokardiyografi, kardiyak rabdomyom, tuberoklerozis

### Abstract

Cardiac rhabdomyomas usually present early in life with a variety of symptoms including sudden death. The exist of cardiac tumor should be suspected in children with intractable arrhythmias or tuberous sclerosis. The diagnosis should also be considered in patients with an idiopathic cardiac arrest. An echocardiogram may identify a mass, a routine physical study does not rule out the possibility of a cardiac tumor. We wanted to point out that the diagnosis of tuberous sclerosis should be considered in cases presenting with intracardiac masses on fetal echocardiography.

**Keywords:** Intractable arrhythmia, echocardiogram, cardiac rhabdomyoma, tuberousclerosis

Kabul Tarihi:22.11.2012

### Giriş

Primer kardiyak tümörler infant ve çocuklarda sık değildir. Oluştığında genellikle benign rabdomyomdur ki sıklıkla tuberokleroz ile ilişkilidirler (1,2). Rabdomyom (RM) sebebi bilinmeyen ölümler araştırılırken postmortem rastlantısal olarak rapor edilmektedir (3).

Kalpte RM'lar, doğum öncesi dönemde kalp yetersizliği, hidrops fetalis ve ölü doğuma neden olabilirler. Yenidoğan döneminde ise üfürüm, kalp yetersizliği ve aritmi ile kendini gösterebilir veya hiç belirti vermeyebilirler (4,5). Kalp RM'larının en önemli özelliği kendiliğinden gerileme gösterebilmesidir. Ancak kalpte mekanik bir darlığa yol açması veya yaşamı tehdit edici aritmilere neden olması durumunda cerrahi tedavi uygulanmalıdır (4,6,7). Ekokardiyografi bu tümörlerin değerlendirilmesinde oldukça değerli bir yöntemdir (5,8). Bu hamartomlar çocukluk çağının en sık kardiyak tümörüdür, tüm primer kardiyak tümörlerin %60'tan fazlasını oluşturmaktadır (9). Olguların % 85'den fazlası 15 yaşın altında oluşmaktadır ve hastaların %50'sinde tuberoklerozun (TS) diğer klinik bulguları mevcuttur. Rabdomyomlar sağ ve sol ventriküllerde çok sayıda intramural lezyonlar şeklinde olabileceği gibi interventrikuler septum (IVS) veya atriatriumlara da

yerleşebilirler. Tek kitle olarak da görülebilirler, ancak kalbi sıklıkla multiple ya da diffuz olarak tutarlar (10). Bu lezyonların tedavisi, hayatı tehdit eden obstruktif semptomlar ve medikal tedaviye dirençli inatçı aritmiler için gereklidir (11,12,13).

Bu olgu sunumunda fetal ekokardiyografi ile kalp içinde rabdomyom saptanan ve doğum sonrası dönemde TS tanısı koyulan bir olgu sunuldu.

### Olgu

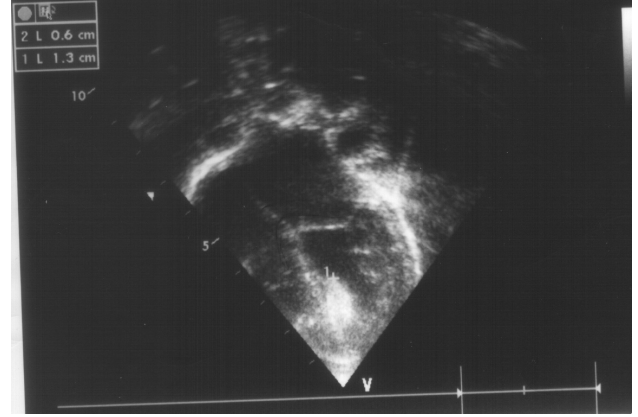
Antenatal takiplerinde 29. gebelik haftasına kadar herhangi bir patoloji ve fetal anomali tespit edilmeyen 27 yaşında, gravidasi 2, paritesi 1 olan hastanın obstetrik ultrasonografisinde (USG) biparietal diametri (BPD): 29±0 hafta, femur uzunluğu (FL): 28±4 hafta ve karın çevresi (AC): 28±5 hafta olarak saptanmıştı. Otuzdördüncü haftada rutin kontrol amacıyla kliniğimize başvurdu. Hastanın yapılan obstetrik ultrasonografisinde IVS hipertrofisi şüphesi üzerine fetal eko yaptırıldı. Fetal ekosunda IVS'de kitle (rabdomyom) tespit edildi. Bu haftada yapılan USG'inde BPD: 34±0 hafta, FL: 32±5 hafta, AC: 31±6 hafta olarak saptanmış olup gebelik haftası ile uyumlu değildi. Hastanın antenatal takibinde kardiyotokografisi reaktif ancak artefaktlı olarak seyretmişti. Hastaya 38. gebelik haftasında sectio

sezeryan ile doğum yaptırıldı. Doğum sonrasında morarmaları olan yenidoğan, yoğun bakımda tedavi altına alındı. Yenidoğan yaşamının 3. gününde başlayan ve 2. ayında artan 5-10 sn süren morarma şikayetleri, sağ göz kapağını kırpmaya ve sağ kolunu kasma şeklinde belirti veren konvulziyonları olduğu gözlemlendi. Hastanın akraba evliliği sonucu dünyaya gelmediği ve anne babasının soy geçmişlerinde özellik arz eden bir durum olmadığı tespit edildi. Hastanın yapılan muayenesinde Wolf Parkinson White Sendromu ile uyumlu elektrokardiyografi (EKG) bulguları (delta dalgası, QRS kompleksinde genişleme, PR intervalinde kısalma) ile hipertansiyon tespit edilerek tedavisine başlandı. Kardiyak üfürüm saptanmadı. Bebeğin 2. aydaki EKG'de interventriküler 7x15 mm boyutlarında hiperekojen kitle tespit edilmiş; batin USG incelemesinde pelvikalisijel yapılarda kist, kitle formasyonu izlenmemiştir. Kraniyel manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde mezensefalon, pons ve bulbusta patolojik sinyal değişikliği izlenmemiştir. Solda ventriküler atrium posteriolateral duvarda 2 mm çaplı iki adet T1W sekansta hafif hiperintens, T2W sekansta hipointens nodüler görünüm dikkati çekmiştir. Subependimal nodüllerin (hamartom / tuber?) MR takibi önerilmiştir. Bu bulgular epdantoin 1x25 mg (PO), luminaletten 2x1 (PO), kapril 2x4 mg, dideral 2x7,5 mg tedavisi başlanmıştır. Sekizinci ayındaki MR'ında IVS'da en kalın yeri 8 mm olan izo-hafif hiperdens duvar kalınlaşması, IV kontrast verilmesi sonrası patolojik kontrast tutulumu izlendi (interventriküler rabdomyom). Bir yaşında yapılan batin USG'inde karaciğerin normal büyüklükte olduğu, parankimde yer kaplayan solid / kistik lezyon olmadığı, ekokardiyografisinde IVS üzerinde 1,7 cm'lik kitle olduğu, böbrekler ve ilişkili yapılarda herhangi bir patoloji olmadığı saptanmıştır. Hastanın kardiyak rabdomyomu olması, subependimal nodüllerinin varlığı ve diğer klinik bulguları ile TS tanısı konulmuştur.

**Şekil 1.** 34. Gebelik haftasında yapılan fetal ekokardiyografi görünümü (İnterventriküler septumda 5\*15 mm.'lik hiperekojen kitle



**Şekil 2.** Postnatal 2. ayda yapılan ekokardiyografi görüntüsü (İnterventriküler septumda 7\*15 mm. boyutlarında hiperekojen kitle)



## Tartışma

RM çocukluk çağının en sık kardiyak tümörüdür. RM tanısı histopatolojik doğrulamanın gerekli olmadığı karakteristik ekokardiyografik bulguların temelinde konulur (14).

Klinik olarak RM'ler asemptomatik olabileceği gibi ani kardiyak ölüme neden olabilecek kadar ciddi sonuçlara da yol açabilirler (15,16). Kardiyak aritmi, taşikardi, ventriküler çıkış obstruksiyonu, Wolff Parkinson White Sendromu gibi durumlar diğer gözlenen klinik semptomlar arasındadır (17,18). Sunulan olguda kardiyak ritm problemleri, EKG bozuklukları nedeniyle değerlendirildiğinde Wolff Parkinson White Sendromu'na sahip olduğu tespit edilmiştir.

TS'li olguların %43-60'ında kalpte RM'ler bildirilmektedir (19). Sık birliktelikleri nedeniyle kalpte RM saptanan olgularda TS düşünülmelidir. Kalpteki RM'lerin doğum öncesi ve doğum sonrası tanı ve izleminde ekokardiyografi oldukça değerli bir yöntemdir (20,21,22,23). Aile öyküsü olan olgularda fetal ekokardiyografi ile RM'nin belirlenmesi TS'nin en erken bulgusudur (24). Literatürde kalpteki RM'de fetal ekokardiyografi ile doğum öncesi tanı az sayıda bildirilmiştir (21,23). Bosi ve arkadaşları 33 kardiyak rabdomyumlu olgunun %91'inde TS olduğunu ve ekokardiyografilerinde bir veya birden fazla kardiyak rabdomyom olduğunu bildirmişlerdi (25,26,27). Bu olguda her ne kadar aile öyküsü olmasa da antenatal ekokardiyografi ile fetal kardiyak rabdomyom tespit edilmiştir.

## Sonuç

Fetal ekokardiyografi ile kalpte RM'nin belirlenmesi TS'nin en erken bulgusu olduğundan, bu hastada olduğu

gibi, fetal ekokardiyografide kalp içinde kitle saptanan olgularda TS tanısı düşünülmelidir. TS'nin birlikte olduğu klinik durumlar değerlendirildiğinde ileride oluşabilecek ciddi mortalite ve morbiditenin önlenmesi açısından gebe takibinin prekonsepsiyonel dönemden başlayarak yapılması, gebelik sürecinde düzenli takipler yapılması ile rastlanılan şüpheli durumların ileri tetkiklerle değerlendirilmesi uygun olacaktır.

## **Kaynaklar**

1. Watson GH. Cardiac rhabdomyomas in tuberous sclerosis. *Ann NY Acad Sci* 1991;615:50-7.
2. Harding CO, Pagon RA. Incidence of tuberous sclerosis in patients with cardiac rhabdomyoma. *Am J Med Genet* 1990;37:443-6.
3. Byard RW, Smith NM, Bourne AJ. Incidental cardiac rhabdomyomas-A significant finding necessitating additional investigation at the time of autopsy. *J Forensic Sci* 1991;36:1229-33.
4. Bader RS, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A et al. Fetal rhabdomyoma: prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *J Pediatr* 2003;143:620-4.
5. Butany J, Nair V, Naseemuddin A, Nair GM, Catton C, Yau T. Cardiac tumors: diagnosis and management. *Lancet Oncol* 2005;6:219-28.
6. Söğüt A, Ömeroğlu RE, Özmen M, Aydın M, Yüksel A. Tuberosklerozlu bir olguda kardiyak rhabdomyom. *İst Tıp Fak Mecmuası* 2001;64:102-4.
7. Padalino MA, Basso C, Milanese O, Vida VL, Moreolo GS, Thiene G et al. Surgically treated primary cardiac tumors in early infancy and childhood. *J Thoracic and Cardiovasc Surg* 2005;129:1358-63.
8. Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R, Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:17-21.
9. Chan HS, Sonley MJ, Moes CA, Daneman A, Smith CR, Martin DJ. Primary and secondary tumours of childhood involving the heart, pericardium, and great vessels. A report of 75 cases and review of the literature. *Cancer* 1985;56(4):825-36.
10. Burke AP, Virmani R. Cardiac rhabdomyoma: a clinicopathologic study. *Mod Pathol* 1991;4(1):70-4.
11. Demkow M, Sorensen K, Whitehead BP, Rees PG, Sullivan ID, Elliott MJ, et al. Heart transplantation in an infant with rhabdomyoma. *Pediatr Cardiol* 1995;16(4):204-6.
12. Lee ST, Hung CR, Wu MH, Lai YC, Shiao CS. Surgical treatment of infantile cardiac tumor: report of a case. *J Formos Med Assoc* 1993;92(3):288-90.
13. Luciani GB, Faggian G, Consolaro G, Graziani S, Martignoni G, Mazzucco A. Pulmonary valve origin of pediculated rhabdomyoma causing moderate right ventricular outflow obstruction: surgical implications. *Int J Cardiol* 1993;41(3):233-6.
14. Smythe JF, Dyck JD, Smallhorn JF, Freedom RM: Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. *Am J Cardiol* 1990;66:1247-9.
15. Grellner W, Henssge C. Multiple cardiac rhabdomyoma with exclusively histological manifestation. *Forensic Sci Int* 1996;78(1):1-5.
16. Schenkman KA, O'Rourke PP, French JW. Cardiac rhabdomyoma with cardiac arrest. *West J Med* 1995;162(5):460-2.
17. Enbergs A, Borggreffe M, Kurlleman NG, Fahrenkamp A, Scheld HH, Jehle J, et al. Ventricular tachycardia caused by cardiac rhabdomyoma in a young adult with tuberous sclerosis. *Am Heart J* 1996;132(6):1263-5.
18. Wu CT, Chen MR, Hou SH. Neonatal tuberous sclerosis with cardiac rhabdomyomas presenting as fetal supraventricular tachycardia. *Jpn Heart J* 1997;38(1):133-7.
19. Harding CO, Pagon RA. Incidence of tuberous sclerosis in patients with cardiac rhabdomyoma. *Am J Med Genet* 1990;37:443-6.
20. Bader RS, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A et al. Fetal rhabdomyoma: prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *J Pediatr* 2003;143(5):620-4.
21. Butany J, Nair V, Naseemuddin A, Nair GM, Catton C, Yau T. Cardiac tumors: diagnosis and management. *Lancet Oncol* 2005;6:219-28.
22. Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R, Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:17-21.
23. Habbu H, Hayman R, Roberts LJ. Tuberous sclerosis in an antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma. *J Obstet and Gynaecol* 2005;25:193-218.
24. Dass BB, Sharma J. Cardiac rhabdomyoma and tuberous sclerosis: prenatal diagnosis and follow-up. *Indian J Pediatr* 2003;70:87-9.
25. Bosi G, Lintermans JP, Pellegrino PA, Svaluto-Moreolo G, Vliers A. The natural history of cardiac rhabdomyoma with and without tuberous sclerosis. *Acta Paediatr* 1996;85(8):928-31.
26. DiMario FJ Jr, Diana D, Leopold H, Chameides L. Evolution of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis complex. *Clin Pediatr* 1996;35(12):615-9.
27. Nir A, Tajik AJ, Freeman WK, Seward JB, Offord KP, Edwards WD et al. Tuberous sclerosis and cardiac rhabdomyoma. *Am J Cardiol* 1995;76(5):419-21.

## **İletişim:**

Dr. Adem Parlak

Aile Hekimliği Uzmanı

Ağrı Asker Hastanesi

Birinci Basamak Muayene ve Aile Sağlığı Merkezi

04200 Ağrı, Türkiye

Tel: +90.532.7086899

e-mail: adem\_par@yahoo.com.tr