

Fetal dönemde kardiyak rabdomiyom saptanan iki yenidoğan vakası

Alper Akın¹, Hayrettin Hakan Aykan^{1,*}, Ayşe Korkmaz², Dursun Alehan², Süheyla Özkutlu²

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ¹Pediatrici Uzmanı, ²Pediatrici Profesörü *İletişim: h_h_aykan@yahoo.com

SUMMARY: Akın A, Aykan HH, Korkmaz A, Alehan D, Özkutlu S. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). Two newborns diagnosed with multiple cardiac rhabdomyoma. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2013; 56: 131-135.

Rhabdomyoma is the most common primary cardiac tumor in the pediatric age group. These tumors can be diagnosed in the prenatal period, but are most frequently diagnosed in the newborn period. Multiple rhabdomyomas are more consistent with the diagnosis of tuberous sclerosis than a single tumor. Clinical manifestations of tuberous sclerosis may not become evident until later in life. The presence of rhabdomyomas alone, without life-threatening hemodynamic instability or arrhythmias, should not be an absolute indication for surgery. Here, we present two patients with multiple intracardiac rhabdomyomas on fetal and postnatal echocardiography.

Key words: rhabdomyoma, heart neoplasms, tuberous sclerosis.

ÖZET: Rabdomiyom çocukluklarda en sık görülen primer kardiyak tümördür. Prenatal dönemde tanı konulabilmekle beraber çoğu hasta yenidoğan döneminde tanı alır. Çoklu rabdomiyomlarda, tekli rabdomiyomlara göre tüberosklerozis görülme oranı daha yüksektir. Ancak tüberosklerozise ait diğer klinik bulgular geç dönemlere kadar görülmeyebilir. Hayatı tehdit eden hemodinamik bozukluk veya aritmi yokluğunda, rabdomiyomlar için cerrahi tedavi endike değildir. Bu yazıda fetal ve postnatal ekokardiyografilerinde çoklu intrakardiyak rabdomiyom saptanan iki olgu sunulmuştur.

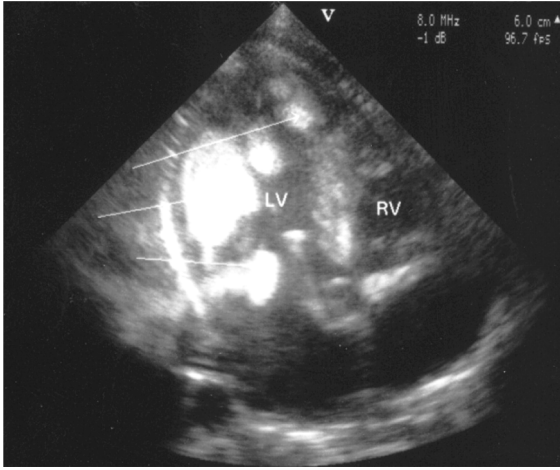
Anahtar kelimeler: rabdomiyom, kalp tümörleri, tüberosklerozis.

Çocukluk çağıının en sık görülen primer kardiyak tümörü olan rabdomiyom büyükse yenidoğan bebeklerde ve süt çocuklarında respiratuar distres, konjestif kalp yetmezliği, kalp kapaklarında darlık bulguları ve siyanoz gelişebilir. Bununla birlikte geniş kardiyak tutulumu rağmen yenidoğan döneminde klinik bulgu izlenmeyebilir. Kardiyak rabdomiyom saptanan hastaların büyük bölümü tüberosklerozis ile ilişkilidir. Ancak diğer klinik bulguların gelişiminin geniş bir zaman dilimine yayılabilmesi nedeniyle hastaların tüberosklerozisin klinik bulguları yönünden izlenmesi gerekir.¹ Bu yazıda iki vaka sunulmaktadır.

Vakaların Takdimi

Vaka 1

Yirmi altı yaşındaki annenin üçüncü gebeliğinden, 36. gebelik haftasında ve 2940 gr ağırlığında doğan kız bebek, 29. gebelik haftasında yapılan fetal ekokardiyografide rabdomiyom ile uyumlu intrakardiyak kitle saptanması nedeniyle doğduğu gün değerlendirildi. Sistemik ve kardiyak muayenede patolojik bulgu yoktu. Ailede tüberosklerozis öyküsü yoktu. Ekokardiyografide sol ventrikül (LV) lateral duvar komşuluğunda 13 x 9 mm, mitral kapak komşuluğunda 6 x 7 mm, apikal bölgede 7.5 x 4.5 mm olan kitlelerle beraber multiple küçük kitleler, sağ ventrikülde (RV) ise en büyüğü apikal bölgede yer alan 7.5 x 4.5 mm boyutunda multiple, sınırları düzenli hiperekojen kitleler saptandı (Şekil 1). Kitleler

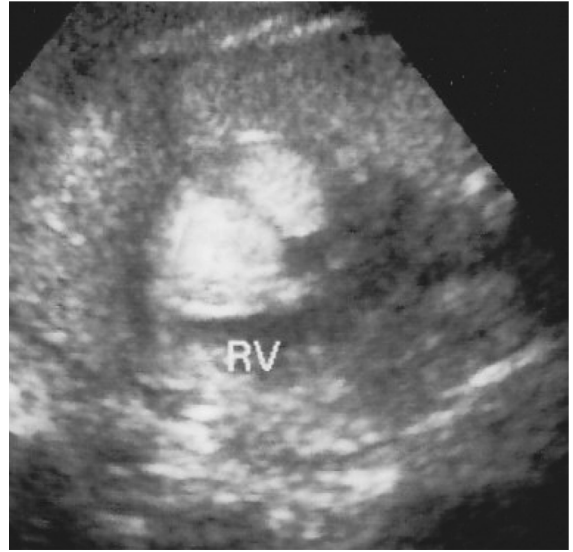


Şekil 1. Vaka 1'de hayatın birinci gününde elde edilen dört boşluk ekokardiyografik görüntüde solda daha fazla olmak üzere her iki ventrikülde hiperekojen, düzgün sınırlı kitleler görülmektedir.



Şekil 2. Vaka 1'de sol gluteal bölgede iki adet hipopigmente lezyon görülmektedir.

atriyoventriküler (AV) kapaklarda, LV ve RV çıkış yolunda obstrüksiyona neden olmuyordu. Elektrokardiyogram (EKG), 24 saatlik holter kayıtları, kraniyal ve renal ultrasonografi normaldi. On altıncı günde deride beyaz lekelerin görülmesi üzerine Wood lambası ile yapılan deri muayenesinde her iki gluteal bölge, sağ kol ve sağ uyluk arkasında hipopigmente lezyonlar görüldü (Şekil 2). İlk kez 22 günlük iken başlayan ve sık tekrarlayan konvülsiyonları oldu. Konvülsiyonlar fenitoin ve vigabatrin ile kontrol altına alındı. Birinci ve üçüncü ayda yapılan ekokardiyografi incelemesinde kitle boyutlarında belirgin değişiklik olmayan, EKG ve 24 saatlik Holter kayıtları normal olan

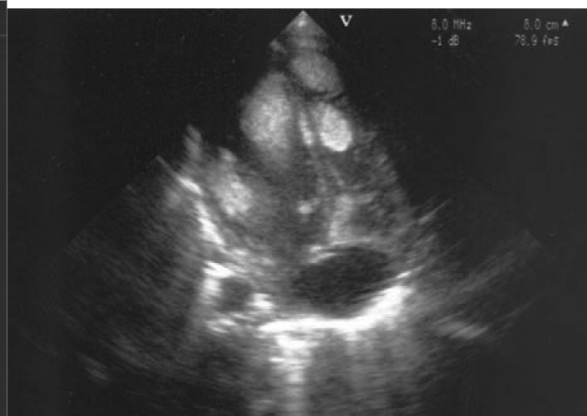


Şekil 3. Vaka 2'de 31. gebelik haftasında elde edilen fetal dört boşluk ekokardiyografik görüntüde sol ventrikülde iki adet hiperekojen lezyon görülmektedir.

hasta tüberosklerozis ve kardiyak rabdomiyom tanılarıyla pediatrik kardiyoloji ve pediatrik nöroloji bölümleri tarafından izlenmektedir.

Vaka 2

Yirmi üç yaşındaki annenin birinci gebeliğinden 38. gebelik haftasında ve 3110 gr doğan kız bebek, 31. gebelik haftasında yapılan fetal ekokardiyografide LV ve RV'de rabdomiyom ile uyumlu kitleler (Şekil 3) olması nedeniyle doğduğu gün değerlendirildi. Sistemik ve kardiyak muayenesi normal olan hastanın ailesinde tüberosklerozis öyküsü yoktu. Ekokardiyografide LV'de biri apikal bölgeye yakın (24 x 15 mm) diğeri mitral kapağın altında (19 x 8 mm) olan iki adet, RV'de ise apikal bölgede bir adet (7 x 5.7 mm) ve RV çıkış yoluna yakın iki adet (9 x 6 mm ve 6 x 2.6 mm) düzgün sınırlı, hiperekojen kitleler görüldü (Şekil 4A ve 4B). Kitleler AV kapaklarda, LV ve RV çıkış yolunda darlığa neden olmuyordu. EKG, 24 saatlik Holter kayıtları, kraniyal ve renal ultrasonografisi normaldi. İki aylık iken vücutta beyaz lekeler fark edilen hastanın deri muayenesinde sırtta ve sağ tibia arkasında ikişer adet, sağ gluteal bölgede bir adet hipopigmente lezyon görüldü (Şekil 5). Birinci ve üçüncü ayda yapılan ekokardiyografik değerlendirmede kitle boyutlarında belirgin değişiklik izlenmeyen; EKG ve 24 saat Holter kayıtları normal olan

A**B**

Şekil 4. Vaka 2'de hayatın birinci gününde elde edilen dört boşluk ekokardiyografik görüntüde: (A)-Sol ventrikülde; (B)-Sol ve sağ ventrikülde çok sayıda hiperekojen lezyon görülmektedir.

hasta tübrosklerozis ve kardiyak rabdomiyom tanılarıyla pediatrik kardiyoloji ve pediatrik nöroloji bölümleri tarafından izlenmektedir.

Tartışma

Rabdomiyom çocukluk çağında en sık görülen primer kardiyak tümör olup, primer pediatrik kardiyak tümörlerin %45-80'ini oluşturur.¹ Fetal dönemde yapılan bir çalışmada fetal rabdomiyom insidansı %0.17 olarak saptanmıştır.² Rabdomiyom kardiyak miyositlerden köken alan hamartamatöz bir lezyondur. Sıklıkla ventrikül miyokardiyumundan köken alan nodüller, gri renkli, iyi sınırlı ve kapsülsüz bir kitledir. Bening özellikte olup yaklaşık %90'ı birden çok kitle şeklindedir. Kalbin her yerinde görülebilmekle beraber daha çok LV'de, daha

az olarak RV, ventriküler septum, sol ve sağ atriyum ve perikartta görülebilir.^{3,4}

Klinik bulgular tümörün yerine, boyutuna ve sayısına bağlıdır. Büyük intramural ve intrakaviter rabdomiyomlar intrakaviter boşlukta ve AV veya semiluner kapakların girişinde darlığa yol açabilir. Geniş kardiyak tutulum miyokard fonksiyonlarını bozabilir; iletim sistemine bası sonucu disritmiler izlenebilir. Fetal yaşamda seyrek olarak büyük kitlelere bağlı hemodinamik obstrüksiyon ve buna bağlı kardiyak yetmezlik, fetal hidrops ve taşiaritmiler gelişebilir.⁴ Fetal aritmi ve hidrops, perinatal mortaliteyi ve prognozu etkileyen en önemli iki parametredir.^{4,5} Yenidoğan döneminde ise başta supraventriküler taşikardiler olmak üzere bradikardi, kalp bloğu, ventriküler prematür atımlar ve pre-eksitasyon sendromu görülebilir.⁶⁻⁸ Aritmi gelişen ve gelişmeyen hastalarda tümörün yerleşim yeri ve büyüklüğü arasında belirgin fark saptanmamıştır.⁴ Yenidoğan ve süt çocuklarında ise büyük rabdomiyomlara bağlı respiratuar distres, konjestif kalp yetmezliği, kalp kapaklarında obstrüksiyon bulguları ve siyanoz gelişebilir. Ancak geniş kardiyak tutulumu rağmen yenidoğan döneminde klinik bulgu izlenmeyebilir.¹ Her iki hastamızda da geniş kardiyak tutulumu rağmen tümöre bağlı klinik bulgu yoktu. Ancak bu hastaların seyrinde kardiyak komplikasyonların gelişebileceği unutulmamalıdır.

Elektrokardiyografide en sık görülen bulgular sol



Şekil 5. Vaka 2'de bacak arka bölgesinde hipopigmente lezyon görülmektedir.

aks deviasyonu, atriyal genişleme, ventriküler hipertrofi, ST-T segment anomalileri ve aritmiye ait bulgulardır. Tanıda en önemli araçların başında gelen ekokardiyografide; çok sayıda, iyi sınırlı, homojen, ekodens, intramural veya intrakardiyak kitleler olarak görülür. Nadiren perikardiyal efüzyon görülebilir. Ayırıcı tanıda yer alan intrakardiyak trombüs, miksuma ve hemanjiomanın ekokardiyografik incelemesinde ise rabdomiyomdan farklı olarak hemoraji sonucu çevre dokuda ekolüsen bir hat görülür.¹

Özellikle fetal disritmi, hidrops fetalis ve ailede tüberosklerozis varlığında fetal ekokardiyografi ile tarama önerilmektedir. Çoğu hastada fetal ekokardiyografi tanı 24. haftadan sonra konulur, ancak 15. gebelik haftasında tanı konulan vakalar da bildirilmiştir.^{5,9,10} Tümörün çoklu olması durumunda tüberosklerozis gelişme olasılığı artar.^{4,5} Fetal rabdomiyomlar in utero büyüyebilir; ancak hızlı büyüme nadirdir. Özellikle tümör boyutunun 20 mm'den büyük olması durumunda perinatal mortalite artar.^{5,11} Hastalarımızın fetal rabdomiyom tanısı 29. ve 31. haftalarda konuldu; bu iki hasta da rutin fetal ultrasonografi incelemesinde görülen çoklu kardiyak kitleler nedeniyle pediatrik kardiyoloji bölümüne yönlendirilmiştir.

Kardiyak rabdomiyom tüberosklerozis ile çok yakın ilişkilidir. Tüberoskleroziste hastaların yaklaşık %50'sinde tümöre ait ekokardiyografi bulguları görülür.^{12, 13} Rabdomiyom saptanan hastaların ise %50-86'sı tüberosklerozis ile ilişkilidir.¹³ Fetal dönemde tek rabdomiyom saptanan olgularda tüberosklerozis insidansı %65, çoklu rabdomiyom saptanan olgularda ise bu oran %86 olarak bildirilmiştir.⁴ Tüberosklerozis tanısı alan hastalarda kardiyak rabdomiyom boyutunun, tüberosklerozis saptanmayan hastalara göre daha büyük olduğu da bildirilmiştir. Deguelde ve arkadaşlarının⁴ kardiyak rabdomiyom tanılı 73 pediatrik hastayı incelediği bir çalışmada tüberosklerozis tanısı olan hastalarda kitle boyutunu 1-55 mm, olmayan hastalarda ise 2-30 mm olarak bildirmiştir. Otuz mm'den büyük rabdomiyomların tümünde tüberosklerozis bildirilmiş, ancak tümörün lokalizasyonu ile tüberosklerozis arasında anlamlı ilişki saptanmamıştır.⁴ Her iki hastamızın da ekokardiyografilerinde çoklu kitleler izlenmişti; 30 mm'den büyük kitle olmamasına rağmen iki hasta da izlemde tüberosklerozis tanısı aldı. Tüberosklerozis ile birlikte olan hastaların

%80'inde epilepsi geliştiği bildirilmektedir.⁴ İkinci hastamızda 2 aylık iken konvülsiyonlar gelişmiş ve nöbetler antiepileptik tedavi ile kontrol altına alınmıştır. İlk hastamızda henüz konvülsiyon görülmemekle beraber takiplerde hastalığın nörolojik bulgularının da gelişmesi beklenmektedir.

Tüberosklerozis kardiyak tutulumu ek olarak beyin, böbrek, retina, cilt, pankreas gibi hemen tüm organları tutabilir. Ciddi kardiyak tutulumu rağmen deri bulguları, nöbet ve mental retardasyon gibi bulgular geç dönemlere kadar görülemeyebilir.¹ Tüberosklerozisin diğer klinik bulgularının gelişiminin uzun bir zamana yayılması nedeniyle, uzun dönem takipleri yapılabilirse idiyopatik kardiyak rabdomiyom tanısı konulan vakaların da önemli bir kısmının tüberosklerozis ile ilişkili olduğu görülecektir. Nitekim her iki hastamızda da doğumda rabdomiyoma eşlik eden bulgu olmamasına rağmen takiplerinde tüberosklerozise ait hipopigmente deri lezyonları ve ilk hastada epilepsi geliştiği görülmüştür. Tüberosklerozis vakalarının yaklaşık yarısının spontan mutasyon nedeniyle geliştiği bilindiğinden, hastalarımızda da olduğu gibi, aile öyküsünün olmaması tanıyı dışlamamaktadır.¹⁴

Kardiyak rabdomiyomlarda %74-78 oranında tam veya kısmi regresyon bildirilmektedir.^{2,4} Deguelde ve arkadaşları⁴ 6 ay-11 yıllık tam ve parsiyel regresyon oranlarını sırasıyla %28 ve %46 olarak bildirmişlerdir. Disritmilere medikal tedavi ile müdahale edilmekte ve gerekli vakalarda ablasyon uygulanabilmektedir.¹ Ameliyat edilmeyen hastalar yıllarca sorunsuz seyredebileceğinden, tedaviye dirençli disritmi gözlenmeyen ve obstrüksiyona neden olmayan kitlelerde cerrahi tedavi önerilmemektedir.^{4,5} Hastalarımızda kitleye bağlı AV kapaklarda, RV ve LV çıkış yollarında obstrüksiyon bulgusu olmaması ve aritmi gözlenmemesi nedeniyle cerrahi tedavi önerilmemiştir.

Sonuç olarak, fetal dönemde ve çocuklarda izlenen hiperekogen, düzgün sınırlı, çoklu kardiyak kitlelerin ayırıcı tanısında rabdomiyom ilk sırada yer almalıdır. Kitleye ait olası kardiyak obstrüksiyon bulguları ve aritmi gelişimi açısından hastalar seri ekokardiyografi, EKG ve Holter ile izlenmelidir. Diğer klinik bulguların gelişiminin geniş bir zaman dilimine yayılabilmesinden dolayı bu hastaların tüberosklerozis yönünden de izlenmesi gerekir.

KAYNAKLAR

1. Marx GR, Moran AA. Cardiac tumors. In: Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF (eds). Moss and Adam's Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents: Including the Fetus and Young Adult (7th ed). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2008: 1479-1495.
2. Pipitone S, Mongioli M, Grillo R, Gagliano S, Sperandeo V. Cardiac rhabdomyoma in intrauterine life: clinical features and natural history. A case series and review of published reports. Ital Heart J 2002; 3: 48-52.
3. Durairaj M, Mangotra K, Makhale CN, Shinde R, Mehta AC, Sathe AS. Cardiac rhabdomyoma in a neonate: application of serial echocardiography. Echocardiography 2006; 23: 510-512.
4. Degueldre SC, Chockalingam P, Mivelaz Y, et al. Considerations for prenatal counselling of patients with cardiac rhabdomyomas based on their cardiac and neurologic outcomes. Cardiol Young 2010; 20: 18-24.
5. Chao AS, Chao A, Wang TH, et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 31: 289-295.
6. Mas C, Penny DJ, Menahem S. Pre-excitation syndrome secondary to cardiac rhabdomyomas in tuberous sclerosis. J Paediatr Child Health 2000; 36: 84-86.
7. Van Hare GF, Phoon CK, Munkenbeck F, Patel CR, Fink DL, Silverman NH. Electrophysiologic study and radiofrequency ablation in patients with intracardiac tumors and accessory pathways: is the tumor the pathway? J Cardiovasc Electrophysiol 1996; 7: 1204-1210.
8. Akalin F, Baysoy G, Ozturk B, Yalcin Y, Ekici G, Yilmaz Y. A case of tuberous sclerosis presenting with dysrhythmia in the first day of life. Turk J Pediatr 2004; 46: 79-81.
9. Tworetzky W, McElhinney DB, Margossian R, et al. Association between cardiac tumors and tuberous sclerosis in the fetus and neonate. Am J Cardiol 2003; 92: 487-489.
10. Bezircioğlu İE, Çetinkaya B, Bülbül AM, Baloğlu A. Fetal kardiyak rabdomiyom ile tuberoz skleroz birlikteliği. Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2008; 18: 280-283.
11. Carvalho SR, Marcolin AC, Cavalli RC, et al. Fetal cardiac rhabdomyoma: analysis of five cases. Rev Bras Ginecol Obstet 2010; 32: 156-162.
12. Holley DG, Martin GR, Brenner JJ, et al. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multicenter experience and review of published reports. J Am Coll Cardiol 1995; 26: 516-520.
13. Bass JL, Brenningstall GN, Swaiman KF. Echocardiographic incidence of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis. Am J Cardiol 1985; 55: 1379-1382.
14. Chen CP, Su YN, Hung CC, et al. Molecular genetic analysis of the TSC genes in two families with prenatally diagnosed rhabdomyomas. Prenat Diagn 2005; 25: 176-178.