

Kardiyak üfürüm nedeniyle getirilen bir çocukta fetal alkol sendromu

Korcan Demir¹, Seçkin Atasever¹, Mustafa Kır², Nurettin Ünal³

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi ¹Pediyatri Uzmanı, ²Pediyatri Yardımcı Doçenti, ³Pediyatri Profesörü

SUMMARY: Demir K, Atasever S, Kır M, Ünal N. (Department of Pediatrics, Dokuz Eylül University Faculty of Medicine, İzmir, Turkey). Fetal alcohol syndrome in a child presenting with cardiac murmur. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2007; 50: 259-261.

This case, is detected to have subaortic stenosis during assessment of cardiac murmur and was also diagnosed as fetal alcohol syndrome based on the history and typical manifestations. We present this case in order to report the previously not mentioned association of fetal alcohol syndrome and to subaortic stenosis and draw attention to fetal alcohol spectrum disorders because of the observation that alcohol consumption is increasing among women in our country as well.

Key words: fetal alcohol spectrum disorders, fetal alcohol syndrome, subaortic stenosis, pregnancy, alcohol.

ÖZET: Kardiyak üfürüm nedeniyle yapılan değerlendirme sırasında subaortik stenoz saptanan, öykü ve tipik görünümü nedeniyle de fetal alkol sendromu tanısı alan vaka, literatürde subaortik stenoz ile fetal alkol spektrumu bozuklukları birlikteliği bildirilmediği ve ülkemizde de kadınlar arasında alkol kullanımının arttığı gözlenmesi nedeniyle dikkat çekmek amacıyla sunuldu.

Anahtar kelimeler: fetal alkol spektrumu bozuklukları, fetal alkol sendromu, subaortik stenoz, gebelik, alkol.

Gebelik döneminde, özellikle ilk üç ayında, günde en az iki kadeh alkol tüketiminin Fetal Alkol Spektrumu Bozuklukları (FASB) adı verilen yapısal, davranışsal ve nörolojik sorunlara yol açtığı iyi bilinmektedir^{1,2}. Bu spektrumun en ağır şekli olan, fenotipin eksiksiz bulunduğu (kısa palpebral fissür, incelmış üst dudak ve düz filtrum gibi karakteristik minör yüz anomalileri, prenatal ve/veya postnatal büyüme geriliği, mental gelişim bozukluğu) klinik duruma Fetal Alkol Sendromu (FAS) adı verilir. Amerika Birleşik Devletleri'nde doğan her 100 çocuktan birinin gebelik sırasında kullanılan alkolden patolojik olarak etkilendiği bildirilmektedir². ULAKBİM Türk Tıp Veri Tabanı ve Medline tarandığında, gebelikte alkol kullanımı ve FASB'nin ülkemizdeki sıklığı ve bebeklerin etkilenimi konusunda yeterli bilgiye ulaşılamamıştır.

Diskret subaortik stenoz (DSS), doğuştan olmayıp, sol ventrikül vestibülünde var olan anatomik bozukluklara ikincil gelişen bir kardiyak patolojidir. Subvalvüler aortik

bölgeyi kısmen veya bütünüyle çevreleyen membranöz veya fibromembranöz bir halka şeklinde görülen DSS, tedavi edilmediğinde sol ventrikül hipertrofisi ve ağır aort kapak yetmezliğine neden olur³. FAS ile daha çok VSD, ASD ve konotrunkal anomalilerin birlikteliğinden söz edilmektedir^{1,4}. DSS ile FASB birlikteliğine literatürde rastlanmamıştır. Burada, subaortik stenoz nedeniyle yapılan kardiyolojik değerlendirme sırasında FAS tanısı alan bir hastanın özellikleri belirtilip tartışılmıştır.

Vaka Takdimi

Beş yaşındaki kız hastanın üfürüm nedeniyle yapılan değerlendirmeler sonucu DSS tanısı aldığı öğrenildi. Zihinsel açıdan yaşlılarından geri olma dışında ailece başka bir şikayet belirtilmeyen hastanın, doğduğunda yapılan muayenesinde kalbinde üfürüm duyulduğu, kalbinde delik olduğu söylenip ilaç kullanmaksızın izleme alındığı, bir defa akciğer enfeksiyonu tanısıyla tedavi gördüğü, morarma, çabuk yorulma gibi

sorunları olmadığı öğrenildi. Gebelik öncesinde ve ilk trimesteri boyunca (gebeliğini fark edinceye kadar) annenin her gece yoğun alkol ve 1 paket/gün sigara tükettiği, hastanın gebeliğin 30. haftasında normal yolla ile 1300 gr olarak doğduğu, aşılarının yaşıyla uyumlu yapıldığı, desteksiz oturmanın bir yaşında, konuşmanın iki yaşında, yürümenin 2.5 yaşında olduğu, gelişim geriliği nedeniyle çekilen kranial MRG'nin normal olduğu, aralarında akrabalık bulunmayan annenin 28, babasının 34 yaşında sağlıklı oldukları, annenin ilk gebeliğinden dünyaya geldiği, ailesinde doğuştan kalp hastalığı olan kimse bulunmadığı belirtildi.

Fizik muayenesinde; ağırlığı 10.8 kg (üçüncü persentil 11.6 kg), boyu 90 cm (üçüncü persentil 92 cm) ve baş çevresi 44.5 cm (üçüncü persentil 46 cm) idi. Kan basıncı 100/60 mmHg olarak ölçüldü, arteriyofemoral nabızları bilateral palpe ediliyordu. Genel durumu iyi ve aktif olan hasta ile ilişki kurulamıyordu, davranışları yaşı ile uyumlu değildi. Sistemik muayenesinde aşağıdaki patolojik bulgular saptandı: Burun deliklerinin yukarı baktığı kısa burun, burun kökü basıklığı, malar hipoplazi, bilateral psödoepikantus, üst dudak inceliği, düz filtrum (Şekil 1), oral hijyen bozukluğu, yüksek damak, proksimalden çıkan baş parmaklar ve tril ile beraber en iyi sağ ikinci interkostal ve sol dördüncü interkostal aralıkta duyulan IV/VI sistolik üfürüm vardı.



Şekil 1. Fetal alkol sendromlu hastamızda filtrum bölgesinin düzlüğü ve üst dudakın inceliği dikkati çekiyor.

Kan sayımı ve biyokimyasal değerlendirmede demir eksikliği anemisi ile uyumlu bulgular (hemoglobin 9.4 gr/dl, MCV 56.2 fL, RDW: 18.6) dışında patoloji saptanmadı. Akciğer grafisinde kardiyotorasik oran %44 olarak ölçüldü. EKG'de hafif sol ventrikül hipertrofisi bulguları vardı. Ekokardiyografi'de subaortik diskret membran ve peak gradienti 54 mmHg olan aort darlığı saptandı. Epifiz noktalanmasını değerlendirebileceğimiz bir radyolojik inceleme yapılamadı. Denver gelişim testinde kişisel sosyal, ince motor, dil ve kaba motor alanlarında belirgin gecikme bulundu.

Önemli subaortik darlık nedeniyle yapılan membran rezeksiyon operasyonunu takiben kontrol ekokardiyografik incelemesinde subaortik "ridge" izlenmeyip zirve basınç farkı 13 mmHg (normal sınırlarda) olarak ölçüldü.

Tartışma

Hastamızda, annesinin gebeliği fark ettiği ilk trimester sonuna kadar işi nedeniyle her gece yoğun alkol kullanımı ile birlikte büyüme geriliği, özgün minör yüz anomalileri ve nörokognitif bozuklukların tümünün bir arada bulunması nedeniyle, FASB'nin en ağır şekli olan FAS düşünüldü (Tablo I). Vakaların çoğunda, hastamızın aksine, anne, ailesi veya resmi kayıtlar gibi kaynaklardan alkol tüketimi konusunda bilgi edinilemeyebilir. Bu durumda şüphelenilen vakalarda, doğumdan hemen sonraki dönemde anne kanında ve yenidoğan mekonyumunda yapılacak çeşitli laboratuvar analizleri ile alkol kullanımını lehine bulgular açığa çıkarılabilir⁴.

Alkol, merkezi sinir sistemi (MSS) dahil birçok sistemi etkilediği bilinen önemli bir teratojendir. Alkolün gebelik döneminde tüketildiğinde özellikle gelişmekte olan MSS'nin yapısı, nöronal migrasyonunu ve sinaptogenezine hasar verir⁵. Gebeliğin ilk trimesteri, özellikle de çoğu annenin gebe olduğunu fark etmediği ilk ayı boyunca yoğun ve düzenli alkol tüketimi, MSS ve orta yüz yapılarının zedelenmesi açısından en büyük riski oluşturur^{1,5}.

Fetal alkol sendromu tanısı konarken, mental retardasyon, minör yüz anomalileri ve kardiyak defektler açısından ortak bulgulara sahip diğer sendromların dışlanması gerekmektedir. Hastamızda bulbous tip burun, hipokalseminin bulunmayışıyla velokardiyofasiyal sendrom; periorbital dolgunluk, dudak belirginliği, uzun

Tablo I. Fetal Alkol Spektrumu Bozuklukları²

-
1. Fetal alkol sendromu (FAS) (tüm koşullar sağlanacak)
 - A) Gebelikte alkol kullanımının doğrulanması
 - B) Karakteristik minör yüz anomalilerinin varlığı (aşağıdakilerden en az ikisi bulunmalıdır)
 1. Kısa palpebral fissür (≤ 10 . persentil)
 2. İnce üst dudak (dudak/filtrum rehberinde skor 4 veya 5)
 3. Düz filtrum (dudak/filtrum rehberinde skor 4 veya 5)
 - C) Prenatal ve/veya postnatal büyüme geriliği
 1. Boy veya ağırlık ≤ 10 . persentil
 - D) Mental gelişim bozukluğu veya anormal morfogenez (Aşağıdakilerden en az biri bulunmalıdır)
 1. Beyinde yapısal anormallikler
 2. Baş çevresi ≤ 10 . persentil
 2. Gebelikte alkol kullanımının doğrulanmadığı FAS
 3. Gebelikte alkol kullanımının doğrulandığı kısmi FAS
 4. Gebelikte alkol kullanımının doğrulanmadığı kısmi FAS
 5. Alkol ilişkili doğuştan bozukluklar
 6. Alkol ilişkili nörogelişimsel bozukluklar
-

filtrum, hiperkalsemi, supravalyüler aort veya pulmoner stenoz olmayışı ile Williams sendromu ve göz kapaklarının hipertrofisi, kaşların füzyonu, ekstremitelerde defektleri saptanmayışıyla Cornelia de Lange sendromu dışlanmıştır¹.

Fetal alkol sendromunda çeşitli organlarda doğuştan defektler görülebilmektedir. Kardiyak olarak en sık ventriküler septal defekt olmak üzere, atriyal septal defekt, konotrunkal anomaliler ve Fallot tetralojisi görülmektedir^{1,4}. Perikonsepsiyonel dönemde tüketilen alkolün miktarı arttıkça konotrunkal anomali görülme riskinin arttığı görülmüştür⁶. Hastamızda kardiyak patoloji olarak önemli stenoza yol açan subaortik diskret membran (subaortik ridge) saptanmıştı. Subaortik diskret membran, sol ventrikül vestibülünde var olan anatomik bozukluklara ikincil, doğumdan sonra gelişen bir kardiyak patolojidir. Geriye dönük düşünüldüğünde, sosyoekonomik düzeyi düşük olan hasta ailesinin belirttiğine göre doğumda üfürüm duyulmuş ve kalbinde delik olduğu söylenmişti. Ancak bu ilk değerlendirmeye ait yazılı veri bulunmamaktaydı. Dolayısıyla, doğuştan olmayan subaortik diskret membranın hastamızda hangi primer kardiyak patolojiye ikincil geliştiği belirsizdir. Ne var ki, ilerde subaortik ridge'e yol açacak ve bu arada gerileyebilecek olan bir kardiyak patoloji olarak doğumdaki üfürümün nedeninin, FAS'da en sık görülen kardiyak anomali olan ventriküler septal defekt olduğu düşünülmüştür⁷.

Sonuç olarak, bu vaka nedeniyle, ülkemizde de (1) mental retardasyon ve büyüme geriliği olan vakalarda ayırıcı tanıda FASB akla gelmeli; (2) obstetrisyen ve pediatristlerce ayrıntılı öykü ve incelemelerle gebelik öncesi ve sırasında alkol alımı araştırılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation (6th ed). Philadelphia, WB Saunders, 2006: 646-651.
2. Hoyme HE, May PA, Kalberg WO, et al. A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 Institute of Medicine criteria. *Pediatrics* 2005; 115: 39-47.
3. Lampros TD, Cobanoglu A. Discrete subaortic stenosis: an acquired heart disease. *Eur J Cardiothorac Surg* 1998; 14: 296-303.
4. Koren G, Nulman I, Chudley AE, Looke C. Fetal alcohol spectrum disorder. *CMAJ* 2003; 169: 1181-1185.
5. Davies JK, Bledsoe JM. Prenatal alcohol and drug exposures in adoption. *Pediatr Clin N Am* 2005; 52: 1369-1393.
6. Carmichael SL, Shaw GM, Yang W, Lammer EJ. Maternal periconceptional alcohol consumption and risk for conotruncal heart defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2003; 67: 875-878.
7. Ozkutlu S, Tokel NK, Saraclar M, Alehan D, Yurdakul Y, Ruacan S. Posterior deviation of left ventricular outflow tract septal components without ventricular septal defect. *Heart* 1997; 77: 242-246.