

Fetal Kardiyak Rabdomyom ile Tuberoz Skleroz Birlikteliği

Fetal Cardiac Rhabdomyoma with Tuberous Sclerosis: A Case Report

Dr. İncim E. BEZİRCİOĞLU,^a
Dr. Burcu ÇETİNKAYA,^a
Dr. Ayşe Merve BİÇER BÜLBÜL,^a
Dr. Ali YAVUZCAN,^a
Dr. Ali BALOĞLU^a

^a1. Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
İzmir Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, İZMİR

Geliş Tarihi/Received: 18.06.2008
Kabul Tarihi/Accepted: 17.07.2008

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. İncim E BEZİRCİOĞLU
İzmir Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
1. Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
İZMİR
drincimbezircioglu@yahoo.com

ÖZET 22 yaşında, G2P1, 26 gebelik haftasındaki olgu ilk kez yapılan antenatal tetkiklerinde fetal kardiyak kitle saptanması üzerine kliniğimize başvurdu. Fetal ekokardiogramda intraventriküler septumda ileri derecede hipertrofi ve sağ atriumda 23 mm kitle saptandı. Ayırıcı tanı için yapılan fetal manyetik rezonans görüntüleme (fetal MRG) tuberoz sklerotik lezyonlar saptandı. 36. gebelik haftasında hidrops fetalis gelişen olgu sezaryen sectio ile doğurtuldu. 5.dakika APGAR skoru 3 olan yenidoğana kardiopulmoner resusasyon uygulandı. Postpartum 1. saatte exitus gelişti. Rabdomyom, çocuklarda en sık görülen primer kalp tümörü olup tuberoz skleroz, sebaseöz adenomlar ve renal anjiyomiyolipomlar gibi anomaliler sıklıkla eşlik edebilir. Sunulan olgu intrauterin olarak tanımlanmış konulan üçüncü tuberoz skleroz olgusudur.

Anahtar Kelimeler: Prenatal tanı, kalp neoplazileri, tuberoz skleroz, manyetik rezonans görüntüleme

ABSTRACT A 22 years old, gravida 2-para 1 case at 26th gestational weeks of pregnancy was established fetal cardiac mass during antenatal investigations, and attended our clinic. Extreme hypertrophy at interventricular septum, and 23 mm mass in right atrium was established in fetal echocardiogram. The tuberous sclerotic lesions were found at fetal cranial MRI which was done for differential diagnosis. The case developed hydrops foetalis at 36th weeks and was delivered by cesarean section. Cardio-pulmoner resuscitation was applied to neonate whose 5th minute APGAR score was 3. Exitus was developed at the end of postpartum 1st hour. Rhabdomyoma which is the most common primer cardiac tumor could often accompany the anomalies like tuberous sclerosis, sebaseous adenomas and angioliomas. The presented case is the third intrauterine diagnosed tuberous sclerosis case in our country.

Key Words: Prenatal diagnosis, heart neoplasms, tuberous sclerosis, magnetic resonance imaging.

Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2008;18:280-283

Kardiyak tümörler tüm yaş gruplarında oldukça nadir olup, prevalansı 1/10.000'dir.¹ İntrauterin tanı konan kardiyak patolojilerin %12'sini kardiyak tümörler oluşturur. Rabdomyom, bebek ve fetuslarda en sık rastlanan primer kalp tümörüdür, sıklıkla tuberoz sklerozlu hastalarda görülür.² Kardiyak rabdomyoma tuberoz skleroz dışında sebaseöz adenomlar, renal anjiyomiyolipomlar gibi başka anomaliler de eşlik edebilir.

Tuberoskleroz beyin, böbrek, pankreas ve sebase bezler gibi çoklu organ tutulumu yapan, hamartom ve düşük grade'li neoplazilere yol açan,

otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. Sıklığı 6000 canlı doğumda birdir.³ En önemli morbidite kaynağı santral sinir sistemi tutulumu ile gelişir. İntrauterin ve neonatal dönemde tuberoskleroz tanısına yol açan en önemli bulgu kardiyak kitle saptanmasıdır. Serebral ve renal lezyonlara intrauterin dönemde ultrasonografi ile tanı konulması güçtür. Manyetik rezonans görüntüleme yöntemleri ile prenatal dönemde de tanı konulabilmektedir.⁴

Literatürde rabdomyom ve tuberoskleroz birlikteliği olan olgular bulunmaktadır. Burada intrauterin dönemde fetal kranial manyetik rezonans görüntüleme ile tanı konulan fetal rabdomyomun eşlik ettiği tuberoskleroz olgusu sunuldu.

OLGU SUNUMU

22 yaşında, gravida 2- parite 1, ilk antenatal kontrolü dış merkezde 21. gebelik haftasında yapılan hasta obstetrik ultrasonografisinde kitle saptanması üzerine ileri tetkik ve tedavi için 26 gebelik haftasında polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde sistemik hastalık ve abdominal sezaryen dışında operasyonu yoktu. Soy geçmişinde genetik, metabolik ve kronik hastalık öyküsü yoktu. Fizik ve jinekolojik muayenesinde ek patoloji saptanmadı. Yapılan laboratuvar testlerinde patoloji bulunmadı. Paternal-maternal genetik karyotip normaldi. Maternal ekokardiografide 1. derece mitral yetmezlik mevcuttu, paternal ekokardiografi normaldi.

Obstetrik ultrasonografide 25 hafta+5 gün ile uyumlu fetal biyometride tek canlı fetüs saptandı. Doppler kan akımları normal bulundu. Fetal kardiyak aktivite ritmik olup, kardiyak ventrikül duvarı ileri derecede kalın gözlendi. Eşlik eden fetal anomali saptanmadı. Fetal ekokardiografide; intra-ventriküler septumun ileri derecede hipertrofik ve ekojenitesinin artmış olduğu, sağ atriuma uzanım gösteren 23 mm intra-kardiyak kitle varlığı gözlemlendi. AV kapaklar ve ventrikül içi akım gradiyenti normaldi (Resim 1).

Pediyatrik kardiyoloji ve kalp damar cerrahisi ile yapılan konsültasyonlar sonucunda fetal kardi-



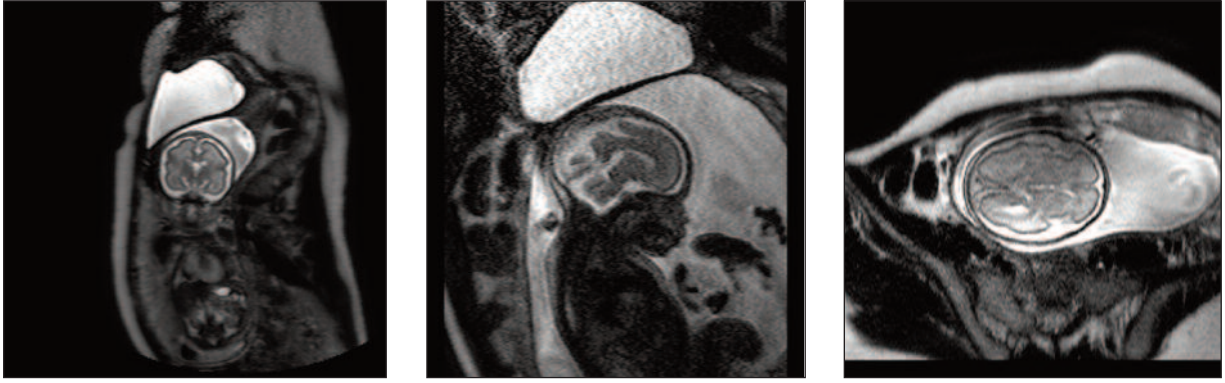
RESİM 1: Fetal Ekokardiogramda kitlenin görünümü.

yak rabdomyom ön tanısı konuldu. Rabdomyoma eşlik edebilen nörolojik hastalıklar nedeniyle pediatrik nöroloji konsültasyonu ve fetal kranial manyetik rezonans görüntüleme istendi. Sağda lateral ventrikül duvarında subependimal nodül saptandı. Sağ frontal lop posteriorunda kortikal ve beyaz cevherde glial değişimler izlendi. Bu bulgular tuberoskleroz lehine yorumlandı (Resim 2,3,4).

Aileye prognoz ile ilişkili danışmanlık verildi. Ailenin isteği ile gebeliğin devamına karar verilen olgunun izleminde 34. gebelik haftasında nonimmun hidrops fetalis gelişti. 35. gebelik haftasında spontan doğum eyleminin başlaması üzerine, geçirilmiş sezaryen öyküsü nedeniyle abdominal sezaryen uygulandı. APGAR skoru 3 olan yenidoğana resüsitasyon yapıldı, yanıt alınamadı, postpartum 1. saatte eksitus kabul edildi. Histopatolojik olarak tuberoz skleroz tanısı doğrulandı.

TARTIŞMA

Rabdomyom en sık intrauterin tanı konan kalp tümörüdür.⁴ Rabdomyomların neoplazik yapısı tartışmalıdır, embriyonal purkinje hücrelerinin aşırı çoğalmasından kaynaklandığı kabul edilir. Histopatolojik olarak hamartom sınıfında yer alır. Kalbi multiple, diffüz ya da tek kitle halinde tutabilir. En önemli tanı yöntemi ekokardiyografidir. Sunulan olguda ekokardiyografide tek kardiyak kitle ve interventriküler alanda diffuz kalınlaşma saptanmıştır.



RESİM 2,3,4: Fetal kranial tuberoz skleroz lezyonlarının manyetik rezonans görüntüleri.

İntrauterin izlemde fetal rabdomiyomların 32. gebelik haftasına kadar ventrikül ile beraber büyüdüğü, sonrasında büyüme hızının ventrikül büyümesinin gerisinde kalması nedeniyle göreceli olarak küçüldüğü izlenir. Olguların postpartum 4 yıla kadar %70'inde, 4 yıldan sonra da %17'sinde gerileme gözlenmektedir. Doğumdan sonraki küçülmenin nedeni gebeliğe bağlı hormonal değişim ile açıklanmaktadır.⁵ Rabdomiyomlar neonatal dönemde asemptomatik olabileceği gibi ani kardiyak ölüme neden olabilecek ölçüde ciddi aritmilere de yol açabilir. Prognozu tümörün büyüklüğü, sayısı ve lezyonların lokalizasyonu belirlemektedir. Ancak prognoz açısından güvenilir tümör büyüklüğü eşik değeri bulunamamıştır.⁶

Literatürde yayınlanmış intrauterin tanı alan 138 rabdomiyom olgusunun metaanalizinde, olguların %86'sının 24. gebelik haftasından sonra tanı aldığı, %64'ünde tuberoz skleroz birlikteliği, %77'sinde aile öyküsünün olmadığı bildirilmiştir. Tuberoz skleroz ile birlikte olan olgularda multipl rabdomiyom sıklığı daha fazla saptanmıştır. İn-utero kaybedilen fetuslarda disritmi ve hidrops daha sık tespit edilmiş olup, ortalama tümör büyüklükleri de daha fazladır (canlı doğanlarda ortalama büyüklük $18,5 \pm 11,2$ iken inutero kaybedilenlerde $32,6 \pm 12,5$ dir).⁷ Sunulan olguda kardiyak rabdomiyom 23 mm büyüklükte tek kitle halinde 25. gebelik haftasında tanınmıştır, tanı konduğunda disritmi ve hidrops bulunmamaktaydı.

Prenatal dönemde kardiyak rabdomiyom saptanması tuberoz skleroz erken tanısı için önemli bir

ipucu olabilir. Çeşitli serilerde kardiyak tümörlü fetusların %52-79'unda tuberoz skleroz bildirilmiştir.^{2,4,8} Tuberoz skleroz tanısı için en az iki karakteristik lezyon varlığı (iki beyin, deri, retina hamartomu gibi), iki farklı organda en az bir karakteristik hamartom varlığı veya 1. derece akrabalarından birinde kesin hastalık varlığında tek bir organ tutulumu olması yeterlidir.⁹ Rabdomiyomlarla birlikteliği, tümörün tedavi yaklaşımlarında etkili olabilir. Prognozu tutulan organın etkilenme derecesine bağlıdır. Tedavi semptomatiktir.

Tuberoz skleroz hastalığına tümör supresör genleri TSC1 ve TSC2'de gelişen mutasyonlar yol açmaktadır. Olguların %80'i yeni mutasyon ile oluşur.⁴ Tuberoz skleroz geni için paternal ve maternal genetik tarama yapılması önerilmelidir.⁹ Moleküler genetik araştırma olanağı bulunmadığı için tuberoz skleroz genleri bakılamamıştır. Sunulan olguda aile öyküsünün bulunmamasıyla yeni mutasyon düşünülmüştür.

Ossifikasyonun ultrasonografik görüntü kalitesine olumsuz etkisinden kaçınmak için kranial değerlendirilmede manyetik rezonans görüntüleme tercih edilir. Son yıllarda fetal intrauterin manyetik rezonans görüntüleme yöntemlerinin artan kullanımı ile erken dönemde tuberosklerozlu olgulara tanı konulabilmekte, uygun tedavi ve izlem yaklaşımları belirlenebilmektedir.^{10,11}

Sunulan olgu ülkemizde intrauterin dönemde fetal kranial manyetik rezonans görüntüleme ile tanısı konulan üçüncü fetal rabdomiyomun eşlik ettiği tuberoskleroz olgusudur.^{10,12}

KAYNAKLAR

1. Fesslova V, Villa L, Rizzuti T, Mastrangelo M, Mosca F. Natural history and long-term outcome of cardiac rhabdomyomas detected prenatally. *Prenat Diagn* 2004;24:241-8.
2. Tworetzky W, McElhinney DB, Margossian R, Moon-Grady AJ, Sallee D, Goldmuntz E, et al. Association between cardiac tumors and tuberous sclerosis in the fetus and neonate. *Am J Cardiol* 2003;92:487-9.
3. Webb DW, Osborne JP. Tuberous sclerosis. *Arch Dis Child* 1995;72:471-4.
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. Marx GR. Cardiac tumors. In: Emmanouilides GC, Riemenschneider TA, Allen HD, Gutgesell HP, eds. *Heart Disease in infants, Children, and Adolescents*. 5th ed. Baltimore, Md: Williams & Wilkins; 1995. p.1773-85.
6. Gamzu R, Achiron R, Hegesh J, Weiner E, Tepper R, Nir A, et al. Evaluating the risk of tuberous sclerosis in cases with prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyoma. *Prenat Diagn* 2002;22:1044-7.
7. Chao AS, Chao A, Wang TH, Chang YC, Chang YL, Hsieh CC, et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:289-95.
8. Holley DG, Martin GR, Brenner JI, Fyfe DA, Huhta JC, Kleinman CS, et al. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multi-center experience and review of published reports. *J Am Coll Cardiol* 1995;26:516-20.
9. Wortmann SB, Reimer A, Creemers JW, Muller RA. Prenatal diagnosis of cerebral lesions in Tuberous sclerosis complex (TSC). Case report and review of the literature. *Eur J Paediatr Neurol* 2008;12:123-6.
10. Büyükkurt S, Has R, Eker Ömeroğlu R. Fetal kardiyak rabdomyom ve tuberoz skleroz: olgu sunumu *Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst* 2003;13:249-252.
11. Mühler MR, Rake A, Schwabe M, Schmidt S, Kivelitz D, Chaoui R, et al. Value of fetal cerebral MRI in sonographically proven cardiac rhabdomyoma. *Pediatr Radiol* 2007;37:467-74.
12. Söğüt A, Ömeroğlu RE, Özmen M, Aydın F, Yüksel A. Tuberoz sklerozlu bir olguda kardiyak rabdomyom. *İst Tıp Fak Derg* 2001; 64:102-4.