

VENTRİKÜLER SEPTAL DEFEKT ve ÇİFT VENA CAVA İNFERİORLU BİR LAURENCE-MOON-BİEDLE SENDROMU OLGUSU

Dr. Hikmet KOÇAK (x)
Dr. Sebahattin ATEŞAL (xx)
Dr. İbrahim YEKELER (xxx)
Dr. Necip ALP (xxxx)
Dr. Ayşenur PAÇ (xxxxx)
Dr. Adnan UZUNİSMAİL (xxxxxx)
Dr. Mustafa PAÇ (xxxxxx)

ÖZET :

Retinitis pigmentosa, diskromatopsi, zeka geriliği, hipogonadizim, şişmanlık, polidaktili'ye ilave olarak VSD ve Çift V. Cava Inferior tesbit edilen 17 yaşında bir erkek hasta Göğüs Kalp Damar Cerrahisi Kliniğimizde VSD için ameliyat edildi ve başarılı sonuç alındı.

Bu olgu bildiğimiz kadarıyla ilk yayınlanan VSC ve Çift V. Cava Inferior'lu Laurence-Moon-Biedle Sendromudur.

GİRİŞ :

Laurence-Moon-Biedle sendromu; Retinitis pigmentosa, diskromatopsi, zeka geriliği, hipogonadizm, şişmanlık, polidaktili ve diğer bazı organları da tutan nadir, kongenital bir hastalıktır. Renal bozuklukların yanında, kardiyak tutulutulmada oldukça nadirdir.

(x) Ata. Ün. Tıp Fak. Araştırma Hast. G.K.D.C. Anabilim Dalı Başkanı (Yrd. Doç. Dr.)

(xx) Ata. Ün. " " " " İç Hastalıkları Anabilim Dalı Öğ. Ü. (Yard. Doç. Dr.)

(xxx) Ata. Ün. " " " " G.K.D.C. Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi

(xxxx) Ata. Ün. Tıp " " " (Doç. Dr.) İç Hastalıkları Anabilim Dalı Öğ. Ü.

(xxxxx) Ata. Ün. " " " " Çocuk sağlığı ve Hast. Anabilim Dalı Yard. Doç. Dr.

(xxxxxx) Marşal Çakmak Hast. Plastik Cerrahi Şefi Uz. Dr.

(xxxxxxx) Ata. Üni. Tıp Fak. G.K.D.C. Anabilim Dalı Doç. Dr

Not : Bu vaka Nisan 1988 Pediatrik Kardiyoloji ve Kardiyak Cerrahi Simpozyumunda sunulmuştur.

Hastaların % 95'inde generalize retinal degenerasyon vardır. Bununla birlikte çoğu durumda retinal hastalık periferal anomalilere eşlik eden santral degeneratif değişikliklerle atipik olarak görülür. Sağırılık mutizmide yukardaki anomalilere sıklıkla iştirak etmektedir.

İrsiyetin rolü henüz tam anlaşılammakla birlikte, anomalilerin değişik kombinasyonları aynı ailenin üyeleri arasında sıklıkla görülmektedir. Fakat sendromun bütün özelliklerinin aynı şahısta ortaya çıkmasında oldukça az görülür(1).

Friedreich ve Marie ataksisi gibi 2 herediter ataksi yüksek bir insidansla generalize retinal degenerasyonlarla birlikte. Bir ailevi çalışmada, ailenin 21 üyesinin 4'ünde maküler, 6'ında ise generalize retinal degenerasyonlar bildirilmiştir(2).

Kearns tarafından yapılan bir çalışmada 9 vakada kardiomyopati tesbit edilmiş ve aynı zamanda gövde, iskelet ve yüz kaslarının zayıflığı sağırılık, kısa boy ile serebrospinal sıvının yüksek protein seviyesi sendromun daha az sık özellikleri olarak belirtilmiştir(3).

Bizim vakamızda diğer patolojilerin yanısıra VSD ve Çift V. cava Inferior'un bulunması bu sendroma değişik bir yön kazandırmıştır. Yaptığımız literatür araştırmalarında bizim vakamıza benzer başka bir olguya rastlanamamıştır.

VAKA TAKDİMİ :

17 yaşında erkek hasta, kardiak şikayetlerle Göğüs Kalp Damar Cerrahisi kliniğimize kabul edildi. Yapılan fizik muayenesinde; şişmanlık, sol elinde yüzen parmak tipinde polidaktili ve dinlemekle sol sternal kenar boyunca 3/6 şiddetinde holosistolik sufl tesbit edildi. Yaptırılan tetkiklerinde ise; Tele ve EKG'sinde biventriküler hipertrofi bulguları gözlemlendi. M-Mode Ekokardiografisinde VSD düşünülen hastada Kardiomyopati lehine bir bulguya rastlanamadı.

Hastanın görme azlığı, öğleden sonraları görmeye azalma ve akşamları görmeme şikayetlerinin belirtilmesi üzerine yaptırılan oftalmoloji muayenesinde: vizyon 1e: iki gözde 1 metreden parmak sayma seviyesinde, glob hareketleri normal, pupilla reaksiyonları zayıflamış, retinada generalize pigmenter degenerasyon, pupillada iyice soluklaşma ve bütün renklere karşı diskromatopsisinin olduğu bildirildi.

1.60 cm. ve 75 kg. ağırlığında olan hastanın yaptırılan Ürolojik muayenesinde hipogonadizm tesbit edildi. Yapılan hormon tayinlerinde ise bulgular normal olarak bulundu (Tablo 1).

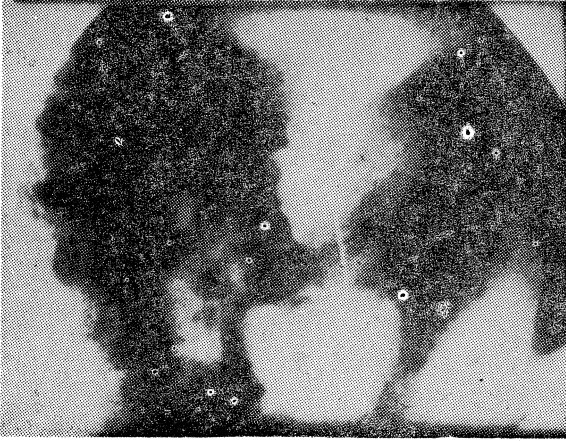
Tablo 1:

TEST	SONUÇ	NORMAL DEĞER
FSH	11	0-20 mIU/ml
LH	20,4	25 mIU/ml
Progesteron	0,1	0-0,4 mg/dl
Testosteron	365	360-990 mg/dl

EEG raporunda yaygın yavaş dalgalar ve voltaj düşüklüğü bildirildi. EMG raporunda ise önemli bir patoloji bildirilmedi.

Psikiyatri konsültasyonunda IQ seviyesinin 64 olduğu ve 17 yaşında olmasına rağmen 9 yaşındaki çocuğun zeka düzeyine sahip olduğu belirtildi.

Hastaya yapılan Kardiyak kateterizasyon ve Angiokardiografisinde yüksek tip VSD belirlenmiş, çift Vena cava İnferiora ait bir bulguya rastlanamamıştır (Resim 1).



Resim: 1

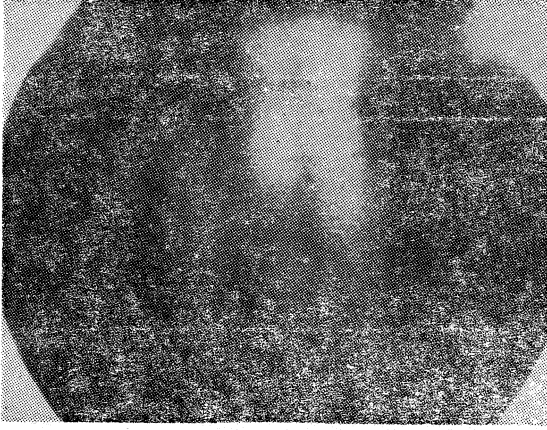
Orta derecede Pulmoner Hipertansiyonu tesbit edilen hasta VSD'sinin kapatılması için açık kalp ameliyatına hazırlanarak operasyona alındı.

Standart kanülasyon işlemi sırasında çift vena cava inferior olduğu görüldüğü için her ikisinde kanüle edildi. Hasta soğutulup potasyum kardioplejisi uygulandıktan sonra sağ atrium yolu ile 2x2 cm lik VSD teflon yama ile kapatıldı.

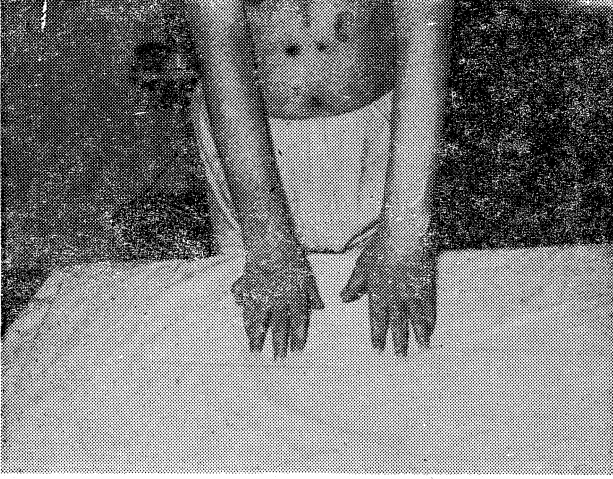
Hastanın postoperatif komplikasyonu olmadı.

Daha sonra çift vena cava inferioru angio ile görüntülemek için her iki femoral venden girilerek venografi yapıldı ve çift vena cava inferior tesbit edildi (Resim 2).

Externe edilmeden öncede sol eldeki 6.cı parmak extirpe edildi (Resim 3).



Resim: 2



Resim: 3

Ayrıca yapılan nöroloji konsültasyonunda ve odigramda patoloji tesbit edilmedi.

TARTIŞMA VE SONUÇ :

Günümüze kadar Laurence-Moon-Biedle Sendromunun çok değişik varyasyonlarından bahsedilmiş ve Kearns'ın bildirdiğinin dışında kalple ilgili patolojilere fazla yer verilmemiştir.

Ailesinde de herhangi bir benzer olguya rastlanamayan hastamızın VSD ve çift Vena cava Inferiorunun olması bize Laurence-Moon-Biedle Sendromunun

herediter tipinin tesbit edilmesi için yapılan ve başarı sağlanamayan çalışmalarda, araştırmacılara yeni bir problem teşkil edecektir.

Hastamızda VSD ve Çift Vena cava inferior gibi 2 ayrı kardiak patolojinin birlikte bulunması ve özellikle Çift Vena cava inferior un, ki bu oldukça nadir dir, mevcudiyeti ilginçtir.

Mayo ve arkadaşlarının 12 inferior vena cava anomalili serisinde 6 bilateral Vena cava inferiora rastlanmıştır(4).

Hans ve arkadaşlarıda Abdominal aorta anevrizması ile birlikte bir, Çift vena Cava inferior vakası bildirmişlerdir(5).

Her geçen gün sendroma yeni ilaveler yapılmaktadır. Fakat yaptığımız literatür araştırmalarında vakamıza benzer bir olguya rastlayamayışımız bu vakanın Laurence-Moon-Biedle Sennromu için yapılan heredite çalışmalarına yeni bir boyut kazandıracağı düşüncesine bizi sevk etmiştir.

SUMMARY :

A case Of LAURENCE-MOON BIEDLE WITH VSD and Double inferior Vena Cava.

A male patient in 17 ages was reported with double vena cava inferior and ventricular septal defect (VSD). Our patient was operated in Thorax and Cardiovascular Surgical clinic of our hospital for his Ventricular septal defect and the operation was succesful.

This case is first Laurence-Moon-Biedle syndrome with double vena cava inferior and Ventricular septal defect according to our know ledge.

LİTERATÜR :

- 1- Carr, R.E., Heckenlively, J.R.,: Hereditary Pigmentary Degeneration of the retina, Clinical Ophthalmology, 1986, Vol: 3, Chap: 24/15-17
- 2- Franceschetti A., Klein, D.: Weiterer Beitrag zur Frage der genetischen Beziehung zwischen der Friedreichschen Ataxie und den verschiedenen Formen der tapeto-retinalen Degenerationen. Bull Schweiz Akad Med Wiss 2:321 1947.
- 3- Kearn's, T.P.: External Ophthalmolegia, pigmentary degeneration of the retina and cardiomyopaty. Trans Am Ophth. Soc 63: 559, 1965.
- 4- Mayo et al.: Anomalies of the Inferior Vena cava. AJR: 140: 339-345, February, 1983.
- 5- Hans et al.: Double Inferior vena cava and abdominal aor.c aneurysm J. Surg. 26: 76-78, 1985