

## Homozigot ailesel hiperkolesterolemi sonucu dokuz yaşındaki hastada koroner arter bypass cerrahisi: Olgu sunumu

*Coronary bypass operation in a nine-year-old patient with homozygous familial hypercholesterolemia: a case report*

Faik Fevzi Okur,<sup>1</sup> İhsan Sami Uyar,<sup>1</sup> Türkay Sarıtaş,<sup>2</sup> Vedide Tavlı,<sup>2</sup> Alp Alayunt<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Şifa Tıp Merkezi, Kalp ve Damar Cerrahisi Bölümü, İzmir

<sup>2</sup>Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Kardiyoloji Bölümü, İzmir

Homozigot ailesel hiperkolesteroleminin çocukluk çağında bile koroner arter bypass cerrahisi gerektirebileceği pek çok yayında bildirilmiştir. Bu yazıda bir aydır eforla birlikte göğüs ağrısı ve solunum sıkıntısı nedeniyle kliniğimize başvuran dokuz yaşında kız olgu sunuldu. Hastaya koroner arter hastalığı şüphesi ile yapılan koroner anjiyografide sol ana koroner arterde bifurkasyon öncesi %90 darlık ve sağ koroner arterde osteal %90 darlık belirlendi. Hasta koroner arter hastalığı nedeniyle koroner arter bypass ameliyatına alındı ve hastaya iki taraflı internal meme arterleri kullanılarak revaskülarizasyon yapıldı.

**Anahtar sözcükler:** Koroner bypass cerrahisi; koroner hastalığı/etyoloji/cerrahi; ailesel hiperkolesterolemi.

Koroner ateroskleroz için majör risk faktörlerinden biri de hiperlipidemidir. Ailesel hiperkolesterolemi, düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL) reseptörleri ile ilgili gen mutasyonlarına bağlı olarak ortaya çıkan ve otozomal dominant olarak aktarılan bir bozukluktur.<sup>[1]</sup> Bu hastalık plazma kolesterol seviyelerinin aşırı artmasıyla karakterizedir. Ailesel hiperkolesterolemi yaklaşık bir milyonda bir oranında görülür ve eğer etkin olarak tedavi edilmezse hastalar 30 yaşından önce ölür.<sup>[1]</sup> Ailesel hiperkolesterolemi nedeniyle koroner arter hastalığı bulunan dokuz yaşındaki bir hastaya koroner bypass cerrahisi uygulandı. Türkçe literatürde, yaşamın birinci dekatında ailesel hiperkolesterolemi nedeniyle koroner arter bypass ameliyatı yapılmış ve yayınlanmış bir olgu bulunmaması nedeniyle bu olguyu sunmayı uygun bulduk.

### OLGU SUNUMU

Beş yıldır tip IIa hiperkolesterolemi tanısıyla tedavisi devam eden ve izlemde olan 24 kg ağırlığında ve

It is well documented that homozygous familial hypercholesterolemia might necessitate coronary bypass surgery in children. In this article, we present a nine-year-old girl admitted to our clinic due to respiratory distress and chest pain due to exertion which she had suffered for one month. The patient was suspected to have coronary artery disease and coronary angiography was done, revealing 90% narrowing in the left main coronary artery before the bifurcation point and osteal 90% narrowing in the right coronary artery. The patient underwent coronary artery bypass surgery and bilateral internal mammary arteries were used for the treatment of coronary artery disease.

**Key words:** Coronary bypass surgery; coronary disease/etiology/surgery; familial hypercholesterolemia.

dokuz yaşındaki kız olgu son bir aydır eforla birlikte göğüs ağrısı ve solunum sıkıntısı nedeniyle kliniğimize başvurdu. Öz geçmiş sorgulamasında iki yıl önce yağ bezesi ön tanısıyla kollarından kitle eksize edildiği öğrenildi. Soy geçmiş sorgulamasında da dayısının 45 yaşında kalp krizi nedeniyle öldüğü öğrenildi.

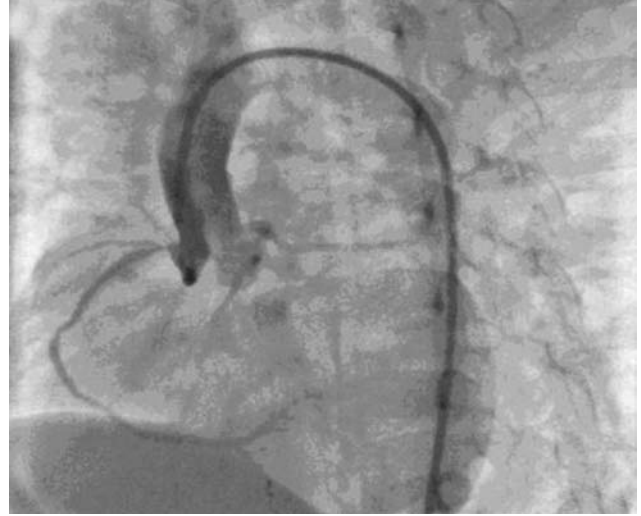
Hastanın fizik muayenesinde, özellikle el parmakları, dirsek ve diz eklemi üstünde çok sayıda ksantom ile uyumlu lezyon saptandı. Laboratuvar incelemelerinde; total kolesterol 674 mg/dl, düşük yoğunluklu lipoprotein kolesterol 550 mg/dl, trigliserit 78 mg/dl, yüksek yoğunluklu lipoprotein (HDL) kolesterol 26 mg/dl olarak bulundu. Elektrokardiyografik (EKG) inceleme sonucu, V1-V5 arası derivasyonlarda T dalga negatifliği ve V4-V6 arası derivasyonlarda ST dalga depresyonunun olduğu görüldü. Batın ultrasonografisinde iki taraflı nefrolityazis ve safra çamuru saptandı. Hastanın efor testi erken dönemde şiddetli pozitif bulundu. Klinik ve laboratuvar testleri sonucu koroner

*Geliş tarihi:* 21 Temmuz 2006 *Kabul tarihi:* 14 Ağustos 2008

Yazışma adresi: Dr. İhsan Sami Uyar, Şifa Tıp Merkezi, Kalp ve Damar Cerrahisi Bölümü, 35240 Konak, İzmir.  
Tel: 0232 - 446 08 80 e-posta: ihsansami@hotmail.com



**Şekil 1.** Sol ana koroner arterde %90 darlığı gösteren anjiyografi.



**Şekil 2.** Sağ koroner arterde osteal %90 darlık oluşturan lezyonu gösteren anjiyografi.

anjiyografi yapılmasına karar verildi. Sol ana koroner arterde (sol AKA) bifurkasyon öncesi %90 darlık ve sağ koroner arter (sağ KA)'de osteal %90 darlık oluşturan lezyon belirlendi (Şekil 1).

Hasta koroner arter hastalığı nedeniyle koroner bypass ameliyatına alındı. Hastaya total arteriyel revascularizasyon planlandı. Ameliyat sırasında greft materyali olarak, sol internal meme arteri (sol İMA), sağ internal meme arteri (sağ İMA) ve sol radyal arter düşünüldü. Ancak sol radyal arter çıkarılıp hazırlandıktan sonra çapının ve kalitesinin uygun olmadığı görüldü ve kullanılmadı. Bunun üzerine greft materyali olarak sol İMA, sağ İMA ve sol diz altı safen veni hazırlandı. 8/0 propilen dikiş materyali ile sol İMA - sol ön inen, sağ İMA - sağ KA ve safen - optus marginl (OMI) anastomozları yapıldı. Sorunsuz olarak pompadan çıkılıp ameliyat tamamlandı. Ameliyat sonrası dönemde sorun yaşanmadı. Ameliyat sonrası erken dönemde hasta LDL aferezis ve lipit düşürücü tedavi programına alındı.

## TARTIŞMA

Ailesel hiperkolesterolemi, karaciğer hücrelerinde ve periferik dokularda reseptör eksikliği veya yokluğuna yol açan, LDL reseptörleri ile ilgili gen mutasyonlarına bağlı olarak ortaya çıkar ve plazma LDL düzeylerinde artışla sonuçlanır. Heterozigotlarda plazma kolesterolü 2-3, homozigotlarda 3-6 kat artar. Deri ve tendon ksantomları ve erken koroner kalp hastalığı görülebilir. Otozomal dominant olarak aktarılır. Bu hastalarda koroner arter hastalığı genellikle 2-3. dekatta görülür. Ancak literatürde çocukluk çağında da koroner arter hastalığı bildirilmiştir. Genç nüfusta koroner bypass ameliyatının en sık nedeni Kawasaki hastalığıdır.<sup>[2]</sup> Literatürde bildirilen, ailesel hiperkoles-

terolemi nedeniyle koroner bypass ameliyatı uygulanan en genç hasta Ersoy ve ark.nın<sup>[2]</sup> yayınladıkları yedi yaşındaki bir olgudur. Ancak Türkçe literatür taramasında, hayatın birinci dekatında ailesel hiperkolesterolemi sonucu yapılmış koroner arter bypass ameliyatına rastlamadık.

Ailesel hiperkolesterolemili hastalarda miyokardiyal iskemiyeye bağlı morbidite ve mortaliteyi azaltmak için, sıklıkla erken yaşlarda koroner arter bypass ameliyatı gerekmektedir. Bu tür hastalarda ameliyattan hemen sonra agresif lipit düşürücü tedavi ve plazma LDL aferezis yapılması rekürensleri önleyen en önemli faktörlerdir.<sup>[1,3]</sup> Aile öyküsü ve klinik bulguları olan çocuklarda koroner arter hastalığının da hatırlanması amacıyla bu olguyu sunmayı uygun bulduk.

İnfant ve çocukluk dönemi koroner lezyonlarında arteriyel greftlerin kullanılması, uzun dönem açıklık oranlarının çok daha iyi olması nedeniyle yaygın olarak kabul edilmektedir.<sup>[1,3,4]</sup> Biz de olgumuzda, greftlerin hazırlanması ve anastomoz sırasında bir takım teknik sorunlar olmasına rağmen tamamen arteriyel greft materyali kullanmayı hedefledik. Ancak hazırlanan radyal arterin aşırı spazm yapması ve kalitesinin kötü olması, buna karşın safen ven kalitesinin ise oldukça iyi olması nedeniyle sol İMA, sağ İMA ve safen ven kullandık.

Sonuç olarak, ailesel hiperkolesterolemisi olan hastalarda, hastanın yaşına bakılmaksızın koroner arter hastalığı akla getirilmelidir. Eğer hastanın yakınması varsa ve efor testi pozitif ise mutlaka koroner anjiyografi istenmelidir. Bu gibi hastalarda greft materyali olarak, uzun dönem sonuçları nedeniyle arteriyel greftler daha üstün gibi görülseler de safen venin de kimi hastalarda çok iyi

greft materyali olabileceği hatırlanmalıdır. Bunun nedeni safen veninin de yaşla birlikte büyüebilme kapasitesine sahip olmasıdır. Ameliyat sonrası erken dönemde yoğun lipit düşürücü tedavi mutlaka gereklidir.

#### **Çıkar çakışması beyanı**

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

#### **Finansman**

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

#### **KAYNAKLAR**

1. Kawasuji M, Sakakibara N, Takemura H, Matsumoto Y, Mabuchi H, Watanabe Y. Coronary artery bypass grafting in familial hypercholesterolemia. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1995;109:364-9.
2. Ersoy U, Güvener M. Coronary revascularization in seven-year-old boy with homozygous familial hypercholesterolemia. *Acta Paediatr* 2000;89:1501-2.
3. Bhan A, Swain S, Juneja R, Saxena P, Venugopal P. Total arterial revascularization in a child with familial homozygous hypercholesterolemia. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2005;129:932-4.
4. Mabuchi H, Koizumi J, Shimizu M, Takeda R. Development of coronary heart disease in familial hypercholesterolemia. *Circulation* 1989;79:225-32.