

Hennekam sendromunda başarı ile uygulanan perikardiyektomi

Successful pericardiectomy in Hennekam syndrome

Zehra Karataş,¹ Sevim Karaarslan,¹ Hayrullah Alp,¹ Ali Sarıgül,² Tamer Baysal¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Konya, Türkiye

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahi Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

Hennekam sendromu, lenfödem ile birlikte iç organlarda lenfanjiyektazinin görüldüğü otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Hastalığın seyri sırasında ekstremitelerdeki lenfödeme eşlik eden plevral veya perikardiyal efüzyonlar görülebilmektedir. Tedavide uzun zincirli yağdan fakir diyet uygulansa da, başarı oranı düşüktür. Bu yazıda, Hennekam sendromu tanısı konulan 21 aylık erkek olguda başarı ile uygulanan perikardiyektominin sonucu sunuldu.

Anahtar sözcükler: Hennekam sendromu; perikardiyal efüzyon; perikardiyektomi.

Hennekam sendromu (HS) yüz, genital bölge ve ekstremitelerde lenfödemle birlikte iç organlarda lenfanjiyektazinin görüldüğü, zeka geriliği ve dismorfik yüz görünümü ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Sendrom ilk kez Hennekam ve ark.^[1] tarafından 1989 yılında tanımlanmıştır. Hennekam sendromunun en önemli bulgusu, lenfatik damarlardaki gelişimsel defekt sonucunda lenfanjiyektazi oluşması ve lenf sıvısının damar dışına çıkarak vücut boşluklarında birikmesidir. Lenfanjiyektazi en sık bağırsaklar, ekstremiteler ve genital bölgede görülürken, nadiren akciğer, kalp, tiroid bezi ve böbreklerde de görülebilir.^[2-4]

Bu yazıda HS tanısı konulan 21 aylık bir olguda diyet tedavisi ile düzelmeyen perikardiyal efüzyonunun tedavisinde bir seçenek olan perikardiyektomi uygulanması ve sonucu sunuldu.

Hennekam syndrome is an autosomal recessive disorder, characterized by lymphangiectasia in internal organs with lymphedema. Pleural or pericardial effusions may present with lymphedema on extremities in the course of the disease. Although a poor long-chain fatty diet is given for treatment, its success rate is low. In this article, we report the results of a successful pericardiectomy performed on a 21-month-old boy who was diagnosed with Hennekam syndrome.

Key words: Hennekam syndrome; pericardial effusion; pericardiectomy.

OLGU SUNUMU

On bir aylık erkek bebek tekrarlayan bronşiolit ve vücudunun sağ tarafının sol tarafa göre daha kalın olması nedeniyle polikliniğimize getirildi. Ekokardiyografik incelemesinde perikardiyal sıvı saptanan hasta inceleme ve tedavi amacıyla yatırıldı. Öyküsünden üç aylıktan itibaren tekrarlayan sıkıntılı solunum atakları nedeniyle akut bronşiolit düşünülerek inhale steroid ve beta2-agonist tedavisi başlandığı, yüz ve vücudun sağ tarafındaki ödemin doğuştan itibaren var olduğu, idrar yapmada güçlük ve penis başında (glans penis) ödem nedeniyle 18 günlük iken sünnet edildiği öğrenildi. Öz geçmişinde 42. gebelik haftasında, vajinal yolla, 4000 gr ağırlığında doğduğu ve soy geçmişinde bir özellik olmadığı (ana baba arasında akrabalık yok, 1. çocuk) saptandı.



Available online at
www.tgkdc.dergisi.org
doi: 10.5606/tgkdc.dergisi.2013.6137
QR (Quick Response) Code

Geliş tarihi: 31 Ekim 2011 Kabul tarihi: 30 Mart 2012

Yazışma adresi: Dr. Zehra Karataş, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, 42080 Meram, Konya, Türkiye.

Tel: 0332 - 223 63 49 e-posta: zehrakaratas1975@hotmail.com



Şekil 1. Hastanın yüz görünümü.

Fizik muayenesinde tartısı 10.4 kg (50-75 persentil), boyu 73 cm (25-50 persentil), baş çevresi 46 cm (50-75 persentil) olarak ölçüldü. Genel durumu iyi, bilinci açık, çevresiyle ilgiliydi. Sağ üst göz kapağında başlayarak çeneye kadar uzanan yumuşak doku ödemi, hipertelorizm, basık burun kökü, geniş burun kemeri ve iki taraflı epikantusu olduğu görüldü (Şekil 1). Kardiyovasküler sistem muayenesinde kalp sesleri şiddeti azalmıştı ve solunum sistemi muayenesinde ekspiryumda uzama vardı. Ekstremitelerinde sağ elde daha belirgin olmak üzere sağ kol ve bacakta

hemihipertrofi (sırasıyla sağ-sol ekstremiteler; el: 24-11 cm, bacak: 28-17.5 cm, kol: 19-13 cm) vardı. Ayrıca hidroseli ve prepsiyumda ödemli görünüm dikkat çekiciydi (Şekil 2, 3). Zeka gelişimi kronolojik yaşı ile uyumlu bulundu. Kliniğimizde beş aylıkken yapılan ekokardiyografik incelemede perikardiyal sıvı görülmezken 11 aylıkken yapılan incelemede sistolde 10 mm, diyastolde 4-5 mm kalınlığında perikard sıvısı saptandı (Şekil 4).

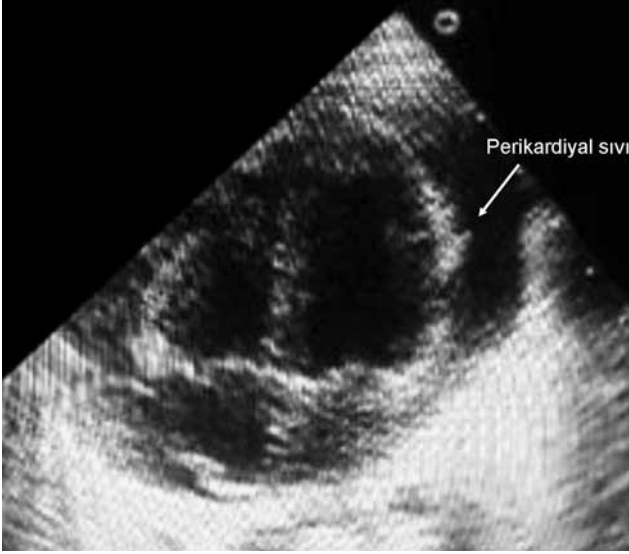
Hastanın bakılan tiroid fonksiyonları normal bulundu. Batın ve renal ultrasonografik incelemesi normal olan hastada viral perikardit düşüncesi ile çalışılan viral seroloji negatif olarak bildirildi. Yüzeysel ultrasonografi ve manyetik rezonans görüntüleme sol el ve bacakta lenfödem, lenfosintigrafide sağ üst ekstremitelerde lenfatik obstrüksiyon ile uyumlu radyoaktivite geçişi olmamasına bağlı sinyal değişiklikleri izlendi. Olgumuz, bulguları ve fotoğrafları ile Prof. Dr. RC Hennekam'a danışıldı; klinik tanı HS'nin mozaik tipi olarak yorumlandı, gen klonlanması maddi nedenlerden dolayı yapılamadı. Hastaya uzun zincirli yağlardan fakir orta zincirli yağlardan zengin diyet başlandı. Diyet ve diüretik (furosemid ve spironolakton) tedavisi sonrasında hastanın el ve ayağındaki ödemde bir miktar (yaklaşık 3 cm) gerileme oldu ve hasta ayakkabısını giymeye başladı. Ancak perikardiyal sıvının kalınlığında bir değişiklik olmaması üzerine 21 aylıkken totale yakın perikardiyektomi uygulandı. Perikard sıvısı şilöz vasıfta idi [protein 4.4 gr/dl (kan proteini 6.2 gr/dl), şeker 98 mg/dl (kan şekeri 101 mg/dl), laktik dehidrojenaz 138 IU/l (kan



Şekil 2. Hastanın sağ elde belirgin olan hemihipertrofik görünümü.



Şekil 3. Hennekam sendromuna özgü prepsiyum hipertrofisi.



Şekil 4. Ekokardiyografide perikardiyal efüzyonun görünümü.

laktik dehidrojenaz 278 IU/l), trigliserid 471 mg/dl (kan trigliseridi 163 md/dl) olarak ölçüldü; kültürde üreme olmadı. Perikardın patolojik incelemesi normal olarak değerlendirildi. Hastanın perikardiyektomi sonrası perikardiyal efüzyonu tekrarlamadı.

TARTIŞMA

Olgumuzda öncelikle yüzün sağ tarafında, sağ üst ve alt ekstremitelerde ve prepisyumda ödem bulunması nedeniyle doğuştan lenfödem sendromları düşünüldü. Literatüre bakıldığında ilk kez 1952 yılında Mann^[5] tarafından 6.5 yaşında bir hastada sol kolda doğuştan lenfatik ödem ve perikardiyal efüzyon birlikteliğinin tanımlandığı görüldü. Daha sonra 2008 yılında Nişli ve ark.^[6] perikardiyal efüzyonlu HS tanısı konulan üç yaşında bir erkek hasta tanımlamışlardır. Hennekam sendromunda tipik yüz görünümü; midfasiyal hipoplazi, basık burun kökü, hipertelorizm, epikantus, uzun filtrum, gingival hipertrofi, küçük ağız ve düşük kulaklarla karakterizedir (Şekil 1). Bazı olgularda yüz görüntüsü tipik olmayabilir, özellikle heterozigot olan bu olgular HS varyantı olarak kabul edilmektedir.^[7] Yüz bulgularının, nöral krest dokusunun erken göçünü etkileyen lenfatik tıkanıklık sonucu oluştuğu ileri sürülmektedir.^[8] İntestinal lenfanjiyektazinin eşlik ettiği olgularda hipoproteinemi, hipogamaglobulinemi ve lenfositopeni görülebilir.^[9] Olgumuzda hipoproteinemi ve batında asit saptanmadı.

Hennekam sendromu lenfatik sistemin gelişimsel bir bozukluğu olduğundan, lenfatik kanallarda dilatasyon ve malformasyon gözlenir. Böylece, vücudun etkilenen bölgesinde lenfatik drenaj bozulur. Lenfödem genellikle

doğustandır; bazen dikkat çekici şekilde tek taraflı ve genellikle ilerleyicidir.^[8] Pulmoner lenfanjiyektazi varlığı hastalarda astım benzeri klinik bulgular ile ortaya çıkabilir.^[6] Hastamızda da benzer şekilde tekrarlayan solunum sıkıntısı nedeniyle akut bronşiolit tedavisi uygulandığı öğrenildi.

Hastamızın tipik fenotipik özelliklerinden dolayı HS olduğu düşünüldü. Ayırıcı tanıda doğuştan lenfödem sendromları, Turner sendromu, Noonan sendromu ve Milroy hastalığı düşünülmelidir.^[6] Hastamızın fenotipik özellikleri ile Turner ve Noonan sendromları dışlandı. Milroy hastalığı otozomal dominant, genellikle iki taraflı ve alt ekstremitelerde lenfödem ile karakterize bir hastalıktır. Hastamızda aile öyküsünün olmaması, lenfödem tek taraflı ve üst ekstremitelerde belirgin olması nedeniyle Milroy hastalığı düşünülmeydi.^[10] Ayrıca, lenfödem intestinal lenfanjiyektazi, serebrovasküler anomaliler, pitosis, sarı tırnak distrofisi, distikhiasis ve kolestaz eşlik edebilmektedir. Edinsel skarlara (travma, cerrahi, tümör, radyasyona bağlı fibrosis, filariasis ve enflamasyon) bağlı olarak da lenfödem gelişebilmektedir.^[6]

Hennekam sendromunun özgün bir tedavisi yoktur ancak var olan komplikasyonların semptomatik tedavisi yapılır. Nişli ve ark.^[6] ciddi perikardiyal efüzyonu olan HS'li bir çocuğa perikardiyosentez sonrası perikardiyal efüzyonun tekrarlaması nedeniyle perikard tüp drenajı uygulamışlardır. Hastamızda ise perikard efüzyonu tamponad yapacak boyutlara ulaşmamasına karşın diyet tedavisine yanıt vermediği için totale yakın perikardiyektomi yapıldı ve kontrollerde perikard efüzyonunun tekrarlamadığı görüldü. Diyet ve diüretik tedavisine karşın perikard efüzyonu sebat eden hastalarda perikardiyektominin etkin ve güvenilir bir yöntem olduğu izlenimi edinildi.

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. Hennekam RC, Geerdink RA, Hamel BC, Hennekam FA, Kraus P, Rammeloo JA, et al. Autosomal recessive intestinal lymphangiectasia and lymphedema, with facial anomalies and mental retardation. Am J Med Genet 1989;34:593-600.
2. Al-Gazali LI, Hertecant J, Ahmed R, Khan NA, Padmanabhan R. Further delineation of Hennekam syndrome.

- Clin Dysmorphol 2003;12:227-32.
3. Angle B, Hersh JH. Expansion of the phenotype in Hennekam syndrome: a case with new manifestations. Am J Med Genet 1997;71:211-4.
 4. Erkan T, Kutlu T, Cullu F, Celik M, Demir T, Tüysüz B, Tümay GT. Hennekam syndrome. Arch Pediatr 1998;5:1344-6. [Abstract]
 5. Mann TP. Hemihypertrophy left side of body; congenital lymphatic oedema of left arm; radiological enlargement of heart shadow. Proc R Soc Med 1955 ;48:330-1.
 6. Nişli K, Oner N, Kayserili H, Ertuğrul T. A case of Hennekam syndrome presenting with massive pericardial effusion. [Article in Turkish] Turk Kardiyol Dern Ars 2008;36:325-8.
 7. Yasunaga M, Yamanaka C, Mayumi M, Momoi T, Mikawa H. Protein-losing gastroenteropathy with facial anomaly and growth retardation: a mild case of Hennekam syndrome. Am J Med Genet 1993;45:477-80.
 8. Van Balkom ID, Alders M, Allanson J, Bellini C, Frank U, De Jong G, et al. Lymphedema-lymphangiectasia-mental retardation (Hennekam) syndrome: a review. Am J Med Genet 2002;112:412-21.
 9. Gabrielli O, Catassi C, Carlucci A, Coppa GV, Giorgi P. Intestinal lymphangiectasia, lymphedema, mental retardation, and typical face: confirmation of the Hennekam syndrome. Am J Med Genet 1991;40:244-7.
 10. Brice G, Child AH, Evans A, Bell R, Mansour S, Burnand K, et al. Milroy disease and the VEGFR-3 mutation phenotype. J Med Genet 2005;42:98-102.