

Asım Kalkan, Mustafa Gökçe*, Mehmet Erdem Memetoğlu¹
Departments of Emergency and *Cardiology, Faculty of Medicine,
Karadeniz Technical University, Trabzon
¹Clinic of Cardiovascular Surgery, Gümüşhane State Hospital,
Gümüşhane-Turkey

References

1. Koca I, Koca AF. Poisoning by mad honey: a brief review. Food Chem Toxicol 2007; 45: 1315-8. [CrossRef]
2. Sütlüoğlu N, Mat A, Satganoğlu Y. Poisoning by toxic honey in Turkey. Arch Toxicol 1993; 67: 148-50. [CrossRef]
3. Aliyev F, Türkoğlu C, Çeliker C. Nodal rhythm and ventricular parasystole: an unusual electrocardiographic presentation of mad honey poisoning. Clin Cardiol 2009; 32: 52-4. [CrossRef]
4. Gündüz A, Durmuş I, Türedi S, Nuhoğlu I, Öztürk S. Mad honey poisoning-related asystole. Emerg Med J 2007; 24: 592-3. [CrossRef]
5. Dursunoğlu D, Gür S, Semiz E. A case with complete atrioventricular block related to mad honey intoxication. Ann Emerg Med 2007; 50: 484-5. [CrossRef]

Address for Correspondence/Yazışma Adresi: Dr. Asım Kalkan
Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Acil Tıp Anabilim Dalı, 61080,
Trabzon- Türkiye
Phone: +90 462 377 57 15 Fax: +09 462 377 56 00
E-mail: drasimkalkan@hotmail.com

Available Online Date/Çevrimiçi Yayın Tarihi: 13.04.2012

©Telif Hakkı 2012 AVES Yayıncılık Ltd. Şti. - Makale metnine www.anakarder.com web sayfasından ulaşılabilir.

©Copyright 2012 by AVES Yayıncılık Ltd. - Available on-line at www.anakarder.com
doi:10.5152/akd.2012.105

Ailesel arteriyel tortuosite sendromu

Familial arterial tortuosity syndrome

Giriş

Arteriyel tortuosite sendromu (ATS; MIM 208050) büyük ve orta çaplı arterlerde elongasyon, tortuosite ve anevrizma gelişimi ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif geçişli bir konnektif doku hastalığıdır. Tipik dismorfik özelliklerinin yanında pulmoner arterler ve aortada fokal stenozlar sonucu pulmoner ve sistemik hipertansiyon hastalığına eşlik edebilmektedir (1). Aynı aileden üç olguyu klinik ve radyolojik özellikleri ile sunmayı uygun bulduk.

Olgu Sunumu

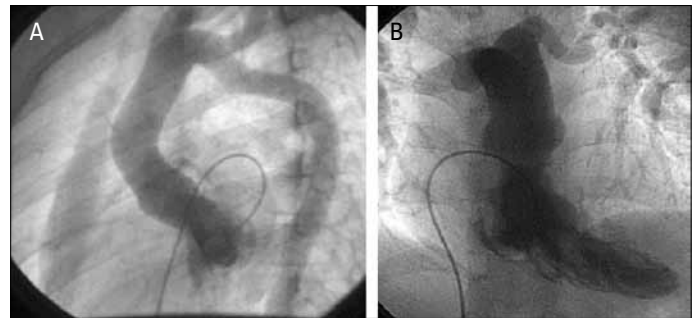
On bir yaşında erkek olgu üfürüm etiyojisi nedeniyle başvurdu. Fizik muayenede boyu 146 cm (%50-75), vücut ağırlığı 33.5 kg (%25-50), TA: 120/90 mmHg (90. persentil: 119/78 mmHg), nabız: 72/dk, sternum sol üst kenarda 2/6 sistolik üfürüm yanında dismorfik görünüm (dar ve uzun yüz, sivri burun, mikroftalmi, aşağı eğimli palpebral fissürler, büyük kulaklar, dar ve yüksek damak, mikrognati, uzun filtrum), miyopi, gevşek cilt yapısı ve eklemlerde elastikiyet mevcuttu. Özgeçmişinde 45 günlük pilor stenozu ve 1.5 yaşında hipospadias operasyonu öyküsü olan ve psikomotor gelişimi normal olan olgumuzun ebeveynleri arasında 3. derece akrabalık mevcuttu. Fenotipik olarak olgumuza benzeyen babanın çocukluk döneminde inguinal herni operasyonu geçirdiği ve erkek kardeşin konjenital kalp hastalığı (arkus aorta anomalisi) nedeniyle izlendiği öğrenildi. Ekokardiyografide arkus aortada elongasyon ve

Tortuos görünüm, küçük atriyal septal defekt ve 4. derece triküspit yetmezliği saptandı. Kateterizasyonda Qp/Qs=1, basınçlar pulmoner arterlerde 110/50 (60) mmHg, sağ ventrikülde 110/0-10 mmHg, aortada 130/0-10 mmHg bulundu. Sineanjiyografilerde transvers aortanın aşağı yerleşimli ve elonge görünümde olduğu, sefalik damarlarda dallanma anomalisi bulunduğu, ana pulmoner arterin ve sağ pulmoner arterin geniş, sol pulmoner arterin ise elonge ve tortuos yapıda olduğu ve pulmoner arter yatağında fokal darlıkların olduğu görüldü (Resim 1a,b). Çok kesitli bilgisayarlı tomografi (BT)'de aorta sefalik damarlar ve pulmoner arterde yaygın arteriyel Tortuosite varlığı saptandı. Hastaya pulmoner hipertansiyon nedeniyle düşük doz salisilat ve sistemik hipertansiyona yönelik enalapril başlandı.

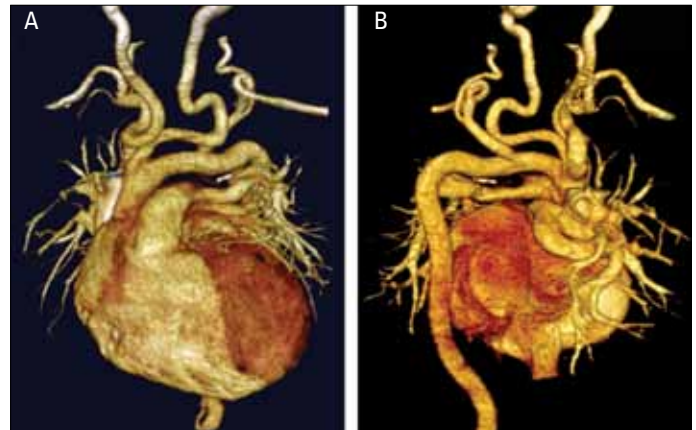
Benzer dismorfik bulguları olan olgumuzun babası ve kardeşinde de ailesel ATS düşünülerek BT tetkikleri yapıldı ve kardeşinde (Resim 2a,b) ve babada (Resim 3a,b) yaygın arteriyel tortuosite varlığı saptandı. Her iki olguda da klinik, EKG ve ekokardiyografik olarak kalp yetmezliği bulguları mevcut değildi ve efor kapasiteleri normal sınırlar içinde bulundu. Olguların tümünde açlık kan glikoz ve lipid düzeyleri normal saptandı. Ancak babaya daha önce gut hastalığı tanısı konulduğu, ürik asit düzeyinin 10.5 mg/dL iken allopürinol tedavisi ile 4 mg/dL'ye düştüğü öğrenildi. Çocuklarda hiperürisemi saptanmadı.

Tartışma

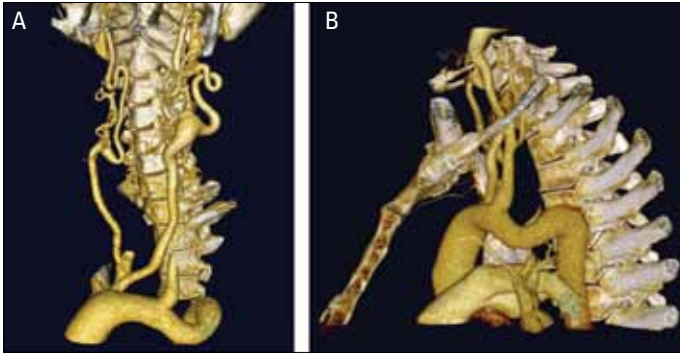
Arteriyel Tortuosite sendromu sistemik ve pulmoner arterlerde yaygın tortuosite, elongasyon ve/veya anevrizma formasyonları ile karakterize nadir görülen bir konnektif doku hastalığıdır. Aorta ve dalları yanın-



Resim 1. A) Sineanjiyografi: transvers aortanın elonge görünümde olduğu, sefalik damarlarda dallanma anomalisi görülmüyor; B) Sineanjiyografi: ana pulmoner arterin ve sağ pulmoner arterin geniş, sol pulmoner arterin ise elonge ve tortuos yapıda olduğu ve pulmoner arter yatağında fokal darlıkların olduğu görülmüyor



Resim 2. A, B) Bilgisayarlı tomografi: -Büyük ana damarlarda ve sefalik damarlarda yaygın arteriyel tortuosite görülmüyor



Resim 3. A, B) Bilgisayarlı tomografi: Transvers aortanın elonge görünümünde olduğu, sefalk damarlarda yaygın arteriyel tortuosite görülüyor

da koroner, kraniyal, mezenterik, renal ve periferik arterleri de içeren orta-büyük çaplı arterler etkilenir. Ciltte esnek yapı ve eklemlerde hipermobilité sık görülen bulgulardır. Hastalığın diğer tipik özellikleri arasında uzun yüz görünümü, aşağı eğimli palpebral fissürler, mikrognati, büyük kulak sayvanı, yüksek damak, gaga burun, araknodaktili, laringomalazi, eklem kontraktürleri, pektus deformitesi, ingiunal, diafragma-tik ve hiatal herniler, barsaklarda elongasyon ve hipotoni sayılabilir (2). İlk olgumuzun tanı almasını takiben baba ve küçük kardeşin dismorfik özelliklerinin olgumuza ve literatürdeki diğer olgulara olan benzerliği nedeniyle onlara da radyolojik değerlendirme yaparak yaygın arteriyel değişiklikleri gösterdik. Olgunun annesi ve ablası ise fenotipik olarak normal görünümde oldukları için ileri değerlendirme yapılmadı.

Literatürde 50'den az ATS'li olgu bildirilmiştir (3). Moleküler genetik çalışmaları ile bu olgularda kromozom 20q13.1'de SLC2A10 mutasyonları gösterilmiştir (2, 4, 5). Bu gen aynı zamanda tip 2 DM etiyolojisinde suçlanan glikoz transporter GLUT10'u da kodlamaktadır. Ancak Callewaert ve ark. (2) 12 aileden toplam 16 hastada yaptıkları klinik, moleküler ve biyokimyasal analizlerde hastalarda ve heterozigot taşıyıcıların hiç birinde HbA1C ve oral glikoz testlerinde bozukluk saptamamıştır. Bizim olgularımızın açlık glikoz değerleri normal sınırlar içinde bulundu.

Pulmoner arter dallarındaki elongasyon ve tortuositeye eşlik eden fokal darlıklar nedeniyle ATS olguları genellikle pulmoner hipertansiyon ile tanı almaktadırlar. Damarların mediyasten içindeki lokalizasyonu ve anormal anatomileri nedeniyle günümüzde hastalara ilk seçenek olarak hibrit cerrahi uygulanmakta ve başarılı sonuçlar alınmaktadır. Vicchio (6) ve Santoro'nun (7) bildirdikleri olgularda genel anestezi ve açık cerrahi ile periferik pulmoner arter darlıklarına stent implantasyonu ve takiben pulmoner arter rekonstrüksiyonu ile olguların pulmoner arter basınçlarında düzelleme sağlanmıştır. Üç olgumuzun da klinik yakınması yoktu ve efor kapasiteleri normal düzeyde bulundu. Ancak ilk hastada iki kez yapılan kateterizasyonda sistemik ve pulmoner hipertansiyon saptandı. Kısa süreli bosentan tedavisinden yarar görmeyen olgunun pulmoner arterlerindeki darlıklara girişim planlandı.

Sistemik arteriyel tutulum nedeniyle hastalar renal arter stenozu, aort anevrizması, inme ve kardiyak hipertrofi ile başvurabilir. Hastalarda ölüm sebebi genellikle pulmoner arter dallarındaki darlıklar, sistemik

hipertansiyon ve pulmoner hipertansiyon olarak bildirilmiştir. Koroner tutulum ve arteriyel rüptür de erken yaşlarda mortalite nedeni olabilmektedir (2, 8). Arteriyel tortuosite sendromu için spesifik bir tedavi olmaması nedeniyle komplikasyonların erken tanı ve tedavisi için uzun süreli yakın izlem gereklidir.

Sonuç

Sonuç olarak ATS, nadir görülen, cilt ve eklemlerde hiperelastisite, atipik yüz görünümü, büyük ve orta boy arterlerde yaygın uzama ve kıvrımlaşma ile kendini gösteren bir sendromdur. Etkilenen organ sistemlerine göre farklı klinik özellikler sergileyen bu sendromun uzun süreli takibi, ciddi komplikasyonların erken tanınması ve tedavisi, mortalite ve morbiditenin önlenmesi açısından önemlidir.

Murat Çiftel, Fırat Kardelen, Ayşe Şimşek, Özlem Turan, Gayaz Akçurum, Halil Ertuğ

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi Bölümü, Antalya-Türkiye

Kaynaklar

1. Al Fadley F, Al Manea W, Nykanen DG, Al Fadley A, Bulbul Z, Al Halees Z. Severe tortuosity and stenosis of the systemic, pulmonary and coronary vessels in 12 patients with similar phenotypic features: a new syndrome? *Cardiol Young* 2000; 10: 582-9.
2. Callewaert BL, Willaert A, Kerstjens-Frederix WS, De Backer J, Devriendt K, Albrecht B, et al. Arterial tortuosity syndrome: clinical and molecular findings in 12 newly identified families. *Hum Mutat* 2008; 29: 150-8. [CrossRef]
3. Marwah A, Shah S, Suresh PV, Maheshwari S. Arterial tortuosity syndrome: A rare entity. *Ann Pediatr Cardiol* 2008; 1: 62-4. [CrossRef]
4. Coucke PJ, Wessels MW, Van Acker P, Gardella R, Barlati S, Willems PJ, et al. Homozygosity mapping of a gene for arterial tortuosity syndrome to chromosome 20q13. *J Med Genet* 2003; 40: 747-51. [CrossRef]
5. Faiyaz-Ul-Haque M, Zaidi SH, Wahab AA, Eltohami A, Al-Mureikhi MS, Al-Thani G, et al. Identification of a p.Ser81Arg encoding mutation in SLC2A10 gene of arterial tortuosity syndrome patients from 10 Qatari families. *Clin Genet* 2008; 74: 189-93. [CrossRef]
6. Vicchio M, Santoro G, Carrozza M, Caianiello G. Hybrid approach in a case of arterial tortuosity syndrome. *Interact Cardiovasc Thorac Surg* 2008; 7: 736-7. [CrossRef]
7. Santoro G, Caianiello G, Rossi G, Farina G, Russo MG, Calabrò R. Hybrid transcatheter-surgical strategy in arterial tortuosity syndrome. *Ann Thorac Surg* 2008; 86: 1682-4. [CrossRef]
8. Erdem A, Erol N, Zeybek C, Çelebi A. Arterial tortuosity syndrome in two cases. *Türk Kardiyol Dern Arş* 2010; 38: 576-9.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Murat Çiftel

Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Bölümü,

Dumlupınar Bulvarı, 07059, Kampüs, Antalya-Türkiye

Tel: +90 242 249 65 20 Faks: +90 242 227 43 20

E-posta: nefrotik@hotmail.com

Çevrimiçi Yayın Tarihi/Available Online Date: 13.04.2012

©Telif Hakkı 2012 AVES Yayıncılık Ltd. Şti. - Makale metnine www.anakarder.com web sayfasından ulaşılabilir.

©Copyright 2012 by AVES Yayıncılık Ltd. - Available on-line at www.anakarder.com
doi:10.5152/akd.2012.106