



Hipertansiyonu, Renal İnfarktı ve Morgagni Hernisi Olan Marfan Sendromlu Bir Olgu

Doğu Karahan*, İdris Şahin**, Erdem Toylak*, İlhami Berber*, Hülya Taşkapan**

* İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya

** İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı Nefroloji Bilim Dalı, Malatya

Marfan sendromu 15. kromozomda mutasyonlar ile oluşan konnektif dokunun otozomal dominant kalıtım ile geçen bir hastalıktır. Kardiyovasküler hastalıklar ve diafragmatik hernileri de içeren yumuşak doku herniasyonları Marfan sendromunda görülebilen durumlardır.

Olgu: 22 yaşında erkek hasta, hipertansiyonun klinik bulguları ile nefroloji polikliniğine başvurdu. Hastanın değerlendirmesinde Morgagni diafragmatik herni ve renal infarkt tespit edildi. Hastanın yapılan muayenesinde Marfan sendromunu düşündüren fiziksel görünümüne sahipti. Radyolojik değerlendirmeler sağ konjenital diafragmatik Morgagni hernisi ve renal infarktı ortaya çıkardı.

Sonuç: Marfan sendromunda akselere hipertansiyon varlığında renal infarkt akla gelmelidir. Ayrıca hastalarda diafragma yüksekliği varsa Morgagni hernisi olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Marfan Sendromu, Renal İnfarkt, Morgagni Hernisi

A Case of Marfan Syndrome with Hypertension, Renal Infarct and Morgagni Hernia

Background: Marfan syndrome is an autosomal dominant disorder of connective tissue caused by mutations in the chromosome 15. Cardiovascular disorders and soft tissue hernias including diaphragmatic hernias may be seen in Marfan syndrome

Objective: A 22 years-old male patient admitted to our clinic with clinical features of hypertension and we found Morgagni diaphragmatic hernia and renal infarct at the evaluation. He had the clinical outlook of Marfan syndrome. Radiological investigations demonstrated a right congenital diaphragmatic Morgagni hernia and renal infarct.

Conclusion: Because, Marfan syndrome is presented with several clinical manifestations which can be seen at different ages from neonatal age to elder ages; diaphragmatic hernia should remind Marfan syndrome and further clinical evaluations should be performed. We report a patient with Morgagni diaphragmatic hernia which may be seen as a rare complication of Marfan syndrome and renal infarct without aort or renal dissection and aneurysm.

Key Words: Marfan Syndrome, Renal Infarct, Morgagni Hernia

Marfan Sendromu 1/10,000 sıklıkta görülen konnektif dokunun otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Hastalık 15. kromozomda mutasyon sonucu oluşmaktadır.¹

Ciddi Marfan Sendromu üç klinik özellik ile karakterizedir. Bu özellikler başta eklem ve iskelet değişiklikleri olmak üzere lenste dislokasyon ve aort anevrizmasıdır.¹ Hastalıkta en önemli morbidite ve mortalite nedenlerini kardiyovasküler değişiklikler oluşturmaktadır. Aort anevrizması dışında en sık mitral kapak prolapsusu olmak üzere mitral kapak bozuklukları ve aort kapak hastalıkları görülebilmektedir. Bulgular yaşla birlikte ve değişen zamanlarda ortaya çıkabilmektedir.¹

Ayrıca, Marfan sendromu ile birlikte aort anevrizması, renal arter anevrizması ve/veya aort diseksiyonuna eşlik eden böbrek enfarktüsleri görülebilmektedir.⁴ İnguinal

herni, insizyonel herni Marfan sendromunda seyrek görülebilen diğer klinik özelliklerdir.^{1,2,3}

Biz makalemizde, Marfan sendromu ile birlikte gördüğümüz Morgagni hernisi ve renal infarktı olan bir olguyu sunacağız.

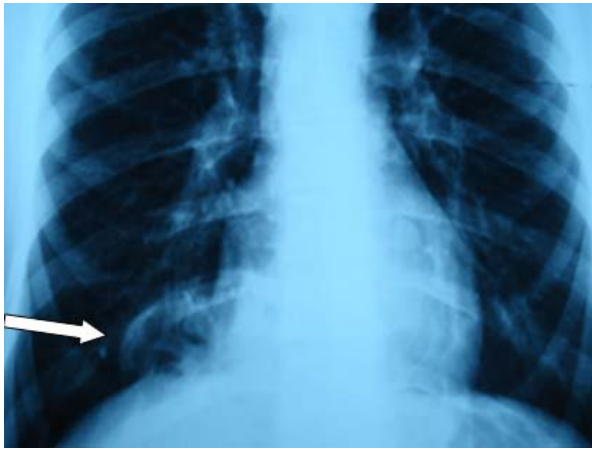
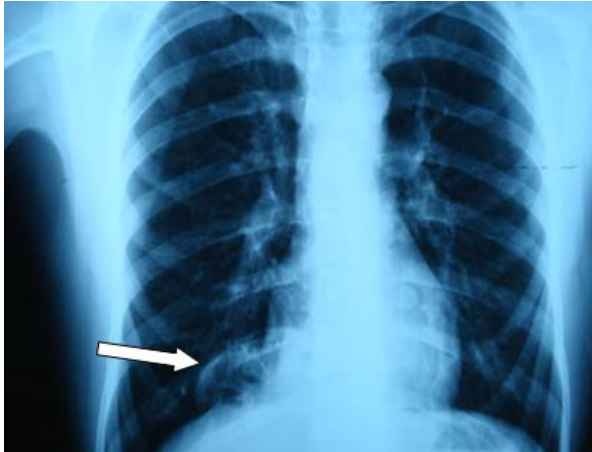
Olgu

22 yaşında erkek hasta yaklaşık 10 ay önce baş ağrısı, halsizlik şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Hastanın muayenesinde, hasta zayıf, uzun boylu, ince yapıya sahipti ve hafif kifoskolyozu mevcuttu. El ve ayak parmakları uzun ve inceydi. Muayenesinde hastanın kan basıncı 140/90 mm Hg olarak tespit edildi. Sistemik değerlendirmesinde özellik saptanmadı, pretibial ödemi mevcut değildi. Hastanın özgeçmişinde bir özellik yoktu. Ailesinde hipertansiyon öyküsü mevcut değildi. Hastanın başvuru sırasında yapılan tetkiklerinde tam kan sayımı ve tam idrar tetkikinde özellik yoktu. Hastanın laboratuvar tetkiklerinde açlık kan şekeri: 91

Başvuru Tarihi: 27.04.2009, Kabul Tarihi: 05.01.2010

mg/dl, kreatinin: 0,89 mg/dl, albumin: 5g/dl, AST: 17 U/L, ALT: 24 U/L, LDH: 203, Na: 137mmol/l, K: 4,7 mmol/l, kalsiyum: 9.7 mg/dl olarak tespit edildi. 24 saatlik idrar protein değerlendirmesinde 0,9 gr/gün proteinüri tespit edildi. Hastaya kan basıncı takibi planlandı. Takiplerinde kan basınçlarının yüksek seyrettiği ve zaman zaman 190/120 mm Hg'ya çıktığı gözlemlendi. Hastaya hipertansiyon açısından değerlendirmek amacıyla renal doppler USG yapıldı ve sonucu normal olarak değerlendirildi.

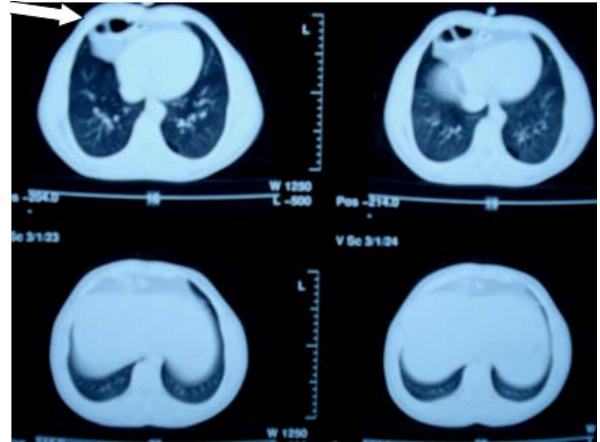
Hipertansiyon etyolojisi ve otoimmün hastalık açısından değerlendirilen hastaya yapılan tiroid fonksiyon testleri değerlendirilmesinde hasta ötiroid (sT3: 2,59 pg/ml; sT4: 1,18 ng/dl, TSH: 1,28 mIU/ml) değerlendirildi. Hastanemiz laboratuvar normal değerleri, sT3:1,8-4,2 pg/ml, sT4: 0,8-1,9 ng/dl, TSH: 0,4-4 mIU/ml şeklindedir. Kortizol: 9,9 µg/dl (normali: 2,5-12,5 µg/dl), ACTH: 9,6 pg/ml(normali: 0-46 pg/ml), serolojik testlerden C4: 0,203 gr/l (normali: 0,15-1,8 gr/l), ANA, anti dsDNA, p-ANCA, c-ANCA negatif, hepatit B yüzeyel antijeni ve anti hepatit C antikoru açısından negatif olarak değerlendirildi. Hastanın zaman zaman göğsünde batıcı tarzda ağrı tarif etmesi üzerine



Şekil 1. Morgagni hernisinin PA akciğer grafisi görüntüsü.

çekilen akciğer grafisinde sağ akciğer bazalinde kalp gölgesi bitişinde heterojen kistik, nispeten düzgün sınırlı lezyon tespit edildi (Şekil 1). Bunun üzerine kontrastlı toraks tomografisi çekildi. Akciğer grafilerinde bir diğer özellik de vertebralarda hafif kifoskolyozun olmasıydı. Tomografide sağ önde parakardiyak alanda Morgagni hernisi ile uyumlu barsak segmentleri tespit edildi (Şekil 2). Hastada karakteristik vücut özelliklerinin olması, kifoskolyozun olması ve diafragmatik herni olması nedeni ile Marfan Sendromu düşünülerek kardiyolojik değerlendirme planlandı. Ekokardiyografik değerlendirme patoloji saptanmadı, lens subluksasyonu açısından değerlendirilen hastada patoloji saptanmadı.

Hastaya trandolapril 2 mg- verapamil 180 mg kombinasyon tedavisi başlandı ve hasta takibe alındı. Kontrolde hastanın artan halsizlik ve baş ağrısı ve eforla olan nefes darlığı mevcuttu. Tansiyon takibi normal olan hastanın proteinürisi 0,24 gr/gün olarak ölçüldü. Hastanın kalp atımları 49/dk idi ve çekilen elektrokardiyografisinde sinus bradikardisi mevcuttu. Hastanın bradikardisi verapamille bağlı olarak düşünülerek trandolapril- verapamil tedavisi kesilerek



Şekil 2. Morgagni hernisinin toraks tomografisindeki görünümü

Hipertansiyonu, Renal İnfarktı ve Morgagni Hernisi Olan Marfan Sendromlu Bir Olgu

ramipril 10 mg tedavisine geçildi. Bir sonraki kontrolünde tansiyonları düzenli olan hastanın şikayetleri devam etmekteydi. Holter yapılan hastada en düşük dakikada 40 atım olmak üzere bradikardi mevcuttu ve zaman zaman hızları dakikada 153 atıma çıkan sık taşikardi atakları mevcuttu. Hastaya renal ultrason değerlendirmesi yapıldı Ultrasonda sağ böbrek boyutları sola göre azalmış izlendi. Sağ böbrek üst pol medikal kesim parankiminde yaklaşık 2,7x1,5 cm boyutlarda şüpheli hipoekoik heterojen alan izlendi ve enfekt? olarak yorumlandı. Bunun üzerine hastaya renal angiografi yapıldı Renal angiografide sağ böbrek inferolateralde avasküler alan tespit edildi. Takibe alınan hastanın ramipril 10 mg tedavisi ile tansiyonu normal seyretmekte olup, hastanın bradikardisi takiple düzeldi. Kontrollerde hastanın proteinürisi negatif seyretti. Morgagni hernisi açısından genel cerrahi tarafından değerlendirilen hastaya elektif cerrahi önerildi.

Tartışma

Marfan sendromu tanı konması nispeten zor bir hastalıktır.¹ Karakteristik vücut yapısı tanıda en önemli özellik olarak görünmektedir. Hastalığın bütün özelliklerinin aynı anda bulunmaması ve yaşla ortaya çıkması tanıyı zorlaştırmaktadır.¹ Bizim olgumuzda aort koarktasyonu, lens subluksasyonu gibi özellikler yoktu fakat karakteristik vücut yapısı, kifoskolyoz ve yumuşak doku laksitesi mevcuttu, ailede marfan sendromunun klinik özelliklerinin taşıyan birey yoktu. Fibrillin 1 ve fibrillin 2 genindeki mutasyonların genetik olarak saptanması kesin tanı konması yolunda belirgin fayda sağlamıştır.¹

Bununla birlikte bu genetik testlerin yaygınlaşmamış olması ve vakaların %78'inde tespit edilebilmesi nedeniyle şüpheli vakalarda kesin değerlendirme yapmak zor olmaktadır.² Bizim olgumuzda fibrillin gen mutasyonu çalışmadık. Olgumuzda hipertansiyon ve proteinüri mevcuttu. Proteinüri yüksek tansiyon ile ilişkilendirilebilir. Hastada proteinüri yapabilecek başka bir patoloji bulunamadı ve uygulanan antihipertansif ve anjiotensin konverteng enzim inhibitörü tedavisi ile kontrol altına alındı. Bu Marfan Sendromu olgusunda tansiyon yüksekliğinin ekstra bir önemi daha mevcuttur.. Olguda aort anevrizması bulunmasa da ilerleyen zamanda hastalığa bağlı gelişme riski bulunmaktadır ve mevcut hipertansiyon aort anevrizması gelişme riskine ekstra katkıda bulunabilir ve şiddetini artırabilir.

Marfan Sendromunda yumuşak doku laksitesinde artışa bağlı olarak herni gelişme riskinde artış bilinmektedir. Literatürde insizyonel, diafragmatik ve inguinal herni ile

birliktelik görülmüştür.^{2,3,5} Bizim olgumuzda Morgagni hernisi mevcuttu. Literatür taramamızda Marfan sendromu ile Morgagni hernisi birlikteliğinin nadir olgularda bildirildiğini tespit ettik.

Olgumuzda diğer bir özellik renal infarkt alanının bulunmasıydı. Renal infarkt genellikle malign hipertansiyon, şiddetli ateroskleroz, travma, Marfan sendromu, Ehler-Danlos sendromu gibi hastalıklar sonucu oluşan arteriyel diseksiyon ile birlikte görülür. Nadir vakalarda sağlıklı kişilerde de bu durum bildirilmiştir.⁴ Hastamıza yapılan anjiografide renal arterlerde diseksiyon ve patoloji saptanmadı, ayrıca çekilen toraks tomografisinde aort diseksiyonu yoktu. Renal infarkt, bu olguda Marfan sendromu ve malign hipertansiyonun birlikte olmasından kaynaklanabilir, fakat etyoloji tam olarak aydınlatılmadı ve takip planlandı.

Sonuç

Marfan Sendromu, geniş klinik spektrumu olan genetik bir hastalıktır. Hastalığın şiddeti çok farklılıklar gösterebilmektedir. Hipertansiyon varlığında sekonder nedenler düşünülmelidir. Ayrıca diyafragma hernisi eşlik edebilir. Karakteristik vücut yapısı, genetik testler, göz ve kardiyak anomaliler tanıda temel özellikler olarak görülmekle birlikte yumuşak doku, kas ve iskelet sisteminin her yerinde anomaliler görülebilmektedir.

Kaynaklar

1. Prockop JD, Kuivaniemi H, Tromp G; Leena AK. Inherited disorders of connective tissue. In: Braunwald E, Fauci AS, Kasper DL. et al (eds). Harrison's Principles of Internal Medicine, 15th edition, McGraw Hill, 2290–2300, International Edition, New York; 2003; pp: 2298–300.
2. Jacobs AM, Toudjarska I, Racine A, Tspouras P, Kilpatrick MW, Shanske A. A recurring FBN1 gene mutation in neonatal Marfan syndrome. Arch Pediatr Adolesc Med 2002;156: 1081–5.
3. Yetman AT, Greenberg SB, Ghaffar S. Diaphragmatic hernia. Pediatr Cardiol 2003;24: 307–8.
4. Alamir A, Middendorf DF, Baker P, Nahman NS Jr, Fontaine AB, Hebert LA. Renal artery dissection causing renal infarction in otherwise healthy men. Am J Kidney Dis, 1997;30(6): 851–5.
5. Keswani RN, Prachand VN, Te HS. Paraesophageal hernia: a rare presentation of Marfan syndrome in adults. Gastrointest Endosc, 2007; 66(5):1050–2.

İletişim Adresi:

Dr. Doğu KARAHAN
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi
İç Hastalıkları Anabilim Dalı, MALATYA
Tlf: 0 506 531 11 25
Faks: 0 422 341 07 28
E-mail: dogukarahan@windowslive.com

