



Neonatal Dönemde Tanı Alan İvemark Sendromu Vakası

İvemark Syndrome Case Diagnosed in Neonatal Period

● Fahrettin Duymus¹, ● Ahmet Sert², ● Murat Konak³, ● Mehmet Alkılıç Horasanı Öç⁴

¹Selcuk University School of Medicine Department Medical Genetics, Konya, Turkey

²Selcuk University School of Medicine Department of Pediatrics, Division of Pediatric Cardiology, Konya, Turkey

³Selcuk University School of Medicine Department of Pediatrics, Division of Neonatology, Konya, Turkey

⁴Selcuk University School of Medicine Department of Medicine Sciences Program of Cardiovascular Surgery Konya, Turkey

ÖZ

İvemark sendromu, iç torako-abdominal erken embriyonik gelişim sırasında sol-sağ eksen oryantasyonunun bozulmasından kaynaklanan nadir görülen sendromdur. İvemark sendromunda, dalak anormallikleri, abdominal iç organların anormalliği ve kardiyak defektler görülebilmektedir. Kardiyak defektler İvemark sendromunun önemli bir komponentidir ve prognoz ile yakın ilişkilidir. Bu yazıda, ekokardiyografik bulgularla İvemark sendromu tanısı alan 5 günlük bir vaka tanımlanmış ve erken tanının önemini vurgulanması amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Aspleni, atriyal izomerizm, İvemark sendromu, konjenital kalp hastalığı.

GİRİŞ

Konjenital kalp hastalığı, dünya genelinde canlı doğumların yaklaşık %0,8 ila %1,2'sini etkileyen, en sık teşhis edilen konjenital bozukluklardan biridir (1). İvemark sendromu, yaklaşık olarak 10.000-40.000 canlı doğumda 1 görülür ve kardiyak defektler sendromunun önemli bir komponentidir (2). Kardiyak defektlerin ciddiyetiyle ilişkili olarak hastalarda siyanoz, kalp yetmezliği bulguları görülebilmektedir ve erken neonatal dönemde prognoz ile yakın ilişkilidir.

OLGU

Beş günlük kız bebek solunum sıkıntısı nedeniyle getirildi. Öyküsünde 42 yaşında G9P7A2 anneden 38 hafta 5 günlük NSVY ile 3050 gram doğduğu öğrenildi. Mülteci olduğu öğrenilen annenin antenatal öyküsü net olarak öğrenilemedi. Fizik muayenesinde boyu

ABSTRACT

İvemark syndrome is a rare syndrome that results from the distortion of left-right axis orientation during early internal thoraco-abdominal embryonic development. Spleen abnormalities, abdominal internal organs abnormalities and cardiac defects can be seen in İvemark syndrome. Cardiac defects are an important component of İvemark syndrome and are closely related to prognosis. In this article, a 5-day case diagnosed with İvemark syndrome with echocardiographic findings is described and it is aimed to emphasize the importance of early diagnosis.

Keywords: Asplenia, atrial isomerism, congenital heart disease, İvemark syndrome.

49 cm, ağırlığı 2990 gram, baş çevresi 33 cm idi. Aktif hareketli olan olgunun santral siyanozu mevcut olup saturasyonu %73 idi. Kalp oskültasyonunda sternumun sol alt kenarında 3/6 pansistolik üfürüm saptandı. Ekokardiyografik incelemesinde tek ventrikül tipi geniş VSD, tek AV kapak, tek atriyum, pulmoner atrezi, patent duktus arteriyozus, duktus bağımlı pulmoner dolaşım, total anormal pulmoner venöz dönüş anomalisi saptandı (**Resim 1** ve **Resim 2**). PGE1 infüzyon tedavisi başlandı. Batın ultrasonografisinde karaciğer orta hattı izlendi ve dalağın mevcut olmadığı tespit edildi. İvemark sendromu tanısı konulan hastanın genetik değerlendirmesi yapıldı. Hastanın eşlik eden dismorfik bulgusu yoktu. Kromozom analizi sonucu 46,XX idi ve daha ileri incelemede GDF1 geni tüm gen dizi analizinde mutasyon saptanmadı. Kalp damar cerrahisi tarafından cerrahi tedavi planlandı.

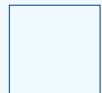
Corresponding Author: Fahrettin Duymus

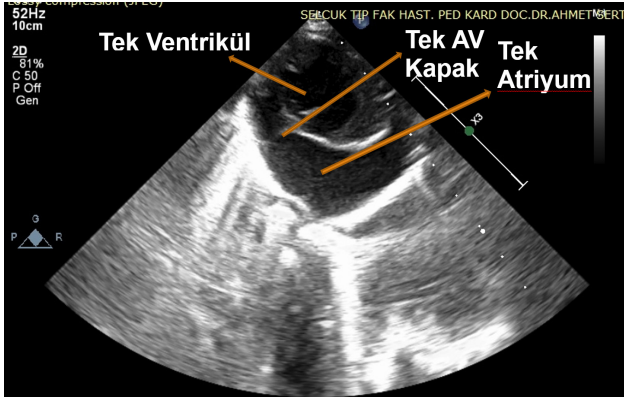
Address: Selcuk University School of Medicine Department Medical Genetics, Konya, Turkey

E-mail: duymus@gmail.com

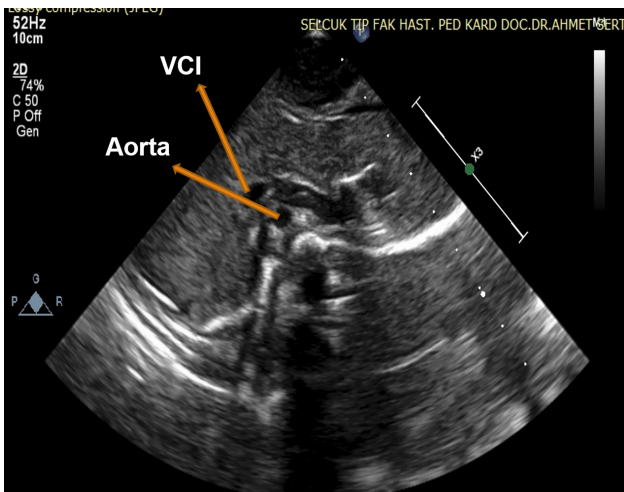
Başvuru Tarihi/Received: 09.12.2020

Kabul Tarihi/Accepted: 29.12.2020





Resim 1. Tek AV kapak, ortak atriyum ve tek ventrikül görüntüsü



Resim 2. Subkostal görüntülemelerde aort ve inferior vena cava'nın (İVC) omurganın sağında ve karaciğerin orta hatta yerleşimli olduğu görülmekte

TARTIŞMA

İvemark sendromu, çoklu sistem tutulumu olan nadir bir konjenital anomalidir. Çoğu vaka bilinmeyen nedenlerle rastgele ortaya çıkar yani sporadiktir. Literatürde İvemark sendromuyla ilgili olarak tek bir genden kaynaklanan mutasyonlar ve kromozomal anomaliler bildirilmiştir (3,4). İnsan çalışmalarından ve hayvan modellerinden elde edilen bilgiler etyolojide genetik ve epigenetik etkilerin rol alabileceğini göstermektedir ve sendromunun kesin nedeni hala belirsizliğini korumaktadır (5). Hastamızın genetik incelemesinde kromozom analizi sonucu 46,XX idi ve yapılan GDF1 geni tüm gen dizi analizinde mutasyon saptanmadı.

İvemark sendromlu hastalarda kardiyak ve kardiyak olmayan anomaliler görülebilmektedir. Hastalarda siyanoz, dispne, disfaji, enfeksiyonlara yatkınlık gelişebilir (6). Bu hastalarda kalp, sistemik ve pulmoner damarlar ve diğer organlar arasındaki uyumsuzluk nedeniyle yaşamı tehdit eden önemli problemler görülebilmektedir. Ve prognoz üzerinde olumsuz etkileri bulunmaktadır.

İvemark sendromu ile sıklıkla ilişkilendirilen kalp kusurları arasında anormal pulmoner venöz drenaj, çift çıkışlı sağ ventrikül, büyük damarların transpozisyonu, ventriküler veya atriyal septal defektler ve atrioventriküler kanal defekti bulunur (7). İvemark Sendromlu hastaların yaklaşık yüzde seksenbeşinde önemli pulmoner arter stenozu veya atrezisi vardır. Kritik pulmoner stenozu veya pulmoner atrezisi olan yenidoğanlarda hayatta kalma, patent duktus arteriyozus yoluyla pulmoner kan akışına bağlıdır. Hastamızda tek ventrikül tipi geniş VSD, tek AV kapak, tek atriyum, pulmoner atrezi, PDA, duktus bağımlı pulmoner dolaşım, total pulmoner venöz dönüş anomalisi mevcuttu ve PGE1 tedavisi almaktaydı.

İvemark sendromunda ciddi ekstra kardiyak anomaliler gözlenebilir. Bunlar arasında biliyer atrezi, bağırsak rotasyon anomalilikleri, dalak anomalilikleri, renal ve üriner sistem anomalileri yer alır (8,9). Aspleni veya hipospleni nedeniyle İvemark sendromlu hastalar özellikle kapsüllü organizmaların neden olduğu tekrarlayan enfeksiyonlar ve sepsis riski altındadır (10). Tüm hastalarda dalak fonksiyonunun değerlendirilmesi gereklidir. Hastamızda dalak yoktu ve sol taraf yerleşimli karaciğer vardı

SONUÇ

İvemark sendromu kardiyak ve ekstra kardiyak bulgularıyla ciddi mortalite ve morbidite ile sonuçlanabilen hayatı tehdit edici bir hastalıktır. Bu sendromun karakteristik özelliklerini taşıyan hastalara erken tanı ve multidisipliner bir ekiple erken müdahale, hastalığın prognozuna olumlu etki etmektedir.

ETİK BEYANLAR

Aydınlatılmış Onam: Bu çalışmaya katılan hasta(lar)dan yazılı onam alınmıştır.

Hakem Değerlendirme Süreci: Harici çift kör hakem değerlendirmesi.

Çıkar Çatışması Durumu: Yazarlar bu çalışmada herhangi bir çıkarıya dayalı ilişki olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışmada finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Yazar Katkıları: Yazarların tümü; makalenin tasarımına, yürütülmesine, analizine katıldığını ve son sürümünü onayladıklarını beyan etmişlerdir

KAYNAKLAR

1. Bouma BJ, Mulder BJM. Changing Landscape of Congenital Heart Disease. Circulation Research. 2017.
2. Noack F, Sayk F, Ressel A, Berg C, Gembruch U, Reusche E. Ivemark syndrome with agenesis of the corpus callosum: a case report with a review of the literature. Prenat Diagn 2002;22(11):1011-5.
3. Icardo JM, García Rincón JM, Ros MA. Malformaciones cardíacas, heterotaxia y lateralidad [Congenital heart disease, heterotaxia and laterality]. Rev Esp Cardiol 2002;55(9):962-74.



4. Freeman SB, Muralidharan K, Pettay D, Blackston RD, May KM. Asplenia syndrome in a child with a balanced reciprocal translocation of chromosomes 11 and 20 [46,XX,t(11;20)(q13.1;q13.13)]. *Am J Med Genet.* 1996;61(4):340-4.
5. Shiraishi I, Ichikawa H. Human heterotaxy syndrome – from molecular genetics to clinical features, management, and prognosis – . *Circ J.* 2012;76(9):2066-75.
6. Agarwal H, Mittal SK, Kulkarni CD, Verma AK, Srivastava SK. Right isomerism with complex cardiac anomalies presenting with dysphagia—a case report. *J Radiol Case Rep [Internet].* 2011/04/01. 2011;5(4):1–9.
7. Ho SY, Cook A, Anderson RH, Allan LD, Fagg N. Isomerism of the atrial appendages in the fetus. *Fetal Pediatr Pathol.* 1991;11:589-608.
8. Ferdman B, States L, Gaynor JW, Hedrick HL, Rychik J. Abnormalities of intestinal rotation in patients with congenital heart disease and the heterotaxy syndrome. *Congenit Heart Dis* 2007;2(1):12–8.
9. Phoon CK, Neill CA. Asplenia syndrome: insight into embryology through an analysis of cardiac and extracardiac anomalies. *Am J Cardiol* 1994;73(8):581–7.
10. Eronen MP, Aittomäki KA, Kajantie EO, Sairanen HI, Pesonen EJ. The outcome of patients with right atrial isomerism is poor. *Pediatr Cardiol* 2013;34(2):302-7.