

Ailesel Hiperkolesterolemide Supravalvüler Aort Darlığı ve Ostial Koroner Darlık: Vaka Sunumu

Dr. Burcu DEMİRKAN, Uz. Dr. Yeşim GÜRDAY, Uz. Dr. Serkan TOPALOĞLU,
Doç. Dr. Şule KORKMAZ

Türkiye Yüksek İhtisas Hastanesi, Ankara

Özet

Ailesel hiperkolesterolemi düşük-dansiteli-lipoprotein (LDL) reseptöründeki defektin neden olduğu kalıtsal metabolik bir bozukluktur. Bu durum LDL kaynaklı kolesterolün deri, tendon ve arteriyel duvarda birikmesine yol açar. Ailesel hiperkolesterolemili hastalarda özellikle aort kökündeki ateromatöz plaklaşma belirgin olup supravalvüler aort darlığı ve ostial koroner darlık ile sonuçlanır. Bu komplikasyonlar ölümcüldür ve genç yaşta gelişirler. Erken tanı ve uygun antihipertipidemik tedavi ile önlenabilirler. Burada kliniğimizde tanı koyduğumuz genç yaştaki ailesel hiperkolesterolemili bir olgu sunulmaktadır. Yirmibir yaşındaki bu hastada hiperkolesterolemiye bağlı ksantelazma, arkus limbus ve ksantomlar ile birlikte valvüler, supravalvüler aort darlığı ve ostial koroner darlık tespit edilmiştir. Hastaya antihipertipidemik tedavi başlanarak koroner arter bypass cerrahisi (KABC) ve aort kapak replasmanı (AVR) uygulanmıştır. (Türk Kardiyol Dern Arş 2004; 32: 331-334)

Anahtar kelimeler: Ailesel hiperkolesterolemi, ostial koroner darlık, supravalvüler aort darlığı

Summary

Supravalvular Aortic Stenosis and Coronary Ostial Stenosis in Familial Hypercholesterolemia: Case Report

Familial hypercholesterolemia is an inherited metabolic disorder caused by a low-density-lipoprotein (LDL) receptor abnormality that results in severe hypercholesterolemia which leads to the accumulation of LDL-derived cholesterol in skin, tendons and arterial walls. In familial hypercholesterolemia, especially the atheromatous plaquing on the aortic root is significant and results in supravalvular aortic stenosis and ostial stenosis of the coronary artery. These complications are fatal and occur in youth. They can be prevented by early diagnosis and accurate lipid-lowering treatment. We present a patient with familial hypercholesterolemia at the age of twenty one. He had xanthelasmas, arcus limbus and tendinous xanthomas. In addition to these lesions he also had valvular, supravalvular aortic stenosis and ostial coronary artery stenosis. Besides cholesterol lowering treatment, he underwent coronary artery bypass surgery and had an aortic valve replacement. (Türk Kardiyol Dern Arş 2004; 32: 331-334)

Key words: Familial hypercholesterolemia, ostial coronary stenosis, supravalvular aortic stenosis

Ailesel hiperkolesterolemi (AH) düşük-dansiteli-lipoprotein (LDL) reseptöründeki defekt sonucu gelişen kalıtsal metabolik bir bozukluktur (1). Serumdaki LDL'nin uzamış klirensi; LDL kaynaklı kolesterolün deri, tendonlar ve arteriyel duvarda birikmesine yol açan ağır hiperkolesterolemi ile sonuçlanır (2). Özellikle AH'de

hiperkolesterolemi sadece koroner arterleri değil, aynı zamanda aort kökü ve kısmen de aort kapağını etkiler. Bu hastalarda aort kökündeki ateromatöz plaklaşma belirgin olup, bazen supravalvüler aort darlığı ve koroner arterlerin ostial darlığı ile sonuçlanır (3). Bu komplikasyonlar ölümcüldür ve doğru tanı hayati öneme sahiptir.

(AVR) ve koroner arter bypass cerrahisi (KABC) planlandı. Antilipidemik tedavi olarak atorvastatin 80 mg/gün yanısıra koroner arter hastalığına yönelik gerekli diğer ilaçlar başlanarak kalp-damar cerrahisi kliniğine nakledildi. Hastaya AVR ve sağ internal mammarian arter-sol ön inen arter, aorta-sol internal mammarian arter-sol sirkumflex obtus marjinal ve aorta-sağ koroner arter-safen ven grefti koroner köprüleme ameliyatı uygulandı. Aortotomi sırasında annüler, supra ve subannüler yoğun kalsifikasyon görülerek dekalsifikasyon yapıldı. Hastaya antihiperlipidemik tedavinin başlanmasından iki ay sonraki TK: 343 mg/dl, HDL-K: 37 mg/dl, LDL-K:286 mg/dl ve TG: 100 mg/dl olarak tespit edildi.

TARTIŞMA

Homozigot ailesel hiperkolesterolemi nadir görülen, LDL reseptöründeki defekt sonucu LDL kaynaklı kolesterol yüksekliği ile karakterize bir hastalıktır (1). Arkus kornea, deri ve tendon ksantomları gibi hastalığa ait bulgular erken yaşta izlenmektedir. Bu lezyonlar valvüler ve iskemik kalp hastalığının da işaretidirler (2). Ailesel hiperkolesterolemisi olmayan hastalarda aortanın ateromatöz plaklaşması en ağır olarak abdominal aortada izlenir. Ancak homozigot ailesel hiperkolesterolemide ateromatöz plak oluşumu çıkan aorta ve koroner ostiumların çevresini içeren, aterosklerozun daha nadir izlendiği bölgelerde oluşur. Bu durum supravalvüler aort darlığı ve ostial koroner darlık gelişimine yol açar. Homozigot AH'ye sahip hastalarda aort kapak disfonksiyonu oldukça sıktır ve hayatı tehdit eden bir komplikasyondur. Homozigot bireylerde gözlenen kardiyovasküler komplikasyonlar daha hafif semptomla birlikte ve daha geç yaşta olmak üzere heterozigot bireylerde de gözlenir. Hiperkolesterolemik valvülopatinin erken işareti olan aort yetersizliği insidansının heterozigot bireylerde ailesel hiperkolesterolemisi olmayan koroner arter hastalarına göre artmış olduğu bildirilmiştir (4). Rallidis ve arkadaşları

yaptıkları çalışmada homozigot bireylerde aort darlığının sıklıkla, aort kökü tutulumunun ise her zaman izlendiğini belirtmişlerdir. Homozigot bireylerdeki aort kapak ve aort kökü tutulumu yaşam boyu kolesterol yükünden ziyade çok yüksek konsantrasyonda LDL maruziyetine bağlı olduğu düşünülmektedir (3).

Ailesel hiperkolesterolemi hastalarındaki aort kökü lezyonlarının ve koroner arter hastalığının tanısı kardiyak kateterizasyon ve koroner anjiyografi ile konulur. Ailesel hiperkolesterolemi'li hastalarda yapılan bir çalışmada supravalvüler aort darlığının ve ostial koroner darlığın iki boyutlu ekokardiyografi ile gösterilebileceği belirtilmiş olup, tedavinin takibinde noninvazif bir yöntem olarak kullanılabilir (5). Ultrafast bilgisayarlı tomografi ile daralmış aort çapı yanı sıra aterosklerotik lezyondaki kalsiyum birikintileri görüntülenebilir (6). Benzer olarak manyetik rezonans görüntüleme ile aort kökündeki ateromatöz plaklaşmaya bağlı duvar kalınlaşması ve supravalvüler aort darlığı tespit edilebilir (7).

Erken ölümcül koroner olaylar sinüs Valsalva'da lipid birikimine sekonder gelişen ostial darlık ile yakından ilişkili olduğundan, homozigot bireylerdeki aort kökü tutulumunun durdurulması ya da yavaşlatılması tedavinin ana amacı olmalıdır. Ailesel hiperkolesterolemili bazı hastaların tek başına statin ile uygun tedavisi sağlanabilmekle birlikte, hedef LDL değerine ulaşabilmek için, birçok hasta statin, safra asidi bağlayıcıları ve niasinden oluşan kombinasyon tedavisine ihtiyaç göstermektedirler. Böyle bir tedavi ile koroner lezyonlarda anjiyografik olarak dökümente edilebilen gerileme (8) ve aort kapak disfonksiyonunda da düzelme sağlanabilir (9).

KAYNAKLAR

1. Goldstein JL, Hobbs HH, Brown MS: Familial hypercholesterolemia. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, eds. The metabolic and molecular bases of inherited disease. New York, NY: MacGraw-Hill; 1995; 1981-2030

2. Goldstein JL: The cardiac manifestation of homozygous and heterozygous forms of familial type II hyperbetalipoproteinemia. *Birth Defect* 1972; 8: 202-8
3. Rallidis L, Naoumova RP, Thompson GR, Nihoyannopoulos P: Extent and severity of atherosclerosis involvement of the aortic valve and root in familial hypercholesterolemia. *Heart* 1998; 80: 583-90
4. Kawaguchi A, Miyatake K, Yutani C, Tshushima M, Yamamura T, Yamamoto A: Characteristic cardiovascular manifestation in homozygous and heterozygous familial hypercholesterolemia. *Am Heart J* 1999; 137: 410-8
5. Beppu S, Minura Y, Sakakibara H, Nagata S, Park Y, Nambu S, Yamamoto A: Supravalvular aortic stenosis and coronary ostial stenosis in familial hypercholesterolemia: two-dimensional ecocardiographic assessment. *Circulation* 1983; 67: 878-84
6. Hoeg JM, Feuerstein IM, Tucker EE. Detection and quantitation of calcific atherosclerosis by ultrafast CT in children and young adults with homozygous familial hypercholesterolemia. *Arterioscler Thromb* 1994; 14: 1066-74
7. Summers RM, Andrasko-Bourgeois J, Feuerstein IM, Hill SC, et al: Evaluation of the aortic root by MRI insights from patients with homozygous familial hypercholesterolemia. *Circulation* 1998; 98: 509-18
8. Hopkins PN: Familial hypercholesterolemia. *Curr Treat Options Cardiovasc Med* 2002; 4: 121-8
9. Palta S, Pai AM, Gill KS, Pai RG: New insights into the progression of aortic stenosis. Implication for secondary prevention. *Circulation* 2000; 104: 2205-9