

KALBİN ÖNEMLİ ANOMALİLERİ

Prof. Dr. Funda Öztunç

İ. Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

foztunc@yahoo.com

ÖZET

Konjenital kalp anomalileri en sık rastlanan konjenital anomalilerdendir. Yaklaşık yarısı letaldir veya operasyon gerektirir, diğer yarısı asemptomatiktir. Etiyolojisi heterojendir. Multiple genetik ve çevresel faktörler, annenin diabet veya kollajen doku hastalığı gibi hastalıkları, kullandığı bazı ilaçlar veya geçirdiği rubella gibi enfeksiyonlar kardiyak teratojenik etki yaparak kalp anomalisine neden olabilir. Spesifik mutant gen ve kromozom anomalileri % 5 den az hastada gösterilmiştir. Trizomi 13, 18 de %90 üzerinde, trizomi 21 de % 50, Turner sendromunda % 40 ında kalp hastalığı olduğu gösterilmiştir. Bilinen genetik sendrom olmaksızın bir kardeşte konjenital kalp hastalığı varsa tekrarlama olasılığı yaklaşık %2, iki kardeşte varsa %10, babada varsa %2, annede varsa yaklaşık % 10 civarındadır. Prenatal doğru tanı uzmanlaşmış merkezlerde % 90 civarındadır. Fetusta görülen kalp anomalileri sıklığı canlı doğan bebeklere nazaran daha farklıdır. Atriyoventriküler septal defekt, hipoplazik sol kalp sendromu , aort koarktasyonu, triküspit displazisi/ Ebstein anomali, ventriküler septal defekt, kardiyomiyopatiler, Fallot tetralojisi +/-patrezi, triküspit atrezisi, aort stenozu en sık saptanan anomalilerdendir. Bu anomalilerden kısaca bahsedilmiştir.

SUNU

Konjenital kalp hastalıkları en sık görülen konjenital anomalilerden olup canlı doğumlarda %1-2 hatta bazı serilerde %5 sıklıkta görüldüğü bildirilmiştir, fetuslarda ise bu oran daha yüksektir.

Fetusta görülen kalp anomalileri sıklığı canlı doğan bebeklere nazaran daha farklıdır.

Canlı Doğan Bebeklerde En Sık Sırasıyla:

- Ventriküler septal defekt,
- Atriyal septal defekt,
- Patent duktus arteriosus
- Pulmoner stenoz,
- Fallot tetralojisi,
- Aort koarktasyonu
- Büyük damarların transpozisyonu
- Aort stenozu gibi anomaliler saptanırken

Fetusta:

- Atriyoventriküler septal defekt,
- Hipoplazik sol kalp sendromu,
- Aort koarktasyonu
- Triküspit displazisi/ Ebstein anomali,
- Ventriküler septal defekt,
- Kardiyomiyopatiler
- Fallot tetralojisi +/-patrezi

- Patrezi +intakt ventriküler septum
- Triküspit atrezisi
- Aort stenozu
- Çift çıkışlı sağ ventrikül gibi kompleks anomalilere daha sık rastlanmaktadır

Bunların içinde en sık rastlanan ve 4 boşuk kesitlerinde tanı koyması nispeten daha kolay olan **atriyoventriküler septal defektler** süt çocukluğu döneminde konjenital kalp hastalıklarının %3-7'sini oluştururken fetal yaşamda %19'unu oluşturmaktadır.

Ekstrakardiyak anomaliler ve kromozom anomalileri ile sıklıkla asosiyedir.

Atriyoventriküler septal defekte ortak atriyoventriküler bileşke vardır ve aorta öne doğru yer değiştirmiştir. Patolojik anatomi genellikle primum geniş a septal defekt + tek atriyoventriküler kapak + geniş inlet ventriküler septal defekt şeklindedir. Kapak yetersizliği, ventrikül büyüklükleri ve ilave kardiyak anomali olup olmadığı mutlaka belirlenmelidir. Bazen geniş olan koroner sinüs primum atriyal septal defekt ile karıştırılarak hatalı tanı konabilir.

Tanı konduğunda seri antenatal incelemeler yapılmalı, mutlaka karyotip tayin edilmeli (%50-60 ında tizomi²¹ saptanmıştır ayrıca trizomi^{13,18} Ellis-Van Creveld, VACTERL, CHARGE, Cornelia de Lange ve Goldenhar sendromları ile birlikte olabilir).

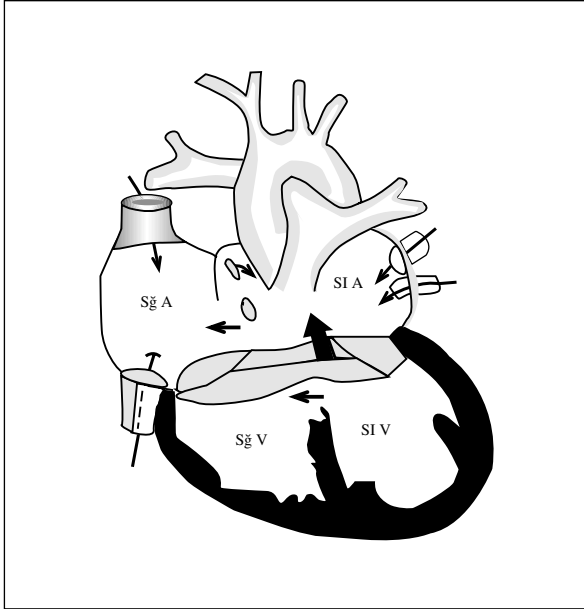


Figure 1. *Komplete atriyoventriküler septal defekte şematik görünüm*

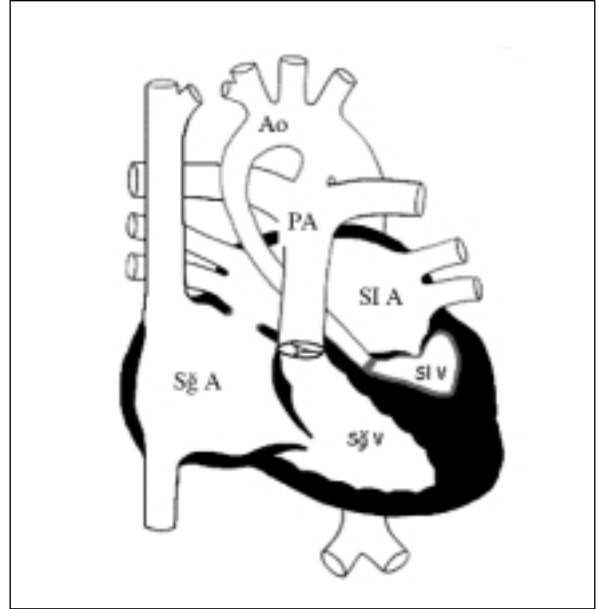


Figure 2. *Hipoplazik sol kalp sendromunda şematik görünüm*

Ekstrakardiyak anomalileri taramak için tüm vucut sonografik incelemesi yapılmalıdır.

Genellikle fetal yaşamda iyi tolere edilir. Ciddi atriyoventriküler kapak yetersizliği veya kalp bloku varsa kalp yetersizliği veya hidrops gelişebilir.

Doğum mümkünse lokal bir merkezde yapılmalıdır.

Hipoplazik sol kalp sendromu süt çocukluğu döneminde konjenital kalp hastalıklarının %5-9 unu oluştururken fetal yaşamda %17'sini oluşturmaktadır. 4-Boşluk kesitlerde kolayca tanı konabilir. Sol kalp boşlukları sağa nazaran belirgin olarak küçüktür. Atriyal seviyede soldan sağa şant vardır. Aorta hipoplaziktir ve içinde retrograde akım vardır. Anatomi değişik konfigürasyonlarda olabilir: Intakt ventriküler septumla birlikte mitral ve aortik atrezi olabilir veya mitral kapak hipoplazis/stenozu ve aortik atrezi olabilir veya mitral kapak patent olabilir Koarktasyon endokardiyal fibroelastosis gibi kardiyak anomaliler eşlik edebilir. Foramen ovale restriktif ise yenidoğan döneminde acil müdahale gerektirir.

Tanı konduğunda seri antenatal incelemeler yapılmalı, ailenin isteği ile gebelik sonlandırılabilir.

Karyotip tayin edilmelidir (Turner, trizomi^{18,13}).

Ekstrakardiyak anomalileri taramak için tüm vucut sonografik inceleme yapılmalıdır.

Doğum çokdisiplinli bir merkezde yapılmalıdır doğduktan sonra acil müdahale gerektirir.

Aort koarktasyonu: Yeni doğanlardaki konjenital kalp hastalıklarının %9'unu oluştururken fetal yaşamda 6-8'ini oluşturmaktadır. Sağ kalp boşluklarının soldan daha geniş olması ve pulmoner arterin aortadan daha geniş olması ile şüphelenilir. Atriyal seviyede iki yönlü veya soldan sağa şant vardır. Fetal yaşamda sol ventrikül büyümesi üzerine olumsuz etkisi olabilir. Sagittal kesitlerde arkustaki inceleme anatomik olarak ve R Doppler ile saptanabilir.

Sıklıkla (%30) kromozom anomalileri ile (en sık Turner sendromu) ile birlikte. Koarktasyonun daha ciddi formu olan aortik arkın tamamen kesintiye uğradığı anomalinin (interrupted aortik ark) 22. kromozom mikrodelsyonu ile birlikte olma olasılığı yüksektir. Sıklıkla kardiyak ve ekstrakardiyak anomaliler ile birlikte olabilir. Aort kapağı ve mitral kapak dikkatle incelenmeli ventriküler septal defekt araştırılmalıdır.

Tanı konduğunda seri antenatal incelemeler yapılmalıdır, hidrops gelişebilir.

Doğduktan sonra yakın izleme alınmalı hastalığın ciddiyetine göre gerekirse acil müdahale edilmelidir.

Triküspit atrezisi/displazisi/Ebstein anomalisi: Triküspit atrezisi süt çocukluğu döneminde konjenital kalp hastalıklarının %1-2.5'ini oluştururken fetal yaşamda %6-7'sini oluşturmaktadır. Triküspit displazisi ve Ebstein anomalisinin ise Allan'ın 1006 olguluk serisinde görülme sıklığı %7.4 olarak bildirilmiştir. Tüm bu anomaliler 4 boşluk kesitlede kolayca farkedilebilir.

Ebstein anomalisinde septal ve posterior triküspit kapak leafletlerinin anormal olarak aşağı seviyeye yapışması söz konusudur. Dolayısıyla sağ ventrikül içinde biri atriyalize boşluk olmak üzere iki ayrı odacık oluşur.

Triküspit displazisinde ise kapağın ekojenitesi artmıştır önemli yetersizlik vardır leafletlerin posterior ventrikül duvarına yapışması yoktur.

Triküspit atrezisinde sağ atriyum-sağ ventrikül ilişkisi yoktur. Triküspit kapak hareketleri izlenmez. Doppler ile triküspit kapak akım velositesi alınamaz, sağ ventrikül hipoplaziktir. Büyük damar ilişkileri sıklıkla

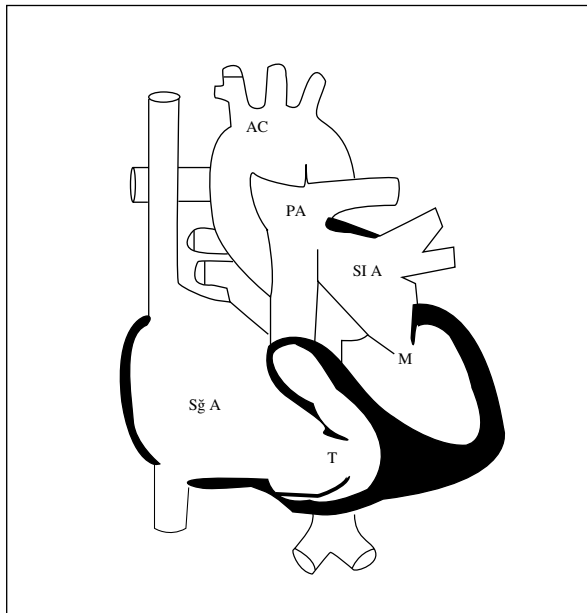


Figure 3. Ebstein anomalisinde şematik görünüm

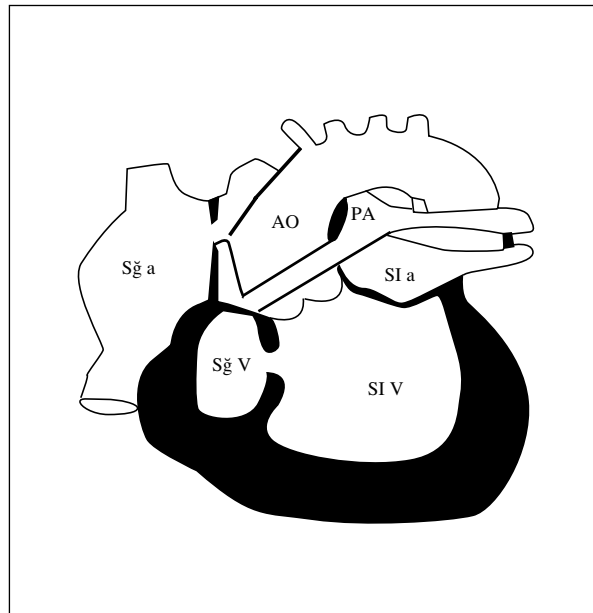


Figure 4. Triküspit atrezisinde şematik görünüm

konkordan (pulmoner arter sağ ventrikülden aorta sol ventrikülden çıkar ve pulmoner stenoz eşlik edebilir) veya %20'si diskordandır (pulmoner arter sol ventrikülden aorta sağ ventrikülden çıkar aort hipoplazisi ve koarktasyon eşlik edebilir). Sıklıkla beraberinde ventriküler septal defekt vardır.

Ebstein anomalisinde prenatal prognoz foramen ovalenin sağ atriyumu dekomprese etme kapasitesi ve dolayısıyla büyüklüğü ile ilişkilidir. Restriktif foramen ovale ve aritmilerin fetal ölüm riskini arttırdığı gösterilmiştir. Hidrops veya kalp yetersizliği gelişmemişse vajinal doğum genellikle major bir problem olmadan tolere edilebilir. Hidrops gelişenlerde ikinci trimester sonu veya 3. trimester başında sezaryen ile doğum gerekebilir. Bu durumda ciddi kalp yetersizliğine premetüreliliğin riskleride eklenir ve bu grup infantta postnatal ölüm riski çok yüksektir

Triküspit atrezilerinde ekstrakardiyak ve kromozom anomalisi riski düşüktür.

Allan In 1006 olguluk serisinde triküspit kapak displazisi ve Ebstein anomali olan grupta kromozom anomalisi %5 inde saptanmıştır. Trizomi 13, 21, 18 ile birlikte olabilir

Ebstein anomalisine pulmoner stenoz/atrezi, atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt gibi kardiyak ve kraniofasial ve digital anomali gibi ekstrakardiyak anomaliler eşlik edebilir.

Triküspit atrezisinde ventriküler septal defekt ve pulmoner arter ve aortanın büyüklüğünü izlemek için seri takip gerekir. Doğum bir merkezde yapılmalıdır. Doğumdan sonra bazı olgularda erken müdahale gerekebilir.

İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezi: infant döneminde konjenital kalp hastalıklarının %2.5-4 ünü oluştururken fetal yaşamda %5-6'sını oluşturmaktadır.

Sağ ventrikül pulmoner arter arasında kalın bir kas dokusu veya imperfore kapak nedeniyle ilişki yoktur 4 Boşluk kesitlerde kolayca şüphelenilebilir. %73 ünde sağ ventrikül hipoplazikken %27 sinde Ebstein veya triküspit kapak displazisi ile birlikte dilate olabilir.

Genellikle sağ ventrikül ve triküspit kapak anülüsünün hipoplazik olması ve önemli triküspit yetersizliğinin olması ile şüphelenilir. Pulmoner arter normal genişlikte veya hipoplazik olabilir ve kapakta öne doğru akım yoktur. Duktustan ters akım olmaktadır.

İlave kardiyak anomali olarak endokardiyal fibroelastosis ve koroner arter anomaliler ve sağ ventrikülün belirgin hipoplazik olduğu olgularda ventrikulo-koroner kommunikasyonlar eşlik edebilir.

Foramen ovale genişliği ve sol ventrikül fonksiyonları da prognoz üzerinde etkilidir. Genellikle vaginal doğum

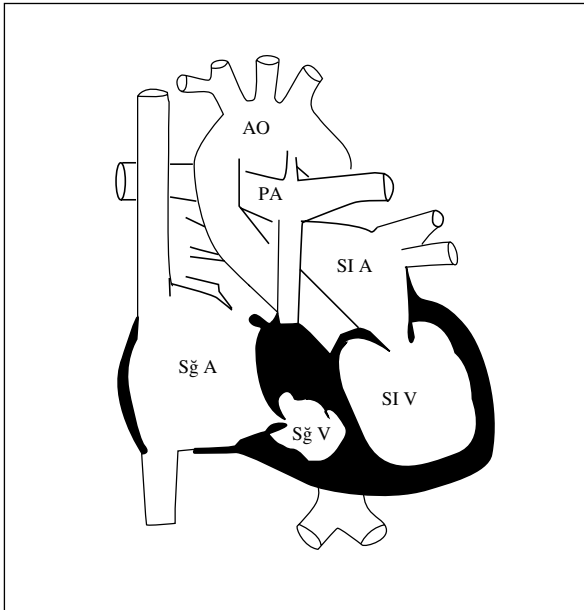


Figure 5. İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezi şematik görünüm

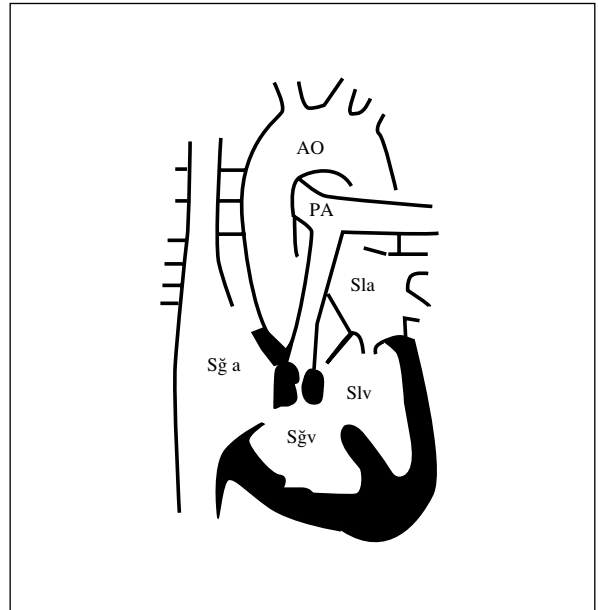


Figure 6. Fallot Tetralojisinde şematik görünüm

mümkündür. Foramen ovale restriksiyonu sol ventrikül disfonksiyonu plevral-peritoneal boşluklarda sıvı varsa sezaryen ile doğum tercih edilir.

Ektrakardiyak anomaliler ve kromozom anomalileri nadirdir ancak bildirilmiştir Allan'ın serisinde kromozom anomali %5 sıklıkta verilmiştir.

Kalbin, akciğerlerin gelişimi ve Ebstein anomalisinde fonksiyonel pulmoner atrezi gelişimi seri olarak izlenmelidir.

Doğum bir merkezde yapılmalı ve prostoglandin başlanmalıdır, daha sonraki invaziv veya cerrahi işlemler anatomiye göre farklılık gösterir.

Fallot Tetralojisi+/-Pulmoner Atrezi: süt çocukluğu döneminde konjenital kalp hastalıklarının %9-11'ini oluştururken fetal yaşamda %5.8 ini oluşturmaktadır. 4- boşluk kesitlerde kalp normal görülür. Ancak 5- boşluk kesitlerde subaortik ventriküler septal defekt ve aortanın overriding yaptığını görmek mümkün olur . Fetal yaşamda sağ ventrikül hipertrofisi genellikle belirgin değildir.

Pulmoner arter ince görülür. Erken gebelikte infundibüler pulmoner stenoz belirgin olmayabilir. Pulmoner atrezide pulmoner arter içinde öne doğru akım alınmaz, duktusta ters akım olur. Pulmoner kapak yokluğu eşlik ettiğinde ise pulmoner kapak displastik görünümündedir. Sağ ventrikül ve pulmoner arter dilatedir ve pulmoner yetersizlik belirgindir.

Yaklaşık %40 ında ilave kardiyak anomali mevcuttur: sağ arkus aorta , atriyal septal defekt, pulmoner kapak yokluğu, atriyoventriküler septal defekt gibi

Tanı konusunda pulmoner arter/stenoz gelişimini izlemek için seri incelemeler yapılmalıdır

Assosiyasyon ektrakardiyak anomaliler %10-20 olguda mevcuttur bu nedenle tanı konusunda orta hat defektleri aramak ve tüm vücut ultrasonografisini yapmak gerekir.

Amniosentez kromozom anomalilerini araştırmak için yapılmalıdır %25 inden fazlasında kromozomal aberasyon saptanmıştır özellikle pulmoner atrezili olgularda 22. kromozom mikrodelsiyonu araştırılmalıdır.

Doğum bir merkezde yapılmalıdır. İzole tetralojili olgularda sezaryen endikasyonu yoktur. Pulmoner atrezili olgularda doğduktan sonra erken müdahale gerekebilir. Doğumdan hemen sonra duktus açıklığının veya kollateral dolaşımın yeterli olup olmadığı değerlendirilmeli gerekirse prostoglandin başlanmalıdır.

Aort stenozu yenidoğan döneminde konjenital kalp hastalıklarının %3-6'ını oluştururken fetal yaşamda %4'ünü oluşturmaktadır.prenatal tanı güç olabilir.

Valvular stenozlarda kapak kalın görülür. Assendan aortadaki poststenotik dilatasyon ipucu olabilir. Renkli Doppler ile aorta içinde türbülant akım görülmesi ve akım hızındaki artış saptanabilir. Ciddi veya kritik stenozlarda ventrikülde genişleme ve miyokardiyal disfonksiyon olabilir. Ancak aort akımının azalması sol ventrikül hipoplazik kalmasında yol açabilir. Stenoza ikincil sıklıkla endokardiyal fibroelastosis görülebilir.

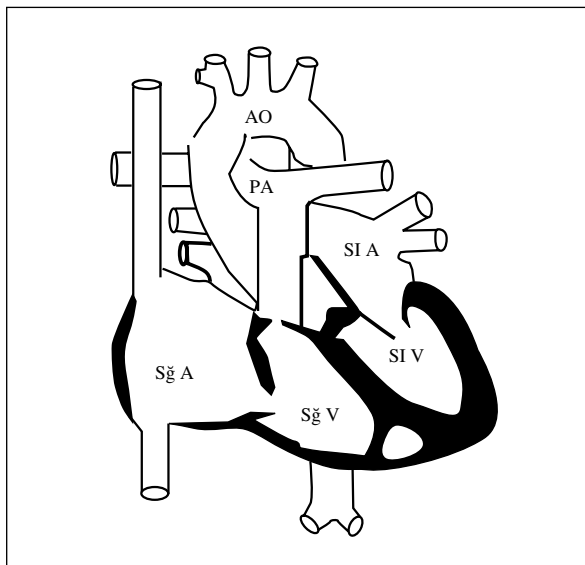


Figure 7. Aort stenozunda şematik görünüm

Subvalvular stenozlar asimetrik septal hipertrofi (genellikle diyabetik anne bebeklerinde) veya konsentrik hipertrofi olarak görülebilir.

Aort stenozu saptandığında diğer kapaklar ve arkus aortada mutlaka dikkatle incelenmeli, aort koarktasyonu, mitral stenoz gibi ilave kardiyak anomaliler aranmalıdır.

Valvüler aort stenozunda ektrakardiyak anomaliler ve kromozom anomalisi sık değildir,

Yinede Turner sendromu ile birlikte olabileceğini düşünmek gerekir. Subvalvular aort stenozu çeşitli kalıtsal hastalıkla veya maternal diyabetle olabilir. Supravalvüler aort stenozu saptandığında Williams sendromu mutlaka akla gelmelidir.

Prenatal izlemde stenoz derecesi ve gestasyonel yaş belirleyicidir.