

Triküspid Atrezili Bir Olgu: Prenatal Tanı ve Postnatal Değerlendirme

Melih Atahan Güven¹, Serdar Ceylaner², Bülent Celasun³, A. Hakan Beyazıt⁴, Numan Aydemir⁵

¹ Kabramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kabramanmaraş

² Zekai Tabir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Genetik Merkezi, Ankara

³ Gülhane Askeri Tıp Akademisi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁴ Kabramanmaraş Devlet Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, Kabramanmaraş

⁵ Siyami Ersek Göğüs Kalp ve Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Özet

Amaç: Bu olgu sunumunda, konjenital kalp hastalıklarının siyanotik bir formu olan ve sağ atrium, ventrikül arasında doğrudan bir bağlantı olmaması sonucu ortaya çıkan triküspid atrezisinin prenatal tanısı ve postnatal değerlendirilmesi tartışılmıştır.

Olgu: Yirmibeş yaşında, G2 P1, 28.gebelik haftasında olan ve fetüsta anormal dört kadran görüntüsüne ek olarak ventrikülo septal defekt (VSD) şüphesi ile sevk edilen hastanın yapılan fetal ekokardiografisinde; situs solitus, sağ atrium ile sağ ventrikül arasında bağlantıyı sağlayan triküspid kapağının yokluğu (tek perfore mitral kapak varlığı) ve konkordant ventrikülo-arterial iletinin olduğu gözlemlendi. Rudimenter sağ ventrikül ve normal morfolojide olan sol ventrikül arasında büyük bir VSD mevcuttu. Aile genetik danışma sonrası kordosenteze karar verdi. Karyotip 46, XY olarak tespit edildi. Karyotip tayinini takiben, aile postnatal operasyonları ve olası komplikasyonları düşünerek terminasyona karar verdi. Fetüse yapılan postmortem muayenede; normal anatomik pozisyonunda yerleşmiş kalp, triküspid atrezisi, VSD, rudimenter sağ ventrikül ve pulmoner stenoz tespit edildi.

Sonuç: Triküspid atrezinin fetal ekokardiografi ile doğum öncesi tanısı mümkündür. Bu olgular kadın doğum, genetik, göğüs kalp damar cerrahisi gibi alanlardan seçilmiş uzmanlardan oluşan bir ekip tarafından değerlendirilmeli ve aileye danışmanlık da bu ekip tarafından verilmelidir.

Anahtar Sözcükler: Triküspid atrezisi, fetal ekokardiografi, gebelik

A CASE OF TRICUSPID ATRESIA; PRENATAL DIAGNOSIS AND POSTNATAL EVALUATION

Background: In this case report, we aimed to discuss prenatal diagnosis and postnatal evaluation of tricuspid atresia is a cyanotic form of congenital cardiac defect in which there is not a direct connection between the right atrium and the right ventricle.

Case: A 25-year-old pregnant woman, G2 P1, in 28th gestational week was referred to our clinic with an abnormal four-chamber-view of the fetus, additionally with a suspected VSD. Fetal echocardiography revealed situs solitus, tricuspid atresia and ventriculo-arterial concordance. A large VSD was present between the left ventricle and the rudimentary right ventricle. A decision of cordocentesis was taken by parents after giving genetic counselling. A normal karyotype, 46 XY, was obtained. Later on, parents made up their decision as termination of pregnancy due to the possible surgical complications and difficulties of palliative surgical interventions. Postmortem examination was performed and a normal situated heart, tricuspid atresia, VSD, rudimentary right ventricle, pulmonary stenosis was detected.

Conclusion: The diagnosis of tricuspid atresia is feasible with fetal echocardiography. A cooperative evaluation should be made by an obstetrician, a thoracic-cardiac surgeon and a specialist in genetics and counselling should be also given to the parents by this team.

Keywords: Tricuspid atresia, fetal echocardiography, gebelik

Yazışma adresi: Dr. Melih Atahan Güven
Yörükselim mah. Hastane Cad. No: 32, 46050 Kahramanmaraş
e-posta: mguven@ksu.edu.tr

Giriş

Canlı yenidoğanda kalp anomalileri %0.4-1.1 arasında görülürler ve en sık rastlanılan doğumsal anomali grubunu oluştururlar.^{1,2} Triküspid atrezisi konjenital kalp hastalıklarının siyanotik bir formu olup, klinik tablo sağ atrium ve sağ ventrikül arasında doğrudan bir bağlantı olmaması sonucu ortaya çıkar. Görülme sıklığı konjenital kalp hastalıklı bebekler arasında %1-2.5 arasındadır.^{3,4} Triküspid atrezisi ile seyreden olguların hemen hepsinde ventriküler septal defekt (VSD) mevcut olup, rudimenter yapıda sağ ventrikül ve pulmoner stenoz sıklıkla olgulara eşlik eder. Ek olarak, triküspid atrezili olguların %80'de ventrikülo-arterial ileti konkordant yapıda olmasına rağmen,⁵ %20 olguda diskordant ileti (transpozisyon) mevcuttur.⁶

Triküspid atrezisi ile doğan bebeklerde palyatif operasyon yapılmaz ise prognoz kötüdür. Doğumu takiben genellikle ilk 6 yıl içinde 2-3 operasyon (Glen ve Fontan operasyonları) uygulanır. Operasyonu takip eden 15 yılın sonunda ortalama hayatta kalış süresi oranı %50'dir.⁷

Olgu Sunumu

Yirmibeş yaşında, G2 P1, 28. gebelik haftasında olan ve fetusta anormal dört kadran görüntüsüne ek olarak VSD şüphesi izlenen gebe Kahramanmaraş, Sütçüimam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'na Fetal Ekokardiografi için refere edildi. Kalbin ardışık segmental analizi ile yapılan değerlendirmede;⁵ situs solitus, sağ atrium ile sağ ventrikül arasında bağlantıyı sağlayan triküspid kapağının yokluğu (tek perfore mitral kapak varlığı) ve konkordant ventrikülo-arterial iletinin olduğu gözlemlendi. Rudimenter sağ ventrikül ve normal morfolojide olan sol ventrikül arasında büyük bir VSD mevcuttu (Şekil 1). Ultrasonografi ile yapılan sistemik muayenede kalp dışı bir anomali izlenmedi. Aile genetik danışma sonrası kordosenteze karar verdi. Karyotip 46, XY olarak tespit edildi. Karyotip tayinini takiben, aile postnatal operasyonları ve olası komplikasyonları düşünerek terminasyona karar verdi. Fetüse yapılan postmortem muayenede; normal anatomik pozisyonunda yerleşmiş kalp, triküspid atrezisi, VSD, rudimenter sağ ventrikül ve pulmoner stenoz tespit edildi.



Şekil 1. Triküspid atrezisi, rudimenter sağ ventrikül, ventriküler septal defekt ve anormal dört odacık görüntüsü.

Tartışma

Triküspit kapak anomalilerinin tanısı, standart dört kadran görüntüsü ile mümkündür. Ancak kesin tanı için fetal ekokardiografi gereklidir. Triküspid atrezisi, kalp anomalileri içinde az sıklıkla izlenen ve postnatal dönemde, kalbin anatomik olarak tek ventriküler yapıya dönüştürüldüğü operasyona rağmen yüz güldürücü sonuçların alınamadığı bir kalp anomalisidir.^{3,4,7} Triküspid atrezisinin diğer kalp anomalilerinin aksine, kromozomal hastalıklara ve multipl malformasyon sendromlarına eşlik etmesi nadirdir ancak yine de kromozomal değerlendirme yapılmalıdır.⁸ Olgularda eşlik edebilecek kalp dışı malformasyon sıklığı yaklaşık % 10'dur. Bizim olgumuzda prenatal ultrasonografi ve postnatal değerlendirmelerde ek bir anomali görülmemişti. Prenatal tanıda; ileri düzey ultrasonografi (özellikle yüz, böbrekler ve gastrointestinal sistem), fetal karyotip, aile hikayesinde aritmi, konjenital kardiyak anomali öyküsü ve gebelikte lityum alım öyküsünün değerlendirilmesi gereklidir.⁸ Bu değerlendirmeler sonucunda, olgumuzda kalp anomalisini açıklayacak bir sebep belirlenmemiştir. Ayırıcı tanıda intakt septumla seyreden pulmoner atrezi düşünülmelidir. Bu vakalarda, triküspid regürjitasyonunun izlenmesi ayırıcı tanı için faydalıdır. Düşünülmesi gereken diğer tanı ise Double-Inlet (çift girişli) ventriküldür. Aileye verilecek genetik danışmada, sonraki gebeliklerde yaklaşık % 1 tekrarlama riski olduğu bildirilmelidir.⁸

Sonuç

Triküspid atrezinin fetal ekokardiografi ile doğum öncesi tanısı mümkündür. Bu olgular kadın doğum, genetik, göğüs kalp damar cerrahisi gibi alanlardan seçilmiş uzmanlardan oluşan bir ekip tarafından değerlendirilmeli ve aileye danışmanlık da bu ekip tarafından verilmelidir.

Kaynaklar

1. Hoffman JIE, Christianson R: Congenital heart disease in a cohort of 19502 births with long term follow-up. *Am J Cardiol* 1978; 42: 640-7.
2. Ferencz C, Rubin JD, MC Carter RJ. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore – Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121: 31-6.
3. Storstein O, Rokseth R, Sorland S. Congenital heart disease in clinical material. An analysis of 1000 consecutive cases. *Acta Med Scand* 1964; 176: 195-200.
4. Rashkind WJ. Tricuspid atresia: a historical review. *Pediatr Cardiol* 1982; 2: 85-8.
5. Güven M.A, Carvalho J, Ho Y, Shinebourne E. Sequential Segmental Analysis of The Heart. *Artemis* 2003; 4: 21-3.
6. Anderson RH, McCarthney FJ, Shinebourne EA, Tynan, eds. Tricuspid atresia. In: *Paediatric Cardiology*. Edinburgh: *Churchill Livingstone* 1987; 675-697.
7. Kirklin JW, Barratt-Boyes BG. Tricuspid atresia and Fontan operation. In: *Cardiac Surgery*, 2nd edn. London: *Churchill Livingstone* 1993; 1055-1104.
8. Petrikovski BM. Fetal cardiac anomalies. In: *Fetal disorders, diagnosis and management*. 1st edn. USA: Wiley-liss. 1999; 55-99.