

# Prenatal dönemde hipoplastik sol kalp sendromu tanısı alan hastaların değerlendirilmesi

Hakan Kalaycı<sup>1</sup>, Halis Özdemir<sup>1</sup>, Çağrı Gülümser<sup>2</sup>, Ayşe Parlakgümüş<sup>1</sup>, Tayfun Çok<sup>1</sup>, Ebru Tarım<sup>1</sup>, Filiz Yanık<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Adana

<sup>2</sup>Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Ankara

## Özet

**Amaç:** Bu çalışmanın amacı, intrauterin dönemde hipoplastik sol kalp sendromu tanısı almış hastaların demografik verileri ile birlikte incelenmesidir.

**Yöntem:** Bu çalışmada Haziran 2009 ve Şubat 2013 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Ankara ve Adana hastaneleri Perinatoloji Bilim Dalına dışarıdan refere veya takip edilen 29 gebe demografik verileri, tanı konulma haftaları, eşlik eden anomaliler ve gebeliklerin seyri açısından değerlendirildi.

**Bulgular:** Bu hastalardan sadece biri ikiz gebelikti. Üç gebelik yardımcı üreme teknikleri ile elde edilmişti (%10.3). Eşlik eden anomaliler incelendiğinde; %27.6 (8/29) ek kardiyak anomali, %13.4 (4/29) hidrops ve %10 (3/29) tek umbilikal arter saptandı. 18-22 haftalar arası hastanemizde tanı alan 10 hasta (%34) terminasyonu seçmişti. Diğer başvuran hastalar ise geç dönem tanı alarak sadece doğum için refere edilmişti. Bu bebeklerden doğum sonrası 4'ü (%13.7) opere olabilecek duruma gelebilirken halen yaşamını sürdüren 2 hastadan biri 2. operasyon ve diğeri ise 3. operasyon için beklemektedir.

**Sonuç:** Hipoplastik sol kalp sendromunda doğum sonrası operasyona gidebilme ve yaşam şansı ülkemiz şartlarında halen çok düşük görülmektedir. Erken prenatal tanı, ailenin doğru bilgilendirilmesi ve terminasyon kararı açısından önemlidir.

**Anahtar sözcükler:** Hipoplastik sol kalp, tanı, prognoz.

## Abstract: Analysis of the patients diagnosed as hypoplastic left heart syndrome at prenatal period

**Objective:** The aim of this study was to analyze patients together with their demographic data who are diagnosed with hypoplastic left heart syndrome at intrauterine period.

**Methods:** In this study, 29 pregnant women who were referred from other centers to or followed-up in the Divisions of Perinatology of Ankara and Adana hospitals of Başkent University between June 2009 and February 2013 were analyzed in terms of their demographic data, diagnosis weeks, concomitant anomalies and the progress of their pregnancies.

**Results:** Among these cases, there was only one twin pregnancy. Three pregnancies were obtained by assisted reproductive technology (10.3%). When concomitant anomalies were analyzed, additional cardiac anomaly was found as 27.6% (8/29), hydrops as 13.4% (4/29) and single umbilical artery as 10% (2/29). Ten patients (34%) who were diagnosed in our hospital between 18 and 22 weeks of gestation preferred termination. Other patients were just referred to our hospital for delivery by being diagnosed at late period. While 4 (13.7%) of these babies could be in a condition to be operated after delivery, one of two surviving patients waited for second operation and the other one waited for third operation.

**Conclusion:** In hypoplastic left heart syndrome, to be able to have an operation and chance to survive after delivery seems still low in our country. Early prenatal diagnosis is significant in terms of proper briefing family and the decision for termination.

**Keywords:** Hypoplastic left heart, diagnosis, prognosis.

## Giriş

Hipoplastik sol kalp sendromu (HSKS), mitral atrezi, aortik atrezi, aortik stenoz ve aort koarktasyonunun eşlik edebileceği kalbin sol tarafının yapısal hipoplazisi

olarak tanımlanmaktadır.<sup>[1]</sup> Konjenital kalp hastalıklarının %7-9'unu oluşturur.<sup>[2]</sup> Canlı doğumların %0.016 ila 0.036'sında izlenir.<sup>[3-6]</sup> Yaşamın ilk haftasında kardiyak kaynaklı ölümlerin %25'inden sorumludur.<sup>[7]</sup> Prenatal

**Yazışma adresi:** Dr. Hakan Kalaycı, Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Adana.  
e-posta: smartdr96@yahoo.com

**Geliş tarihi:** Aralık 17, 2013; **Kabul tarihi:** Mart 9, 2014

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:  
www.perinataljournal.com/20140222008  
doi:10.2399/prn.14.0222008  
Karekod (Quick Response) Code:



tanı 18-24. gebelik haftalarında yapılacak olan fetal ekokardiyografiye dayanmaktadır.<sup>[8,9]</sup> Kalbin dört odacık görüntüsünde, endokardiyal fibroelastozisi olan küçük globüler veya dar bir aralık şeklinde izlenen ventrikül saptanabilir.

Hastalığa çeşitli kromozomal hastalıklar (Turner sendromu gibi) veya sendromlar da (Noonan sendromu, Smith-Lemli-Opitz sendromu ve Holt-Oram sendromu gibi) eşlik edebilir.<sup>[10,11]</sup> Omfalosel, korpus kallosum agenezisi, hidrops fetalis gibi ekstrakardiyak anomaliler de gözlemlenebilir.<sup>[12]</sup> Beraberinde büyük arterlerin transpozisyonu, atriyal izomerizm, total anormal pulmoner venöz dönüş anomalisi gibi ek kardiyak bozukluklar izlenebilir (%7.5).<sup>[13]</sup> Günümüzde üç aşamalı seri üniventriküler palyasyon ve kardiyak transplantasyon gibi iki tedavi yaklaşımı bulunmaktadır.<sup>[14]</sup>

Bu çalışmada intrauterin dönemde HSKS tanısı alan hastaların demografik verilerinin, tanı konulma haftalarının, eşlik eden anomalilerin ve gebeliklerinin seyrinin retrospektif olarak analiz edilmesi amaçlanmıştır.

## Yöntem

Haziran 2009 ve Şubat 2013 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Ankara ve Adana hastaneleri Perinatoloji Bilim Dalında dışarıdan refere edilmiş veya takip edilen 29 hastanın demografik verileri, tanı konulma haftaları, eşlik eden anomaliler ve gebeliklerin seyri açısından gözden geçirildi. İstatistiksel veriler SPSS 16.0 programı (SPSS Inc., Chicago, IL, ABD) ile değerlendirildi.

## Bulgular

Annelerin %10.3'ü 35 yaş ve üzeriydi. Bu hastalardan sadece biri ikiz gebelikti. Üç gebelik yardımcı üreme teknikleri ile elde edilmişti (%10.3). Eşlik eden anomaliler incelendiğinde; %27.6 (8/29) ek kardiyak anomaliler, %13.4 (4/29) hidrops ve %10 (3/29) tek umblikal arter saptandı. Sadece bir hastada trizomi 21 vardı. On dokuz (%65.5) hastaya 18-24. gebelik haftaları arasında tanı konulmuştu ancak bu hastalardan 10'u (%34) gebeliğin sonlandırılmasını tercih etmişti. Diğer başvuran hastalar ise geç dönemde tanı alarak sadece doğum için refere edilmişti. Bu bebeklerden doğum sonrası 4'ü (%13.7) opere olurken, halen yaşamını sürdüren iki hastadan biri 2. operasyon ve diğeri ise 3. operasyon için beklemektedir.

## Tartışma

Yaşamın ilk haftasında kardiyak nedenli ölümlerin %25'inden sorumlu olan HSKS için gebeliğin devamı veya terminasyon kararında erken tanı çok önemlidir.<sup>[7]</sup> Optimal tanı 18-24. haftalarında fetal kalbin ultrasonografi ile değerlendirilmesi sonucu konulur. Kalbin dört odacık görüntüsünde, endokardiyal fibroelastozisi olan küçük globüler veya dar bir aralık şeklinde izlenen ventrikül saptanabilir (**Şekil 1**).<sup>[8,9]</sup> Doppler ultrasonografi incelemesinde 4 odacık görünümünde, sol ventrikül boşluğunun dolmadığı izlenebilir (**Şekil 2**), foramen ovaleden ters akım ve hatta mitral kapağın displastik olduğu durumlarda mitral yetmezliğe ait akım izlenebilir.

HSKS ile birlikte büyük arterlerin transpozisyonu, atriyal izomerizm, total anormal pulmoner venöz dönüş anomalisi gibi ek kardiyak bozukluklar izlenebilir (%7.5).<sup>[13]</sup> Çalışmamızda 3 vakada ventriküler septal defekt, 2 vakada triküspit yetmezliği, 2 vakada mitral darlık ve 1 vakada anormal pulmoner venöz dönüş anomalisi olmak üzere toplam 8 hastada (%25.7) ek kardiyak anomali saptanmıştır.

İlişkili kromozomal ve ekstrakardiyak malformasyonların prognoz üzerine olan olumsuz etkisinin aile ile paylaşılması gerektiği vurgulanması gereken bir noktadır.<sup>[15]</sup> Allen ve ark. 2005 yılında yaptıkları 176 vakalık bir çalışmada tanı alan fetüslere (%22) karyotip analizi yapılmıştır. Bu hastaların %42'sinde kromozomal anomali tespit etmişlerdir.<sup>[16]</sup> Çalışmamızda hipoplastik sol kalp sendromuna eşlik eden sadece bir vakada kromozomal anomali olarak trizomi 21 saptandı. Schulz, RAF1 gen mutasyonu kaynaklı Noonan sendromuna eşlik eden bir vaka yayınlamıştır.<sup>[17]</sup>

Çalışmamızda 17 hastada %58.6 oranında ekstrakardiyak anomali (hidrops, tek umblikal arter gibi) saptanmıştır. Literatürde korpus kallosum agenezisi, diyafraim hernisi, omfalosel gibi ekstrakardiyak anomali sıklığı %12 ila 37 oranında bildirilmiştir.<sup>[7,12,18-21]</sup>

Gebeliğini devam ettirme kararı alınan ve operasyon şansı yakalayan sadece dört hastamız olmuştur (%13.7). Bunlardan ikisi halen yaşamlarını devam ettirmekte ve müteakip operasyonlarını beklemektedirler. Üç aşamalı olan bu operasyon sürecinde ilk basamak Norwood operasyonudur. Bu operasyonda amaç sistemik ve pulmoner dolaşımın obstrükte olmadan dengeli bir biçimde gerçekleşmesinin sağlanmasıdır.<sup>[22]</sup>

İkinci basamak operasyon 4-6. aylarda yapılan kava-pulmoner şant oluşturma aşamasıdır. Bu işlem iki yönlü Glenn şantı olarak da adlandırılır, birinci basamakla karşılaştırıldığında daha az riskli bir operasyondur ve %96-99 başarı oranına sahiptir.<sup>[22]</sup> Bir hastamız bu operasyon için hazırlanmaktadır.

Üçüncü basamak Fontan operasyonudur. Total kava-pulmoner bağlantı oluşturulması amaçlanmaktadır. Bu operasyondan sonra da mortalite oranı yaklaşık %3-4 olarak bildirilmiştir.<sup>[23]</sup>

On dört merkezde yapılan bir çalışmada, üçlü palyasyon ve transplantasyon operasyonları için 1 yıllık sağ kalım oranı sırası ile %30-80 ile %5-90 arasında değişmektedir.<sup>[18]</sup> Kalp transplantasyonu palyasyon yapılan hastalarda her basamakta kurtarıcı rol alabilir.<sup>[24]</sup> Erişkin yaşa ulaşma oranı halen %30'un altındadır.<sup>[13,25]</sup>

HSHK olan hastalarda öğrenme güçlükleri, düşük IQ seviyesi, hiperaktivite dikkat eksikliği gibi nörolojik sorunlar görülebilir.<sup>[26-31]</sup>

Konjenital kalp hastalığı olan hastalarda doğumda dahi yapısal ve fonksiyonel beyin anomalileri olabilir. Bu durum muhtemelen kan akımının beyin üzerine olan değişkenliğinden kaynaklanmakta ve konjenital kalp hastalığının tipine göre de değişmektedir.<sup>[32-37]</sup> Nörolojik gelişimdeki ve uzun dönem yaşam prognozundaki belirsizlikler ebeveynlerin fetus üzerindeki nihai kararını etkilemektedir.<sup>[38]</sup>

Szwast ve ark. hipoplastik sol kalp sendromlu fetüslerin 3. trimesterde beyin kan akımını sürdürebilmek için serebrovasküler direnci azalttıklarını tespit etmişlerdir.<sup>[39]</sup> Ailelere verilen bilgiler, ailelerin beklentileri ve gebeliğin seyri açısından önemli bilgiler yansıtmaktadır. Tibballs ve ark. gebelikte prenatal tanı alan hastalarda cerrahi tedaviyi seçme oranının, postnatal tanı alanlara göre daha fazla olduğunu belirtmişlerdir (%94 ve %47).<sup>[32]</sup>

Gebeliğin sonlandırılması, ailenin hastalık hakkında bilgilendirilmesi, terminasyon, gebeliğin devamı ve ileride karşılaşılabilecekleri problemler açısından önem kazanmaktadır. İki yüz on bir hipoplastik sol kalp sendromlu fetüsü olan aile ankete katılmıştır. Bunların içinden %65'i tanıyı prenatal dönemde almış olup %34'ü gebeliğin sonlandırılması kararını vermiştir. Daha sonraki görüşmelerde ebeveynlere tekrar terminasyonun anlatılması, ailelerin fetüsün yaşamı ile ilgili iyimser düşüncelerini belirgin derecede azaltmıştır.



Şekil 1. Sol ventrikül hipoplazisinin 2D ultrasonografik görüntüsü.



Şekil 2. Doppler ultrasonografide sağ ventrikülden akım izlenirken sol ventrikülden akımın olmadığı görülmektedir. [Bu şekil, derginin [www.perinataldergi.com](http://www.perinataldergi.com) adresindeki çevrimiçi sürümünde renkli görülebilir.]

Ebeveynlerden %22'si gebeliğin sonlandırılması için hekimlerinden bir baskı hissettiklerini bildirmişlerdir. %38 hasta ikinci bir seçenek aramış ve %69'u da yeni bir hekim seçmek için farklı kişilerle görüşmüşlerdir.<sup>[40]</sup>

## Sonuç

Sonuç olarak HSKS günümüzün gelişen teknolojisinin sağladığı avantajlarla 18-24. haftalarda kolaylıkla tanılabilmektedir. Ebeveynlere prenatal olarak sunulacak tanı olanağı ile ailelerin fetuslarının prognozu ile ilgili karar verme olanakları, postnatal döneme göre daha rahat olacaktır. Tedavi modalitelerinin gelişmesine rağmen eşlik eden ekstrakardiyak, ek kardiyak, karyotip anomalileri ve uzun bir süreç alan operasyonlar ailelerin fetusun prognozu ile karar almasında etkili olacaktır. Bu durum ülkemiz için halen erken tanının önemini bir daha vurgulamaktadır.

**Çıkar Çakışması:** Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

## Kaynaklar

1. Simpson JM. Hypoplastic left heart syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;5:271-8.
2. Rice MJ, McDonald RW, Pulu G. Cardiac malformations. In: Nyberg DA, McGahan JP, Pretorius DH, Pulu G, editors. *Diagnostic imaging of fetal anomalies*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2003; p: 451-506.
3. Morris CD, Outcalt J, Menashe VD. Hypoplastic left heart syndrome. Natural history in a geographically defined population. *Pediatrics* 1990;85:977-83.
4. Samanek M, Voriskova M. Congenital heart disease among 815,569 children born between 1980 and 1990 and their 15-year survival. A prospective Bohemia survival study. *Pediatr Cardiol* 1999;20:411-7.
5. Chameides L, Galioto F, Fyler DC. The Regional Infant Cardiac Program. A six year evaluation. *Conn Med* 1975;39:709-10.
6. Brownell LG, Shokeir MH. Inheritance of hypoplastic left heart syndrome (HLHS). Further observations. *Clin Genet* 1976;9:245-9.
7. Reis PM, Punch MR, Bove EL, van de Van CJM. Obstetric management of 219 infants with hypoplastic left heart syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1998;179:1150-4.
8. Allan LD, Sharland GK, Milburn A, Lockhart SM, Groves AM, Anderson RH, et al. Prospective diagnosis of 1,006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:1452-8.
9. Kitchiner D. Antenatal detection of congenital heart disease. *Curr Paediatr* 2004;14:39-44.
10. Natowicz M, Kelley RI. Association of Turner syndrome with hypoplastic left-heart syndrome. *Am J Dis Child* 1987; 141:218-20.
11. Glauser TA, Zackai E, Weinberg P, Clancy R. Holt-Oram syndrome associated with the hypoplastic left heart syndrome. *Clin Genet* 1989;36:69-72.
12. Natowicz M, Chatten J, Clancy R. Genetic disorders and major extracardiac anomalies associated with the hypoplastic left heart syndrome. *Pediatrics* 1988;82:698-706.
13. Rasiah SV, Ewer AK, Miller P, Wright JG, Barron DJ, Brawn WJ, et al. Antenatal perspective of hypoplastic left heart syndrome: 5 years on. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2008;93:F192-7.
14. Quintessenza JA, Morell VO, Jacobs JP. Achieving a balance in the current approach to the surgical treatment of hypoplastic left heart syndrome. *Cardiol Young* 2004;14 Suppl 1:127-30.
15. Allan LD, Apfel HD, Printz BF. Outcome after prenatal diagnosis of the hypoplastic left heart syndrome. *Heart* 1998; 79:371-4.
16. Allen RH, Benson CB, Haug LW. Pregnancy outcome of fetuses with a diagnosis of hypoplastic left ventricle on prenatal sonography. *J Ultrasound Med* 2005;24:1199-203.
17. Solveig Schulz, Rosemarie Fröber, Cornelia Kraus, Uwe Schneider. Prenatal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome associated with Noonan syndrome and de novo RAF1 mutation. *Prenatal Diagnosis* 2012;32:1016-8.
18. Brackley KJ, Kilby MD, Wright JG, Brawn WJ, Sethia B, Stumper O, et al. Outcome after prenatal diagnosis of hypoplastic left-heart syndrome: a case series. *Lancet* 2000; 356:1143-7.
19. Noonan JA, Nadas AS. The hypoplastic left heart syndrome: an analysis of 101 cases. *Pediatr Clin North Am* 1958;5: 1029-56.
20. Greenwood RD, Rosenthal A, Parisi L, Fyler DC, Nadas AS. Extracardiac anomalies in infants with congenital heart disease. *Pediatrics* 1975;55:485-92.
21. Wallgren EI, Landtman B, Rapola J. Extracardiac malformations associated with congenital heart disease. *Eur J Cardiol* 1978;7:15-24.
22. Barron DJ, Kilby MD, Davies B, Wright JGC, Jones TJ, Brawn WJ. Hypoplastic left heart syndrome. *Lancet* 2009; 374:551-64.
23. Tweddell JS, Hoffman GM, Mussatto KA, Fedderly RT, Berger S, Jaquiss RDB, et al. Improved survival of patients undergoing palliation of hypoplastic left heart syndrome: lessons learned from 115 consecutive patients. *Circulation* 2002;106(Suppl I):82-9.
24. Fraisse A, Nassi C, Sigaudy S, Liprandi A, Piercecchi-Marti MD, Ligi I, et al. Outcome of infants with hypoplastic left heart syndrome diagnosed in utero. [Article in French] *Arch Mal Coeur Vaiss* 2002;95:473-7.
25. Verheijen PM, Lisowski LA, Plantinga RF, Hitchcock F, Bennink, G, Stoutenbeek P, et al. Prenatal diagnosis of the fetus with hypoplastic left heart syndrome: management and outcome. *Herz* 2003;28:250-6.
26. Rizzo G, Capponi A. Fetal cardiac abnormalities. In: James DK, Steer PJ, Weiner CP, Gonik B, eds. *High risk pregnancy: management options*. London: Saunders/Elsevier; 2006; p: 341-69.
27. Engelfriet P, Boersma E, Oechslin E, Tijssen J, Gatzoulis MA, Thilen U, et al. The spectrum of adult congenital heart disease in Europe: morbidity and mortality in a 5 year follow-up period. The Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. *Eur Heart J* 2005;26:2325-33.



28. Kon AA, Ackerson L, Lo B. How pediatricians counsel parents when no "best-choice" management exists: lessons to be learned from hypoplastic left heart syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2004;158:436-41.
29. Razzouk AJ, Chinnock RE, Gundry SR, Johnson JK, Larsen RL, Baum MF, et al. Transplantation as a primary treatment for hypoplastic left heart syndrome: intermediate-term results. *Ann Thorac Surg* 1996;62:1-7.
30. Chrisant MR, Naftel DC, Drummond-Webb J, Chinnock R, Canter CE, Boucek MM, et al. Pediatric heart transplant study group fate of infants with hypoplastic left heart syndrome listed for cardiac transplantation: a multicenter study. *J Heart Lung Transplant* 2005;24:576-82.
31. Mahle WT, Spray TL, Wernovsky G, Gaynor JW, Clark BJ 3rd. Survival after reconstructive surgery for hypoplastic left heart syndrome: a 15-year experience from a single institution. *Circulation* 2000;102:III136-41.
32. Tibballs J, Kawahira Y, Carter BG, Donath S, Brizard C, Wilkinson J. Outcomes of surgical treatment of infants with hypoplastic left heart syndrome: an institutional experience 1983–2004. *J Paediatr Child Health* 2007;43:746-51.
33. Brosig CL, Mussatto KA, Kuhn EM, Tweddell JS. Neurodevelopmental outcome in preschool survivors of complex congenital heart disease: implications for clinical practice. *J Pediatr Health Care* 2007;21:3-12.
34. Forbess JM, Visconti KJ, Bellinger DC, Jonas RA. Neurodevelopmental outcomes in children after the Fontan operation. *Circulation* 2001;104:II127-II132.
35. Gaynor JW, Gerdes M, Nord AS, Bernbaum J, Zackai E, Wernovsky G, et al. Is cardiac diagnosis a predictor of neurodevelopmental outcome after cardiac surgery in infancy? *J Thorac Cardiovasc Surg* 2010;140:1230-7.
36. Goldberg CS, Schwartz EM, Brunberg JA, Mosca RS, Bove EL, Schork MA, et al. Neurodevelopmental outcome of patients after the Fontan operation: a comparison between children with hypoplastic left heart syndrome and other functional single ventricle lesions. *J Pediatr* 2000;137:646-52.
37. Mahle WT, Visconti KJ, Freier MC, Kanne SM, Hamilton WG, Sharkey AM, et al. Relationship of surgical approach to neurodevelopmental outcomes in hypoplastic left heart syndrome. *Pediatrics* 2006;117:e90-e97.
38. Sarajuuri A, Jokinen E, Puosi R, Mildh L, Mattila I, Lano A, et al. Neurodevelopment in children with hypoplastic left heart syndrome. *J Pediatr* 2010; 157:414-420; 420.e411-e414.
39. Szwast A, Tian Z, McCann M, Soffer D, Rychik J. Rychik. Comparative analysis of cerebrovascular resistance in fetuses with single-ventricle congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012;40:62-7.
40. Hilton-Kamm D, Chang RK, Sklansky M. Prenatal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome: impact of counseling patterns on parental perceptions and decisions regarding termination of pregnancy. *Pediatr Cardiol* 2012;33:1402-10.