

T.C.

KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

01.01.2010 İLE 30.06.2017 TARİHLERİ ARASINDA

KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

**PEDİYATRİK KARDİYOLOJİ DEPARTMANINCA
MUAYANE EDİLEN OLGULARIN RETROSPEKTİF
OLARAK ARAŞTIRILMASI**

DR.SAİD AĞAOĞLU

UZMANLIK TEZİ

DANIŞMAN

YRD.DOÇ.DR.CİHAT ŞANLI

KIRIKKALE- 2017

KABUL VE ONAY

Yrd.Doç.Dr.Cihat ŞANLI danışmanlığında Dr.Said AĞAOĞLU tarafından yapılan “01.01.2010 İLE 30.06.2017 TARİHLERİ ARASINDA KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ PEDİYATRİK KARDİYOLOJİ DEPARTMANINCA MUAYANE EDİLEN OLGULARIN RETROSPEKTİF OLARAK ARAŞTIRILMASI” başlıklı tez çalışması 14/11/2017 tarihinde yapılan tez savunma sınavı sonrası yapılan değerlendirme sonucu jürimiz tarafından Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı’nda TIPTA UZMANLIK TEZİ olarak kabul edilmiştir.

BAŞKAN: Prof.Dr.Didem ALİEFENDİOĞLU

ÜYE : Prof.Dr.Ayça TÖREL ERGÜR

ÜYE : Yrd.Doç.Dr.Cihat ŞANLI

Yukarıdaki imzaların adı geçen öğretim üyelerine ait olduğunu onaylıyorum.

.../.../...

Prof.Dr.Osman GÜLER

Kırıkkale Üniversitesi

Tıp Fakültesi Dekanı

TEŞEKKÜR

Uzmanlık eğitimim boyunca yakın ilgi ve alaka gösteren, bizlere karşı her zaman hoşgörü ve sabırla yaklaşan, tezimin planlanması, yürütülmesi ve nihayet tamamlanmasında bana yol gösteren, her türlü desteği sağlayan saygıdeğer hocam Yrd.Doç.Dr.Cihat ŞANLI'ya,

Sevgi ve desteğini hiçbir zaman esirgemeyen, eğitimim boyunca her konuda koşulsuz yardım eden, Anabilim Dalı Başkanımız saygıdeğer hocam Prof.Dr.Didem ALİEFENDİOĞLU'na

Üstün bilgi ve tecrübelerinden faydalandığım, çok saygıdeğer hocalarım Prof.Dr. Selda Fatma BÜLBÜL, Prof.Dr.Ayça Törel ERGÜR, Prof.Dr.Hacer Fulya GÜLERMAN, Prof.Dr. Yahya Kemal Yavuz GÜLERER, Prof.Dr.Banu ACAR, Prof.Dr.Meryem ALBAYRAK, Doç.Dr.Nilüfer GÜZOĞLU, Doç.Dr.Dilek AZKUR, Yrd.Doç.Dr.Ayşegül Alpcan ve Yrd.Doç.Dr.Serkan TURSUN'a,

Uzmanlık eğitimim boyunca, değerli bilgilerini benimle paylaşan, kendilerine ne zaman danışsam bana kıymetli zamanlarını ayırıp sabırla ve büyük bir ilgiyle bana faydalı olabilmek için ellerinden gelenin fazlasını sunan saygıdeğer uzmanlarım Uzm.Dr.Salih DAVUTOĞLU, Uzm.Dr.Burcu GÜVEN, Uzm.Dr.Sevinç ODABAŞ ve Uzm.Dr.Murat SÜRÜCÜ'ye

Berber çalışmaktan büyük zevk duyduğum, dört yıllık bu zor süreci benimle birlikte omuzlayan; acı, tatlı pek çok anı paylaşarak birbirinden güzel dostluklar kurduğum tüm asistan arkadaşlarıma,

Çalışma sürecimizde bizlere her zaman yardım eden ve desteklerini esirgemeyen, Yenidoğan Yoğun Bakım, Çocuk Acil Servisi ve Çocuk Kliniği hemşireleri ve personellerine,

Bugünlere gelmemde çok büyük emekleri olan, her konuda bana yol gösteren, bana vicdanlı bir insan olabilmeyi öğreten, çok sevdiğim, sevgili annem ve babama,

Desteklerini her an yanımda hissettiğim, sevgili kardeşlerim Dr.Suhail, Müh.Muhammed, Dr.Ahmet ve Dr.Yahya'ya

En zor anlarımda hep yanımda olan, bana sevgi ve sabırla yaklaşarak bu süreci kolaylaştıran ve sevdiren sevgili eşim Dr.Şeyma'ya

Bu sürecin her zor anında yüzlerine bakarak kuvvet bulduğum, her tatlı anını daha da güzelleştiren, hayatımın anlamı yavrularım; Melek, Baha ve Esra'ya

Sonsuz teşekkürlerimi, sevgilerimi ve saygılarımı sunmayı bir borç bilirim.

İÇİNDEKİLER

KISALTMALAR.....	v
ÖZET	vi
SUMMARY	vii
ŞEKİLLER DİZİNİ.....	vii
TABLolar DİZİNİ.....	x
1.GİRİŞ VE AMAÇ.....	1
2.GENEL BİLGİLER.....	3
2.1. Konjenital Kalp Hastalıkları	3
2.1.1.Tanım	3
2.1.2.Epidemiyoloji	3
2.1.3.Etyoloji	4
3.KONJENİTAL KALP HASTALIKLARININ SINIFLANDIRILMASI	10
3.1.Siyanotik konjenital kalp hastalıkları patofizyolojilerine göre kendi aralarında sınıflandırılabilir:	10
3.2.Asiyanotik konjenital kalphastalıkları:	10
3.2.1.Artmış hacim yüküne yol açan hastalıklar:	10
3.2.2. Artmış basınç yüküne yol açan hastalıklar:	11
4.ASİYANOTİK KONJENİTAL KALP HASTALIKLARI	12
4.1.Asiyanotik Konjenital Kalp Hastalıkları(Soldan Sağa Şanlı):	12
4.1.1.Ventriküler Septal Defekt.....	12
4.1.2.Atrial Septal Defekt	14
4.1.3. Patent Ductus Arteriyozus:	18
4.1.4.Atriyoventiküler septal defektler(AV kanal defekti):	20
4.2.Asiyanotik konjenital kalp hastalıkları(Obstrüktif Lezyonlar):	22
4.2.1.Pulmoner stenoz(Darlık)	22
4.2.2.Aort Stenozu(Darlığı).....	25
4.2.3.Aort Koarktasyonu	28
5.SİYANOTİK KKH.....	31

5.1.Siyanotik Konjenital Kalp Hastalıkları: Pulmoner Kan Akımı Azalmış Hastalıklar.....	31
5.1.1.Fallot Tetralojisi(TOF):.....	31
5.1.2.Pulmoner Atrezi	34
5.1.3.Triküspit Atrezisi	36
5.2.Siyanotik Konjenital Kalp Hastalıkları: Artmış Pulmoner Kan Akımı ile Beraber Olan Hastalıklar	37
5.2.1.Büyük Arter Transpozisyonu(BAT):	37
5.2.2.Tek Ventrikül.....	41
5.2.3.Trunkus Arteriozus.....	42
5.2.4.Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi(TPVDA)	43
6-MATERYAL VE METOD	46
7-BULGULAR.....	48
8- TARTIŞMA	55
9- ÖZET.....	61
10-KAYNAKLAR.....	63

KISALTMALAR

AD	Aort darlığı
AK	Aort koarktasyonu
ASD	Atriyal septal defekt
AV	Atriyovenriküler
BAT	Büyük arter transpozisyonu
EKG	Elektrokardiyografi
EKO	Ekokardiyografi
KKH	Konjenital kalp hastalığı
TOF	Fallot tetralojisi
PDA	Patent duktus arteriyozus
PFO	Patent foramen ovale
PH	Pulmoner hipertansiyon
PS	Pulmoner darlık
S2	İkinci kalp sesi
S3	Üçüncü kalp sesi
VSD	Ventriküler septal defekt
SLE	Sistemik lupus eritromatozis
DM	Diabetes mellitus
TPVDA	Total pulmoner venöz dönüş anomalisi

ÖZET

“01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında KKÜTF Pediatrik Kardiyoloji Polikliniğine başvuran olguların, retrospektif olarak araştırılması” başlıklı çalışmadaki amacımız, yukarıda belirttiğimiz tarihler arasında KKÜTF Pediatrik Kardiyoloji Departmanınca muayene edilen olgulara transtorasik ekokardiyografi(EKO) yaparak konjenital kalp hastalığı(KKH) teşhisi konulan hastaları, retrospektif olarak incelemek ve böylece; KKH sıklığı ve dağılımını saptamak ve bu hastalıklara neden olabilecek risk faktörlerini ortaya koymaktır.

01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında toplam 14173 hasta retrospektif olarak değerlendirildi. Bu hastaların 7625'i (%53.8)erkek ve 6548'i (%46.2) kızdı. Pediatrik kardiyolog tarafından yapılan EKO ile KKH tanısı alan 114 olgu saptandı, olguların ebeveynleri ile görüşülerek anamnezleri alındı. Çalışmaya alınan 114 hastanın 60'ı (%52.6) kız,54'ü (47.4) erkekti. Bu hastaların 37'si (%32.5) siyanotik, 77'si (%67.5) ise asiyanotik olarak saptandı. Siyanotik olan hastaların 19'u (%51.3) erkek,18'i (%48.7) kızdı. Asiyanotik olan hastaların 42'si(%54.6) kız, 35'i(%45.4) erkekti. Siyanotik anomaliler içinde en sık fallot tetralojisi (10 hasta) (%8,7),asiyanotik anomalilerde ise en sık VSD (45 hasta)(%39,5)olarak tesbit edildi.

Risk faktörü olarak hastaların 9'unda (%7,9)kromozom anomalisi saptanırken, bunların 5'i Down Sendromu,2'si DiGeorge Sendromu, 1'i Turner Sendromu ve 1'i Edward Sendromuydu.Anne ortalama yaşı 28,2+/-5,78 olarak hesaplandı. Hastaların 17'sinin(%14.9) düşük doğum ağırlıklı (2500 gr altında) olarak doğduğu saptandı. Hastaların 6'sının (%5,2) annesinde insülin bağımlı diyabetes mellitus mevcuttu. Hastalardan en az 57'sinin (%50) annesi gebelik süresince düzenli olarak demir, folik asit ve multivitamin desteği kullanmış olmasına rağmen; birçok annenin ya düzensiz kullanmış ya da hiç kullanmadığı saptandı.

Çalışmamızda tespit edilen konjenital kalp hastalığı sıklığı ve dağılımı, literatürdeki bilgilere göre çok anlamlı farklılıklar göstermemektedir. Doğuştan kalp anomalisi bulunan bir çocuğa sahip olan aileler, sonraki çocuklarda olası kardiyak anomaliler açısından genetik danışmanlık hizmeti almalı, evlenecek olan kişiler KKH hakkında bilgilendirilmeli, gebelik öncesi anne bakımı iyi yapılmalı, gebelikte anne bakımı ve takibi iyi olmalı, doğum tam teşekküllü bir merkezde gerçekleştirilmeli ve doğum sonrası bebek, deneyimli bir klinisyen tarafından takip edilmelidir.

Anahtar kelimeler: konjenital kalp hastalıkları, elektrokardiyografi

SUMMARY

The purpose of the study with the title of "A retrospective study on the cases applied to Pediatric Cardiology Clinic between the dates of 01.01.2010 and 30.06.2017" is to determine the patients who were diagnosed with congenital heart disease through echocardiography and to reveal the risk factors that may cause to congenital heart anomalies.

A total of 14173 patients applied between 01.01.2010 and 30.06.2017. Of these patients, 7625 (53.8%) were male and 6548 (46.2%) were female. The number of patients who were diagnosed with CHD through echocardiography was 114. The information about anamneses of these patients was obtained from their parents. Of the 114 patients who were included in the study, 60 (52.6%) were female and 54 (47.4%) were male. It was determined that 77 (67.5%) of these patients were acyanotic and 37 (32.5%) were cyanotic. Of the acyanotic patients, 42 (54.6%) were female and 35 (45.4%) were male. Of the cyanotic patients, 19 (51.3%) were male and 18 (48.7%) were female. Fallot tetralogy was most frequent in cyanotic anomalies (10 patients) (8,7%) and VSD was the most frequent in acyanotic anomalies (45 patients) (39,5%). Chromosome anomalies were determined in 9 patients (7,9%) as the risk factors, of which 5 had Down's syndrome, 2 had DiGeorge's syndrome, 1 had Turner's syndrome and 1 had Edward's syndrome. The mean age of mothers was determined to be 28,2+/-5,78. Of the patients, 17 (14.9%) were born with low birth weight (below 2500 gr). The mothers of 6 patients (5,2%) had the insulin-dependent chronic diabetes mellitus histories. Although at least 57 (50%) mothers used iron, folic acid, and multivitamin regularly during the pregnancy period, many of the mothers had used them irregularly or had not used them at all.

The frequency and distribution of the congenital heart diseases determined in the present study do not significantly differ from the information in the literature. Families having a child with congenital heart anomaly should receive genetic consultancy against any probable cardiac anomaly in their next children, persons to get married should be informed about CHD, pre-pregnancy mother care, and follow-up should be rather well, birth operations should be in general hospitals and babies should be followed up by experienced clinicians after birth.

Key words: congenital heart defects, electrocardiography.

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil - 1.VSD	12
Şekil - 2.VSD - Grafi	13
Şekil - 3.VSD - EKO.....	13
Şekil - 4. ASD	14
Şekil - 5.ASD - EKG.....	16
Şekil - 6.Secundum ASD	17
Şekil - 7.Primum ASD.....	17
Şekil - 8.PDA	18
Şekil - 9.PDA Grafi	18
Şekil - 10.PDA - EKO.....	19
Şekil - 11.Pulmoner Stenoz	22
Şekil - 12.Pulmoner Stenoz - Grafi	23
Şekil - 13.Pulmoner Stenoz - EKG.....	23
Şekil - 14.Pulmoner Stenoz - EKO.....	24
Şekil - 15.Aort Stenozu	25
Şekil - 16.Aort Stenozu - EKG	26
Şekil - 17.Aort Stenozu -EKO	26
Şekil - 18.Aort Koartasyonu.....	28
Şekil - 19.Aort Koartasyonu - Grafi.....	28
Şekil - 20.Fallot Tetralojisi	31
Şekil - 21.Fallot Tetralojisi - Grafi	32
Şekil - 22.Fallot Tetralojisi - EKO	32
Şekil - 23.Pulmoner Atrezi.....	34
Şekil - 24.Pulmoner Atrezi - Grafi.....	34
Şekil - 25.Triküspit Atrezisi	36
Şekil - 26.Büyük Arter Transpozisyonu.....	37
Şekil - 27.BAT – Grafi.....	38
Şekil - 28.BAT - EKO	38
Şekil - 29.Tek Ventrikül.....	41
Şekil - 30.Tek Ventrikül - EKO	42
Şekil - 31.Trunkus Arteriozus	42

Şekil - 32.Trunkus Arteriozus - Grafi.....	43
Şekil - 33.Trunkus Arteriozus - EKO.....	43
Şekil - 34.TPVAD.....	44
Şekil - 35.TPVAD - Grafi.....	45
Şekil - 36.01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında, KKÜTF, Pediatrik Kardiyolojiye başvuran hastaların toplam sayısı.....	48
Şekil - 37.01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında, KKÜTF, Pediatrik kardiyolojiye başvuran hastaların geliş nedenleri.....	48
Şekil - 38.Konjenital Kalp Hastalarının Cinsiyet Dağılımı.....	49
Şekil - 39.Konjenital Kalp Hastalarının Siyanotik-Asiynotik oranları.....	49
Şekil - 40.Asiyanotik Anomaliler Cinsiyet Dağılımı.....	49
Şekil - 41.Siyanotik Anomaliler Cinsiyet Dağılımı.....	49
Şekil - 42.KKH'ların doğum ağırlıkları.....	51
Şekil - 43.KKH Gebelik Haftası.....	51

TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo 1. Konjenital kalp hastalıklarının doğumsal cinsiyet	3
Tablo 2. Anne veya babada doğumsal kalp anomalisi bulunması durumunda doğacak çocuk için hesaplanan risk.....	4
Tablo 3. Gebelik döneminde doğumsal kalp anomalisi açısından teratojen etkileri	9
Tablo 4. Konjenital Kalp Hastalıklarının Sınıflandırılması	11
Tablo 5. Majör konjenital kalp hastalıklarının görece sıklığı	11
Tablo 6. Asiyanotik anomaliler dağılımı	50
Tablo 7. Siyanotik anomaliler dağılımı	50
Tablo 8. Hastaların genel özellikleri	52
Tablo 9. KKH için risk faktörleri	53
Tablo 10. KKH'nın genel özellikleri ve risk faktörleri.....	52
Tablo 11. Hindistan Gorakhpur bölgesi öğrenci KKH sıklığı ve dağılımı	57

1.GİRİŞ VE AMAÇ

Konjenital kalp hastalığı (KKH) terimi, kardiyovasküler sistemde doğuştan var olan, doğumda veya daha sonra tanımlanabilen, yapısal veya fonksiyonel anomalileri içerir(13).KKH tüm canlı doğumların yaklaşık %0,5'i ile %1'inde görülürken, her yıl ABD'de 25000-30000 çocuğu etkilemektedir. Bu insidans ölü doğumlarda %3-4, spontan abortuslarda%10-25 ve prematür yenidoğanlarda ise %2 ile daha yüksektir. Bu toplam insidansa mitral kapak prolapsusu(MVP), preterm yeni doğanlardaki PDA ve biküspid aorta dahil edilmemiştir. Konjenital kalp hastalıkları bebeklerde çok geniş bir örnek yelpazesine sahiptir, yaklaşık 1000 yeni doğan bebeğin 2-3 tanesi ilk bir yıl içinde bulgu verir. Konjenital kalp hastalarının %40-50'sinin tanısı yaşamın ilk haftasında, %50-60'ının tanısı ise ilk bir ay içinde konulmaktadır. KKH en sık görülen majör konjenital anomalilerden biri olmakla birlikte, nedenleri(risk faktörleri) hakkında en az bilgi sahibi olduğumuz hastalık grubudur. Konjenital Kalp Hastalıklarına neden olabilecek birçok risk faktörü mevcuttur. Bunların arasında akrabaevliliği, anne, baba veya aile bireylerinden birinde doğuştan kalp hastalığı olması, annenin gebelik yaşı, bebeğin doğum ağırlığı, annenin gebelikte veya gebelik öncesinde geçirdiği hastalıklar (DM, SLE...), annenin geçirdiği enfeksiyonlar (kızamıkçık, kabakulak, toksoplazmozis...), annenin kullandığı ilaçlar (talidomid, lityum...), annenin gebelikte radyasyona maruz kalması, annenin sigara veya alkol kullanması, annenin madde bağımlısı olması (esrar, eroin, kokain...) ve annenin beslenme durumu sayılabilir.

Bu çalışmanın amacı 01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında KKÜTF Pediatrik Kardiyoloji Departmanınca muayene edilen olgulara transtorasik ekokardiyografi(EKO) yaparak konjenital kalp hastalığı(KKH) teşhisi konulan hastaları, retrospektif olarak incelemek ve böylece; KKH sıklığı ve dağılımını saptamak ve bu hastalıklara neden olabilecek risk faktörlerini ortaya koymaktır. Bu çalışma sonuçları sayesinde; annede önceden saptanmış olan hastalıkların tedavisi (SLE ve DM tedavisi...), gerekli

beslenme proflaksisi(multivitamin profilaksisi...), hasta ve yakınlarının eđitilmesi (ak-rabaevliliđinin olası risklerinin anlatılması...) gibi önlemlerle KKH'na neden olabilecek risk faktörlerini ve KKH görölme sıklıđını en aza indirmek hedeflenmektedir.



2.GENEL BİLGİLER

2.1. Konjenital Kalp Hastalıkları

2.1.1.Tanım

Konjenital kalp hastalığı(KKH) terimi, kardiyovasküler sistemdeki, doğuştan var olan, doğumda veya daha sonra tanımlanabilen, yapısal veya fonksiyonel anomalileri içerir(13).KKH konjenital kalp defekti, kardiyovasküler malformasyon ya da konjenital kalp anomalisi olarakda adlandırılabilir.

2.1.2.Epidemiyoloji

KKH canlı doğumların yaklaşık %0,5-1'inde görülmekle birlikte, . Bu insidans ölü doğumlarda %3-4, spontan abortuslarda %10-25 ve prematür yenidoğanlarda ise %2 ile daha yüksektir. Bu toplam insidansa mitral kapak prolapsusu(MVP), preterm yeni doğanlardaki PDA ve biküspid aorta dahil edilmemiştir. Konjenital kalp hastalıkları bebeklerde çok geniş bir örnek yelpazesine sahiptir, yaklaşık 1000 yeni doğan bebeğin 2-3 tanesi ilk bir yıl içinde bulgu verir. Konjenital kalp hastalarının %40-50'sinin tanısı yaşamın ilk haftasında, %50-60'ının tanısı ise ilk bir ay içinde konulmaktadır. KKH'nın sıklığı ırka bağlı önemli değişikliklerle göstermemekle birlikte, cinsiyet ile bazı KKH tipleri arasında yakın ilişki olduğu bildirilmiştir(Tablo 1)(14,12).

Tablo 1. Konjenital kalp hastalıkları ve cinsiyet

Erkek	Kız
Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül	Atriyal Septal Defekt
Hipoplastik Sol Kalp Sendromu	Atriyoventriküler Septal Defekt
Büyük Damar Transpozisyonu	Patent Duktus Arteriyozus
Aort Stenozu	
Pulmoner Atrezisi	
Triküspit Atrezisi	
Aort Koarktasyonu	

2.1.3.Etyoloji

İntrauterin yaşamın sekizinci haftasında kalbin ve başlıca kan damarlarının gelişimi tamamlanır. Gestasyonun erken dönemlerinde gerçekleşen herhangi zararlı bir durum kardiyovasküler sistemi etkilemektedir. Konjenital kalp hastalıklarının çoğunun etiyolojisi bilinmemekle birlikte,%85-90'ının multifaktöriyel (genetik ve çevresel faktörlerin etkileşimi sonucu) şekilde oluştuğu düşünülmektedir. Vakaların yaklaşık %8'inde konjenital kalp anomalisinin genetik bir defekt ile ilişkisi saptanabilir, çoğu vakada ise genetik bir etiyoloji belirlenemez(54). Anne ve babada doğumsal kalp anomali varlığı da riski artırır(Tablo 2)(54). Birinci dereceden akrabalarında konjenital kalp hastalığı olanlarda riskin artması, genetik faktörlerin rolünü desteklemektedir.

Toplumda canlı doğumların yaklaşık %0,5-1'inde görülen KKH riski, hasta bir çocuğa sahip ailenin ikinci çocuğunda %2-6' ya kadar çıkarken, bu oran ilk çocuktaki konjenital kalp defekti tipine göre değişmektedir. Örneğin, total pulmoner venöz dönüş anomali ve sol kalp obstrüktif lezyonlarında çok daha yüksek oranda tekrarlama riski bulunmaktadır. Birinci derece akrabaların ikisinde konjenital kalp hastalığı varsa risk %20-30'a kadar çıkmaktadır(14). Bu nedenle doğuştan kalp anomali bulunan bir çocuğa sahip olan aileler, sonraki çocuklarda gelişebilecek kardiyak anomali nedeniyle genetik danışmanlık hizmeti almalıdır(4).

Tablo 2. Anne veya babada doğumsal kalp anomali bulunması durumunda doğacak çocuk için hesaplanan risk

Defektin tipi	Babada DKA(%)	Annede DKA(%)
Aort darlığı	3-8	13-18
ASD	1-7	4-14
AV kanal	1	14
Koarktasyon	2-8	4-6
PDA	2.5	4-9
Pulmoner stenoz	2	6-15
Fallot tetralojisi	1.5	2.5
VSD	2	6-17

2.1.3.1.Tek Gen Defektleri:

Konjenital kalp hastalıklarının %3'ünü oluşturur. Tek gen mutasyonları(Otozomal Dominant, Otozomal Resesif ya da X'e bağlı) bir kompleks parçası olarak ya da tek başına konjenital kalp hastalıklarına sebep olabilmektedirler. Örneğin; Marfan Sendromu, NoonanSendromu, Holt- Oram Sendromu, Apert Sendromu...

2.1.3.1.1.Noonan Sendromu:

Otozomal Dominant (OD) olarak geçer. Kısa boy, pektus ekskavatum, yele boyun ile karakterize busendromda, pulmoner stenoz, atriyal septal defekt(ASD) ve hipertrofik kardiyomyopati görülebilir(42).

2.1.3.1.2.Holt- Oram Sendromu:

OD katılan bu sendromda ise atriyal ve ventriküler septal defekt, iletim defektleri ve üst ekstremitte anomalileri görülebilmektedir.

2.1.3.1.3.Marfan Sendromu:

Lens dislokasyonu ve iskelet sistemi defektleri görülebilmektedir. En önemli ve ölümcül komplikasyonu aort anevrizması ve diseksiyonudur(1).

2.1.3.1.4.Apert Sendromu:

Bu sendrom ventriküler septal defekt(VSD) ve aort koarktasyonunu içermektedir.

2.1.3.1.5.Di George sendromu:

Genellikler sporadiktir fakat OR ve OD kalıtımda bildirilmiştir. Kromozom 22q11 delesyonu hastaların %90'ından fazlasında, 10p13 delesyonu ise olguların %10'undan daha azında saptanmaktadır. Bu sendromda VSD, Fallot tetralojisi ve ASD sık görülmektedir.

2.1.3.2. Kromozomal Anormallikler:

Konjenital kalp hastalıklarının %5'ini oluşturur. Kompleks lezyonlarının bir parçası olarak konjenital kalp hastalıklarına sebep olurlar(15). Örneğin; Down Sendromu, Turner Sendromu, Patau Sendromu...

2.1.3.2.1. Down Sendromu(Trizomi 21):

Bu sendroma sahip çocukların yaklaşık %40'ında aşikâr kalp hastalığı gösterilmiştir. Hastalarda karakteristik dismorfik bulgular, mental ve motor gerilik, hipotiroidi görülebilmektedir. Hastalarda %50 oranında endokardiyal yastık defekti, VSD, patent duktus arteriyozus(PDA), Fallot tetratolojisi(TOF) gibi doğuştan kalp hastalıkları görülebilmektedir(8).

2.1.3.2.2. Turner Sendromu(45, X):

Turner sendromu olan hastaların %40'ında konjenital kalp hastalığı görülmektedir(2).

2.1.3.2.3. Patau Sendromu(Trizomi 13):

Bulguları mikrosefali, mikroftalmi, holoprozensefali, hipotelorizm, mental gerilik, damak ve dudak anomalileri, kardiyovasküler, genitoüriner ve oküler malformasyonlardır. Kardiyovasküler anomalileri genellikle VSD, ASD, PDA, aort koarktasyonu ve biküspit aortik kapak şeklindedir. Birinci dereceden akrabalarında KKH olanlarda riskin artması, genetik faktörlerin rolünü desteklemektedir.

Toplumda canlı doğumların yaklaşık %0,5-1'inde görülen konjenital kalp hastalığı riski, hasta bir çocuğa sahip ailenin ikinci çocuğunda %2-6'ya kadar çıkarken bu oran ilk çocuktaki konjenital kalp defekti tipine göre değişmektedir. Örneğin, total pulmoner venöz dönüş anomalisi ve sol kalp obstrüktif lezyonlarında çok daha yüksek tekrarlanma riski bulunmaktadır. Birinci derece akrabaların ikisinde konjenital kalp hastalığı varsa, risk %20-30'a çıkmaktadır(14). Bu nedenle doğuştan kalp anomalisi

bulunan bir çocuğa sahip olan aileler, sonraki çocuklarda olası bir kardiyak anomali nedeniyle genetik danışmanlık hizmeti almalıdır(4).

2.1.3.3. Maternal ve Çevresel Faktörler:(KKH'lı hastaların %2-3'ünü oluşturur).

Düşük doğum ağırlıklı bebeklerin, aynı gestasyon haftasında doğan normal bebeklerle kıyaslandığında, ASD, VSD, Fallot tetralojisi, hipoplastik sol kalp sendromu, pulmoner stenoz ve aort koarktasyonu olması daha olasıdır (12,16).

Kardiyovasküler sistem gelişimi gebelik ortasında hemen hemen tamamlanmış olması nedeni ile gebeliğin ilk ayları kardiyovasküler anomaliler için önemlidir. Gebelikte kullanılan busulfan, lityum, retinoidler, talidomid, trimetoprim ve valproik asit gibi ilaçlar kardiyovasküler sistem için teratojeniktir (21, 37).

2.1.3.3.1. Lityum:

Ebstein anomalisi ve triküspit atrezisi ile ilişkilidir.

2.1.3.3.2. Talidomid:

Konotrunkal defektlere neden olabilir.

2.1.3.3.3. Valproik Asit(Antiepileptik) ve Trimetoprim:

Folat metabolizmasını etkiler. Folik asit eksikliği fetüste kardiyovasküler anomali riskini arttırdığı gösterilmiştir. Bu nedenle gebelik öncesi dönemde bir ay, gebelik sonrası dönemde ise iki ay süreyle annelere folik asit desteği verilmesi önerilmektedir(3).

2.1.3.3.4. Yüksek Doz A-Vitamini:

Yüksek doz A-vitamini içeren ilaçların fetüste VSD, TOF ve büyük arter transpozisyonu(BAT) gibi anomalilere neden olabilmektedir(37).

2.1.3.3.5. Sigara Kullanımı:

ASD, PDA ve trunkus arteriozus için önemli bir risk faktörüdür(50). Annenin pasif içiciliğinin de aktif sigara içiciliği kadar kardiyovasküler anomaliler için ciddi bir risk faktörü olduğu bildirilmiştir(19).

2.1.3.3.6.Alkol:

Özellikle gebeliğin ilk aylarında alkol kullanımı fetal alkol sendromuna yol açarak hastalarda ASD, VSD ve pulmoner darlık(PS)oluşumuna yol açabilir(18).

2.1.3.3.7.Kokain:

Gebelikte kokain kullanımı kalp defektlerinin oluşma riskini yükseltmekle birlikte ventrikül yapısında anomaliler ve intrakardiyak iletim defektlerine yol açabilmektedir(18).

Annede insülin bağımlı diyabet hastalığı(IDDM) varsa, fetüste VSD, Fallot tetralojisi ve büyük damar transpozisyonu gibi anomaliler gelişebilirken; annedeki fenilketonüri hastalığı, romatoid artrit ve sistemik lupus eritematozus gibi kollajen vasküler hastalıklar; sferositozis ve koagülopati gibi hematolojik hastalıklar çocuklar için konjenital kalp anomali riskini artıran diğer faktörlerdir(39,40).

Annenin gebeliğin ilk 3 ayında geçirdiği rubella enfeksiyonu, konjenital rubella sendromuna neden olabilir. Bu sendromda görme bozukluğu, işitme kaybı ve ek olarak, başta PDA olmak üzere çeşitli konjenital kalp anomalileri görülebilmektedir(Tablo 3)(7,54).

Tablo 3. Gebelik döneminde doğumsal kalp anomali açısından teratojen etkileri(54).

En Sık Görülen Defektler	
Enfeksiyon	
Rubella	PDA, Pulmoner Stenoz, Septal Defektler
İlaçlar/toksik etkiler	
Alkol	Septal Defektler, PDA
Hidantoin	Pulmoner ve Aortik Stenoz, Koarktasyon, PDA
Trimetadion	Büyük Arterler Transpozisyonu, Fallot tetralojisi, Hipopilo-astik Sol Kalp Sendromu
Anneye ait durumlar	
Diyabet	Büyük Arterler Transpozisyonu, Septal Defektler, Koarktasyon
Fenilketonüri	Fallot tetralojisi

3.KONJENİTAL KALP HASTALIKLARININ SINIFLANDIRILMASI

Konjenital kalp hastalıkları siyanotik ve asiyanotik olmak üzere ikiye ayrılır:(6-10),(52)(Tablo 4 ve Tablo 5).

3.1.Siyanotik konjenital kalp hastalıkları patofizyolojilerine göre kendi aralarında sınıflandırılabilir.

3.1.1.1.Pulmoner kan akımın azaldığı siyanotik hastalıklar:

Bu lezyonlar hem pulmoner kan akımında obstrüksiyon içermeli, hem de sistemik venöz kanın sağdan sola şant yapabileceği ve sistemik dolaşıma geçeceği bir yol bulunmalıdır.

3.1.1.2.Pulmoner kan akımın arttığı siyanotik hastalıklar:

Bu grup lezyonlar pulmoner kan akımındaki obstrüksiyonla ilişkili olmamakla birlikte siyanoz ya anormal ventriküloarteryel bağlantılardan ya da sistemik ve pulmoner venöz kanın kalpte tamamen karışımından kaynaklanır(52).

3.2.Asiyanotik konjenital kalphastalıkları:

Sistemik arteriyel doygunluğun normal olduğu durumlardır.

İki gruba ayrılır:

3.2.1.Artmış hacim yüküne yol açan hastalıklar:

En sık görülen hastalıklar hacim yükü ortaya çıkaranlar olup, bunlardan en sık görülenler ise soldan sağa şantlı lezyonlardır.

3.2.2. Artmış basınç yüküne yol açan hastalıklar:

İkinci ana grup hastalıklar ise basınç yükünde artışa neden olurlar. En sık olarak da ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonuna sekonder veya büyük damarlardaki daralmalara bağlı olanlardır.

Tablo 4. Konjenital Kalp Hastalıklarının Sınıflandırılması

Asiyanotik KKH	Siyanotik KKH
Sol-Sağ Şantlı	Pulmoner Kan Akımı Azalmış
Ventriküler septal defekt	TOF
Atriyal septal defekt	Pulmoner atrezi
Patent duktus arteriyozus	Triküspit atrezi
Obstrüktif Lezyonlar	Pulmoner Kan Akımı Artmış
Aort stenozu	BAT
Aort koarktasyonu	Trunkus arteriozus
Pulmoner stenoz	Tek ventrikül
	Total pulmoner venöz dönüş anomali

Tablo 5. Majör konjenital kalp hastalıklarının görece sıklığı *(52)

HASTALIK	%
Ventriküler Septal Defekt	35-30
Atriyal Septal Defekt(Sekundum)	6-8
PatentDuktus Arteriyozus	6-8
Aort Koarktasyonu	5-7
Fallot Tetralojisi	5-7
Pulmoner Kapak Darlığı	5-7
Aort KapakDarlığı	4-7
Büyük Arterlerin D- Transpozisyonu	3-5
Hipoplastik Sol Ventrikül	1-3
Hipoplastik Sağ Ventrikül	1-3
Trunkus Arteriozus	1-2
Total Anormal Pulmoner Venöz Dönüş	1-2
TriküspitAtrezisi	1-2
Tek Ventrikül	1-2
Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül	1-2
Diğerleri	5-10

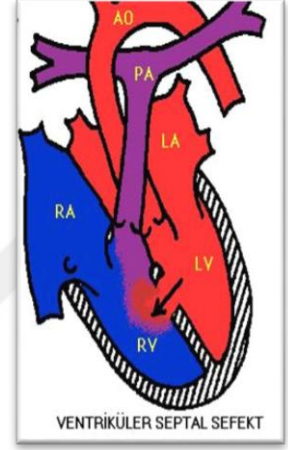
*Bu tablo biküspid aortik kapak, fizyolojik periferik pulmoner stenoz, mitral kapak ve preterm yenidoğanlarda patent duktus arteriyozus vakalarını içermemektedir.

4.ASIYANOTİK KONJENİTAL KALP HASTALIKLARI

4.1.Asiyanotik Konjenital Kalp Hastalıkları(Soldan Sağa Şantlı):

4.1.1.Ventriküler Septal Defekt

VSD en sık görülen kardiyak malformasyon olup konjenital kalp hastalıklarının %25'ini oluşturmakla birlikte defektler ventriküler septumun herhangi bir yerinde olabilir ancak en çok membranöz tipte görülür (52). VSD tek başına ya da diğer konjenital kalp hastalıklarıyla birlikte görülebilir. Fallot tetralojisi, çift çıkışlı ventrikül, trunkus arteriozus gibi konjenital kalp defektlerinde kompleksin bir parçası olarak veya büyük damarların transpozisyonu gibi bazı hastalıklarda ise eşlik eden anomali olarak bulunur(10, 22, 44), (Şekil1).



Şekil - 1.VSD

4.1.1.1.Klinik:

Klinik bulgular defektin büyüklüğüne, pulmoner kan akımına ve basınca göre değişmektedir. Önemsiz soldan sağa şantlı küçük VSD'ler ve normal pulmoner arteriyel basınç sıklıkla görülmekle birlikte bu hastalar genellikle asemptomatiktir. Karakteristik olarak sert ve yüksek sesli ya da üfleme tarzında pansistolik üfürüm mevcut olup en iyi alt sol sternal sınırda duyulur. Artmış pulmoner kan akımlı ve pulmoner hipertansiyonlu geniş VSD'ler; erken süt çocukluğu döneminde dispne, beslenme güçlüğü, büyüme geriliği, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve kalp yetersizliğinden sorumludur. Geniş VSD'lerin pansistolik üfürümü küçük VSD'lerden daha az sert olup defektten belirgin basınç gradienti olmaması nedeni ile daha çok üfleme tarzındadır.

4.1.1.2.Telekardiyografi:

Küçük VSD'li hastalarda göğüs röntgeni genellikle normal saptanırken, Geniş VSD'lerde göğüs röntgeninde belirgin kardiyomegali ile beraber her iki ventrikülün, sol atriyumun ve pulmoner arterin belirginleştiği görülür (Şekil 2).



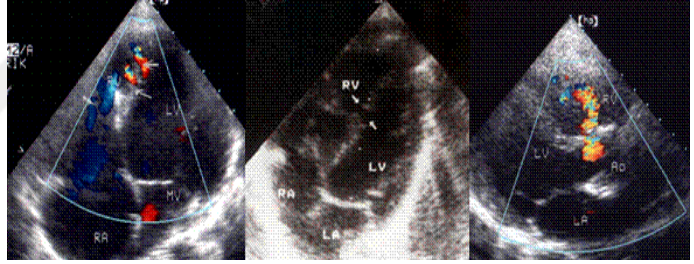
Şekil - 2.VSD - Grafi

4.1.1.3.Elektrokardiyografi (EKG):

Küçük defektlerde normal olabilmesine karşın Geniş VSD'lerde biventriküler hipertrofi ve P dalgalarında çentikler ve yükseklik görülür.

4.1.1.4.Ekokardiyografi(EKO):

Defektin yeri, büyüklüğü, iki ventrikül arasındaki basınç farkı, sol ventrikül ve sol atriyum boyutları, sağ ventrikül basıncı, Qp/Qs (pulmoner debi/sistemik debi) oranı, varsa diğer patolojilerin tespiti ve VSD'nin tanısını kesinleştirmek için mutlaka yapılmalıdır (Şekil 3).



Şekil - 3.VSD - EKO

4.1.1.5.Kalp kateterizasyonu ve anjiyo-kardiyografi:

EKO ile anatomik yapının iyi anlaşamadığı,ilave defektlerin iyi seçilemediği veya pulmoner damar yatağının oksijen ve diğer farmakolojik ajanlara yanıtının saptanmak istendiği pulmoner hipertansiyonlu vakalarda yapılır (54).

4.1.1.6.Prognoz ve komplikasyonlar:

Primer cerrahi tamirin sonuçları çok iyi olup nadiren komplikasyona yol açar. Apikal ve çok sayıda müsküler septum VSD'lerinde cerrahi riskin fazla olması nedeni

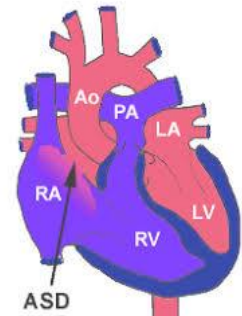
ilebu hastalar semptomatikse pulmoner artere bant yapılır ve ileri yaşlarda bant çıkarılıp VSD'ler cerrahi olarak kapatılır. Cerrahi sonrası kalp sessizleşmesi ile birlikte kalp büyüklüğü normale döner, ayrıca üfürüm ortadan kalkar ve pulmoner arteriyal hipertansiyon geriler. Hastaların klinik durumu belirgin şekilde iyileşerek sonraki 1-2 yıl içinde büyüme gelişmede aynı yaş grubundaki sağlıklı çocukları yakalarlar(52).

4.1.1.7.Tedavi:

VSD'nin doğal seyri büyük ölçüde defektin büyüklüğüne bağlıdır. Küçük defektlerin büyük bir kısmı (%30-50) yaşamın ilk 2 yılında spontan kapanırken, küçük defektli çocukların çoğu asemptomatik olup kardiyomegali ve pulmoner arteriyal basınç görülmez. Uzun dönemde enfektif endokardit riski mevcuttur(52). Orta ve geniş VSD'lerin spontan kapanması pek sık görülmemekle birlikte kalp yetersizliği oluşturacak ölçüde büyük olanlar dahi zamanla küçülebilir ve %8 kadarı tamamen kapanabilir. Orta defektli çocuklarda kalp yetersizliği varsa, hasta önce tedavi edilir ve takibe alınır, defekt kapanmaz ve akımlar oranı $>2/1$ olur ise okul dönemi öncesi dönemde ameliyat önerilir. Geniş VSD'li hastalarda tedavinin iki amacı vardır: kalp yetersizliği belirtilerinin kontrol altına alınması ve pulmoner vasküler hastalık gelişiminin önlenmesidir. VSD'nin cerrahi kapatılma endikasyonları: (1) klinik belirtileri ve büyüme geriliği medikal tedavi ile kontrol edilemeyen herhangi bir yaştaki büyük defektli hastalar,(2)tıbbi tedavi ile belirtileri kontrol altına alınabilse bile pulmoner hipertansiyonu olan büyük defektli 6-12 ay arası süt çocukları, (3) QP:Qs oranı 2:1'den büyük olan 24 aydan büyük hastalar(52).

4.1.2.Atrial Septal Defekt

Atriyal septal defekt(ASD) gelişimi normal olmayan embriyonik septal dokuya göre atriyal septumun herhangi bir bölümünde (sekundum, primum veya sinüs venozus) olabilir. ASD'lerin büyük bir kısmı sporadiktir, buna karşın OD katılım Holt-Oram sendromunun(hipoplastik veya tamamen olmayan radius kemiği,1. derece kalp bloğu, ASD) bir parçası



Şekil - 4. ASD

olarak veya sekundum ASD ve kalp bloklü ailelerde görülür(52).Primum ASD, sekundum ASD, sinüs venozus tipi ASD, patent foramen ovale ve koroner sinüs tipi ASD şeklinde olabilir(26)(Şekil 4).

4.1.2.1.Sekundum ASD:

Fossa ovalis bölgesindeki sekundum defekt, ASD'nin en sık görülen formudur(%70) (21), bu defektle beraber mitral kapak prolapsusu da tanımlanmış olup klinik olarak nadiren önemlidir.

4.1.2.2.Primum ASD:

Atriyal septumun en alt kısmında, mitral ve triküspit kapakların üzerinde yer alır.

4.1.2.3.Sinüs Venozus Tipi ASD:

Atriyal septumun üst kısmında superior vena cava komşuluğunda yerleşiktir. Bazen superior vena cava defektin üzerinde kalarak bir miktar sistemik venöz kanın sol atriyumuna girmesine neden olur; ancak çok nadir olarak klinik anlamda belirgin siyanoza neden olur.

4.1.2.4.Koroner sinüs tipi ASD:

Koroner sinüs tarafından işgal edilen bölgeye yerleşen nadir bir ASD tipidir (21).

4.1.2.5.Patent Foramen Ovale(PFO):

Sağ atriyumunu sol atriyumdan ayıran septumun ortasında fossa ovalis adını alan hafif bir çukurluk vardır. Bu çukurluğun hemen altında, kimi zaman doğumdan sonra açık kalabilen, foramen ovale bulunur. İzole foramen ovale açıklığı ASD olarak kabul edilmez (6,27).

4.1.2.6.Klinik:

Sekundum ASD genellikle asemptomatik olmasına rağmen, ayrıntılı değerlendirildiğinde, küçük çocuklarda hafif düzeyde büyüme geriliği, büyük çocuklarda ise farklı derecelerde egzersiz kapasitesinde azalma farkedilebilir. Göğüs muayenesinde hafif sol prekardiyal bombeliğe yol açabilir ve sol sternal kenarda sağ ventriküle bağlı sistolik vuru palpe edilebilir. ASD'li hastaların çoğunda, ikinci kalp sesinin solunumun tüm fazlarında geniş ve sabit çiftleşmesi karakteristik bir bulgudur ve sol orta ve üst sternal kenarda, yumuşak karakterde sistolik ejeksiyon üfürümü duyulur. Sol alt sternal sınırda, triküspit kapaktan geçen artmış kan akımından kaynaklanan kısa middiyastolik rülman duyulur(52).Pulmoner hipertansiyon geliştiği takdirde, şantın azalmasına bağlı olarak, üfürümlerin şiddeti azalırken; ikincikalp sesinin pulmoner komponenti şiddeti artar.

Primum ASD'de çocuklar genellikle asemptomatiktir. Buna karşın geniş sol sağ şantlı, ağır mitral yetmezliği olan hastalarda egzersiz intoleransı, çabuk yorulma gibi semptomlar ve tekrarlayan pnömoni öyküsü mevcuttur.

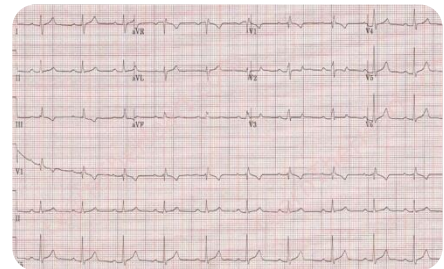
Komplet AV defektlerde kalp yetersizliği ve akciğer enfeksiyonları bebeklik döneminde görülür. Birinci kalp sesi normal ya da sertleşmiş olabilir. Pulmoner akım ciddi oranda artış gösterirse ikinci kalp sesinde çiftleşme duyulabilir.

4.1.2.7.Telekardiyografi:

Şantın derecesine göre göğüs röntgeninde değişik derecelerde sağ ventrikül ve atriyum genişlemesi görülür; pulmoner vaskülarite artar ve pulmoner arter genişler.

4.1.2.8.Elektrokardiyografi(EKG):

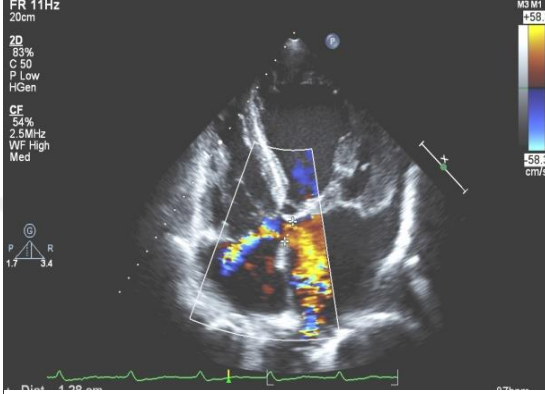
Volüm yüklenmesi bulguları görülür, QRS aksı normal olabilmekle birlikte, sağ aks deviasyonu ve sağ ventrikül iletim gecikmesi olabilir (Şekil 5).



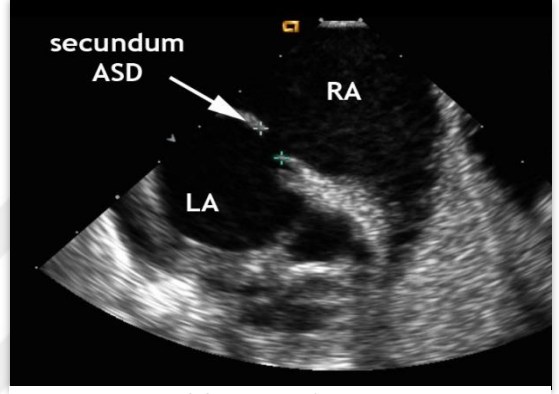
Şekil - 5.ASD - EKG

4.1.2.9.Ekokardiyografi(EKO):

Sağ atriyumun ve sağ ventrikülün diyastol sonu boyutları genişlemiştir, ventriküler septumun düzleşmesi ve anormal hareketi gibi sağ ventrikül hacim yüklenmesi durumunda görülen bulgular izlenir(Şekil 6, 7).



Şekil - 7.Primum ASD



Şekil - 6.Secundum ASD

4.1.2.10.Prognoz ve Komplikasyonlar:

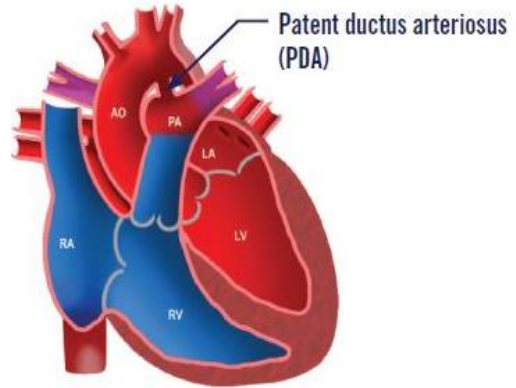
Hastaların çoğunda pulmoner hipertansiyon ve buna bağlı belirtiler yirmili yaşlarda başlar. Ölümler en çok Eisenmenger sendromunu takiben konjestif kalp yetmezliği gelişmesi sonucunda görülürken, diğer başlıca ölüm nedenleri; kraniyal apseler, tromboemboliler ve enfeksiyonlardır(7). Zamanında opere edilen hastaların sonuçları oldukça iyidir.

4.1.2.11.Tedavi:

Cerrahi ve cihaz ile transkateter kapama, semptomatik olan tüm hastalarda ve asemptomatik olup, Qp:Qs oranı en az 2:1 olan ya da sağ ventrikül genişlemesi olan hastalarda önerilmektedir. Birçok hastada tercih edilen tedavi şekli, kardiyak kateterizasyon laboratuvarında transvenöz olarak yerleştirilen atriyal septal oklüzyon cihazı ile perkütan kateter cihaz kapama yöntemidir(52).

4.1.3. Patent Ductus Arteriyozus:

Duktus arteriyozus sol 6. aort arkının distal ve dorsal bölümünden gelişir. Pulmoner arterin bifürkasyon noktasını, inen aorttanın A.subclavia çıkışının hemen distalindeki bölümüne bağlar. Fetüste çapı aort ve pulmoner arter kadar genişken, ilk soluk alış ile önce daralır, sonra da kapanır(54), kapanmazsa patent duktus arteriyozus (PDA) oluşur ve aortadan pulmoner artere doğru şanta neden olur(Şekil 8).



Şekil - 8.PDA

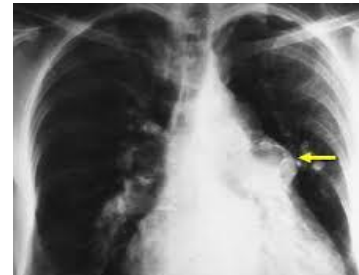
4.1.3.1.Klinik:

Küçük PDA genellikle asemptomatik olmakla birlikte kalp normal boyutlardadır ve periferik nabızlar normaldir. Tek bulgu sol klavikula altında 1–2. interkostal aralıkta duyulan sistolik-diyastolik üfürümdür. Üfürüm sistol sonuna doğru giderek şiddetlenirken, diyastol sonuna doğru giderek azalır. Geniş PDA süt çocuklarında kalp yetmezliğine yol açarken, hastalarda büyüme gelişme geriliği ve sık alt solunum yolu enfeksiyonlarına neden olabilir.

Büyük PDA'da orta veya ileri derecede kardiyomegali görülmektedir ve sıçrayıcı nabız saptanır. En fazla ikinci interkostal aralıkta olmak üzere sıklıkla tril duyulur ve sol klavikulaya ve sol sternal hat boyuca ilerleyerek apekse doğru yayılım gösterir. Soldan sağa geniş şantlı hastalarda, mitral odakta akım fazla olduğundan, middiyastolik rülman duyulabilir(5).

4.1.3.2.Telekardiyografi;

Küçük PDA'da normal olmakla birlikte; büyük PDA'da pulmoner arterde belirginleşme, pulmoner vas-



Şekil - 9.PDA Grafi

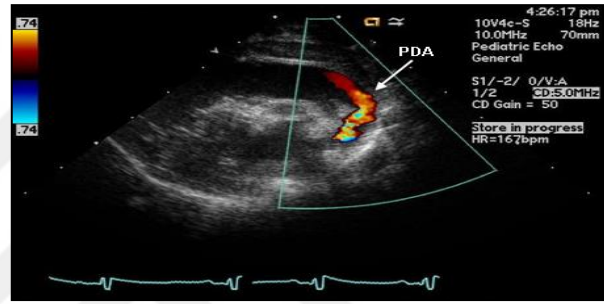
küleritede artış, orta ya da belirgin kardiyomegali olabilir. Sol atriyum ve sol ventrikülde büyüme olur(9-52), (Şekil 9).

4.1.3.3.Elektrokardiyografi(EKG);

Eğer soldan sağa şantın miktarı az ise EKG normaldir. Duktus geniş olduğunda ise EKG’de sol ventrikül hipertrofisi veya biventriküler hipertrofi kriterleri görülür(52).

4.1.3.4.Ekokardiyografi(EKO);

Pulmoner arter, sol atriyum ve sol ventrikül geniştir. İki boyutlu ekokardiyogramda yüksek parasternal pencereden bakıldığında duktus açıklığı görülebilir(54). Doppler ile ana pulmoner arterde devamlı türbülant akım alınır(52)(Şekil 10).



Şekil - 10.PDA - EKO

4.1.3.5.Prognoz ve komplikasyonlar:

Duktusun sütçocukluğu döneminden sonra spontan kapanması çok nadirdir. Küçük PDA’da semptom görülmezken büyük PDA’larda ise kalp yetmezliği çoğunlukla erken sütçocukluğu döneminde ortaya çıkar. Enfektif endokardit her yaşta görülebilir ve pulmoner veya sistemik emboli gelişebilir. Büyük PDA’lı hastalarda duktus kapatılmazsa, hızla pulmoner hipertansiyon(PH) gelişir ve Eisenmenger sendromuna dönüşür(5).

4.1.3.6.Kalp kateterizasyonu ve anjiyo-kardiyografi:

Sağ atriyum ve sağ ventrikülle karşılaştırıldığında pulmoner arterdeki saturasyon, şantın boyutuna göre artmıştır. Geniş duktusu olanlarda pulmoner arter basıncı ve sağ ventrikül basıncı yükselmiştir(21).

4.1.3.7.Tedavi:

Kalp yetmezliđi olan hastalarda, yetersizlik bulguları kontrol altına alınır alınmaz cerrahi ile PDA kapatılmalıdır. Enfektif endokardit varsa yeterli medikal tedaviden sonra cerrahi ile duktus kapatılmalıdır. Bu durumlar dışında 1 ile 2 yař arasında duktus elektif olarak kapatılmalıdır. Son yıllarda duktusun katater yöntemi ile kapatılması yaygın olarak kullanılmaktadır. Duktus geniřliđi ve anatomisine göre deđiřmek üzere řemsiye, coil, kafes tıkaç gibi farklı yöntemler kullanılmaktadır.Küçük PDA'lar genellikle intravasküler coil'ler ile kapatılırken orta-büyük PDA'lar řemsiye řeklindeki cihazlarla tařınan coil ile kapatılabilir.

Giriřimsel veya cerrahi tedavi mortalitesinin%1'den az olması ve duktusun kapatılmaması durumunda mortalitenin daha fazla olması nedeniyle, asemptomatik hastalarda bile, bir yařından önce duktusun kapatılma endikasyonu vardır. Kapatma sonrası kalp yetersizliđi belirtileri ortadan kaybolur. Pulmoner bölgede, dilate pulmoner arterde devam eden türbülans kaynaklı, fonksiyonel sistolik bir üfürüm kılabilir. Aylar içinde kalp büyümesi ve pulmoner vaskülaritedeki artıřın radyolojik bulguları kaybolur ve EKG normale döner.

Preterm bebeklerde řant büyükse, önce solunum desteđi, sıvı kısıtlaması ve antikonjestif ilaç ile 48 saat sürekli semptomatik tedavi verilir. Sonrasında kapanma olmazsa, İndometazin 0.2mg/kg intravenöz(İV) verilir, yine kapanma olmazsa 12 saat ara ile İndometazin 2 doz daha tekrar edilir. Bu uygulama ile vakaların %80'inde duktus kapanır. İlaça yanıt vermeyen semptomatik hastalar için en kısa süre içinde cerrahi giriřim önerilir(54).

4.1.4.Atriyoventiküler septal defektler(AV kanal defekti):

AV kanal defektinde ciddi düzeyde bozuk AV kapaklar, birbirine yakın atriyal ve ventriküler septal defektler mevcuttur. Komplet AV kanal defektlerinde her iki ventriküle tek bir kapak açılır. Bu durum Down sendromlu çocuklarda sık görülür.

4.1.4.1.Klinik:

Orta düzeyde şantı olan ve hafif mitral yetersizliği olanlarda fizik muayene bulguları sekundum ASD ile benzerdir; fakat mitral yetersizliğe bağlı apikal pansistolik üfürüm duyulur.

Geniş sol sağ şantlı ve ağır mitral yetersizliği olan hastalarda çabuk yorulma ve tekrarlayan pnömoni öyküsü mevcuttur. Normal veya sertleşmiş birinci kalp sesi ve ikinci sesin geniş çiftleşmesi buradaki önemli dinleme bulgularıdır.

4.1.4.2.Telekardiyografi:

Atrium ve ventrikül belirginleşmesine bağlı kardiyomegali görülür ve ayrıca pulmoner arter genişlemiş olup pulmoner vaskülarite artmıştır.

4.1.4.3.Elektrokardiyografi(EKG):

Normal ya da yüksek P dalgaları, P-R aralığı uzaması, QRS aksının saat yönünün tersine halka yaparak dönmesi, biventriküler veya izole sağ ventrikül hipertrofisi bulguları görülür.

4.1.4.4.Ekokardiyografi(EKO):

Mitral kapağın sol ventrikül çıkım yoluna oturması ile eşlik eden sağ ventrikülde büyüme bulgularını gösterir. AV kapakların anormal yerleşimi, sol ventriküler çıkım yolunun “kuğu boynu” deformitesi oluşturmasına neden olur.

4.1.4.5.Tedavi:

6 ile 12 ay gibi erken bir zamanda pulmoner vasküler hastalık gelişmeriski olduğundan cerrahi müdahale süt çocukluğu döneminde yapılmalıdır. Atriyal ve ventriküler defektlere yama konulur ve AV kapaklara rekonstrüksiyon yapılır.

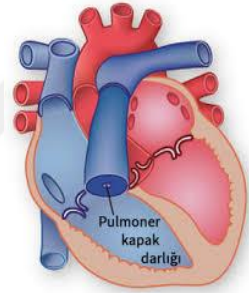
4.1.4.6.Prognoz:

Cerrahi olarak düzeltilmeyen komplet AV defektlerin prognozu soldan sağa şantın miktarına, pulmoner vasküler direncin artış miktarına ve AV kapak yetersizliğinin derecesine bağlıdır.

4.2.Asiyanotik konjenital kalp hastalıkları(Obstrüktif Lezyonlar):

4.2.1.Pulmoner stenoz(Darlık)

Sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonları pulmoner kapak düzeyinde, kapağın altında (infundibuler) veya üstünde (supravalvüler) olabilmekte birlikte bu lezyonlar arasında en sık görüleni izole pulmoner kapak darlığıdır. İzole pulmoner darlık, tüm doğumsal kalp hastalıklarının %8-12'sini oluşturur(54)(Şekil 11).



Şekil - 11.Pulmoner Stenoz

4.2.1.1.Valvüler PS:

Pulmoner darlığın yaklaşık %80'i valvüler olup erkeklerde daha fazla görülmektedir. Pulmoner kapak yaprakçıkların füzyonu veya yokluğu ile kalınlaşmıştır. Kapak displazisi sonucu oluşan pulmoner kapak stenozu Noonan Sendromu'nda görülen en sık kardiyak anomalidir(28,45).

4.2.1.2.İfundibuler PS:

Genellikle geniş VSD ile beraber görülür.

4.2.1.3.Supravalvüler PS:

Pulmoner arterin darlığını tarifler. Bazen rubella enfeksiyonundave Williams Sendromu ile birlikte gözlenir(28).

4.2.1.4.Klinik:

Pulmoner stenozun derecesi sağ ventrikül ile pulmoner arter arasındaki basınç farkına bağlıdır. Hafif ve orta düzey stenozlu hastalarda genellikle belirti görülmezken, büyüme ve gelişme normaldir. Stenozun ağır olduğu olgularda hepatomegali, periferik ödem ve egzersiz intoleransı gibi sağ ventrikül yetersizliği bulguları görülür. Hafif pulmoner stenozda ise apikal vuru normaldir ve sağ ventriküler vuru palpe edilemez. Ekspirasyon sırasında sol üst sternal kenarda birinci kalp sesinden hemen sonra keskin bir ejeksiyon kliği duyulur. İkinci kalp sesi çiftleşir ve pulmoner komponent normal olup hafifçe gecikebilir.

4.2.1.5.Telekardiyografi:

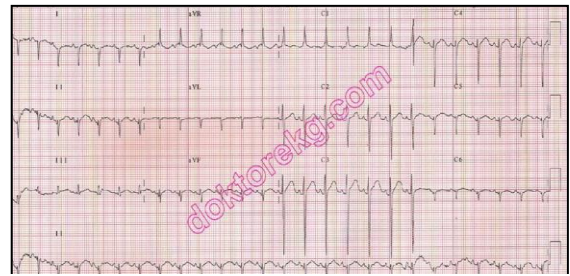
Hafif olgularda görülebilecek tek anomali pulmoner arter poststenotik dilatasyonudur. Buna karşın ağır stenozlarda sağ ventrikül ve sağ atriyumun belirginleştiği kardiomegali görülür. Poststenotik dilatasyona bağlı ana pulmoner arter görülebilen; intrapulmoner vaskülarite azalır(Şekil 12).



Şekil - 12.Pulmoner Stenoz - Grafi

4.2.1.6.Elektrokardiyografi:

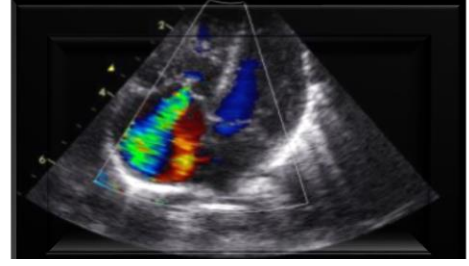
Hafif vakalarda normal veya hafif sağ ventriküler hipertrofisine benzetmekle birlikte ağır pulmoner stenozda yüksek ve sivri P dalgalarının eşlik ettiği sağ ventrikül hipertrofisi de görülür(Şekil 13).



Şekil - 13.Pulmoner Stenoz - EKG

4.2.1.7.Ekokardiyografi:

Ekokardiyografi ile tanı kesinleştirilir. Obstrüksiyonun yeri ve tipi gösterilir, darlığın proksimali ile distali arasındaki basınç farkı ölçülerek değerlendirilir (Şekil 14).



Şekil - 14.Pulmoner Stenoz - EKO

4.2.1.8.Prognoz ve komplikasyonlar:

Foramen ovaleden sağdan sola şant nedeni ile oluşan siyanoz hemen hemen sadece yenidoğanlarda ve stenozu ağır olgularda görülür. Enfektif endokardit riski olmasına rağmen çocukluk döneminde sık rastlanmaz.

Hafif stenozlu olan hastalar normal bir hayat yaşayabilirler; fakat düzenli takip edilmelidirler. Düşük gradientli hastalar nadiren ilerleme gösterirler ve girişimsel tedaviye ihtiyaç duymazlar; fakat orta gradientli hastalar büyüdükçe, gradient önemli düzeyde artış gösterebilir.

Ağır stenoz varsa yıllar içinde sağ ventrikülü bozarak yetmezliğe, aritmilere ve erken ölümlere neden olabilir. Kritik pulmoner stenozlu süt çocuklarında acil katater balon valvüloplasti veya cerrahi valvotomi gerekebilir. Pulmoner balon valvüloplastisinden yıllar sonra sağ ventrikül yetersizliği gelişmesine pek sık rastlanmaz. Yinede hastalar pulmoner yetersizlik ve sağ ventrikül dilatasyonu açısından düzenli aralıklarla izlenmelidir(52).

4.2.1.9.Tedavi:

Orta ve ağır düzeydeki pulmoner stenozlu hastalarda obstrüksiyonun giderilmesi gerekir. Balon valvüloplasti tercih edilen düşük riskli bir girişimdir; fakat ciddi darlıklarda cerrahi tercih edilir(38). Özellikle Noonan sendromunda çok görülen ileri düzeyde kalınlaşmış pulmoner kapaklarda cerrahi girişim gerekebilir. Kritik pulmoner stenozlu yeni doğanlarda acil balon valvüloplasti veya cerrahi valvülotomi gerekir. Genellikle iyi sonuçlar alınır. Pulmoner kapaktan alınan gradient belirgin şekilde azalır

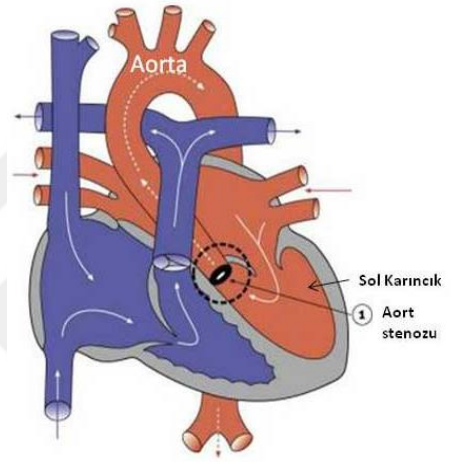
veya kaybolur. Pulmoner kapak yetersizliğine bağlı kısa ve erken dekresendo diyastolik üfürümü orta hattan sol üst sternal sınıra kadar duyulabilir.

Valvüloplasti veya cerrahi uygulanmış hastaların uzun dönem izlemlerinde fark görülmemiş olup, ileri düzeyde displastik kapaklar haricinde sık tekrarlamamaktadır(52).

4.2.2.Aort Stenozu(Darlığı)

Konjenital aort stenozu çocukluk döneminde görülen kardiyak malformasyonların %5'ini oluşturmakla birlikte erkeklerde 3 kat daha sık görülmektedir(52). Konjenital aort stenozu valvüler, subvalvüler veya supravalvüler seviyelerde olabilir(46).

En sık görülen formu olan kapak stenozunda(valvüler),kapakçıklar kalınlaşmış ve komisürler değişik derecelerde birbirlerine yapışmışlardır (52). Subvalvüler (subaortik) aort stenozu isesol ventikül çıkım yolu obstrüksiyonlarının önemli formlarından biridir. Mitral stenoz ve aort koarktasyonu (Shone sendromu) gibi diğer konjenital kalp hastalığı formları ile birliktelik gösterir ve ağırlığı hızla artabilir. Supravalvüler aort stenozu daha az rastlanan bir tip olup, çıkan aortanın lokal veya diffüz şekilde olabilen konjenital darlığıdır (47).



Şekil - 15.Aort Stenozu

Sporadik veya famiyal olabildiği gibi Williams sendromunun bir ögesi olarak da görülebilir(54)(Şekil 15).

4.2.2.1.Klinik:

Aort darlığında belirtiler darlığın şiddetine bağlıdır. Hafif darlığı olan hastalarda genellikle semptom vermezken; erken süt çocukluğu döneminde görülen ağır aort darlığında ise sol kalp yetersizliği ve düşük kardiyak debi belirtileri mevcuttur.

Kalp yetersizliği, kardiyomegali ve pulmoner ödem şiddetli olup tüm ekstremitelerde nabızlar zayıf, cilt soluk ve gri renktedir(52).

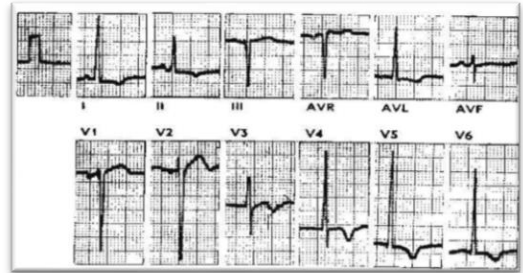
Fizik muayene bulguları sol ventrikül çıkım darlığının derecesine bağlıdır. Hafif darlıkta nabızlar, kalbin büyüklüğü ve apikal vuru normaldir; buna karşın darlığın artması ile nabızları hissetmek güçleşir, kalp büyüyebilir ve sol ventrikül apikal vurusu belirginleşir. Hafif ve orta aort darlığında en iyi apekte ve sol sternal uçta duyulan erken sistolik klik mevcuttur. Hafif darlıklarda ikinci kalp sesinin normal çiftleşmesi duyulurken; ağır aort darlığında klikler pek duyulmaz. Ağır aort darlıklarında kalınlaşmış olan sol ventrikül kompliyansının azalmasına bağlı olarak aort kapağının kapanma sesinin şiddeti azalır, birinci kalp sesi duyulmayabilir ve çocuklarda nadiren ikinci kalp sesi paradoks olarak çiftleşebilir.

4.2.2.2.Telekardiyografi:

Çıkan aortada poststenotik dilatasyon valvüler darlıkta gözlenirken, subvalvüler ve supravalvüler darlıklarda gözlenmez. Kompanse dönemde kalp büyüklüğü normal olup son dönemde ise dilatasyona bağlı kardiyomegali olur(6,41).

4.2.2.3.Elektrokardiyograf:

Aortik darlığı hafif ise genellikle normaldir. Ağır darlıklarda EKG zaman zaman normal olabilir; ancak uzun süren darlıklarda sol ventrikül hipertrofisi ve yüklenme bulguları(prekordiyal derivasyonlarda ters T dalgaları) genellikle mevcuttur(Şekil 16).



Şekil - 16.Aort Stenozu - EKG

4.2.2.4.Ekokardiyografi:

Darlığın yeri ve derecesi saptanır. İki boyutlu görüntüleme sol ventrikül hipertrofisi ile birlikte kalınlaşmış ve kubbeleşen



Şekil - 17.Aort Stenozu -EKO

aort kapağını gösterir. EKO kapakçık sayısını ve morfolojisini ve varsa subaortik membran ya da supraavüler darlığı da gösterir(Şekil 17).

4.2.2.5.Prognoz:

Ağır aort darlığı olan yenidoğanlarda ağır kalp yetersizliği olabilir ve bu durum düşük debili şoka doğru hızla ilerleyebilir. Acil cerrahi ve balon valvüloplasti hayat kurtarıcı olabilir; fakat mortalite oranı az değildir.

Kritik aort darlığı nedeni ile kaybedilen hastalarda sıklıkla sol ventriküler endokardiyal fibroelastaza rastlanılır. Bu durumlarda ise sol ventriküler diyastolik kas disfonksiyonu belirtileri gelişir ve kalp transplantasyonuna ihtiyaç duyulur.

Hafif-orta aort darlığı olan büyük süt çocukları ve çocuklarda prognoz oldukça iyidir; fakat 5-10 yıl içinde dalıkta ilerleme görülür. Aortik gradienti <40-50 mmHg olan hastalarda darlığı hafif, gradienti 40 ile 70 mmHg olanlar ise orta olarak değerlendirilir. Bu hastalar tedaviye iyi yanıt verirler; fakat çocukluğun ileri döneminde veya erişkin dönemde aortik kapağa tekrar operasyon yapılması gerekebilir. Opere edilemeyen ağır darlıklı hastalarda ani ölüm riski fazladır ve egzersiz esnasında veya hemen sonrasında görülebilir.

Çocuklarda aort darlığı ani ölüm nedenlerinden biridir. Hafif darlığı olan hastaların sportif faaliyetlere katılımları kısıtlanmalıdır. Orta ve ağır darlığı olan hastalar ise aktif spor aktivitelerine katılmamalıdır.

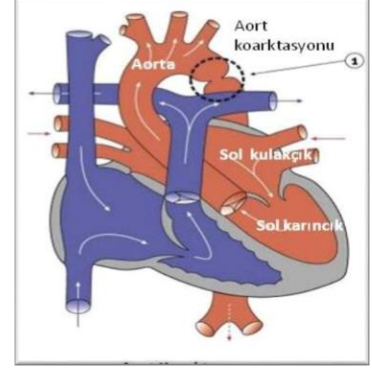
4.2.2.6.Tedavi:

İlerleyici sol ventriküler disfonksiyonu, senkop ve ani ölüm riskini ortadan kaldırmak için orta ve ağır kapak darlıklarında balon valvüloplasti uygulanır. İstirahatte normal kardiyak debinin olduğu varsayılarak sol ventrikül ile aorta arasındaki sistolik gradientin 60-70 mmHg'yi aştığında, daha düşük gradientlerde hasta semptomatik olduğunda ya da EKG değişiklikleri bulunduğu valvüloplastinin yapılması önerilir.

Daha hızlı gelişen subaortik darlıklarda 40-50 mmHg gradient veya aortik yetersizliğin varlığı cerrahi için endikasyon olarak kabul edilir(52).

4.2.3.Aort Koarktasyonu

Aort koarktasyonu %98 oranında sol A.subclavia'nın aort arkından çıkış yerinin hemen distalinde ve duktus arteriyozusun aorta girdiği yerin komşuluğunda yer alır. Turner sendromunda koarktasyon oldukça sık görülür ve vakaların %70'i biküspid aort ile birlikte (54) (Şekil 18).



Şekil - 18.Aort Koarktasyonu

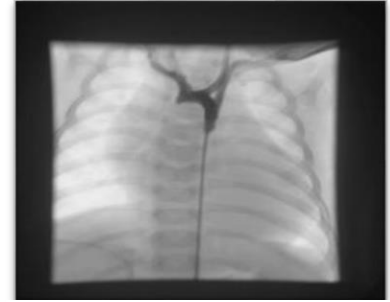
4.2.3.1.Preduktal koarktasyon:

Lezyon duktustan öncedir. VSD, subaortik darlık ve mitral kapak anomalileri ile birlikte bulunma oranı çok yüksektir.

4.2.3.2.Postduktal koarktasyon:

Lezyon subklavian arterin ayrıldığı noktanın distalinde ve duktusun aortaya bağlandığı seviyededir.

Aort koarktasyonlu hastaların % 46'sında aort kapağı biküspittir. Bu hastalarda sık görülen diğer lezyonlar arcus aortanın tübüler hipoplazisi, PDA ve VSD şeklindedir (7) (Şekil 19).



Şekil - 19.Aort Koarktasyonu - Grafi

4.2.3.3.Klinik:

Aort koarktasyonunun klasik bulgusu ekstremitelerdeki pulsasyonların ve kan basınlarının farklı oluşudur. Femoral, posteriyor tibial ve dorsalis pedis nabızları zayıf iken kollar ve karotis damarlarında sıçrayıcı nabız mevcuttur. Normal insanlarda bacaklardan Cuff metodu ile ölçülen sistolik kan basıncı kollarda ölçülenden 10-20

mmHg daha fazladır. Aort koarktasyonunda bacaklardaki kan basıncı kollardakinden azdır ve hatta sıklıkla ölçülemez.

4.2.3.4.Telekardiyografi:

Ağır koarktasyonlu çocuklarda kalp büyümesi ve pulmoner konjesyon bulguları gözlenirken; asemptomatik ve daha büyük çocuklarda kalp normal olabilmektedir. Genişlemiş sol subklavian arter, sol superior mediastende belirgin bir gölge oluşturur. Genişlemiş interkostal arterlerin pulsasyonları kostalarda çentiklenme yapar(7,48).

4.2.3.5.Elektrokardiyografi:

Lezyonun yerini, derecesini ve ek kardiyak lezyonları gösterir.

4.2.3.6.Kalp Kateterizasyonu ve Anjiyokardiyografi:

Sol ventrikülografi ve aortografi ile hastalardaki ek lezyonlar ve kollateral kan dolaşımı gösterilebilir(Şekil 19).

4.2.3.7.Ekokardiyografi:

Küçük çocuklarda normaldir; ancak büyük çocuklarda sol ventrikül hipertrofisinin bulgularını gösterir(31).

4.2.3.8.Prognoz ve Komplikasyonlar:

Tedavi edilmez ise yaşı büyük olan aort koarktasyonlu hastaların büyük bir bölümü 20 ile 40 yaşları arasında kaybedilirler. Bu hastalarda aort rüptürü, enfektif endokardit ve subaraknoid kanama gelişebilir.

4.2.3.9.Tedavi:

Ciddi koarktasyonlu yenidoğanlarda duktusun kapanması hipoperfüzyon, asidoz ve hızlı kötüleşme ile sonuçlanır. Bu hastalara PGE1 vererek duktus tekrardan açılmalıdır. Tanı konulup hasta stabilize edildikten sonra cerrahi tamir yapılmalıdır.

Kalp yetersizliđi olan ancak perfüzyonu iyi durumda olan hastalara cerrahi girişim öncesi klinik durumlarının düzelmesi için antikonjestif tedavi uygulanmalıdır. Cerrahi ertelemenin bir nedeni yoktur, küçük prematürlerde başarılı tamirler yapılmıştır.

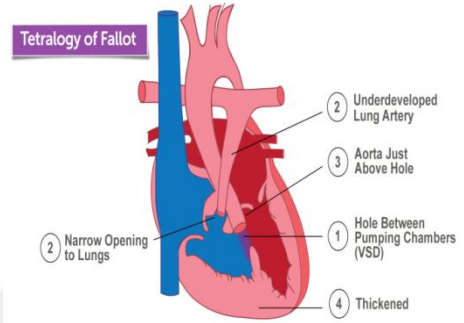
Önemli düzeyde koarktasyonu olan büyük çocuklar tanı sonrasında kısa zaman içinde tedavi edilmelidir. Cerrahi sonrası alt ekstermitelerde pulsasyonların amplitüdünde belirgin artış görülür. Erken postoperatif dönemde rebound hipertansiyon olur ve tedavi gerektirir; fakat bu hipertansiyon yavaşça geriler ve birçok hastada antihipertansif tedaviye son verilir. Rezidüel üfürümlere sık rastlanır. Bu üfürümlerin sebebi eşlik eden başka kardiyak anomaliler olabilir(52).

5.SİYANOTİK KKH

5.1.Siyanotik Konjenital Kalp Hastalıkları: Pulmoner Kan Akımı Azalmış Hastalıklar

5.1.1.Fallot Tetralojisi(TOF):

Fallot tetralojisi hayatın ilk yılından sonra en sık görülen siyanotik konjenital kalp hastalığı olmakla birlikte komponentleri; sağ ventrikül çıkım yolu obstrüksiyonu (pulmoner stenoz),malalign ventriküler septal defekt (VSD), aortun dekstropozisyonu ve sağ ventrikül hipertrofisidir. Eğer bunlarla birlikte ASD de varsa Fallot pentalojisi de denmektedir.



Şekil - 20.Fallot Tetralojisi

Pulmoner arterdeki darlığa bağlı olarak sağ ventrikülde hipertrofi, akciğer perfüzyonunda azalma, sağdan sola şant ve santral siyanoz gelişmektedir; buna karşın pulmoner stenoz hafif olursa şant soldan sağa olabilir, bu durumda siyanoz izlenmez (Şekil 20).

Sağ ventrikül çıkım yolunun tam tıkanıklığı (VSD-pulmoner atrezi) Fallot tetralojisinin en ağır formu olarak sınıflandırılır(52).

5.1.1.1.Klinik:

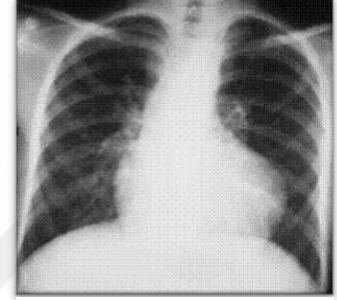
Sağ ventrikül çıkım obstrüksiyonu hafif derecede olan bebeklerde genellikle siyanoz doğumda yoktur; ancak hasta büyüdükçe sağ ventrikül infundibulumunun artan kas hipertrofisi nedeniyle, hayatın birinci yılının geç dönemlerinde siyanoz görülür.

Sağ ventrikül çıkım yolu darlığı şiddetli olan bebeklerde, yenidoğan döneminde siyanoz hemen göze çarpar. Bu bebeklerde pulmoner kan akımı kısmen veya neredeyse tamamen PDA ile sağlanır. Duktusun yaşamın ilk saatlerinde kapanmaya

başlaması ile ciddi siyanoz gelişirken uzun süredir siyanozu olan opere edilmemiş çocuklarda koyu mavi deri, el-ayak parmaklarında çomaklaşma ve gri sklera saptanır. Düzeltme ameliyatı yapılmamış Fallot tetralojili büyük çocuklarda efor artışına paralel olarak nefes darlığı oluşur ve bu gelişen nefes darlığını rahatlatması için hastanın çömelme pozisyonu alması gerekebilir.

5.1.1.2. Telekardiyografi:

Kalp normal boyutlardadır. Sağ ventrikül hipertrofisi nedeniyle apeks yukarı kalkmıştır, buna tahta pa-buç görünümü adı verilir (coeur en sabot). Sağdan sola şant nedeniyle pulmoner arter ve akciğere giden kan azaldığı için, pulmoner konus çöküktür ve akciğer damarlanması azalmıştır (Şekil 21).



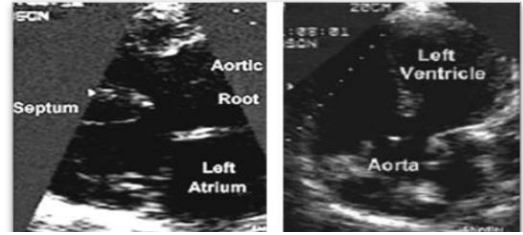
Şekil - 21. Fallot Tetralojisi - Grafi

5.1.1.3. Elektrokardiyografi:

Sağ ventrikül hipertrofisi ile birlikte pulmoner darlığın yeri ve derecesi, aortanın dekstrapozisyonu, VSD ve varsa diğer defektler saptanır.

5.1.1.4. Ekokardiyografi:

VSD, aortanın dekstrapozisyonu, pulmoner stenozun yeri ve derecesi, sağ ventrikül hipertrofisi saptanır (Şekil 22).



Şekil - 22. Fallot Tetralojisi - EKO

5.1.1.5. Kalp Kateterizasyonu ve Anjiyografi:

VSD'ye bağlı olarak eşit sağ ventrikül ve aort basıncı, sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonu, VSD, aortada oksijen saturasyonunun düşüklüğü (%75-85) belirlenir(7).

5.1.1.6.Prognoz ve Komplasyonlar:

Başarılı cerrahi tedavi sonrasında hastalar genellikle asemptomatik olurlar. Erken postoperatif dönemde sağ şanlı rezidüel VSD, sağ ventrikül iflası, geçici blok ve aberan koroner arter kesilmesine bağlı miyokard enfarktüsü olabilir. Postoperatif kalp yetersizliği olan hastalarda antikonjestif tedavi ihtiyacı oluşabilir.

Fallot cerrahisi geçiren hastaların çoğunda sol sternal kenar boyunca to-and-fro üfürümü duyulabilir. Bu üfürüm hafif çıkım yolu darlığı ve hafif-orta pulmoner yetersizliğinin bulgusudur.

Pulmoner yetersizliği önemli olan hastalarda orta düzeyde kardiyomegali ve triküspit anulusunun dilatasyonuna bağlı triküspit yetersizliği gelişirken, bu hastalarda sol alt sternal kenar boyunca duyulan holosistolik üfürüm vardır. Sol ventrikül çıkım yolunda önemli darlık saptanan hastaların yeniden opere edilmesi gerekebilir, buna karşın hafif ve orta darlık genellikle tüm hastalarda bulunur ve girişim gerekmez(52). Bazı hastalarda da siyanoza sekonder olarak polisitemi gelişebilir. Polisitemi ve dehidratasyona sekonder serebral tromboz gelişebilir. Demir eksikliği anemisi, subakut bakteriyel endokardit ve beyin apsesi de seyrek olarak görülebilir.

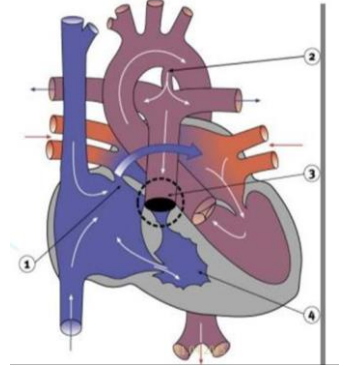
5.1.1.7.Tedavi:

Fallot teratolojisinin tedavisi sağ ventrikül çıkım yolundaki darlığın derecesine bağlıdır. Şiddetli darlığı olan infantlara yenidoğan döneminde acil tıbbi veya cerrahi girişim gerekebilir. Hastaya girişimsel işlem ve cerrahi tedavi yapılmadan önce başlanan PGE1 infüzyonu ile duktus arteriyozus açıklığı sağlanıp hasta stabilize edilir. Böylece hipoksi ve asidoz gibi yan etkilerden kaçınılmış olunur(52). Siyanotik nöbetleri olan hastalarda hemen cerrahi girişim, uygun olan hastalarda ise 1 yaşından sonra cerrahi girişim planlanır. Cerrahi tedavi bir seferde yapılır (VSD onarımı, valvüler anulus ve pulmoner arterin desteklenmesi, infundubulumdaki hipertrofik bölgenin rezeksiyonu)(7).

5.1.2.Pulmoner Atrezi

Pulmoner atrezi VSD ile veya VSD olmaksızın görülebilen nadir bir konjenital kalp anomalisidir (Şekil 23).

İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezide sağ atriyum basıncı yüksektir ve kan foramen ovale yolu ile sol atriyuma geçerek pulmoner venöz kanla karışarak sol ventrikül ve aortaya yönlendirilir. Sağ ventrikül hipoplastiktir. Pulmoner akımın tek yolu PDA'dır.



Şekil - 23.Pulmoner Atrezi

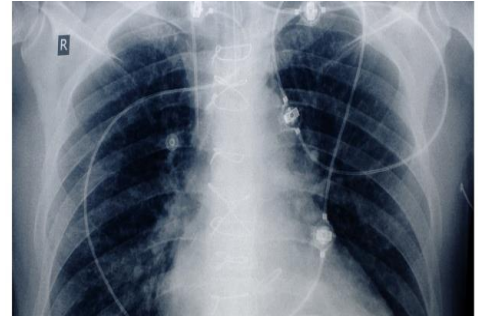
5.1.2.1.Klinik:

Pulmoner atrezi ve VSD birlikte olması Fallot tetralojisinin ciddi formuna benzer. Hastalar tedavi edilmezlerse yaşamın ilk haftası içinde kaybedilirler. Doğum sonrası yenidoğan bebeklerde duktus arteriyozusun kapanması ile ilk saatler ya da günler içinde ağır hipoksi ve siyanoz gözlenir.

Pulmoner kan akımı PDA veya sistemik-pulmoner kollateral arterler ile gerçekleşir.S2 orta şiddette ve tektir; PDA'nın sürekli üfürümü duyulabilir. Tüm prekordiyumda duktus ve kollaterallere ait devamlı üfürüm duyulabilir(32).

5.1.2.2.Telekardiyografi:

Pulmoner kan akımına bağlı değişken boyutlarda kalp silueti görülür. Pulmoner arterlerin olduğu bölgede konkavite ve sıklıkla bronşial kollateral akıma bağlı retiküler pattern görülebilir(Şekil 24)



Şekil - 24.Pulmoner Atrezi - Grafi

5.1.2.3.Elektrokardiyogram:

VSD ile olan pulmoner atrezide sağ ventrikül hipertrofi bulgularını gösterir.

5.1.2.4.Ekokardiyograf:

Aortanın overridingini, kalın sađ ventrikül duvarını ve pulmoner kapak atrezisini gösterir.

5.1.2.5.Tedavi:

İntakt VSD ile olan pulmoner atrezi tedavisi cerrahidir. Duktus arteriyozus açık kalabilmesi için cerrahi girişime kadar prostaglandin E1(PGE1) infüzyonu yapılmalıdır(6). Cerrahi prosedürün şekli sađ ventrikül bađımlı koroner dolaşım varlığına ve sađ ventrikül büyüklüğüne göre deđişim gösterir. Hafif-orta sađ ventrikül hipoplazisi ile koroner sinüzoidi olmayan veya sinüzoidi olan ancak koroner stenozu olmayan hastalarda cerrahi pulmoner valvülotomi yapılarak sađ ventrikül çıkım yolu obstrüksiyonu giderilir. Sıklıkla sađ ventrikül çıkım yolu bir yama ile genişletilir. Yeterli akciđer kan akımının sađlanması için aynı seans içinde aort-pulmoner şant işlemi de yapılabilir(52).

VSD ile olan pulmoner atrezilerde pulmoner arterler iyi gelişmiş ise tek basamaklı bir homogreft konduit ile sađ ventrikül-pulmoner arter ilişkisi sađlanıp VSD kapatılabilir. Pulmoner arterler hipoplazik ise genişletilmiş bir cerrahi operasyon gerekir.

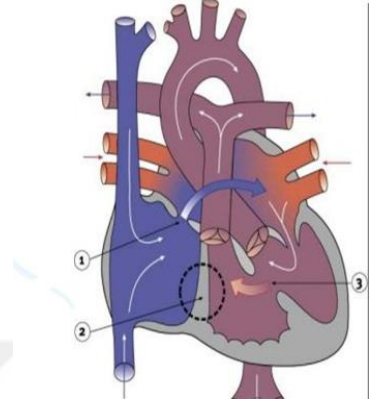
Tam tamir adayı olabilmek için pulmoner arter büyüklüğünün sađ ventrikül debisini kaldırabilecek büyüklükte olması gerekir. Tam tamir, VSD'nin kapatılmasını ve sađ ventrikül ile pulmoner arter arası homogreft konduit replasmanını içerir.

Hayatın ilerleyen dönemlerinde hastanın büyümesi ile homogreftin küçük kalması, homogreftte oluşan daralmalar, intimal proliferasyonlar nedeni ile birçok kez konduit replasman tedavisi yapılması gerekebilir.

5.1.3.Triküspit Atrezisi

Triküspit atrezisinde sağ atriyumdan sağ ventriküle geçiş yoktur, buna karşın tüm sistemik venöz dönüş ASD veya foramen ovale ile direkt olarak sağ atriyumdan sol atriyuma geçer. Sonuç olarak sağ ventrikül küçük kalır ve tam olarak gelişemez. Sağ atriyuma geri dönen oksijenden fakir venöz kan, iki atriyum arasındaki delikten sol atriyuma geçerek akciğerden gelen temizlenmiş oksijenden zengin kan ile karışır. Bu oksijenden fakir kan karışımının çoğu sol ventriküle geçer ve aort ile vücuda taşınırken sol ventrikülde kalan kan, iki ventrikül arasındaki delik ile küçük olan sağ ventriküle geçer ve buradan akciğere pompalanır(49)(Şekil 25).

Triküspid Atrezisi



Şekil - 25.Triküspit Atrezisi

5.1.3.1.Klinik:

Klinik belirtiler esas olarak VSD'nin ciddiyeti ile ilişkilidir. Pulmoner kan akımına bağlı olarak çoğu hastada sol sternal kenar boyunca duyulabilen holosistolik üfürümle birlikte 2. kalp sesi genellikle tek olarak duyulur(52). Hastalarda efor dispnesi, siyanoz, polisitemi, efor kapasitesinde azalma görülür(6,10,11).

5.1.3.2.Telekardiyografi:

Pulmoner vaskülarite azalmış olup kalp normal veya hafif büyüktür. Ön-arka pozisyonda sağ atriyum genişlemiştir.

5.1.3.3.Elektrokardiyografi:

Frontal planda QRS aksındayukarı ve sola kayma ile sağ atriyal hipertrofi ve sağ ventrikül gücünde belirgin azalmagörülür(17).

5.1.3.4.Ekokardiyografi:

Triküspit kapağın fibromusküler bir membran ile yer değiştirdiğini, değişken-büyükliklerde sağventrikülü, VSD'yi ve genişlemiş sol ventrikülü gösterir.

5.1.3.5.Kalp Kateterizasyonu ve Anjiyokardiyograf:

Kateterizasyonda sağ atriyum ile sağ ventrikül arasında geçiş olmazken, ASD yolu ile sol atriyum ve sol ventriküle girilir. Anjiyokardiyografide sağ atriyum veya vena cava inferiora verilen opak maddenin sol kalp ve VSD yolu ile sağ ventrikül ve pulmoner arterleri doldurduğu görülür(13).

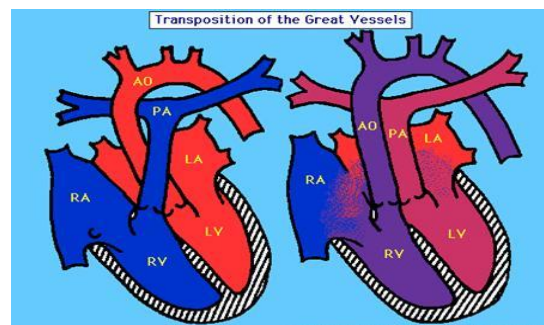
5.1.3.6.Tedavi:

Tedavi cerrahi olmakla birlikte şiddetli siyanozu olan yenidoğanda cerrahi olarak aortopulmoner şant yapılana kadar yeterli pulmoner kan akımının sağlanması için PGE1 infüzyonuna başlanır. Triküspit atrezili hastalarda ikinci basamak tedavi vena kava superior ile pulmoner arterler arasında anastomoz yapılmasıdır. Modifiye Fontan ameliyatı bir sonraki cerrahi basamaktır. Genellikle 1.5 ile 3 yaşlar arasında yapılır ve vena kava inferior ile pulmoner arterlerle birleştirilir.

5.2.Siyanotik Konjenital Kalp Hastalıkları: Artmış Pulmoner Kan Akımı ile Beraber Olan Hastalıklar

5.2.1.Büyük Arter Transpozisyonu (BAT):

Konjenital kalp hastalıklarının %5'ini oluşturur. Aort sağ ventrikülden çıkarken pulmoner arterler sol ventrikülden çıkmaktadır. Normalde pozisyon olarak aort posteriorda ve pulmoner arterin sağında yer almaktadır, d-transpozisyonda(d-BAT), aort önde ve pulmoner arterin sağında yer alır (Şekil 26).



Şekil - 26.Büyük Arter Transpozisyonu

Vücuttan gelen desatüre kan kalbin sağ tarafından uygunsuz bir şekilde yine aortaya ve vücuda geri gönderilirken; oksijenlenmiş pulmoner venöz dönüş ile kan kalbin sol tarafına sonra yine doğruca akciğerlere gitmektedir. Yenidoğanda hayatta kalım PDA ve PFO ile oksijenlenmiş ve desatüre kanın karışması ile olmaktadır(52). d-BAT'lı hastaların yaklaşık %50'sinde VSD mevcut olup d-BAT diyabetik anne çocuklarında ve erkeklerde daha sıktır(6,10).

5.2.1.1. İntakt Ventriküler Septumlu D-Büyük Arter Transpozisyonu:

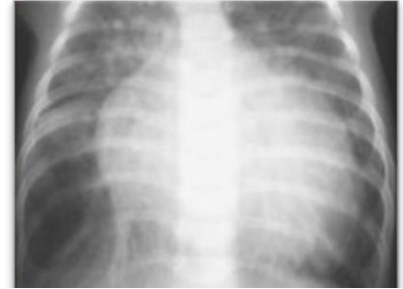
Basit veya izole BAT olara dabilinir. Doğumdan önce fetal oksijenizasyon hafif anormal iken, doğumdan sonra foramen ovalenin ve duktus arteriyozusun kapanması ile ağır hipoksemi gelişir. Siyanoz ve taşipne doğumun ilk birkaç saatinde başlar ve giderek artar, müdahale edilmezse yaşamla bağdaşmaz(23).

5.2.1.1.1. Klinik:

Siyanoz dışında belirgin bir bulgu olmamakla birlikte ikinci kalp sesi genellikle tek ve şiddetlidir.

5.2.1.1.2. Telekardiyografi:

Hafif bir kardiyomegali mevcut olup dar mediasten "yumurta şekilli kalp" ve normal-artmış pulmoner kan akımı görülebilir(Şekil 27).



Şekil - 27. BAT – Grafi

5.2.1.1.3. Elektrokardiyogram;

Genellikle normal.

5.2.1.1.4. Ekokardiyografi:

Kesin tanı koydurucudur(Şekil 28).



Şekil - 28. BAT - EKO

5.2.1.1.5.Tedavi:

Transpozisyon şüphesi varsa duktus arteriyozusun kapanmaması için ve oksijenizasyonun artırılabilmesi için PGE1 infüzyonuna başlanması gerekir ve buna rağmen hipoksik ve asidozik kalan bebeklere balon atriyal septostomi işlemi yapılmalıdır. Bu işlem cerrahinin gecikeceği tüm hastalara yapılması gerekebilir.

Cerrahi düzeltme ameliyatı hayatın ilk 1-2 haftasında yapılacaksa ve hastanın genel durumu stabil ise yapılmamalıdır. İntakt ventriküler septumlu d-BAT'lı yenidoğanlarda tercih edilen cerrahi tedavi şekli arteriyal switch ameliyatıdır.

5.2.1.2.Ventriküler septal defekt ile birlikte d-BAT

Eğer d-BAT ile ilişkili VSD küçükse klinik bulgular, laboratuvar bulguları ve tedavi intakt ventriküler septumlu transpozisyonundaki gibidir.

5.2.1.2.1.Klinik:

VSD geniş ve nonrestriktif olduğunda, oksijenlenmiş ve deoksijenize kan birbirine karışarak kalp yetersizliğinin klinik bulguları görülür, üfürüm holosistoliktir ve genellikle izole VSD üfürümünden ayırt edilemeyebilir.

5.2.1.2.2.Telekardiyografi:

Kardiyomegali ile birlikte dar mediasten ve artmış pulmoner vaskülarite görülür.

5.2.1.2.3.Elektrokardiyogram:

Belirgin P dalgaları ve izole sağ ventrikül hipertrofisi ya da biventriküler hipertrofi görülür.

5.2.1.2.4.Ekokardiyografi:

Tanı EKO ile doğrulanır.

5.2.1.2.5.Tedavi:

Pulmoner stenozu olmayan VSD'li d-BAT hastaları VSD kapatılması ve arteriyal switch ameliyatı ile tedavi edilir.

5.2.1.3.Düzeltilmiş Büyük Arter Transpozisyonu (L-BAT)

Düzeltilmiş transpozisyonda atriyoventriküler ilişki diskordandır. Yani sağ atriyum ile sol ventrikül, sol atriyum ile de sağ ventrikül ilişkilidir. Büyük arterlerin ilişkisi de transpozedir. Yani pulmoner arter sol ventrikülden çıkarken, aorta sağ ventrikülden çıkmaktadır. Desatüre sistemik venöz kan, normal sağ atriya geçerek mitral kapak ile sağ tarafta yer alan ve morfolojik olarak sol ventrikül özellikleri taşıyan ventriküle açılır ve buradan pulmoner arter ile akciğerlere taşınır. Pulmoner venlerden dönen oksijenlenmiş kan normal sol atriya gelir ve triküspit atriyoventriküler kapak ile sol tarafta yer alan ve morfolojik olarak sağ ventriküle benzeyen ventriküle gelir ve buradan çıkan aorta ile sistemik dolaşıma yönlendirilir. Başka defektler yoksa hemodinami normaldir, fakat çoğu hastada VSD, Ebstein-benzeri anomali, atriyoventriküler ileti defektleri gibi ek anomaliler mevcuttur.

5.2.1.3.1.Klinik:

Semptomlar ve bulgular eşlik eden diğer lezyonlara bağlıdır. Pulmoner akım obstrüktif değilse klinik bulgular izole VSD'ye benzer. Beraberinde VSD ve PS var ise kliniği Fallot tetralojisi ile benzerlik gösterir.

5.2.1.3.2.Elektrokardiyografide:

Anormal P dalgası görülür. D3, aVR, aVF ve V1' de anormal Q dalgası görülür(29).

5.2.1.3.3.Ekokardiyografi:

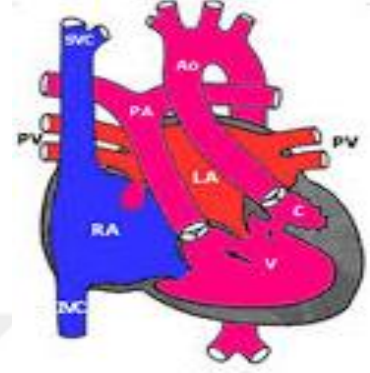
Kesin tanı koydurucu.

5.2.1.3.4.Tedavi:

Yeni tekniklerde aorta ve pulmoner arterlerin çıkış yerleri değiştirilir (switch operasyonu).

5.2.2. Tek Ventrikül

Tek ventrikülde her iki atriyumdan gelen kan ortak atriyoventriküler kapaktan ya da iki farklı atriyoventriküler kapaktan geçip tek bir ventriküle dökülerek pulmoner venöz kan ile sistemik venöz kan tamamen karışmış olur. Olguların %65–78'inde sol ventrikül tipi, %10–15'inde sağ ventrikül tipi anatomik yapısı izlenir. Olguların %10–20'si hem sağ hem sol ventrikül özelliği gösteren ventrikül tipi anatomik yapı saptanır (Şekil 29).



Şekil - 29. Tek Ventrikül

5.2.2.1. Klinik:

Çok değişken olabilir, eğer pulmoner arter kan akımı azaldıysa klinik bulgular fallot tetralojisine benzer (kalp yetersizliği olmadan önemli siyanoz olması), pulmoner kan akımında azalma yoksa klinik bulgular VSD-transpozisyon dakilere benzer (artmış kalp yetersizliği ve hafif siyanoz). Pulmoner darlığı olan hastalarda erken infantil dönemde siyanoz gelişirken, Kardiyomegali hafif ya da orta düzeydedir. Pulmoner darlığın olmadığı olgularda hafif siyanoz vardır. İkinci kalp sesi sert ve çifttir. Ayrıca S3 ve kısa diyastolik üfürüm duyulabilir.

5.2.2.2. Telekardiyografi:

Pulmoner kan akımı normal veya azalmış ise kalp boyutları normal ve pulmoner vaskülarite normal veya azalmıştır. Pulmoner kan akımı artmış ise kardiyomegali ve pulmoner vaskülarite artmıştır (28).

5.2.2.3.Ekokardiyografi:

Ventriküler septumun varlığı ve mevcut olan tek ventrikülün anatomik olarak sağ, sol veya mikst tip morfolojilerden hangisine benzediği saptanabilir(Şekil 30).



Şekil - 30.Tek Ventrikül - EKO

5.2.2.4.Elektrokardiyografi:

Bulguları spesifik olmamakla birlikte P dalgaları normal, bifid veya sivri olabilir. Prekordiyal derivasyonlarda sağ ventrikül hipertrofisi, kombine ventriküler hipertrofi gözlenebilir.

5.2.2.5.Prognoz ve Komplikasyonlar:

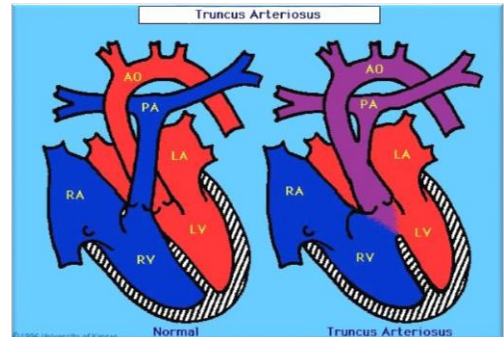
Eğer hasta opere edilmezse hastaların bazıları kalp yetersizliğinden infantil dönemde kaybedilebilir, –diğerleri adölesan ve erken erişkin yaşama kadar yaşayabilirler; fakat en sonunda bütün hastalar kronik hipoksemi veya pulmoner vasküler hastalıktan kaybedilirler. Çift girişli sol ventrikül, büyük arter transpozisyonu ve hafif derecede pulmoner darlık varlığında prognozun daha iyi olduğu saptanmıştır(34,51).

5.2.2.6.Tedavi:

Palyatif operasyonlar ardından, 18-24 aylıkken Fontan tipi ameliyat uygulanır(30, 33).

5.2.3.Trunkus Arteriozus

Kalpten tek bir arteriyal damar çıkar ve bu damar, sistemik, pulmoner ve koroner dolaşımı sağlarken her zaman VSD tabloya eşlik eder(Şekil 31).



Şekil - 31.Trunkus Arteriozus

5.2.3.1.Klinik:

Klinik bulgular yaşa ve pulmoner vasküler dirence göre değişiklik göstermekle beraber yenidoğan döneminde kalp yetersizliği bulguları yoktur; ancak nadir de olsa hafif siyanoz ve üfürüm görülebilir. Hayatın ilk 1-2 ayında pulmoner kan akımının belirgin şekilde artması ile birlikte klinik tabloya kalp yetersizliği ve hafif siyanoz eklenir.

Kalp genellikle genişlemiş olarak saptanır ve prekordiyum hiperdinamiktir. İkinci kalp sesi tek ve şiddetli duyulurken, sol sternal kenar boyunca duyulabilen sistolik ejeksiyon üfürümü tril ile eşlik edebilir.

5.2.3.2.Telekardiyografi:

Pulmoner kan akımı normal veya azalmış ise kalp boyutları ve pulmoner vaskülarite normal veya azalmıştır. Pulmoner kan akımı artmış ise kardiyomegali ve pulmoner vaskülarite artmıştır(28)(Şekil 32).



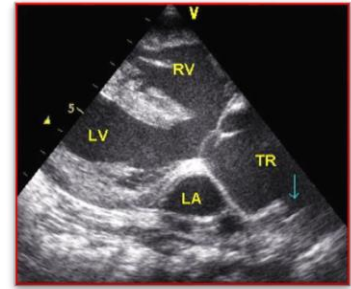
Şekil - 32.Trunkus Arteriozus - Grafi

5.2.3.3.Elektrokardiyografi:

Sağ, sol veya biventriküler hipertrofiyi gösterebilir.

5.2.3.4.Ekokardiyografi:

Tanı koydurucu olmakla beraber VSD üzerinde overriding yapan trunkal arteri, pulmoner arter çıkış yerini ve pulmoner arter dallarını gösterebilir(Şekil 33).



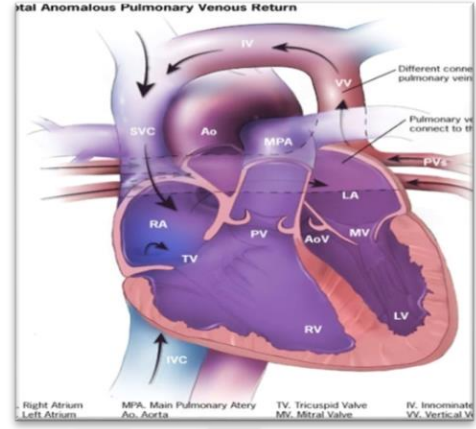
Şekil - 33.Trunkus Arteriozus - EKO

5.2.3.5.Tedavi:

Cerrahi olarak tam düzeltme yapılır. Cerrahinin 4-8 haftadan fazla gecikmesi pulmoner vasküler hastalık olasılığını artırır(29). Genel olarak ameliyat edilmeyen olguların %75'i ilk 3-12 ayda kalp yetersizliği ile kaybedilir.

5.2.4.Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi (TPVDA)

Tüm doğuştan kalp hastalıklarının %1,5-3'ünü oluşturur. Solatriyum ile pulmoner venöz dönüş arasında doğrudan ilişki yoktur. Pulmoner venler direkt veya sistemik venler ile sağ atriyuma açılır. Pulmoner venlerin açıldığı yere bağlı olarak suprakardiyak, kardiyak, infrakardiyak ve mikst olmak üzere dört tipi vardır.



Şekil - 34.TPVAD

Bu tipler arasında en fazla (%40 oranında) suprakardiyak tip (ortak pulmoner venöz sinüs sol vertikal ven ve sol innominate ven yolu ile superior vena kavaya dökülür) gözlenir(28,35,36)(Şekil 34).

5.2.4.1.Kardiyak tip:

Ortak pulmoner venöz sinüs drenajı koroner sinüs aracılığı ile ya da pulmoner venler ile sağ atriyuma açılır.

5.2.4.2.İnfrakardiyak Tip:

TPVDA'lı hastaların %20'sini oluşturur. Ortak pulmoner venöz sinüs drenajı portal vene, duktus venozusa, hepatik vene veya vena kava inferiora olur.

5.2.4.3.Suprakardiyak Tip;

TPVDA'lı hastaların %50'sini oluşturur ve ortak pulmoner venöz sinüs sol vertikal ven ve sol innominat ven ile sağ vena kava superiora açılır.

5.2.4.4.Klinik:

Doğum sonrasında, TPVAD'lı olguların hayatta kalabilmesi için PFO veya ASD'ye ihtiyaç vardır. Bu olgularda hayatın ilk haftalarında siyanoz ve kardiyomegali

gelişirken, sonraki dönemlerde konjestif kalp yetmezliği, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, büyüme gelişme geriliği ve hepatomegali görülür.

5.2.4.5.Telekardiyografi:

Pulmoner kan akımı normal veya azalmış ise kalp boyutları normal ve pulmoner vaskülarite normal veya azalmıştır. Pulmoner kan akımı artmış ise kardiyomegali ve pulmoner vaskülarite artmıştır(28). Anormal pulmoner venler sol superior vena kavaya döküldüğü için büyük çocuklarda patognomonik kardan adam veya 8 görünümü olur(Şekil 35).



Şekil - 35.TPVAD - Grafi

5.2.4.6.Elektrokardiyografi:

Sağ ventrikül hipertrofisi görülür.

5.2.4.7.Tedavi:

Cerrahi onarım yapılmazsa hastaların çoğu bir yaşından önce kaybedilirler(30,33).Cerrahi öncesi prostaglandin tedavisine başlanmalıdır.

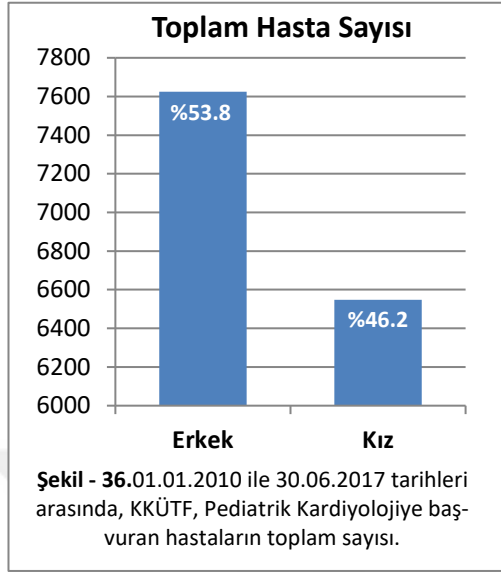
6-MATERYAL VE METOD

“01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında KKÜTF, Pediatrik Kardiyoloji Departmanınca muayane edilen olguların, retrospektif olarak araştırılması” başlıklı çalışma ile KKH sıklığı ve dağılımını saptamak ve bu hastalıklara neden olabilecek risk faktörlerini ortaya koymak hedeflenmiştir. Yapılan inceleme sonuçlarına göre kliniğimize belirtilen tarihler arasında, toplam 14173 hasta başvurmuş ve bu hastaların 7625’inin (%53.8) erkek ve 6548’inin (%46.2) kız olduğu saptanmıştır. Pediatrik kardiyolog tarafından yapılan EKO ile KKH tanısı alan 114 olgu saptanırken; bu olguların kliniğe rutin muayene amacıyla ya da üfürüm, morarma, solunum sıkıntısı ve ailede kalp hastalığı gibi nedenlerle başvurduğu tesbit edildi. Ebeveynleri ile görüşülerek anamnezleri alınan olguların 60’i(%52.6) kız, 54’ü(47.4) erkekti. Çalışmamıza preterm yenidoğanlarda PDA, mitral kapak prolapsusu, fizyolojik periferik pulmoner stenoz ve biküspid aortik kapak hastalığı dahil edilmedi.

Olguların istatistiksel analizleri ortalama±standart sapma(SS) ile araştırılırken, ekokardiyografileri, General Electric Medical Systems firmasının (Amerika Birleşik Devletleri) “Vivid 3 Expert” ve “Vivid 7 Pro EKO” cihazları ile 3, 5, 7 MHz’lik proplar kullanılarak yapıldı. Tüm ölçümler aynı çocuk kardiyoloji uzmanı tarafından gerçekleştirildi. Ölçümlerde subkostal, parasternal uzun eksen, kısa eksen, apikal dört boşluk, beş boşluk ve suprasternal pozisyonlarda görüntüler alınarak M-mod, 2-boyutlu ve Doppler ekokardiyografik incelemeler ile hemodinamik fonksiyonlar değerlendirildi. Parasternal uzun eksende aort ve sol atrial çap ölçümleri aortik kapak düzeyinde sistolde alınarak birbirine oranlandı. Aynı pozisyonda arka duvar kalınlığı, interventriküler septum kalınlığı, sol ventrikül sistol sonu çapı ve sol ventrikül diyastol sonu çapı ölçümleri yapılarak kısalma fraksiyonu(FS, fractional shortening) $[(LV_{EDD}-LV_{ESD})/LV_{EDD}] \times 100$ formülü ile; ejeksiyon fraksiyonu(EF) ise $[(LV_{EDD}^3-LV_{ESD}^3)/LV_{EDD}^3] \times 100$ formülü ile hesaplandı. Apikal dört boşlukta diyastol sonunda sağ ventrikül bazali ile apeksi arasındaki mesafenin tam yarısından yapılan orta kaviter çap ölçümü, anulustan apekse kadar olan uzun eksen çap ölçümü ile iki adet kantitatif sağ ventrikül çapı elde

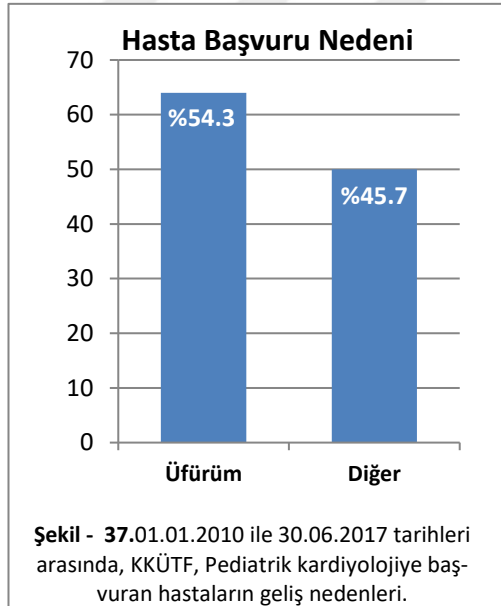
edildi. Triküspit anüler düzlem sistolik hareketi(TAPSE), apikal dört boşluk pencerede triküspit lateral anulusun M-mod ekokardiyografik görüntülenmesi ile ölçüldü. Triküspit anulus lateralinin sağ ventrikül sistolü sırasında diyastolik pozisyonundan apekse doğru katettiği en fazla mesafe TAPSE değeri olarak kaydedildi. Triküspit yetersizliği akım hızından Bernoulli denklemine göre PAB hesaplandı($4 \times [TY \text{ akım hızı (m/sn)}]^2 + \text{sağ atriyum basıncı [5 mmHg]}$). Vena kava inferiorun inspiryum ve ekspiryum çapı ölçüldü. Sağ ve sol ventrikül diyastolik fonksiyonları, "Pulsed-wave" doppler ile mitral ve triküspit akım velositesinden pik erken diyastolik akım(Evel), pik geç diyastolik akım(Avel) hızları ve E/A oranı ve miyokart performans indeksleri(MPI) hesaplandı. Ayrıca doku doppler çalışması yapıldı. Tüm ölçümlerde American Society of Echocardiography önerileri(100) ve Silverman çalışması(101) referans alındı.

7-BULGULAR



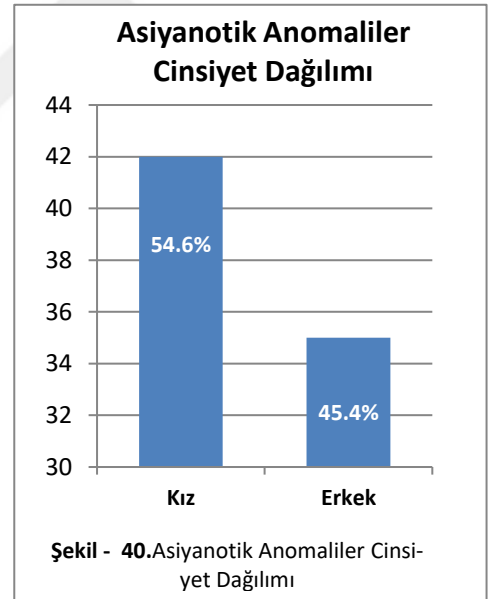
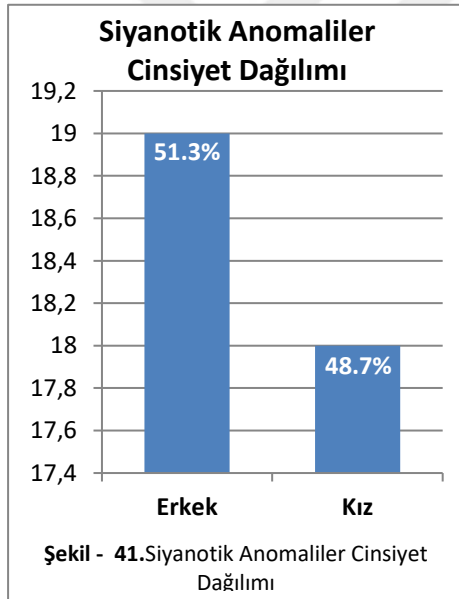
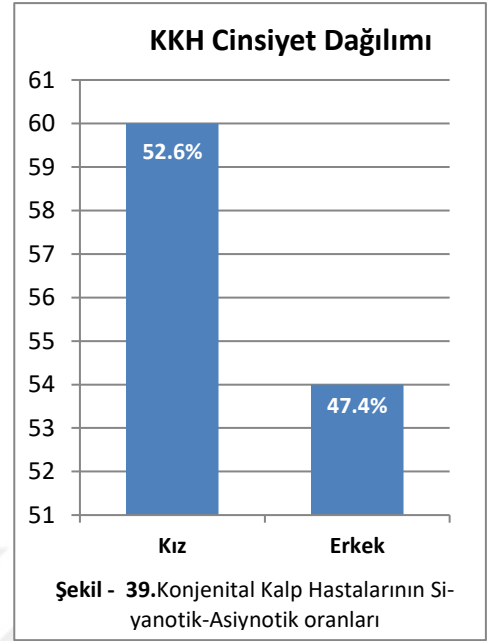
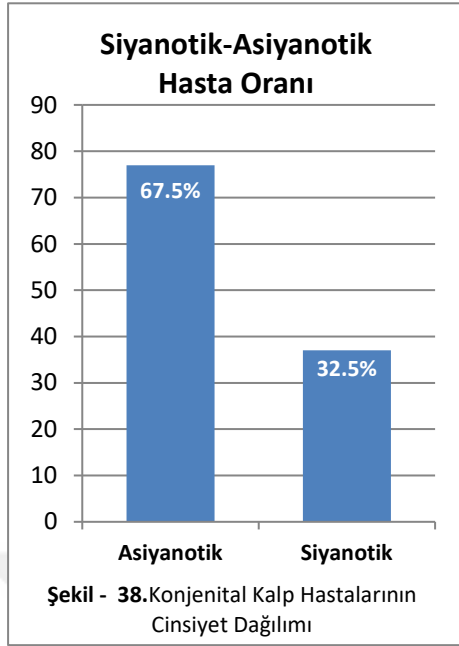
-Kırıkkale Tıp Fakültesi, 01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında Pediatrik Kardiyoloji Departmanınca toplam 14173 hastanın muayenesi yapıldı. Bu hastaların 7625'i (%53.8) erkek ve 6548'i (%46.2) kız idi (Şekil 36).

-EKO ile KKH teşhisi konulan 114 kişi (%0.8) bu çalışmaya alındı.



-114 kişiden 64 hasta (%54.3) üfürüm (doktor tarafından tespit edilen), geri kalan 50 hasta (%45.7) diğer nedenlerle başvurdu (morarma, solunum sıkıntısı, rutin muayene ve ailede risk faktörü olması gibi) (Şekil 37).

-Hastalardan 29'u (%25,4) antenatal tanı almıştır.



-Çalışmaya alınan 114 hastanın 60'i kız(%52,6), 54'ü erkek(%47,4) idi(Şekil 39).

-Çalışmaya alınan 114 hastanın 77'üAsiyantotik(%67.5), 37'i siyanotikti(%32.5)(Şekil 38).

-Siyanotik olan hastalarının 19'u erkek(%51.3),18'i kızdı(%48,7)(Şekil 40).

-Asiyantotik hastalarının 42'si(%54.6) kız,35'i(%45.4) erkekti (Şekil 41).

Tablo 6. Asiyantotik anomaliler dağılımı

İzole defektler	Sayı (n=77)	
VSD	29	
PDA	7	
Aort stenozu	6	-Konjenital kalp hastalığı teşhisi ko-
AV septal defekt	5	nulan hastalarının tiplerine göre
Aort koarktasyonu	5	dağılımı tablo 6 ve tablo 7'de göste-
Pulmoner stenoz	4	rılmıştır.
ASD	4	
Miks anomaliler		
VSD+ASD	7	
VSD+PDA	4	Asiyantotik anomaliler
VSD+Pulmoner stenoz	2	içinde en sık VSD (45 hasta) (%39.5)
VSD+ASD+Aort koarktasyonu	1	olarak saptandı. 14 hastada ASD se-
ASD+VSD+PDA	1	kundum (%12.2), 12 hastada PDA
VSD+Pulmoner stenoz	1	(%10.5) saptandı.
ASD+Pulmoner stenoz	1	

Tablo 7. Siyantotik anomaliler dağılımı

Anomali	Sayı(n=37)
Fallot tetralojisi	10
Büyük arter transpozisyonu	6
Triküspit atrezisi	5
Hipoplastik sol kalp sendromu	4
Hipoplastik sağ kalp sendromu	3
Tek ventrikül	2
Turunkus arteriyozus	2
Çift çıkışlı sağ ventrikül	2
TAPVDA	2
Pulmoner atrezi	1

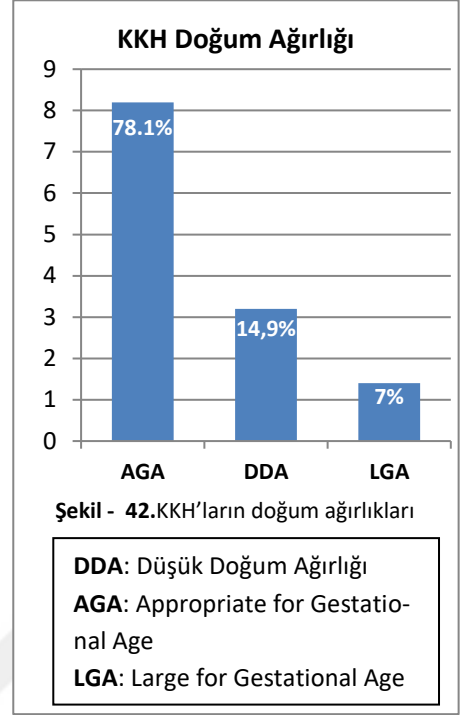
-Siyanotik anomaliler içinde en sık fallot tetralojisi (10 hasta)(%8,7) saptandı.

-5 hastada (%4.3) triküspit atrezisi saptandı.

-6 hastada BAT (%5,2) saptandı, bu 6 hastaların 4'ü erkekti.

-Hastaların 17'si (%14.9) düşük doğum ağırlıklı (2500 gr altında) olarak doğmuş (Grafik 42).

-Hastaların 88'i (%77.2) term (37hafta + 6 gün üzeri), 26'sı (%22.8) preterm olarak doğmuş (Şekil 43).



Anamnezleri alınan 114 hastanın genel özellikleri bu şekildeydi; (tablo 8) (Şekil 42 - 43).

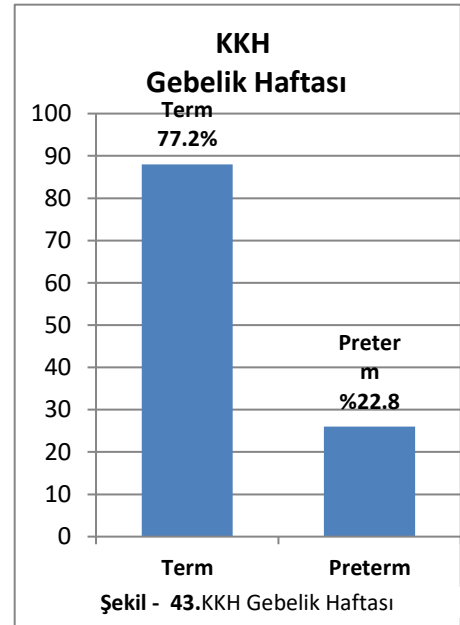
-Hastaların 88'inin (%77.2) term(37hafta+6gün üzeri),26'sının (%22.8) preterm olarak doğduğu saptandı.

-Hastaların 17'sinin (%14.9) düşük doğum ağırlıklı (2500 gr altında) olarak doğduğu saptandı.

-Hastaların 8'i (%7) LGA (Large for gestational age) (doğum ağırlığı 4000 üzerinde) idi.

-Doğum ağırlığı ortalaması 2.982,8+/-740,87 gr.

-Anne gebelik yaşı ortalaması 28,2+/-5,78 yaş.



Tablo 8. Hastaların genel özellikleri

Özellik	Sayı/Oran/Ortalama
Düşük Doğum Ağırlığı	17 Hasta (%14.9)
LGA	8 Hasta (%7)
Term	88 Hasta (%77.2)
Preterm	26 Hasta (%22.8)
Doğum Ağırlığı	2,982 +/- 740
Anne Yaşı Ortalama	28,2 +/- 5,78

Anamnezi alınan 114 hastanın, konjenital kalp hastalıklarına neden olabilecek (saptanan) risk faktörleri; (Tablo 9)

-Anne gebelik yaşı ortalaması 28,2+/-5,78 yaş.

-Hastaların 17'si (%14.9) düşük doğum ağırlıklı (2500 gr altında) olarak doğmuş.

-Hastaların 88'i (%77.2) term (37hafta+6gün üzeri), 26'sı (%22.8) preterm olarak doğmuş.

-Hastaların 28'inin (%24.5) ebeveynlerinde akrabalık saptanmış olup 18 hastanın (%15,8) ebeveynlerinde birinci derece akrabalık, 10 hastanın ebeveynlerinde (%8,8) uzaktan akrabalık mevcuttu.

Hastaların 6'sının (%5.2) akrabalarında, 4'ünün (%3.5) kardeşlerinde ve 5'inin (%4.3) ebeveynlerinde KKH öyküsü mevcuttu.

-Hastaların 9'unda(%7,9)kromozom anomalisi saptanırken,5'i Down Sendromu,2'si Di George Sendromu, 1'i Turner Sendromu ve 1'i Edward Sendromuydu. Down Sendromu hastalarının 2'sinde AV septal defekt, 2'sinde VSD mevcuttu. Edward hastasında komplike ASD+VSD+PDA tespit edilmişti.

Gebelikte olguların annelerinin 6'sında (%5,2) kronik diabetes mellitus öyküsü, 2'sinde (%1.8) tansiyon hastalığı ve antihipertansif ilaç kullanım öyküsü, 4'ünde (%3.5) preeklampsi ve 8'inde (%7) hipotiroidi ve levotiroksin kullanım öyküsü mevcuttu.

Hipotiroidili hastaların 5'inde Hashimoto tiroiditi tesbit edildi.

Tablo 9. KKH için risk faktörleri

Risk faktörü	Sayı/oran/ortalama	
Anne gebelik yaşı ortalaması	28,2+/-5,78	-Hastalardan en az 57'sinin
Düşük doğum ağırlığı(SGA)	17 hasta(%14.9)	(%50) annesinde gebelikte
Anne –babada akrabalık	28 hasta (%24.5)	düzenli olarak demir, folik
Akrabalarında KKH öyküsü	6 hasta(%5.2)	asit ve multivitamin kullanım
Düzenli folik asit kullanımı	57 hasta (%50)	öyküsü mevcuttu.
Ebeveynlerinde KKH öyküsü	5 hasta (%4.3)	-Hastalardan 23'ünün (%20,1
Kardeşlerinde KKH öyküsü	4 hasta(%3.5)) annesi gebelikte teratojen
Kronik hastalık(DM)	6 hasta(%5,2)	olamayan ilaç kullanmış. An-
Kromozom anomalisi	9 hasta (%7,9)	nelerin %5.2'si insülin, %1.8'i

antihipertansif, %7'si levotiroksin ve %6.1'i antibiyotik kullanmış.

Tablo 10. KKH genel özellikleri ve risk faktörleri

Toplam hasta sayısı	14173 hasta, 7625'i (%53.8)erkek, 6548'i (%46.2) kız
Başvuru nedeni	64 hasta (%54.3) üfürüm, 50 hasta (%45.7) - diğer
EKO ile KKH teşhisi konulan hasta sayısı	114 kişi (%0.8) , 60'i kız (%52,6), 54'ü erkek.
Asiyantotik-siyantotik oranı	77'ü asiyantotik (%67.5), 37'i siyantotikti (%32.5).
Asiyantotik hastalarının	77 hastanın 42'si kız (%54.6), 35'i erkekti (%45.4).
Siyantotik olan KKH	37 hastanın, 19'u erkek(%51.3),18'i kızdı(%48,7).
Asiyantotik KKH içinde en sık	En sık VSD (45 hasta)(%39.5).
Siyantotik anomaliler içinde en sık	Fallot teratolojisi (10 hasta)(%8,7) saptandı.
Term	88 hasta (%77.2) term
Preterm	26 hasta(%22.8) preterm
Düşük doğum ağırlığı	17 hasta (%14.9)
LGA	8 hasta (%7)
Doğum ağırlığı ortalaması	2.982,8+/-740,87 gr.
Anne gebelik yaşı ortalaması	28,2+/-5,78 yaş
Anne –babada akrabalık	28 hasta(%24,5)
Akrabalarında KKH öyküsü	6 hasta(%5.2)
Ebeveynlerinde KKH öyküsü	5 hasta (%4.3)
Kardeşlerinde KKH öyküsü	4 hasta(%3.5)
Kromozom anomalisi	9 hasta (%7,9)
Kronik hastalık(DM)	6 hasta(%5,2)
Düzenli folik asit kullanımı	57 hasta (%50)

8- TARTIŞMA

Konjenital kalp hastalığı(KKH) terimi, kardiyovasküler sistemde doğuştan var olan, doğumda veya daha sonra tanımlanabilen, yapısal veya fonksiyonel anomalileri içerir. KKH canlı doğumların yaklaşık %0,5-1'inde görülürken, konjenital kalp hastalıklarının çoğunun etyolojisi bilinmemekle birlikte, %85-90'ının multifaktöryel (genetik ve çevresel faktörlerin etkileşimi sonucu)olduğu düşünülmektedir. Vakaların yaklaşık %8'inde konjenital kalp anomalisinin genetik bir defekt ile ilişkisi saptanabilir; ancak çoğu vakada genetik bir etyoloji belirlenemez(54). KKH sıklığının ırka bağlı değişiklik göstermediği ve cinsiyet ile doğuştan kalp hastalıklarının oranları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık olmadığı; ancak bazı anomaliler ile cinsiyet arasında ilişki olduğu bildirilmektedir. Başta siyanotik ve kompleks kalp defektleri olmak üzere ciddi anomalilerin erkeklerde kızlara oranla daha fazla olduğu, kızlarda ise daha az ciddi anomalilerin erkeklerle oranla daha fazla olduğu görülmüştür. Literatürde erkeklerde BAT, hipoplastik sol kalp sendromu ve çift çıkışlı sağ ventrikül'ün görülme sıklığının; kızlarda ise ASD, PDA ve AV septal defekt görülme sıklığının daha fazla olduğu belirtilmiştir. KKH siyanotik ve asiyanotik anomaliler olarak 2 majör gruba ayrılır;

1-Siyanotik grubiçinde: TOF, BAT, Pulmoneratrezi, triküspitatrezi, tek ventrikül ve trunkus arteriozus gibi anomaliler mevcuttur.

2-Asiyanotik grubiçinde: ASD, VSD, PDA, PS, aort darlığı ve koarktasyonu bulunmaktadır.

Grup olarak asiyanotik anomaliler sıklık olarak daha fazla görülürken, izole defektlarde VSD(%30-35),ASD sekundum(%6-8),PDA (%6-8) ve fallot tetralojisi (%5-7) daha sık olarak görülmektedir. BAT yenidoğan döneminde en sık siyanotik konjenital anomali olup bir yaşından sonra en sık görülen siyanotik konjenital kalp hastalığı Fallot tetralojisidir.

Çalışmamızda 01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında KKÜTF, Pediatrik Kardiyoloji Departmanınca muayene edilen olgular retrospektif olarak araştırıldı. Yukarıdaki tarihler arasında toplam 14173 hastanın muayenesi yapıldı. Buhastaların 7625'i (%53.8) erkek ve 6548'i (%46.2) kız idi. EKO ile KKH teşhisi konulan 114 kişi (%0.8) bu çalışmaya alındı. Çalışmaya alınan olgular solunum sıkıntısı, siyanoz, ailede risk faktörünün olması gibi nedenlerle ya da rutin muayene amacıyla başvursa da, en sık geliş nedeni (bizim merkezimiz veya dış merkez doktoru tarafından tespit edilen) kardiyak üfürümdü. Olgulardan 64 hasta (%54.3) üfürüm nedeni ile başvurdu. Yapılan çalışmalarda en sık kardiyolojik konsültasyon nedeni kardiyak üfürüm olarak saptandı (59-60).

Pediatrik kardiyolog tarafından yapılan EKO ile KKH teşhisi konulan olguların anamnezleri anne ve/veya babası ile görüşülerek alındı. İstatistiksel incelemeler ortalama \pm standart sapma (SS) ile araştırıldı.

EKO ile KKH teşhisi konulan hastaların 60'ı (%52.6) kız, 54'ü (%47.4) erkekti. Bu oranların birbirine yakın olması, cinsiyet ile konjenital kalp hastalıkları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığını göstermektedir ve bu veri, literatür ile uyumludur. 114 hastanın 77'sinde (%67.5) asiyanotik, 37'sinde (%32.5) siyanotik KKH saptanmakla birlikte, bu veri literatürdeki asiyanotik KKH daha sık görülür bilgisine uymaktadır. Asiyanotik hastalarının 42'si (%54.6) kız, 35'i (%45.4) erkektir; asiyanotik anomalilerin kızlarda daha sık olmasının nedeni, bu grupta VSD, PDA, ASD gibi anomalilerin bulunmasıdır ve bu veri, literatürdeki bilgi ile uyumludur. Asiyanotik olan hastaların 19'u (%51.3) erkek, 18'i (%48.7) kız idi, bu oranlar birbirine çok yakın olmasına rağmen; asiyanotik anomaliler erkeklerde daha sık tesbit edildi.

Ülkemizde yapılan çalışmalara baktığımızda Kuzucu ve arkadaşlarının 2004-2005 yılları arasında yaptığı çalışmada, %38,8 ile VSD ilk sırada olup, %24,4 ile ASD

ikinci sırada yer almaktadır(25). Aydođdu ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ise %42.9 ile VSD ilk sırada yer almakta olup, %37,5 ile ASD ikinci sırada yer almaktadır(61). Mukul ve arkadaşları tarafından, Hindistan Gorakhpur bölgesinde 2003 ile 2006 tarihleri arasında 4 ile 18 yaş arasındaki bütün okul öğrencileri taranmış ve KKH sıklığı ve dağılımı tablo 11’de gösterilmiştir(62). Bizim çalışmamızda ise %39,5 ile VSD ilk sırada olup, %12.2 ile ASD ikinci sırada yer almaktave bu veri, literatür ile kısmen uyumludur.

Tablo 11. Hindistan Gorakhpur bölgesi öğrenci KKH sıklığı ve dağılımı (62)

Defect	Percentage of Cases ^a Averaged
Ventricular septal defect	28.3
Pulmonary stenosis	9.5
Patent ductus arteriosus	8.7
Ventricular septal defect with pulmonary stenosis ^b	6.8
Atrial septal defect, secundum	6.7
Aortic stenosis	4.4
Coarctation of aorta	4.2
Atrioventricular canal ^c	3.5
Transposition of great arteries	3.4
Aortic atresia	2.4
Truncus arteriosus	1.6
Tricuspid atresia	1.2
Total anomalous pulmonary venous connection	1.1
Double-outlet right ventricle	0.8
Pulmonary atresia without ventricular septal defect	0.3

Siyanotik anomaliler içinde en sık neden fallot teratolojisi (10 hasta) (%8,7) olarak saptanırken, 5 hastada (%4.3) triküspit atrezisi, 6 hastada BAT (%5,2) saptanmıştır. Bu 6 hastadan 4’ünün erkek olması, literatürdeki ciddi ve kompleks kalp defektlerinin erkeklerde daha fazla görülür bilgisine uymaktadır.

Çalışmamızda hastaların 28’inin (%24.5) ebeveynlerinin arasında akrabalık saptanmış olup; 18 hastanın (%15,7) ebeveynleri arasında birinci dereceden akrabalık, 10 hastanın da ebeveynleri arasında (%8,8) uzaktan akrabalık olduğu saptandı. Türkiye istatistik kurumu 2016 verilerine göre bireylerin %23,2’sinin eşi ile akraba olduğu görülmüş, akraba evliliklerinin en yaygın olduğu bölge %42,6 ile Güneydoğu Anadolu (Gaziantep, Adıyaman, Kilis, Şanlıurfa, Diyarbakır, Mardin, Batman, Şırnak, Siirt), akraba evliliklerinin en düşük oranda görüldüğü bölge ise %8,9 ile Batı Marmara (Tekirdağ, Edirne, Kırklareli, Balıkesir, Çanakkale) olarak saptanmış (24).

Güven ve arkadaşlarının 2002–2003 yıllarında yenidoğan kliniklerinde KKH ile ilgili yaptıkları bir çalışmada, KKH saptanan bebeklerin %15'inin anne-babası arasında akrabalık olduğu ve bu akrabalıkların çoğunun birinci dereceden olduğu saptanmıştır(55).Bizim çalışmamızdan elde edilen verilerde ise, akrabalık oranının daha yüksek olması ile birlikte hastalarımızın %15,7'sinin ebeveynlerinde birinci dereceden akrabalık tesbit edildi, bu veri Güven ve arkadaşları yaptığı çalışmadaki birinci dereceden akraba evliliği verisi ile kısmen uyumludur, bu da birinci derece akrabalık evliliğinin, KKH etyolojisinde etkili olabileceğini düşündürmektedir.

Literatürde ailede KKH olmasının diğer çocuklarda KKH için bir risk faktörü olduğu gösterilmektedir. Çalışmamızda hastaların 6'sının (%5.2) akrabalarında, 4'ünün (%3.5) kardeşlerinde, 5'inin (%4.3) ebeveynlerinde KKH öyküsü mevcuttu.

Bu anomaliler bazı tek gen defektlerinde ve kromozomal anormalilerde daha sık görülmektedir, örneğin, Down Sendromlu çocukların yaklaşık %40'ında aşikar kalp hastalığı gösterilmiştir ve bu hastalıkların %50 oranında endokardiyal yastık defekti, VSD, PDA, Fallot tetralojisi gibi doğuştan gelen kalp hastalıkları olduğu görülebilmektedir. Çalışmamızda hastaların 9'unda (%7,9)kromozom anomalisi saptanmıştır. Bu hastaların 5'i Down Sendromu,2'si Di GeorgeSendromu,1'i TurnerSendromu ve 1'i Edward Sendromuydu. Abbag tarafından yapılan bir çalışmada Down sendromlu hastalarda en sık VSD (% 33), ardından AV septal defekt (% 22,8) bulunmuş, Park ve arkadaşları tarafından yapılan diğer bir çalışmada ise endokardiyal yastık defektleri (% 43) ilk sırada iken, VSD (% 32) ikinci sırada yer almıştır(56,57) .Çalışmamızda ise Down sendromlu hastaların 2'sinde AV septal defekt(%40),2'sinde VSD (%40)mevcut olup Edward hastasında miks ASD+VSD+PDA tespit edildi. Meberg ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada %2.1(58), Dorfman ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada %0.5 Edwards Sendromu saptanmıştır(60). Çalışmamızda ise %0.87 oranında Edwards Sendromuna rastlandı.

Düşük doğum ağırlıklı bebeklerde, aynı gestasyon haftada doğan normal bebeklerle kıyaslandığında, ASD, VSD, Fallot tetralojisi, hipoplastik sol kalp sendromu,

pulmoner stenoz ve aort koarktasyonu olması daha olasıdır (12,16). Kadivar ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada gestasyonel yaş ortalaması 38 hafta, ortalama doğum ağırlığı 2812 gr ve prematüre sayısı 41 (%16.9) olarak tespit edilmiş(59); Dorfman ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada gestasyonel yaş ortalaması 38 hafta, ortalama doğum ağırlığı 3,1 kg olarak saptanmış(60). Aydoğdu ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ortalama doğum ağırlığı 2961 gr olup olguların %18' i prematüredir(61). Çalışmamızda hastaların 88'si (%77.2) term (37hafta+6gün üzeri), 26'sı (%22.8) preterm, 17'si (%14.9) düşük doğum ağırlıklı (2500 gr altında), doğum ağırlığı ortalaması 2.982+/-740 gr olarak tespit edildi. Annenin yaşının 35' in üzerinde olması kromozom anomalisi görülme riskini artırdığından dolayı konjenital kalp hastalığı riskini de arttırmaktadır. Güven ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada hastaların anne yaşı ortalaması 27 yıl (55), Aydoğdu ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada anne yaşı ortalaması 28 yıl (61) olarak saptanırken, çalışmamızda anne yaşı ortalaması 28,2+/-5,78 olarak saptandı. Düşük doğum ağırlığı oranının yüksek olması ve anne gebelik yaşı ortalamasının yüksek olması bu iki faktörün KKH etyolojisinde etkili olabileceğini düşündürmektedir.

Annede diyabet olması konjenital kalp hastalığı sıklığını arttırmaktadır. Annede insülin bağımlı diyabet hastalığı varsa VSD, Fallot tetralojisi ve büyük damar transpozisyonu gibi anomaliler gelişebilmektedir. Kadivar ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada KKH tanısı alan hastaların %9'u diyabetik anne bebeğidir (59). Bizim çalışmamızda hastaların 6'sinin (%5,2) annesinde insülin bağımlı diyabetes mellitus öyküsü mevcut olmakla birlikte hastalardan 2'sinin (%1.8) annesinde tansiyon hastalığı ve antihipertansif ilaç kullanımı, 4'ünün annesinde (%3.5) preeklampsi mevcuttu. Hastalardan 8'inin (%7) annesinde hipotiroidi ve levotiroksin kullanımı dikkat çekiciydi. Bu hastaların 5'inde Hashimoto tiroiditi saptanmış olması, otoimmün hastalıkların konjenital kalp hastalıklarına neden olabileceğini düşündürmektedir. Çalışmamızda hastalardan 24'ünün (%20,1) annesi gebelikte teratojen olmayan ilaç kullanmıştı. Elimizdeki verilere göre %5,2 insülin, 1.8 antihipertansif, %7 levotiroksin ve %6.2 antibiyotik kullanım öyküsü mevcuttu. Folik asit eksikliğinin fetüste kardiyovasküler anomalilerin görülme riskini arttırdığı gösterilmiştir. Bu nedenle gebelik öncesi dönemde bir ay,

gebelik sonrası dönemde ise iki ay süreyle annelere folik asit desteęi verilmesi önerilmektedir(3).Çalışmamızda hastalardan en az 57'sinin (%50) annesi gebelikte düzenli olarak demir, folik asit ve multivitamin kullanmış olmasına rağmen; birçok annenin ya düzensiz kullanmış ya da hiç kullanmadığı saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda konjenital kalp hastalıklarının sıklığı ve dağılımı konusunda tespit edilen veriler, literatürdeki bilgilerle anlamlı farklılıklar göstermemektedir, doğuştan kalp anomalisi bulunan bebeklerin aileleri danışmanlık hizmeti almalı, evlenecek olan kişiler KKH hakkında bilgilendirilmeli, gebelik öncesi anne bakımı iyi yapılmalı, gebelikte anne bakımı ve takibi iyi olmalı, doğum tam teşekküllü bir merkezde gerçekleştirilmeli ve doğum sonrası bebek deneyimli bir klinisyen tarafından takip edilmelidir.

9- ÖZET

01.01.2010 ile 30.06.2017 tarihleri arasında KKÜTF, Pediatrik Kardiyoloji Departmanınca toplam 14173 hasta muayene edildi. Bu hastaların 7625'i (%53.8) erkeğe 6548'i (%46.2) kızdı. EKO ile KKH teşhisi konulan 114 olgunun (%0.8) annesi ve/veya babası ile görüşülerek anamnezleri alındı. Hastaların en sık başvuru nedeni kardiyak üfürümdü. KKH teşhisi konulan hastalarının 60'i (%52.6) kız, 54'ü (47.4) erkekti. 114 hastanın 77'ü (%67.5) asiyanotik, 37'i (%32.5) siyanotikti. Asiyanotik hastalarının 42'si (%54.6) kız, 35'i (%45.4) erkekti. Siyanotik olan hastaların 19'u (%51.3) erkek, 18'i (%48.7) kızdı. Asiyanotik anomaliler içinde %39,5 ile VSD ilk sırada olup, %12.2 ile ASD ikinci sırada yer almaktadır. Siyanotik anomaliler içinde en sık fallot teratolojisi (10 hasta) (%8,7) olarak saptandı. 114 hastanın 28'inin (%24.5) ebeveynlerinde akrabalık saptanırken hastaların 6'sının (%5.2) akrabalarında, 4'ünün (%3.5) kardeşlerinde, 5'inin (%4.3) ebeveynlerinde KKH öyküsü mevcuttu. Hastaların 9'unda (%7,9) kromozom anomalisi tespit edildi, bunların 5'i Down Sendromu, 2'si Di George Sendromu, 1'i Turner Sendromu ve 1'i Edward Sendromuydu. Anne gebelik ortalama yaşı 28,2 +/- 5,78 yaş, doğum ağırlığı ortalaması 2.982,8 +/- 740,87 gramdı. Hastalardan 88'i (%77.2) term, 26'sı (%22.8) preterm, 17'si (%14.9) düşük doğum ağırlıklı olarak saptandı. Olguların annelerinin 6'sında (%5,2) insülin bağımlı kronik diabetes mellitus öyküsü, 2'sinde (%1.8) tansiyon hastalığı ve antihipertansif ilaç kullanımı, 4'ünde (%3.5) pre-eklampsi öyküsü mevcut olup, hastalardan 8'inin (%7) annesinde hipotiroidi ve levotiroksin kullanımı dikkat çekiciydi. Hastaların en az 57'sinin (%50) annesi gebelikte düzenli olarak demir, folik asit ve multivitamin kullanmış olsada; birçok hasta ilaçlarını ya düzensiz kullanmış ya da hiç kullanmamıştır.

Sonuç: Çalışmamızda konjenital kalp hastalıklarının sıklığı ve dağılımı konusundaki tespit edilen veriler, literatürdeki bilgilerle anlamlı farklılıklar göstermemektedir; doğuştan kalp anomalisi bulunan bir çocuğa sahip olan aileler, sonraki çocuklarda olası bir kardiyak anomali nedeniyle genetik danışmanlık hizmeti almalı, evlenecek olan kişileri KKH hakkında bilgilendirilmeli, gebelik öncesi anne bakımı iyi yapılmalı,

gebelikte anne bakımı ve takibi iyi olmalı, doğum tam teşekküllü bir merkezde gerçekleştirilmeli ve doğum sonrası bebek deneyimli bir klinisyen tarafından takip edilmelidir.



10-KAYNAKLAR

1-Luther K,Marfan Syndrome In Kliegman RM, Nelson Textbook Pediatrics19theds. Philadelphia: Elsevier 2011:2890.

2- Brennan P, Young ID. Congenital heart malformations: Etiology and associations. 2001; 6: 17-25.

3-Czeizel AE. Periconceptional folic acid containing multivitamin supplementation. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 1998;78 (2):151.

4- Bernstein D. Epidemiology and genetic basis of congenital heart disease. Nelson Textbook of Pediatrics (Ed. Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB), 19.baskı, W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1549- 1502 - 1610..

5- Çil E. Yenidoğan ve prematürelerde patent duktus arteriyozus. Güncel Pediatri 2006; 3:69-71.

6- Tanman B, Cantez T, Dindar A. Doğumsal kalp hastalıkları. Neyzi O, Ertuğrul T (Editörler) Pediatri. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2002: pp.947-73.

7- Heper C, Heper Y, Moğol E. Kardiyoloji 2000. 1. baskı. İstanbul: Alfa yayınları, 2000: 75-110.

8- Bernstein D. Congenital heart disease. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB eds. Nelson textbook of pediatrics. 19th ed. United States of America: Saunders; 2004: 400.

9- Tuncel E, Yazıcı S. Çocuk hastalıklarında radyolojik bulgular. Bursa: NobelGüneş Tıp Kitabevi; 2002:416-29.

10- Bernstein D. Congenital heart disease. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (Eds.). Nelson textbook of pediatrics. 17th ed. United States of America: Saunders; 2004: 1499-1554.

- 11- Rudolph AM, Kamei RK, Overby KJ (Çeviri Ed: M.Yurdakök). Rudolph's Fundamentals of PEDIATRICS. Ankara: Güneş Kitabevi; 2003:660-73.
12. Morris CD. Lessons from epidemiology for the care of women with congenital heart disease. Prog Pediatr Cardiol 19 2004;1: p.5-13.
- 13- Candan İ, Oral D.Kardiyoloji. Ankara: Antıp AŞ-Baran ofset, 2002: 1065–84.
- 14- Gürkan B. Konjenital kalp hastalıklarının değerlendirilmesi. In: Yurdakök M, Erdem G (eds). Türk Neonatoloji Derneği Neonatoloji Kitabı.1. baskı. Ankara, 2004:503-512.
- 15- Rudolph AM, Hoffman JIE, Rudolph CD. Rudolph's Pediatrics.20th ed. The United States of America: Prentice Hall International,1996:1457-71. 14
- 16- Rosenthal GL, Wilson PD, Permutt T, Boughman JA and Ferencz C, Birth weight and cardiovascular malformations: a population-based study. Am J Epidemiol 133 (1991), pp. 1273–1281.
- 17- Rosenthal A, Dick II M. Tricuspid atresia. . İn: Emmanouilides G, Riemenschneider TA, Allen HD, Gutgesell HP (eds). Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent (5th ed) Vol I.. Baltimore: Williams and Wilkins, 1995:p.902-919.
- 18- Mone SM, Gillman MW, Miller TL, Herman EH, Lipshultz SE. Effects of Environmental Exposures on the Cardiovascular System: Prenatal Period Through Adolescence. Pediatrics 2004;4:1058
- 19- Alverson CJ, Strickland MJ, Gilboa SM, Correa A. Maternal smoking and congenital heart defects in the Baltimore-Washington Infant Study. Pediatrics 2011;127(3):e647-5
- 20- Snider AR, Serwer GA, Ritter SB. Echocardiography in Pediatric Heart Disease. St Louis: Mosby; 1997:452-9. 54. Wyllie J. Treatment of patent ductus arteriosus. Seminars in Neonatology 2003; 8:425-32.

21- Fuster V, Alexander RW, O’rourke RA. (çeviri: AN Dursun, AM Esen). Hurst’s The Heart. 10th ed. İstanbul:2002:1846-1906.

22- 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.

23- Freedom RM, Wernovsky G, Hagler DJ. Abnormalities of the origin of the great arteries. *Moss & Adams Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent including the Fetus and Young Adult* (Ed. Allen HD, Gutgesell HP, Clark EB, Driscoll DJ) 6. baskı, Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia 2001, 1027-1127.

24-Türkiye istatistik kurumu ,İstatistiklerle Aile, 2016(Sayı: 24646 10 Mayıs 2017).

25- Kuzucu A, Vindinlison S, Kibar AE, Ekici F, Alpan N, Çakar HT. Down Sendromunda Kardiyolojik değerlendirme. *Genel Tıp Dergisi* 2008;18:105-10.

26- Canbaz S. Atrial septal defekt ve cerrahi tedavisi. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci* 2006, 2(12):28-35.

27- Mutlu H, Küçüköğlü S, Yiğit Z, Küçüköğlü H, Ökçün B, Bavçığ A ve ark. İnmede reis faktörü olarak foramen ovale açıklığı. 1998; 26:0-0.

28- Park MK. *Pediatric cardiology for practitioners*. 3rd ed. St. Louis: Mosby, 1996:131-245.

29- Park MK. Cyanotic congenital heart defects. *Pediatric cardiology for practitioners* (Ed. Park MK, Troxler RG), 4. baskı, Mosby, USA 2002, 17-240.

30- Park MK. Congenital Heart Disease. In Park MK, eds. *Pediatric cardiology for Practitioners*. 5 th ed. St. Louis: Mosby, 2009:161-287.

- 31- Beekmann RH. Coarctation of the aorta. Moss & Adams Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent including the Fetus and Young Adult (Ed. Allen HD, Gutgesell HP, Clark EB, Driscoll DJ) 6. baskı, Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia 2001, 988-1008
- 32- O'Leary PW, Mair DD, Edwards WD, Puga FJ, Goldmuntz E. Pulmonary atresia and ventricular septal defect. Moss & Adams Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent including the Fetus and Young Adult (E. Allen HD, Gutgesell HP, Clark EB, Driscoll DJ) 6. baskı, Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia 2001, 864-877.
- 33- Keane JF, Lock JE, Fyler DC. Congenital Heart Disease. In John F Keane, eds. Nadas Pediatric Cardiology. 2nd Ed. Elsever Saunders 2007: 525-773.
- 34- Belgi A, Kardelen F, Kabukçu M, Sancaktar O. Opere edilmeden erişkin yaşa ulaşan tek ventrikül olgusu. Ana Kar Der 2002; 2:70-72.
- 35- Bingöl H, Bolcal C, Yılmaz AT, Karaeren H, Tatar H. Erişkin total pulmoner venöz dönüş anomalisinde cerrahi yaklaşım: olgu sunumu. Gülhane Tıp Derg 2003; 45(1):85-87.
- 36- Drinkwater DC, D'Agostino HJ. Anomalous pulmonary and systemic venous connection. In: Glenn's Thoracic and Cardiovascular Surgery. Sixth edition. Appleton & Lange A Simon & Schuster Company Connecticut USA 1996:1105-1114.
- 37- Bucci LR, Meistrich ML. Effects of busulfan on murine spermatogenesis: cytotoxicity, sterility, sperm abnormalities, and dominant lethal mutations. Mutat Res 1987;176(2):259-68.
- 38- Dooley KJ. Management of the premature infant with a patent ductus arteriosus. The pediatric clinics of North America-symposium on pediatric cardiology. W.B.Saunders Company, Philadelphia 1984, 1159-1172.
- 39- Perspectives in Pediatric Cardiology. Vol 4. Epidemiology of congenital heart disease: the Baltimore-Washington Infant Study, 1981-1989. Mount Kisco, NY: Futura, 1993.

- 40- Levy HL, Guldberg P, Guttler F, Hanley WB, Matalon R and Rouse BM, Congenital heart disease in maternal phenylketonuria: report from the maternal PKU collaborative study. *Pediatr Res* 49 (2001), pp. 636–642.
- 41- Heper C. *Multidisipliner Kardiyoloji*. 1. baskı. Bursa:Nobel-Güneş Tıp Kitabevi; 2002:393-399
- 42 -Bruce R Korf, *Human Genetics In Kliegman RM, Nelson Textbook Pediatrics 19th eds. Philadelphia: Elsevier 2011:514..*
- 43- DeSantis M, Carducci B, Cavaliere AF, DeSantis L, Straface G, Caruso A. Drug-induced congenital defects. Strategies to reduce the incidence. *Drug Saf* 2001;24:889–901.
- 44- Saylam GS. Ventriküler septal defektlerde ekokardiyografik değerlendirme. *Türk Kardiyol Dern Arş* 2006; 34 (2):110-125.
- 45- Almeda FQ, Kavinsky CJ, Pophal SG, Klein LW. Pulmonic valvular setnosis in adults: diagnosis and treatment. *Cath Card İnt* 2003; 60:546-557
- 46- Sağıroğlu T, Mert M, Bilal MS, Alkan T, Bakır İ, Sarıoğlu A ve ark. Sol Ventrikül Çıkım Yolu darlıklarında Aortoventriküloplasti Operasyonunun OrtaUzun Dönem Sonuçları. *Türk Göğüs Kalp Damar Cer Derg* 1998; 6(5):405-411.
- 47- Friedman WF: Aortic stenosis. İn: Emmanouilides G, Riemenschneider TA, Allen HD, Gutgesell HP (eds). *Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent (5th ed) Vol II*. Baltimore: Williams and Wilkins, 1995:p.1087-1111.
- 48- Acar M, Ekici F, Bilici A, Başak F, Davutoğlu M. Aort koarktasyonunda renal renkli doppler us incelemenin tanıya katkısı. *Dicle Tıp Derg* 2001; 28(1):1-5.
- 49 -Açikel Ü, Erdal C. Triküspit atrezisi, cerrahi tedavi seçenekleri ve fontan dolaşımı. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci* 2006; 2(12):59-63.

50- Oria RB, Patrick PD, Blackman JA, Lima AAM, Guerrant RL. Role of apolipoprotein E4 in protecting children against early childhood diarrhea outcomes and implications for later development. *Medical Hypotheses* 2007;68 (5):1099–1107. [PubMed: 17098371]

51- Matsuda H, Kawashima Y, Kishimoto H, et al. Problems in the modified Fontan operation for univentricular heart of the right ventricular type. *Circulation*. 1987; 76:1145-52.

52- Bernstein D. Konjenital Kalp hastalıklarının Epidemiyolojisi ve Genetik Temeli.

Nelson Textbook of Pediatrics 19. Baskı Türkçesi (Ed. Kliegman RM, Stanton BF, ST. Geme JW, Schor NF, Berhman RE). Çeviri Editörü Doç. Dr. Teoman AKÇAY. Nobel tıp kitapevleri ,p 1549-1594.

53- Rudolph CD, Rudolph AM ,Lister GE,First LR,Gershon AA,(Çeviri Ed: M.Yurdakök). Rudolph Pediatri. 22.Baskı. Güneş Tıp Kitapevleri; 2013:1804-1833.

54-Pediyatri, Olcay Neyzi, Türkan Ertuğrul, 2010 ,3. Baskı ,Nobel Tıp Kitapevleri, Doğumsal Kalp Hastalıkları, p 1157-1186.

55- Güven H, Rahmi Bakiler A, Kozan M, Aydınlioğlu H., Helvacı M, Dorak C. Yenidoğan servislerinde konjenital kalp hastalıkları. *Çocuk Sağlığı ve Hast. Derg* 2006; 49(1):008-011

56- Abbag FI. Congenital heart diseases and other major anomalies in patients with Down syndrome. *Saudi Med J* 2006 Feb;27(2):219-22.

57- Park SC, Mathews RA, Zuberbuhler JR, Rowe RD, Neches WH, Lenox CC. Down syndrome with congenital heart malformation. *Am J Dis Child* 1977 Jan;131(1):29-33

58- Meberg A, Otterstad JE, Froland G, Sorland S. [Children with congenital heart defects in Vestfold 1982-88. Increase in the incidence resulting from improved diagnostics methods]. [Article in Norwegian] *Tidsskr Nor Laegeforen* 1990; 110: 354-357.

59- Kadivar M, Kaini A, Kocharian A, et al. Echocardiography and management of sick neonates in the intensive care unit, *Congenit Heart Dis.* 2008 Sep; 3 (5): 325-9

60- Dorfman AT, Marino BS, Wernovsky G, et al. Critical heart disease in the neonate: presentation and outcome at a tertiary care center, *Pediatric Critical Care Medicine*, 2008 Mar; 9(2): 193-202

61-Aydođdu S.A, Türkmen M, Özkan P, Adnan Menderes Üniversitesi yenidođan yoğun bakım ünitesinde izlenen bebeklerde doğumsal kalp hastalığı sıklığı, *Journal of Adnan Menderes University Medical Faculty*, 2008; 9: 5-8

62-Mukul Misra, Mahim Mittal, A. M. Verma, Rajendra Rai, Gyan Chandra, D. P. Singh, Rahul Chauhan, Vijay Chowdhary, R. P. Singh, A. K. Mall, Mohd. J. Khan, Suyash Khare, K. B. Yadav, Rajendra Kumar, A. R. Aeron, Pramod K. Verma. Prevalence and Pattern of Congenital Heart Disease in School Children of Eastern Uttar Pradesh. *Indian Heart J.* 2009; 61:58-60