

Olgu Sunumu

16. Gebelik Haftasında Tespit Edilen Ventriküler Septal Defekt (VSD), Büyük Arter Transpozisyonu ve Situs İnversus Totalis: Olgu Sunumu

*Levent TÜTÜNCÜ⁽¹⁾, *Murat MUHCU⁽¹⁾, **Selami SÜLEYMANOĞLU⁽²⁾, **Ercüment MÜNGEN⁽¹⁾

(1) Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği İSTANBUL

(2) GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği**, İSTANBUL

*Yrd. Doç. *Dr. Yrd. **Doç. Dr. Yrd. **Doç. Dr.

Yazışma Adresi: Yrd. Doç. Dr. Levent TÜTÜNCÜ, GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Tıbbiye Cad. 34668, Üsküdar-İSTANBUL

Tel: +90 (216) 5422762

(Bu Çalışma): 20-25 Nisan 2004 tarihleri arasında Antalya'da düzenlenen 4. Ulusal Jinekoloji ve Obstetrik Kongresinde sözel olarak sunulmuştur.

ÖZET

Kalp anomalilerinin erken dönemde prenatal tanısının konulması hem ağır anomali olan gebeliklerin erken dönemde sonlandırılması hem de perinatal morbidite ve mortalitenin azaltılması açısından büyük önem taşımaktadır. Burada; 16. gebelik haftasında yapılan üçlü tarama testinde yüksek riskli olarak raporlanan ve amniyosentez öncesinde ayrıntılı ultrasonografik ve fetal ekokardiografik değerlendirme yapılarak, major kalp anomali saptanan bir olgu sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Kardiyak anomali, ventriküler septal defekt, büyük arter transpozisyonu, prenatal tanı

SUMMARY

Early prenatal diagnosis of fetal cardiac anomalies can improve the care of infants by decreasing the perinatal morbidity and mortality, moreover in appropriate situations the family may choose the option of pregnancy termination. We report a case of major cardiac defect detected before amniocentesis by fetal echocardiography in a woman at 16th week of gestation, whose triple test were reported as screen positive.

Key Words: Cardiac defect, ventricular septal defect, transposition of great vessels, prenatal diagnosis

GİRİŞ

Doğumsal kalp hastalıkları yenidoğanlarda görülen doğumsal anomaliye bağlı ölüm sebepleri arasında ilk sırada yer almakta, kromozomal anomalilerden 6 kat, nöral tüp defektlerinden 4 kat fazla görülmektedir ve doğumsal kalp anomalilerinin (DKA) görülme sıklığı 1000 canlı doğumda 8 olarak bildirilmiştir (1). Bu anomalilerin etyolojisinde birçok etken rol alabildiğinden dolayı sadece risk faktörü taşıyan gebelerin taranması ile yeterli oranlarda prenatal tanılarının konulması mümkün olamamaktadır (2). 1980'li yılların ortalarında majör kalp anomalilerinin prenatal taranmasında dört odacık görüntüsünün kullanılabilmesi ve ikinci trimesterde yapılan anomali taramalarına bu incelemenin rutin olarak ilave edilmesi gerektiği bildirilmiştir. Ancak dört odacık görüntüsü kullanılarak yapılan tarama programlarında DKA saptanma oranları %5 ile %70 arasında çok değişken oranlarda verilmekte ve bir çok çalışmada sadece dört odacık görüntüsü incelemesinin yetersiz olacağı (3), bu nedenle sadece bu inceleme ile yetinilmemesi, incelemeye büyük

damarların da ilave edilmesi önerilmektedir (4). DKA'nin erken dönemlerde saptanabilmesindeki bir başka sorun da tarama programına dahil edilen hastalardan sadece risk faktörü taşıyanların ya da rutin kontrol esnasında şüpheli bir bulgu ile karşılaşılanların fetal ekokardiografiye yönlendirilmeleridir. Halbuki DKA'nin büyük kısmı herhangi bir risk faktörü taşımayan gebelerde saptanmaktadır ve anomali saptanan gebelerin sadece %30'u yüksek risk taşıyan gebelerdir (5).

Doğumsal kalp anomalilerinin erken dönemde prenatal tanısının konulması hem ağır anomali olan gebeliklerin erken dönemde sonlandırılması, hem de perinatal morbidite ve mortalitenin azaltılması açısından büyük önem taşımaktadır. Burada; 16. gebelik haftasında yapılan üçlü tarama test sonucu yüksek riskli olarak raporlanan ve amniyosentez öncesinde ayrıntılı ultrasonografik ve fetal ekokardiografik değerlendirme yapılarak, major kalp anomali saptanan bir olgu sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

26 yaşında ilk çocuğuna 16. haftalık gebe olan hasta kontrol amacı ile hastanemiz antenatal polikliniğine müracaat etti. Hasta yapılan sorgulamada sigara ve alkol kullanmadığını, gebeliğinin erken döneminde herhangi bir ilaç almadığını, enfeksiyon geçirmediğini veya röntgen ışınına maruz kalmadığını ve ailesel DKA öyküsü olmadığını ifade etti. Hastanın kendisinin ve ailesinin tıbbi hikayesinde herhangi bir özellik yoktu ve yapılan rutin biyokimyasal testler normal sınırlar içerisindeydi. Ancak tarama amaçlı yapılan üçlü tarama testinde risk 1/373 olarak raporlandı (AFP: 0.88 MoM, fE3: 1.09 MoM, hCG: 2.99 MoM) ve bu nedenle hastaya amniyosentez planlandı. Amniyosentez öncesinde Toshiba Powervision 6000 ultrasonografi cihazı kullanılarak ayrıntılı sonografik değerlendirme ve bu esnada kardiyak anomali düşündürülen bulgular saptanması nedeniyle fetal ekokardiografik inceleme yapıldı. Yapılan fetal ekokardiografik incelemede fetusda, ventriküler septal defekt (VSD) (**Resim 1**), büyük arterlerin transpozisyonu (**Resim 2**) ve situs inversus totalis (**Resim 3**) olduğu saptandı.

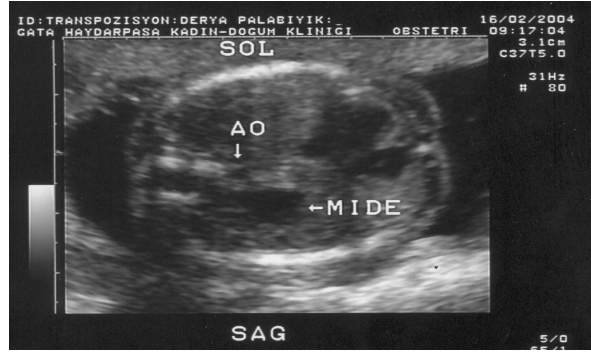
Resim 1: Ventriküler septal defekt (VSD): Dört odacık görüntüsünde tespit edilen VSD.



Resim 2: Büyük arter transpozisyonu: Büyük damar çıkışlarının birbirine paralel görünümü



Resim 3: Situs inversus totalis: Transvers kesitte mide ve abdominal aorta (AO) orta hattın sağında, vena kava ise solunda görülmekte



Saptanan kalp patolojileri dışında başka bir anomali bulgusuna rastlanmadı, perikardial effüzyon saptanmadı ve fetal biyometrik ölçümlerin gebelik haftası ile uyumlu olduğu gözlemlendi. Daha sonra yapılan genetik amniyosentez sonucu normal karyotip olarak raporlandı. Saptanan kalp anomalilerinin major anomali olması nedeniyle doğum sonrası olabilecek muhtemel sonuçlar pediatrik kardiyologlar ile değerlendirildi ve aile ile ayrıntılı görüşülerek aile bilgilendirildi.

Mevcut bulgularla ailenin isteği doğrultusunda terminasyon kararı alındı ve 19. gebelik haftasında vajinal misoprostol (Cytotec®) 6 saatlik aralarla 200 (micro pron). dozunda uygulanmaya başlandı. Toplam 4 doz (800 iğr.) uygulanmasını takiben hasta geç abortus yaparak 250 gr ağırlığında, fenotipik anomali göstermeyen, kız bebek doğurdu. Ailenin de onayı alınarak yapılan otopside antenatal dönemde saptanan anomaliler teyid edildi ve başka bir anomali saptanmadı. Anne postpartum 2. gün laktasyonun baskılanması amacıyla Parlodel SRO tablet ® 5 mg. 1x1 reçete edilerek komplikasyonsuz olarak taburcu edildi.

TARTIŞMA

Doğumsal anomali nedenli yenidoğan ölümlerinin büyük çoğunluğu kalp anomalilerine bağlı ölümlerdir. Kalp anomalisi olan fetusların %20-30'u intrauterin dönemde, %40-60'ı ise yenidoğan döneminde kaybedilirler. Yenidoğanlarda görülen doğumsal kalp anomalilerinin yaklaşık %50'sini majör anomaliler oluşturur ve bunlar çoğunlukla cerrahi girişim gerektiren ya da letal olan anomaliler olduklarından erken prenatal tanılarının konulması büyük önem taşımaktadır.

Erken prenatal tanı ile; cerrahi girişim ile düzeltilmesi mümkün olmayan anomalilerde gebeliğin terminasyonu veya cerrahi girişim imkanı olanlarda doğum şekli, intrauterin ve yenidoğan dönemindeki tedavi yaklaşımları, gebeliğin takibinde yapılması gereken ilave girişimler ve doğum esnasında alınması gereken önlemler kararlaştırılabilir. Bizim vakamızda da 16. gebelik haftasında prognozu çok iyi olmayan kombine bir kalp anomalisi tespit edilmiş ve aileye doğum sonrası karşılaşılabilecek muhtemel sonuçlar pediatrik kardioloğun da katılımıyla ayrıntılı olarak anlatılmıştır. Aile bilgilendirme sonrası gebelik haftasının da oldukça erken olması nedeniyle terminasyonu seçmiştir.

Ultrasonografi ile fetal anomalilerin taranması ve tanısına yönelik çalışmalar 25 yıldan fazla bir süredir yapılmaktadır. Doğumsal kalp anomalilerinin taranması amacıyla çoğunlukla gebeliğin ikinci trimestrinde yapılan rutin kontrol sonografisine 4 odacık görüntüsünün ilave edilmesi kullanılmış, burada bir patoloji saptanan ya da yüksek riskli olduğu düşünülen hastalar fetal ekokardiografik incelemeye yönlendirilmişlerdir (5). Burada yüksek riskli olarak genellikle ailede kalp anomalisi öyküsü olan gebeler, diabetes tanısı almış gebeler, teratojenik ajanlara ya da enfeksiyon ajanlarına maruz kalmış gebeler, kalp dışı ya da kromozomal anomali saptanan fetuslar, hidrops, intrauterin gelişme geriliği veya kardiyak aritmisi olan fetuslar tanımlanmakta ve gebeliğin 20-22. haftaları arasında fetal ekokardiografiye yönlendirilmektedirler. Son yıllarda bu risk gruplarına ilk trimester tarama testinde veya NT ölçümünde yüksek risk saptanan gebelerin de ilave edilmesi önerilmektedir (6). Ancak DKA saptanan fetusların sadece %30'u bu risk gruplarından herhangi birisine girmektedir (5). Bizim

olgumuzda da hasta herhangi bir risk grubuna girmemesine rağmen, ikinci trimester maternal biyokimyasal tarama testinde yüksek risk saptanmış ve amniyosentez yapılması planlanmış bir hastadır. Amniyosentez öncesinde fetus fetal anomali açısından ayrıntılı olarak değerlendirilmiş, değerlendirme esnasında kalp anomalisi yönünden şüpheli bulgular saptanmış ve bu nedenle fetal ekokardiografik inceleme yapılmıştır. Bu olgudan da yola çıkarak her türlü fetal invaziv girişim öncesi fetal anomali açısından ayrıntılı

bir inceleme yapılması ve gerektiğinde bu incelemeye fetal ekokardiografinin de ilave edilmesi daha uygun görülmektedir. Bu durumda fetal invaziv girişimlerin, aynı zamanda prenatal ultrasonografide yeterince deneyimli kişi veya merkezlerce yapılması önem kazanmaktadır.

Gebeliğin 18-22 haftalarında yapılan rutin tarama sonografilerinde kalp anomalilerini tespit etmek amacıyla genellikle transvers planda alınan dört odacık görüntüsü kullanılmaktadır. Ancak dört odacık görüntüsünün DKA tespit etmedeki başarısı tartışmalıdır. Özellikle Ventriküler septal defect (VSD), Atrial septal defekt (ASD), koarktasyon, Fallot tetralojisi, büyük arterlerin transpozisyonu, çift çıkışlı sağ ventrikül, trunkus arteriosus ve total anomalous pulmoner venöz dönüş anomalisi gibi ciddi kalp anomalileri kolaylıkla gözden kaçabilir. Örneğin Todros ve arkadaşları 8299 gebede yapılan 11232 ultrasonografik değerlendirme sonucunda dört odacık görüntüsünün duyarlılığını %15, pozitif belirleme değerini ise %50 olarak hesaplamışlardır (7). Bu nedenle tarama programlarında rutin dört odacık görüntüsünün incelenmesinin yanında aort ve pulmoner damarların çıkışlarının da incelenmesi gerektiği, böylece kalp anomalilerinin yaklaşık olarak %60-80'inin prenatal dönemde tanınabileceği bildirilmiştir (8). Burada sunulan olguda da fetal kalp incelemesi esnasında dört odacık görüntüsü ile yetinilmemiş, büyük damarlar da incelemeye dahil edilmiş, böylece saptanan VSD'nin büyük damar transpozisyonu ile birlikte olduğu 16. gebelik haftası gibi oldukça erken bir dönemde ortaya konulmuştur.

Doğumsal kalp anomalileri sıklıkla başka anomaliler ve kromozomal defektlerle birlikte olabilir. DKA saptanan hastalarda %6-40 arasında değişen oranlarda ekstrakardiyak anomali, %3-60 arasında değişen oranlarda ise kromozomal anomali bildirilmiştir (9). Ayrıca DKA bulunan bir fetusda beraberinde yapısal veya kromozomal bir anomali varsa prognoz çok daha kötüdür. İlaveten büyük damarların transpozisyonu sıklıkla başka kalp anomalileri ile birlikte de bulunabilir. Bunlar arasında VSD ve situs inversus sayılabilecek anomalilerdir. Bu nedenle DKA saptanan tüm fetuslar çok ayrıntılı bir şekilde başka yapısal ve kardiyak anomaliler açısından da

değerlendirilmeli ve bu fetuslarda karyotip tayini yapılmalıdır. Bizim olgumuzda da fetus diğer yapısal anomaliler açısından araştırılmış ancak situs inversus totalis dışında başka bir anomali saptanmamış, karyotip tayini amacıyla yapılan genetik amniyosentez sonucu normal olarak raporlanmıştır. DKA bulunan yenidoğanların prognozu çok iyi değildir. Özellikle büyük arter transpozisyonu olan yenidoğanlar doğum sonrası birkaç saat içerisinde tedavi edilmezlerse hızla hemodinamik açıdan dekompanse hale gelir ve kaybedilirler. Bu yenidoğanlarda acilen yapılan atrial septostomi ve prostoglandin infüzyonu hayat kurtarıcı olabilir. Bu nedenle prenatal tanının mümkün olan en erken evrede konulması büyük önem kazanmaktadır. Böylece anne yeterli koşulların olduğu bir merkezde doğurtularak yenidoğana erken dönemde uygun müdahale yapılır ve sonuçta morbidite ve mortalite oranları azaltulabilir. Ancak erken prenatal tanı konulması ile yenidoğan dönemindeki postoperatif mortalite oranlarının çok fazla değişmediği de bildirilmiştir (10). Bu nedenle prenatal tanısı konulmuş tüm kalp anomalilerinde aile ve hekim gebeliğin devamı ya da sonlandırılması yönünde önemli bir karar vermekle karşı karşıya kalır. Burada karar verebilmek için anomalinin şiddeti, başka bir yapısal veya kromozomal anomali ile birlikte olması, tedavi imkanları ve gebelik haftası önem kazanır. Bu durumda; özellikle gebelik haftası erkense; karar genellikle gebeliğin sonlandırılması yönünde olmaktadır. Literatürde de gebeliğinin ikinci trimestrinde DKA tanısı almış gebelerin %80'inin gebeliği sonlandırmayı tercih ettikleri ve daha önce kalp anomalili çocuk doğuran gebelere tekrar aynı sorun ile karşılaşacak olsalar ne yapacaklarının sorulduğu bir ankette ise %67 oranında gebeliği sonlandırmayı düşündükleri bildirilmiştir (11). Bizim olgumuzda da aile yeterli bilgilendirme sonucunda gebeliğin terminasyonunu istemiştir.

SONUÇ

Doğumsal kalp anomalilerinin prenatal tanısında en etkili yöntem 20-22. gebelik haftalarında yapılan rutin sonografik incelemedir. Bu inceleme sadece dört odacık görüntüsünü içermemeli, özellikle büyük damarlar incelemeye ilave edilmelidir.

İnceleme esnasında görüntü ekranının en azından 1/3'ünü kaplayacak şekilde yeterince büyütülmeli ve kardiyak siklusun farklı fazlarını gözleyen dinamik bir inceleme yapılmalıdır.

Tarama sonografisi esnasında herhangi bir patolojik görünüm saptanırsa veya hasta kalp anomalisi açısından riskli bir grupta ise daha ileri bir merkezde tecrübeli hekimlerce fetal ekokardiografik inceleme mutlaka yapılmalıdır. Ancak fetal ekokardiografik inceleme için yönlendirilecek hastalar bunlarla sınırlandırılmamalıdır. İlk trimester tarama veya ikinci trimester maternal biyokimyasal tarama testinde yüksek risk saptanan ya da başka bir risk faktörü nedeniyle amniyosentez planlanan gebeler de tam bir prenatal tanı anlayışı içinde ele alınmalı ve gerekirse fetal ekokardiografik inceleme yapılmalıdır. Bu nedenle invaziv girişimlerin, aynı zamanda prenatal ultrasonografide deneyimli kişi veya merkezlerce yapılması önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Simpson LL. Screening for congenital hearth disease. *Obstet Gynecol Clin N Am* 2004; 31: 51-59.
2. Chaoui R. The four chamber view: four reasons why it seems to fail in screening for cardiac abnormalities and suggestions to improve detection rate. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22: 3-10.
3. Freidman AH, Kleinman CS, Copel JA. Diagnosis of cardiac defects: where we've been, where we are and where we're going. *Prenat Diagn* 2002; 22: 280-4.
4. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Meyer MJ, Pennerath A, Peter MO, De Geeter B. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn* 1998; 18: 801-7.
5. Todros T. Prenatal diagnosis and management of fetal cardiovascular malformations. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2000; 12: 105-9.
6. Zosmer N, Souter VL, Chan CS, Huggon IC, Nikolaidis KH. Early diagnosis of major cardiac defects in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106: 829-33.
7. Todros T, Faggiano F, Chiappa E, Gaglioti P, Mitola B, Sciarrone A. Accuracy of routine ultrasonography in screening heart disease

prenatally. Gruppo Piemontese for Prenatal Screening of Congenital Heart Disease. Prenat Diagn 1997; 17: 901-6.

8. Devore GR. *The aortic and pulmonary outflow tract screening examination in the human fetus. J Ultrasound Med 1992; 11:345-8.*

9. Fesslova V, Nava S, Villa L, and the Fetal Cardiology Study Group of the Italian Society of Pediatric Cardiology. *Evaluation and long-term outcome in cases with fetal diagnosis of congenital heart disease: Italian multicentre study. Heart 1999; 82: 594-599.*

10. Kumar RK, Newburger JW, Gauvreau K, Kamenir SA, Hornberger LK. *Comparison of outcome when hypoplastic left heart syndrome and transposition of the great arteries are diagnosed prenatally versus when diagnosis of these two conditions is made only postnatally. Am J Cardiol 1999; 83: 1649-53.*

11. Bjorkhem G, Jorgensen C, Hanseus K. *Parental reactions of fetal echocardiography. J Matern Fetal Med 1997; 6: 87-92.*