

DOWN SENDROMUNDA KONJENİTAL KALP HASTALIKLARI

Ayten İmamoğlu*

Memnune Yüksel*

Gülşan Yavuz**

Down ilk kez 1866'da Mongolismi tanımlarken, kalp malformasyonlarından hiç söz etmemişti. Bundan 28 yıl sonra 1894'de Gorrod Down sendromlu (DS) bir olgusunda konjenital kalp malformasyonu bulunduğunu bildirdi. 5 yıl sonra 6 yeni hastayı daha yayınlıyarak DS ile konjenital kalp hastalıkları arasında özel bir ilişki olabileceğini ileri sürdü. Bu yıllarda başka araştırmacılar da kendi olguları ile bu bulguyu desteklediler. Sutherland 1899'da 25 DS olgusunun 5'inde konjenital kalp hastalığı bulunduğunu belirtti. O zamandan beri DS ile konjenital kalp hastalığının beraber bulunuşunu gösteren araştırmalar sık sık yayınlanmaktadır (1). Down sendromunda konjenital kalp hastalığı sıklığı çok değişik olarak bildirilmektedir. Çeşitli dizilerde sıklık % 7'den % 71'e kadar değişmektedir (2). Klinik ve otopsi olgularını içeren 184 olguluk bir araştırmada DS'lu bebeklerin yaklaşık % 40'ında konjenital kalp hastalığı bulunmuştur (3).

Bütün canlı doğumlarda DS sıklığı 1/600 - 1/700'dür (4). Öte yandan her 1000 canlı doğumun 8 ile 10'unda konjenital kalp hastalığı bulunduğuna göre (5), konjenital kalp hastalıklı çocukların yaklaşık % 6 - 8'inde DS'da birlikte bulunur.

Down sendromunda en sık görülen kalp lezyonu olan endocardial cushion defect (ECD), endokard yastığı ile interatrial ve interventriküler septumun kusurlu birleşmesi sonucu oluşan bir kalp malformasyonudur. ECD'ya salt primum tip atrial septal defektir. (ASD), ya da primum tip ASD ile birlikte ventriküler septal defekt (VSD) ve mitral yetmezliğinden oluşan ve komplet atrio - ventriküler kanal

* A.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağ. ve Hast. Kliniği Profesörü

** A.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağ. ve Hast. Kliniği Uzman Asistanı

adını alan bir semptom kompleksidir. İkinci sıklıkta görülen lezyon ventriküler septal defektir. (VSD) (6,7).

MATERYEL ve METOD

1972 ve 1978 yılları arasında kliniğimizde görülen 80 DS olgusu incelendi. DS tanısı, çocukların klinik görünümlerine göre konuldu. Bütün olgularda periferik kanda kromozom analizi yapıldı ve hepsinde regüler trisomi 21 saptandı. Bunların içinde kesin konjenital kalp hastalığı tanısı alan 26 hasta çalışmaya alındı. Konjenital kalp hastalığı tanısı, fizik bulgular, EKG, teleradiografi ve otopsi ile konuldu.

SONUÇ

DS'lu 80 hastadan 26'sında (% 32.5 oranında) konjenital kalp hastalığı bulundu. Tablo 1'de bu hastaların anne yaşı, hastanın yaş ve cinsi, major kalp lezyonu ve kalp yetmezliği bulunup bulunmadığı gösterildi. 26 hastanın 7'sinin annesi 40 yaşın üzerinde idi. En küçük anne yaşı 17, en büyük 45 idi (ortalama 35.1). Hastaların yaşları 1 gün ile 13 yaş arasında değişiyordu. 26 hastanın 17'si bir yaşın altında idi. Özellikle ECD ve VSD'li olgularda 1 yaşın altında hasta sayısı bir yaşın üstündekilere göre çok daha fazla bulundu. Hastaların 16'sı erkek, 10'u kız çocukdu. 8 hasta konjestif kalp yetmezliği ve akciğer hastalıkları nedenleri ile öldü. Oran % 27'dir. Yeni doğum evresi dışında hastaların büyük bir kesiminde gelişme geriliği vardı. Tablo II'de olgularımızdaki major kalp bulgularının sayı ve oranları gösterilmektedir. En sık görülen lezyon ECD, 11 olgu (% 42.3 oranında), idi. Bunu hemen yakın sayıda 9 olgu (% 34.6) ile VSD izlemektedir. Fallot tetralojisi (2 olgu), patent duktus arteriosus (1 olgu) çok daha az sayıda bulundu. ECD olguları arasında 2 tanesinde yeğin sol aksis deviasyonu (-110° ve -120°) vardı.

Klinik seyir : Olguların çoğunda gerekli izleme uygulanamadı. Kontrola geliş oranı oldukça düşüktü. ECD'li hastaların beşi, VSD'li hastaların üçü 1 yaşın altında konjestif kalp yetmezliği ve akciğer hastalığından yitirildiler. Bu olgulardan yalnız birinde otopsi yaptırılabilirdi. Hiçbir hastaya cerrahi girişim yapılmadı. Olguların çoğunun yaşının küçük oluşu ve ameliyat riskinin yüksek oluşu nedeni ile aileler ameliyatı çoğunlukla kabul etmiyorlardı.

Tablo I : 1972 - 1978 yılları arasında kliniğimizde izlenen Down sendromlu olgularımızda konjenital kalp hastalıkları

Hastanın Adı Soyadı	Anne Yaşı	Hastanın yaşı ve Cinsi	Major Kalp Lezyonu	Kalp Yetmezliği
YusufEmiroğlu	36	1 yaş E	Endocardial Cushion Defect	—
İsmail Demirci	35	6 yaş E	»	+
Meral Özcan	25	3 gün K	»	+
Şahin Aydoğan	29	2 ay E	»	+
Serhat Hepgüler	35	8 ay. E	»	+
Mete Yılmaz	17	1 ay. E	»	+
Murat Demirkan	45	2 ay. E	»	—
Suat Enginar	32	3,5 ay. E	»	—
Özcan Tan	33	3 yaş. K	»	—
Osman Maraş	37	1 gün. E	»	—
Enver Tayfun	33	5 ay. K	»	+
Ayşe Çelik	40	13 yaş. K	Fallot Tetrolojisi	—
Nafia Bedir	38	9 yaş. K	»	—
Arif Gül	38	5 yaş. E	Atrial Septal Defect	—
Havva Ayanoğlu	42	11 yaş. K	»	—
Ahmet Çetince	39	1 yaş. E	»	—
Mehlika Atay	39	11 yaş. K	Patent Duktus Arteriosus	—
Ali-Cemal yündoğlu	37	4 ay. E	Ventriküler Septal Defect	+
Zorhan Küçüker	42	1 ay. E	»	—
Yasemin Akkoç	24	5 ay. K	»	+
Dursun Şentürk	43	5 ay. E	»	+
Sabiha-Şehnaz Ulusal	41	1 gün. K	»	+
Özcan Can	39	1,5 ay. E	»	—
Can Kerbaşı	24	yaş. E	»	—
Hatice Himalaya	45	2 yaş. K	»	—
Neriman Gürler	25	5 ay. K	»	—

Tablo II : 1972 - 1978 yılları arasında kliniğimizde görülen Down Sendromlarında Konjenital Kalp hastalıkları

Major Kalb Bulgusu	Hasta		Cins		Mortalite	
	Sayı	Oran	Erkek	Kız	Sayı	Oran
Endokardial Cushion Defect	11	% 42.3	9	2	4	% 36.3
Ventriküler Septal Defect	9	% 34.6	5	4	3	% 33.3
Fallot Tetralojisi	2	% 7.7	—	2	—	—
Atrial Septal Defect	3	% 11.5	2	1	—	—
Patent Duktus Arteriosus	1	% 3.8	—	1	—	—
TOPLAM	26		16	10	7	% 27

TARTIŞMA

Down sendromu daha çok 30 yaş üzerindeki annelerin çocuklarında görülmektedir. Son yıllarda genç yaşlardaki (20-29) annelerden doğan çocuklarda DS sıklığının arttığı ileri sürülmektedir (8). Bizim de 26 olgumuzun 6'sının annesi 29 yaşın altında, birisi 17 yaşında idi. Erkek çocuklarda DS ve konjenital kalp hastalığı kızlara göre hafifçe daha çok görülmektedir (9,10). Bizim olgularımızda erkek çocuklar sayıca daha üstündür. Bunu, erkek çocukların aile için değerli oluşları nedeni ile daha çok doktora getirilmeleriyle açıklamak olanağı vardır. DS olgularında ölüm normal toplumdan 5-7 kez daha çoktur (11). Enfeksiyon hastalıklarından korunmanın daha başarılı olduğu ülkelerde DS'da kalp hastalığından ölüm oranı artmıştır. Fabian'ın 1970'de yaptığı araştırmada konjenital kalp hastalığı olan DS'lu bebeklerin % 40'nın bir yaşından önce öldükleri, kalp hastalığı bulunmayanlarda aynı periyotta ölüm oranının % 15 olduğu saptanmıştır (12).

Konjenital kalp hastalığı bulunan bebeklerde ölüm en çok kalp yetmezliğinden

ve respiratuar hastalıktan olmaktadır (11). Bizim ölen olgularımızın tümünde kalp yetmezliği ve çoğunda pnömoni saptandı. Ölüm oranı % 27 idi.

DS ile konjenital kalp hastalığının birlikte bulunuşu, 1894'de ilk kez ortaya atıldığından beri çeşitli araştırmalarla sıklık saptanmağa çalışılmış ve % 7 ilâ 70 arasında çok değişik oranlar bildirilmiştir. Polani otopsi incelemelerinde klinik dizilere göre daha yüksek oranda konjenital kalp hastalığı bulunduğunu belirtti (12). Bu fark, kalp hastalığı olan DS'lu bebeklerin daha çabuk ölmeleri ile açıklanabilir. Bununla birlikte 4 ayrı otopsi dizisinde konjenital kalp hastalığı sıklığı % 35, 50, 57 ve 70 gibi çok çeşitli sayılar göstermektedir (1). Klinik ve otopsiyi içeren Rowe'in (3) dizisinde oran % 40 bulunurken, Greenwood'un (2) araştırmasında sıklık % 62 olarak gösterilmektedir. Bizim çalışmamızda DS'da konjenital kalp hastalığı sıklığı % 32.5 bulundu.

En çok görülen konjenital kalp malformasyonu hemen bütün dizilerde ECD'dir (6,7). Yalnız Warkany'nin otopsi bulgularına dayanan dizisinde VSD daha çok

Tablo : III - Down Sendromunda Konjenital Kalp Hastalıkları

Major Kalb Bulgusu	A.Ü.T.F. Çocuk Kli. Olguları	Park'm Dizisi	Edwards'm Dizisi	Greenwood'un Dizisi
Endokardial Cushion Defect	11 (% 42.3)	108 (% 43)	28 (% 51)	112 (% 48.7)
Ventriküler Septal Defect	9 (% 34.6)	80 (% 31.9)	16 (% 29)	66 (% 28.7)
Atrial Septal Defect	3 (% 11.5)	24 (% 9.5)	8 (% 14.5)	6 (% 2.6)
Fallot Tetralojisi	2 (% 7.7)	16 (% 6.4)	1	19 (% 8.3)
Patent Duktus Arteriosus	1 (% 3.8)	11 (% 4.4)	1	16 (% 6.9)
Çeşitli Lezyonlar		12	1	11
TOPLAM	26	251	55	230

bulunmuştur (13). Buna karşın, Edwards'ın 55 olguluk otopsi dizisinde ECD (% 51), VSD (% 29) dan daha yüksek oranda görülmektedir (14). Klinik, katater, ameliyat ve otopsi olgularını içeren araştırmalarda Greenwood'un 230 olguluk dizisinde ECD % 48.7, VSD % 28.7, Park'ın 251 olguluk dizisinde ise ECD % 43, VSD % 31.9 bulunmuştur. (2,12). Bizim araştırmamızda da ECD daha yüksek oranda % 42.3 dir. İkinci sıklıkta görülen VSD % 34.6 oranında bulunmuştur. Tablo 3'de gösterildiği gibi bizim sonuçlarımız Park'ın dizisindekilere yakınlık göstermektedir. Normal toplumda Fallot tetralojisi, ASD ve PDA gibi kalp lezyonları daha çok görülmesine karşın, DS'da ECD daha yüksek orandadır. Bizim çalışmamızda da aynı durum saptanmıştır. ECD'li olguların 1/3 - 1/4'ü DS dur (2).

Konjenital kalp hastalığı olan DS'lularda, özellikle komplet atrio - ventriküler kanalda pulmoner arter hipertansiyonu ve pulmoner vasküler obstrüksiyon yüksek oranda ve erkenden gelişmektedir. Ameliyat mortalitesi DS'da daha yüksektir (2). Pulmoner vasküler obstrüksiyonun erken gelişmesinin nedeni kesin olarak bilinmemekle birlikte bunlarda bir predispozisyon olduğu kabul edilebilir. Pulmoner vasküler obstrüksiyonun gelişmesi ölümlere yol açtığından bu çocukların erken ameliyata gönderilmeleri yaşama şanslarını arttıracaktır.

ÖZET

1972 - 1978 yılları arasında kliniğimizde görülen 80 Down sendromu olgusundan 26'sında konjenital kalp hastalığı saptandı. Oran % 32.5 bulundu. Erkek-kız oranı 16/10 bulundu. Sekiz hasta (% 27) konjestif kalp yetmezliği ve akciğer hastalığı nedeni ile yitirildiler. Konjenital kalp hastalıkları arasında en olağan lezyon Endocardial Cushion Defect (11 olgu) % 42.3 olarak saptandı. Bunu sırası ile ventriküler septal defekt (9 olgu) % 34.6, atrial septal defekt (3 olgu) % 11.5, Fallot tetralojisi (2 olgu) % 7.7, patent duktus arteriosus (1 olgu) % 3.8 izliyordu. Bizim araştırmamızdaki Down sendromu olgularında bulunan konjenital kalp hastalığı ve bunlar arasında major kalp lezyonlarının görülüş sıklığının literatürle uygunluk gösterdiği saptandı. Erken cerrahi girişimin bu hastaların yaşamını uzatacağına dikkat çekildi.

SUMMARY

Congenital Heart Disease in Down's Syndrome

Eighty Down Syndrome cases were examined in our Pediatrics Department between the years 1972-1978. Twenty six of them (32.5 %) were diagnosed as having congenital heart disease. The ratio of girls to boys was 10 : 16 respectively. Eight patients (27 %) died because of congestive heart failure and respiratory diseases. Among the congenital heart diseases, Endocardial Cushion Defect had the highest prevalence of 42.3 % - 11 of the 26 patients. Ventricular Septal Defect (9 cases-34.6 %), Atrial Septal Defect (3 cases-11.5 %), Tetralogy of Fallot (2 cases-7.7 %) and Patent Ductus Arteriosus (1 cases-3.8 %) were following this respectively. Early diagnosis and surgical treatment will decrease mortality rate in these patients.

KAYNAKLAR

- 1 - Berg, J.M., Crome, L., and France, N.E. : Congenital Cardiac Malformations in Mongolism. Brit. Heart. J. 22 : 331-346, 1960.
- 2 - Greenwood, R.D., Nodes, A.S. : The Clinical Course of Cardiac Disease in Down's Syndrome. Pediatrics, 58 : 893-897, 1976.
- 3 - Rowe, R.D., Uchida, I.A. : Cardiac Malformation in Mongolism. A prospective study of 184 mongoloid children. Am. J. Med. 31 : 726 - 735, 1961.
- 4 - Leck, I. : Incidence and Epidemicity of Down Syndrome. Lancet 2 : 457-460, 1966.
- 5 - Hoffman, J.I.E. : Natural History of Congenital Heart Disease. Circulation, 37 : 97 - 125, 1968.
- 6 - Nadas, A.S., Fyler, D.C. : Pediatric Cardiology. Third Edition, W.B. Saunders Company, 1972.
- 7 - Vaughan, V.C., Mc Kay, R.J., Nelson, W.E. : Nelson Text book of Pediatrics. Third Edition. W.B. Saunders Company, 1975.
- 8 - Lindsjö, A. : Down's syndrome in Sweden. Acta Paediatr. Scand. 63 : 571-576, 1974.
- 9 - Hall, B. : Mongolism in Newborns. A clinical and cytogenetic study. Acta Paediatr. Scand. 154 : 1-95, 1964.

- 10 - Campbell, M. : Causes of malformations of the heart. Brit. Med. J. 2 : 895 - 904. 1965.
 - 11 - Oster, J., Mikkelsen, M., Nielsen, A. : Mortality and Life Table in Down's Syndrome. Acta Paediatr. Scand. 64 : 322 - 326, 1975.
 - 12 - Park, S.C., Mathews, R.A., Tuberbuhler, J.R., Rowe, R.D., Neches, W.H. : Down Syndrome With congenital heart malformation Am. J. Dis. Child. Vol. 131 : 29 - 33, 1977.
 - 13 - Warkany, J., Passarge, E. and Smith, L.B. : Congenital malformations in Autosomal Trisomy Syndromes. Amer. J. Dis. Child. 112 : 502 - 517, 1966.
 - 14 - Tandon, R., Edwards, J.E. : Cardiac Malformations Associated with Down's Syndrome. Circulation. 47 : 1349 - 1355, 1973.
-