

Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Başvuran Down Sendromlu Hastalarda Ekokardiyografi Bulguları

The Findings of Echocardiography in Down syndrome Patients Who Applied to The Polyclinic of Pediatric Cardiology

Onur Çağlar Acar¹, Abdurrahman Üner², İbrahim Ece², Serdar Epçazan²

¹Derince Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Birimi, Kocaeli, Türkiye
²Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Van, Türkiye

ÖZET

AMAÇ: Down sendromu kromozom 21'de trizomi nedeniyle meydana gelen insanlardaki en yaygın otozomal anöploidi sendromudur. Görülme sıklığı toplumlara göre 319 canlı doğumda bir ile 1000 canlı doğumda bir arasında değişmektedir. Down sendromu'nda kalpte özellikle endokardiyal yastıkçıkların anormal gelişimi nedeniyle kalp ve büyük damarların konjenital anomalileri sağlıklı topluma göre daha sık görülmektedir. Bu çalışmada Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji polikliniğine müracaat eden Down sendromu tanısı almış hastalarda doğumsal kalp hastalığı sıklığını saptamak amaçlanmıştır.

YÖNTEMLER: Bu prospektif araştırma Ağustos 2010-Eylül 2012 tarihleri arasında ileri tetkik için Çocuk Kardiyoloji polikliniğine gönderilen Down sendromu tanısı karyotip analizi ile konmuş 198 olguda yapılmıştır. Tüm hastalar ekokardiyografi ile değerlendirilmiştir.

BÜLGULAR: Hastaların yaş aralığı 1 ay ile 13 yaş arasındadır. Down sendromu tanısı alan hastalarda doğumsal kalp hastalığı oranı %54 saptanmıştır. Doğumsal kalp hastalığı olarak %49.9 görülme oranıyla en sık atriyoventriküler septal defekt görülmüştür. Atriyoventriküler septal defekt sırasıyla atriyal septal defekt (%14.1), ventriküler septal defekt (%11.3) ve patent duktus arteriosus (%8.5) izlemiştir.

SONUÇ: Van ve çevresindeki Down sendromlu hastalarda doğumsal kalp hastalığı sıklığı ve atriyoventriküler septal defekt oranı literatürle uyumlu bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, doğumsal kalp hastalığı, atriyoventriküler septal defekt

ABSTRACT

OBJECTIVE: Down syndrome is the most common autosomal aneuploidy syndrome in human beings caused by the trisomy in chromosome 21. The congenital cardiac and major vascular abnormalities, caused especially by the unusual growth of endocardial cushions, is seen more commonly compared to the healthy societies in Down syndrome. In this study, the target is to define the rate of congenital cardiac disease in patients who were diagnosed with Down syndrome who applied to the Pediatric Cardiology Polyclinic of Medical Faculty of Yüzüncü Yıl University.

METHODS: This prospective research is performed in 198 cases whose Down syndrome diagnoses were made with the karyotype analyse and who were transferred to the Pediatric Cardiology Polyclinic for further examination in the dates between August 2010 - September 2012. All the patients are evaluated by echocardiography.

RESULTS: The rate of patient's age is between 1 month to 13 years. The rate of congenital cardiac disease in the patients with Down syndrome diagnoses is identified to be 54%. The atrioventricular septal defect is the most common congenital cardiac disease with the incidence rate of 49.9%. The atrioventricular septal defect is followed by; atrial septal defect (14.1%), ventricular septal defect (11.3%) and patent ductus arteriosus (8.5%).

CONCLUSION: The rate of congenital cardiac disease in patients with Down syndrome in and around Van and the rate of atrioventricular septal defect is found consistent with the literature.

Key words: Down syndrome, congenital cardiac disease, atrioventricular septal defect

İletişim (Correspondence):

Uzm. Dr. Onur Çağlar Acar

Derince Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Kocaeli-Türkiye
Tel: 05359733519 / E-Mail: onurcaglaracar@gmail.com

GİRİŞ

Otozomal anöploid sendromlarının en yaygın görüleni olan Down sendromu (DS) klinik olarak ilk kez 1866 yılında J. Langdon Down tarafından tanımlanmıştır(1). Orta derecede zeka geriliklerinin en sık rastlanan genetik nedeni olan DS'nun görülme sıklığı toplumlara göre 319 canlı doğumda bir ile 1000 canlı doğumda bir arasında değişmektedir(2). DS, 21.kromozomun ilave kopyalanması sonucu meydana gelmektedir(3). Trizomi 21 ile ilişkili özellikler örneğin hipotoni, öğrenme güçlükleri ve kraniofasial anomaliler tüm DS hastalarında değişik derecelerde görülmektedir. İşitme kaybı, erken başlangıçlı Alzheimer hastalığı, solunumsal problemler ve doğumsal kalp hastalığı gibi bir takım anormaliler olasılıkla çevresel ve genetik nedenler sebebiyle bazı hastalarda görülmektedir. Kalpte özellikle endokardiyal yastıkçıkların anormal gelişimi nedeniyle kalp ve büyük damarların konjenital anomalileri sağlıklı topluma göre daha sık görülmektedir. Bu hastaların %40-50'sinde doğumsal kalp hastalığı görülmektedir ve en sık görülen defekt atriyoventriküler septal defektir (AVSD)(3-5).

Bu çalışma Van ili ve çevresinde Down sendromu tanısı alan hastalarda doğumsal kalp hastalığı sıklığı ve AVSD görülme oranını saptamak amacıyla planlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bu araştırma Ağustos 2010-Eylül 2012 tarihleri arasında çevre sağlık kuruluşları, genel pediatri ve Çocuk Nöroloji polikliniğinden ileri tetkik için Yüzüncü Yıl Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji polikliniğine gönderilen Down sendromu tanısı karyotip analizi ile konmuş 198 olguda yapılmıştır. Tüm hastalar ekokardiyografi ile aynı hekim tarafından değerlendirilmiştir.

İstatistiksel değerlendirmede SPSS 16.0 paket programı kullanılmıştır. İstatistiksel analizde üzerinde durulan özellikler bakımından tanımlayıcı

istatistikler; ortalama, standart sapma, minimum ve maksimum değer olarak ifade edildi.

BULGULAR

Çalışmaya Down sendromu tanısı konmuş 198 hasta alınmıştır. Hastaların yaş ortalaması 18.43±26.30 (1-156 ay). Hastaların 112'si erkek (%56), 86'sı kız (%44) idi. Hastaların ağırlık ortalaması 7.43±7.69 (2-66 kg), boy ortalaması 64.72±17.37 (46-142 cm) idi. Tüm olguların demografik özellikleri Tablo 1'de gösterilmiştir.

Tablo1. Down sendromlu olguların demografik özellikleri

Down sendromlu hastalar	
Yaş (ay)#	18.43±26.30 (1-156 ay)
Cins	E/K, 112/86, %56/44
Ağırlık (kg) #	7.43±7.29 (2-66)
Boy (cm) #	64.72±17.37 (46-142)

(Ortalama+SD)

Çalışmaya alınan hastaların ekokardiyografi sonuçları değerlendirildiğinde 106 hastada (%54) doğumsal kalp hastalığı saptanmıştır. Doğumsal kalp hastalığı saptanan hastalardaki defektlerin görülme sıklığı Tablo 2 de gösterilmiştir.

Tablo 2. Down sendromlu hastalarda kalp defektlerinin görülme sıklığı

	Sayı	Görülme yüzdesi (%)
Komplet AVSD	35	33
Parsiyel AVSD	13	12.2
İntermediate AVSD	5	4.71
ASD	15	14.1
VSD	12	11.3
PDA	9	8.5
AK	4	3.8
TOF	4	3.8
Mikst defekt	9	8.5

TARTIŞMA

Down sendromu tanısı almış hastaların %40-50'sinde doğumsal kalp hastalığı görülmektedir. DS komplet ya da parsiyel trizomi ile karakterize bir hastalıktır. Tüm vakaların %95'i primer trizomi iken %3'ü translokasyon anomalisi, %2'si ise mozaik form şeklindedir. Tüm doğumsal kalp hastalıklarının %4-10'u DS ile ilişkilidir. DS'da en sık

görülen doğumsal kalp hastalığı atriyoventriküler septal defektir (AVSD). Embriyolojik olarak bu defektler endokardiyal yastıkların anormal gelişiminden kaynaklanmaktadır.

AVSD'ler parsiyel, intermediate ve komplet olmak üzere 3 tipe ayrılmaktadır. Septal oluşum fetal yaşamın dördüncü haftasının sonunda başlar, atriyoventriküler endokardiyal yastıkçıklar atriyoventriküler kanalın üst ve alt kenarlarında ortaya çıkmaktadır. Üst ve alt yastıkçıkların kaynaşmasındaki defekt atriyoventriküler kanalın devamlılığı ile sonuçlanır ve böylece AVSD oluşmaktadır(2,4,5). Freeman ve ark 2008 yılında yaptıkları çalışmada DS tanısı almış hastalarda doğumsal kalp hastalığı görülenler arasında AVSD oranını %45, ventriküler septal defekt oranını %35, sekundum tipte atriyal septal defekt oranını %8, patent duktus arteriyosus oranını % 7, Fallot tetralojisi oranını %4 bulmuşlardır(6). Irving ve ark yaptıkları çalışmada, 22 yıllık verilerin incelenmesi sonucu DS'da kardiyovasküler anomali sıklığını %42 saptamışlar ve bu hastalarda en yaygın saptanan anomalinin %37 ile komplet AVSD olduğunu bildirmişlerdir(7).

Yaptığımız çalışmada DS'lu hastalarda doğumsal kalp hastalığı sıklığı %54 saptandı. Bu hastalar içinde en yaygın anomali %33 ile komplet AVSD idi. Tüm AVSD oranı %49.9 bulundu. AVSD'den sonra en sık atriyal septal defekt ve ventriküler septal defekt görüldü. Van ve çevresindeki Down sendromlu hastalarda doğumsal kalp hastalığı sıklığı ve atriyoventriküler septal defekt oranı literatürle uyumlu bulunmuştur.

KAYNAKLAR

1. Owens JR, Harris F, Walker S, McAllister E, West L. The incidence of Down's syndrome over a 19-years period with special reference to maternal age. J Med Genet 1983; 20: 90-93.
2. Flanders L, Tulloh R. Cardiac problems in Down syndrome. Paediatrics and Child Health 2010; 21: 25-31.
3. Alp MN, Oral D, Budak T. Down sendromu ön tanılı 584 olguda sitogenetik çalışma. Dicle Tıp Derg 2007; 34: 283-289.

4. Charleton PM, Dennis J, Marder E. Medical management of children with Down syndrome. Paediatrics and Child Health 2010; 20: 331-337.
5. Cua CL, Blankenship A, North AL, Hayes J, Nelin LD. Increased incidence of idiopathic persistent pulmonary hypertension in Down syndrome neonates. Pediatr Cardiol 2007; 28: 250-254.
6. Freeman SB, Bean LH, Allen EG, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. Genet Med 2008; 10: 173-180.
7. Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. Arch Dis Child 2012; 97: 326-330.