

Atriyal Septal Defekt, Biküspit Aorta, Mental Reterdasyon ve Pektus Ekskavatum Birlikteliği: Olgu Sunumu

Together With Atrial Septal Defect, Bicuspid Aorta, Pectus Excavatum and Mental Retardation: A Case Report

Mustafa Necati Dağlı¹, Orhan Doğdu¹, Tolga Çakmak¹, Güney Sarıoğlu¹, Mehmet Ali Kobat²

¹Fırat Üniversitesi Tıp
Fakültesi, Kardiyoloji AD.,
Elazığ, Türkiye

²Elazığ Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Kardiyoloji Kliniği,
Elazığ, Türkiye

Corresponding Author:

Dr. Orhan Doğdu

Address:

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kardiyoloji AD.,
Elazığ, Türkiye

Tel: 0 533 504 5065

E-mail:

orhandogdu@yahoo.com

Başvuru Tarihi/Received :

16-03-2014

Kabul Tarihi/Accepted:

13-06-2014

ÖZET

Bu olgu sunumunda; Mental retarde hastanın nefes darlığı olması üzerine başvurduğu kliniğimizde yapılan değerlendirme sonrası, fizik muayenesinde inspeksiyonda belirgin pektus ekskavatum ve yapılan Ekokardiyografisinde Atriyal septal defekt (ASD) ve biküspid aorta ile uyumlu görünüm tespit edildi. Konjenital anomalileri daha ileri değerlendirme amacı ile hastaya Transözefajiyal ekokardiyografi (TEE) plandı. TEE'de 26 mm sekundum tip ASD, biküspit aorta tespit edildi. Hastadaki ASD'nin perkütan yolla kapamaya uygun olması üzerine hastaya perkütan yolla ASD kapama işlemi uygulandı. Bu tecrübeyle Mental reterdasyon ya da pektus ekskavatum gibi anomalilerde mutlaka şikayet olmasa bile kardiyak yönden de araştırma yapılmasının gerektiğini ve kardiyak anomalilerinde birden fazla olabileceği düşünülerek, anomalilerin birlikteliğine bakılmaksızın kardiyak yönden sıkı bir tarama yapılması gerektiğini göstermek istedik.

Anahtar Kelimeler: Atrial septal defekt, Mental retardasyon, Biküspit aorta, pektus ekskavatum

ABSTRACT

In this case, patient with mental retardation accepted in our clinic complain with shortness of breath. Then physical examination inspection evident in the pectus excavatum and made Echocardiography Atrial septal defect (ASD) and bicuspid aortic consistent with the view were identified. Congenital abnormalities in patients with the aim of further evaluation of transesophageal echocardiography (TEE) planned. In TEE, 26 mm secundum atrial septal defect, bicuspid aortic valve was detected. Percutaneous transcatheter atrial septal defect closure with septal occluder device. Pectus excavatum, such as mental retardation or even cardiac abnormalities do not complain about aspects of the research must be done. Cardiac abnormalities regardless of the direction of the association needs to be done to show that we have a rigorous screening.

Key words: Atrial septal defect, Mental retardation, Bicuspid aortic, Pectus excavatum

GİRİŞ

Atriyal septal defekt (ASD), erişkin yaşta en sık rastlanılan konjenital kalp hastalığıdır (1). Hastaların çoğu erişkin yaşa kadar herhangi bir semptom vermezler. Ancak pulmoner hipertansiyon, sağ kalp yetersizliği ve aritmi gibi komplikasyonlara neden olacağından bu hastalığın erken teşhis edilip tedavi edilmesi önemlidir (2).

Konjenital bikuspid aorta kapak patolojisi genel popülasyonda % 1-2 sıklığında görülmekte olup aort koarktasyonu, aort anevrizması ve kistik medial nekroz gibi patolojilerle sıklıklar beraberlik göstermektedir (3).

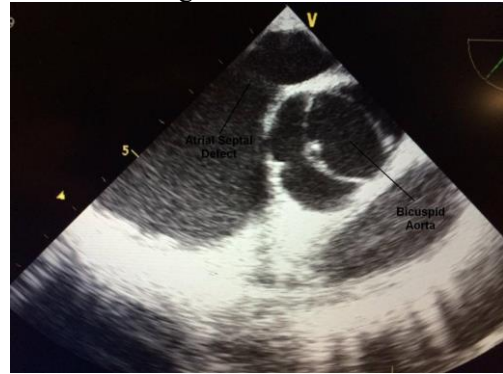
Bu iki konjenital anomali ayrı ayrı sık görülmekte ancak beraber görülmesi literatürlerde nadir olarak rastlanılmaktadır. Bu çalışmamızla mental retardasyon gibi nörolojik bir konjenital anomalisi olan olguda kardiyak konjenital anomalilerinde görülebileceğini hatta birden fazla kardiyak anomalisinde görülebileceğini göstererek taramanın önemini vurgulamak istedik.

OLGU

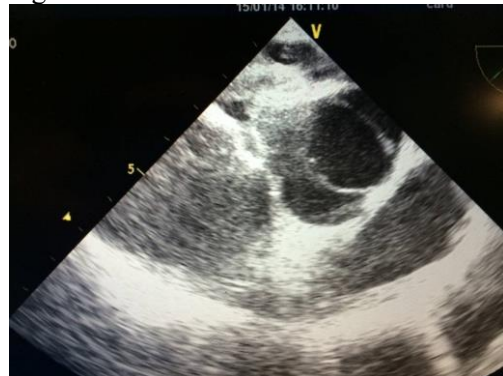
18 yaşında erkek hasta nefes darlığı ve ara sıra olan çarpıntı şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmişinde mental reterdasyon mevcuttu. Fizik muayenesinde kalp hızı 77/dk ve düzenli, kan basıncı 110/70 mmHg idi. Oskültasyonda S1 de sabit çiftleşme ve mitral odakta 2/6 sistolik üfürüm duyuldu. Elektrokardiyografisinde normal sinüs ritmi, kalp hızı 78/dakika, sağ aks sapması ve komplet sağ dal bloğu vardı. Transtorasik ekokardiyografisinde EF%60, hafif mitral yetmezlik, sol atriyum çapı normal boyutta, sağ ventrikül çapı ileri derece artmış ve triküspit geri jet akım hızıyla hesaplanan sistolik pulmoner arter basıncı 45 mm-Hg, intra atriyal septumda renkli dopplerle de soldan sağa geçişin olduğu defekt ve kısa aks görüntüde biküspid aorta ile uyumlu görünüm tespit edildi. Konjenital anomalilerin daha ileri değerlendirmesi, ASD'nin perkütan kapamaya uygun olup olmadığının tespiti amacı ile hastaya TEE

plandı. Hastaya işlem hakkında bilgi verildikten sonra retrofarengeal bölge xylocain ile lokal anestezi yapıldı. Multipan prop 44 cm özefagus içerisinde ilerletildi. Aort seviyesinden ve mideden farklı açılardan görüntüler alındı. TEE'de biküspit aorta tespit edildi. Sonra intra atriyal septumda 26mm defekt izlendi. İntra atriyal septumun inferior rimi 6 mm olarak ölçüldü ama aortik rime tespit edilemedi (Resim 1). Diğer yapılan görüntülerle ek bir konjenital anomali tespit edilmedi ve işlem sonlandırıldı. ASD'si perkütan kapamaya uygun olan hastaya işlem hakkında bilgi verildikten sonra hasta katater laboratuvarına alındı. Genel anestezi ile uyutulan hastaya 32 mm kapama cihazı yerleştirildi. (Resim 2). Komplikasyon gelişmeyen hasta önerilerle taburcu edildi.

Resim 1: TEE'de biküspid aort ve ASD'nin beraber görüntülenmesi



Resim 2: Perkütan kapama işlemi sonrası TEE görüntüsü



TARTIŞMA

Konjenital kalp hastalığının insidansı erken çalışmalarda, Hoffman'ın özetlediği gibi 1000 canlı doğumda 4-5'dir; ancak bu giderek artmaktadır (4). ASD erişkinlerde en sık görülen konjenital kalp hastalıklarından olup; bu yaşta konjenital kalp hastalıklarının % 30'unu oluşturmaktadır (5,6). Hastaların çoğu erişkin yaşa kadar herhangi bir semptom vermezler. Ancak pulmoner hipertansiyon, sağ kalp yetersizliği ve aritmi gibi komplikasyonlara neden olacağından bu hastalığın erken teşhis edilip tedavi edilmesi önemlidir (2). Genetik faktör olarak down sendromu ile ortaklığı bulunmaktadır ancak bu birliktelik secundum tip defektlerde daha sıktır. Down sendromu olan hastaların yaklaşık %40'ında kardiyak anomaliler görülür. ASD'si olan erişkinlerin çocukları %10 sıklıkta risk altındadırlar (7,8).

Biküspit aorta önemli bir hastalıktır çünkü sıklıkla geç komplikasyonlara neden olmaktadır. Biküspid aortalı çoğu denekte 40 yaşından sonra aort kapakta yetmeksiz ve darlık oluşur. Biküspit aortanın insidansı bazı çalışmalarda değişik olmakla birlikte %0.04 ile %2.25 arasındadır (9-14). Biküspit aorta sıklıkla aort koartasyonu ile birlikte görülür.

Pektus ekskavatum, değişik derecelerde olan göğüs ön duvarının çöküntüsü ile karakterizedir. İnsidansı yaklaşık olarak 1000 çocukta 1'dir. Aile öyküsü vakaların %45'inde vardır. Kalıtım şekli bununla birlikte belirsizdir. Erkek-kadın oranı 4/1'dir (15). Kardiyak etkileri üç grupta toplanır; azalmış kardiyak output, aritmiler ve mitral kapak prolapsusudur. Konjenital kalp defektleri ile pektus ekskavatumun birlikte görülmesinin insidansı %0.17-0.50 arasındadır (16).

Bizim olgumuzda olduğu gibi nörolojik bir konjenital anomalisi olan bir olguda, birlikteliği nadir görülen ASD ve biküspit aortanın bir sendromun parçası olabileceğini düşünerek bunu paylaşmak istedik. Ayrıca olgumuzdaki pektus ekskavatum ile ASD'nin birlikteliği bilinen bir durumdur. Yalnız Biküspit aorta ile birlikteliği net değildir.

Sonuç olarak;

1. Mental reterdasyon gibi nörolojik bir konjenital anomali varlığında kardiyak yönde araştırmanın yapılmasının,
2. Pektus ekskavatumla birlikteliği biline ASD'nin yanı sıra, Biküspit Aorta ile de birlikteliğinin olabileceğini,
3. Atriyal Septal Defekt, Biküspid Aorta, Mental Reterdasyon Ve Pektus Ekskavatum bir sendromun parçası olabileceğini
4. ASD ile Biküspid Aorta birlikteliğinin olabileceğini vurgulamak istedik.

KAYNAKLAR

1. Miyaji J, Furuse A, Tanaka O, Kubota H, Ono M, Kawauchi M. Surgical repair for atrial septal defect in patients over 70 years of age. *Jpn Heart J* 1997;38(5):677-84.
2. Allen HD, Beekman RH 3rd, Garson A Jr, et al. Pediatric therapeutic cardiac catheterization: A statement for healthcare professionals from the Council on Cardiovascular Disease in the Young, American Heart Association. *Circulation* 1998;97:609-25.
3. McKusick VA, Association of congenital bicuspid aortic valve and Erdheim's cystic medial necrosis. *Lancet*.1972; 6:1026-7.
4. Hoffman JIE. Incidence of congenital heart disease. I. Postnatal incidence. *Pediatr Cardiol* 1995;16:103-13.
5. Child J, Perloff J. Natural survival patterns: A narrowing Base. *Congenital Heart Disease in Adults*. 1st ed. Philadelphia: WB Saunders; 1991. p.21.
6. Borrow K, Braunwald E. Congenital heart disease in adults. *Heart Disease*. 1st ed. Philadelphia: WB Saunders; 1988. p. 976
7. Burn J, Brennan P, Little J, Holloway S, Coffey R, Somerville J, Dennis NR, Allan L, Arnold R, Deanfield JE, Godman M, Houston A, Keeton B, Oakley C, Scott O, Silove E, Wilkinson J, Pembrey M, Hunter AS. Recurrence risks in offspring of adults with major heart defects: results from first cohort of British collaborative study. *Lancet*. 1998;351: 311-316.
8. Uebing A, Steer PJ, Yentis SM, Gatzoulis MA. Pregnancy and congenital heart disease. *BMJ*. 2006;332:401- 406.
9. Wauchope GM. The clinical importance of variations in the number of cusps forming the aortic and pulmonary valves. *Q J Med* 1928;21:383-406.
10. McGinn S, White PD. Clinical observations on aortic stenosis. *Am J Med Sci* 1934;188:1-16.
11. Gross L. So-called congenital bicuspid aortic valve. *Arch Pathol* 1937;23:350-62.
12. Koletsky S. Congenital bicuspid aortic valve. *Arch Intern Med* 1941;67:129-56.
13. Rose AG. Etiology of acquired valvular heart disease in adults. A survey of 18,132 autopsies and 100 consecutive valve-replacement operations. *Arch Pathol Lab Med* 1986;110:385-8.
14. Datta BN, Bhusnurmath B, Khattri HN, Sapru RP, Bidwai PS, Wahi PL. Anatomically isolated aortic valve disease. Morphologic study of 100 cases at autopsy. *Jpn Heart J* 1988;29:661-70.
15. Shamberger RC. Congenital chest wall deformities. In: O'Neill Jr JA, Rowe MI, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG, editors. 5th edition. *Pediatric surgery*, Volume 1. Philadelphia: Elsevier; 1998. p. 787- 817.
16. Robicsek F, Daugherty HK, Mullen DC, Harbold NB Jr, Hall DG, Jackson RD, et al. Technical considerations in the surgical management of pectus excavatum and carinatum. *Ann Thorac Surg*. 1974;18(6):549-6