

DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARINDAN KORUNMADA AİLENİN VE HEMŞİRENİN ROLÜ^(*)

Yard.Doç.Dr.Suzan YILDIZ

I.Ü.Florence Nightingale H.Y.O.

Öğretim Üyesi

GİRİŞ

Bebek herhangi bir doğumsal anomali ile doğduğunda; bu durum aile için psikolojik bir yıkım olup başa çıkma durumları oldukça zordur. Özellikle insan vücudu için hayati bir organ olan ve "yaşam gücü" olarak görülen kalp ve dolaşım sistemi ile ilgili anomalilerde ailelerin korku, endişe, panik vb. hisleri daha güçlüdür. Çünkü doğumsal kalp hastalıkları aileye sosyal, ekonomik, psikolojik, bağımlılık vb. yükleri de beraberinde getirecektir. Ailenin bu endişesi doğal olarak çocuğun zaten zor olan bakımını olumsuz yönde etkileyebilecektir.

Bu nedenle doğumsal kalp hastalıklarından korunmak ve anomali ortaya çıkmadan engellemek gerek aile, gerekse toplum için en geçerli çözümdür. Sağlık ekibi üyelerinden biri olan hemşire ile çocuğunun bakımından sorumlu olan aile korunmada önemli rolleri olan kişilerdir.

Ancak doğumsal kalp hastalıklarından korunmada hemşirenin ve ailenin rolünün tartışılmasından önce doğumsal kalp hastalıklarının sıklığı ve nedenleri üzerinde durmanın yararlı olacağını düşünüyorum.

DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARINDA SIKLIK

Gelişmiş ülkelerdeki kayıtlardan elde edilen bilgilere göre doğumsal kalp hastalıklarının sıklığı genellikle canlı doğumlarda %8-10 oranındadır.

Ancak ölü doğumlar, spontan abortuslar ve düşük doğum tartılı yeni-doğanlarda doğumsal kalp hastalıkları oldukça fazla bulunmaktadır. Spontan abortuslarda bu oranın %20, ölü doğumlarda ise %10 kadar olduğu bildirilmektedir. Fakat bu gruplar kendi içlerinde ayrı ayrı değerlendirildiğinden doğumsal kalp hastalıklarına ait istatistikler içinde yer almamaktadırlar. Bu ne-

^(*) Yoğun Bakım Hemşireleri Derneği Eğitim Komisyonunun 1995 yılı aylık konferanslarında sunulmuştur. İstanbul (Kasım 1995).

denle doğumsal kalp hastalıklarına ait istatistikler, gerçek sıklığı yansıtmamaktadır. Ülkemizde de sağlıklı bir şekilde yapılmış istatistik yoktur.

Amerika'da her yıl 40.000 çocuğun doğumsal kalp hastalığı ile doğduğu; bu çocukların 1/3'ünde defektin önemsiz olduğu 1/3'de sorunların geç çocukluk dönemlerinde veya ergenlik döneminde ortaya çıktığı, 1/3'ünde ise belirtilerin ciddi olması nedeniyle 1 yıl içinde şiddetli derecede hasta oldukları belirtilmektedir (5,10,11,12).

DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARINDA ETYOLOJİ

Doğumsal kalp hastalıklarının etyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte %90'ının multifaktöriyel (poligemik) kalıtım ile geçtiği düşünülmektedir. Multifaktöriyel kalıtım birden fazla mutant gen ile hamilelik sırasındaki çevresel etkilerin birlikte etkileşimi sonucu ortaya çıkan kalıtsal bozukluklardır.

Ancak yapılan çalışmalarla ırklar ve bölgeler arasında önemli farklılıklar saptanmaması sonucu temel nedenin gen anomalileri ile ilgili olduğu düşünülmektedir. Hatta son zamanlarda değişik kalp anomalilerinin ayrı birer aminoasit zinciri bozukluğu ile ilgili olduğu konusunda çalışmalar yapılmaktadır (5,9,10).

Genetik Faktörler: Yapılan çalışmalarda doğumsal kalp hastalıklarının %3'ünden fazla bir bölümünün tek gen mutasyonu (Noonan Sendromu, Holt-Oram sendromu, vb.) %8'inin ise kromozom bozuklukları (Trisomi 13,18,21, Turner Sendromu, vb) ile birlikte görüldüğü belirlenmiştir. Bununla birlikte doğumsal kalp hastalıkları çeşitli sistemlere ait anomalilerle de görülmektedir (Tablo 1) (4,10,12).

Doğumsal kalp hastalıklarının anne, baba, diğer akrabalar ve kardeşler arasında görülme oranı çok yüksek olmayıp, %2-5 olarak bildirilmektedir. Bu oran genel popülasyona oranla biraz daha yüksektir. Tablo 2'te değişik doğumsal kalp hastalıklarının kardeşler arasında tekrarlanma oranları verilmiştir. İkiz kardeşlerden birinde doğumsal kalp hastalığı varsa, sıklıkla diğer ikiz kardeş etkilenmemektedir. Aile üyelerinden 2 veya daha fazlasının bozukluktan etkilendiği durumlarda tekrarlanma riskinin daha fazla olduğu ve bu oranın özellikle anne anomalisi ise %16-25 arasında değişebildiği belirtilmektedir. Tekrarlanma riskinin artmasına; belki de önemli derecede kalp anomalisi olup ta erişkin dönemine kadar yaşayan ve çocuk sahibi olan kişilerin neden olması gibi bir yorum getirilmektedir. Genelde aynı ailede aynı tip doğumsal anomali görülmektedir.

Tablo 1: Çeşitli Gen, Kromozom ve Sistem Anomalleri İle Birlikte Görülen Doğumsal Kalp Hastalıkları*

Doğumsal Kalp Hastalığı	Erikek/Kız	Sıklığın Artmasını Etkileyen Durumlar	Etkileme Oranı
Ventriküler Septal defekt (VSD)	1/1	Trisomi Sendromları (8, 9, 13, 18, 21, 22), Holt-Oram Sendromu, VATER Sendromu, İnjestinal Atreziler, Anal Atreziler, Koanal Atreziler, Yank Damak, Trakeözofageal Fistül-Ozofagus Atrezisi, Akciğer-Renal Agenezi, Prematüre Bebekler, Fetal Alkol Sendromu	1/6 - Tümü
Patent Duktus Arteriozus (PDA)	1/3	Down Sendromu, Prematüre Bebekler, Koanal Atrezi, Akciğer Agenezisi	1/6 - Tümü
Atrial Septal Defekt (ASD)	1/3	Down Sendromu, Noonan sendromu, Holt-Oram Sendromu, Omfalosel, Trakea-Ozofageal Fistül-Ozofagus Atrezisi, Fetal Alkol Sendromu	1/5 - Tümü
Aort Koarktasyonu	4/1	Turner (XO)Sendromu, İdiopatik Skolyoz	2-1/3
Pulmoner stenoz (PS)	1/1	Lewis Sendromu, İntrahepatik Bilir Atrezi, Noonan Sendromu, Nörofibromatozis	2-1/2
Aort Stenozu (AS)	-	Williams, Leopard (Lemningozis), Turner Sendromu	1/3-Tümü
Büyük Damarların Transpozisyonu (BAT)	3/1	Polidaktili-Kondrodistrofi	1/2
Fallot Tetralojisi (FT)	1/1	Di George, Down Sendromu, TAR Sendromu, Başparmak Anomalleri, Omfalosel, Anal Atrezi, Trakea-Ozofageal Fistül-Ozofagus Atrezisi, Konj. Diafragmatik Herni, Fetal Alkol Sendromu	1/7-1/2 veya üstü
Truncus Arteriozus	-	Di George	1/2 veya üstü

Ayrıca; Martfan, Ehler, Hurler, Hunter, Morquio, Cate Eye (22), Meckel-Gruber, Palek, Klinafeler (XXY), Apert, Russell-Silver, Cornelia de Lange, Watson, Pierra-Robin, Rubinstein Taybi, Prune Bely, Cri du Chat, vb pek çok sendromda değişik kalp defektleri bildirilmiştir. Yine, Osteogenezis Imperfectada Aort yemzelliği ne, Orak Hücreli Anemide Mitral Yemzelliği ve Kardiyomyopati ye, Kistik Fibrozda Cor Pulmonale'ye rastlanılmaktadır.

* Whaley L.F., Wong, D.L.: Nursing Care of Infants and Children. The C.V. Mosby Company, Toronto 1987, p. 1458.

* Çeliker, A.: Çeşitli anomallerde malformasyon sendromlarında görülen kardiyovasküler bozukluklar. Katkı 6 (3), 1985, p. 223-227.

* Servransky, J., Susan, R.O.: Nursing Management of Children. Jones and Bartlett Pub. Boston, 1987, p. 872.

Tablo 2: Doğumsal Kalp Hastalıklarının Kardeşler Arasında Tekrarlama Oranları (n=3400)*

DOĞUMSAL KALP HASTALIĞI	ETKİLENER KARDEŞLER (%)
Ventriküler Septal Defekt	4.4-5.0
Patent Duktus Arteriozus	3.4-3.5
Fallot Tetralojisi	2.7-3.2
Atrial Septal Defekt	3.2
Pulmoner Stenoz	2.9
Aort Stenozu	2.1-2.2
Atrio-Ventriküler Kanal Defekti	2.6
Büyük Damarların Transpozisyonu	1.9
Aort Koarktasyonu	1.8-2.4

*Whaley L.F., Wong, D.L.: Nursing Care of Infants and Children. The C.V.Mosby Company, Toronto 1987, p.1458.

*Servonsky, J., Susan, R.O.: Nursing Management of Children. Jones and Barlett Pub. Boston, 1987, p.871.

Doğumsal kalp hastalıklarının cinsiyetle de ilişkisi vardır. Erkeklerde genel olarak kızlara oranla daha fazladır. Bazı tipleri de (ASD,PDA) kızlarda daha fazladır (10,11).

Çevresel Faktörler: İntrauterin yaşamın 14-60 günleri arasında (~8. gestasyon haftası içinde) kalp ve büyük damarların oluşumu tamamlanır. Organ taslaklarının oluştuğu bu dönemde dışarıdan gelen herhangi bir çevresel faktör spesifik kalp anomalilerinin oluşumuna neden olabilmektedir (5,7,10). Tablo 3'de doğumsal kalp hastalıklarının oluşumlarının gestasyon yaşlarına göre dağılımları verilmiştir.

Tablo 3: Doğumsal Kalp Hastalıklarının Oluşumlarının Gestasyon Yaşına Göre Dağılımı

GESTASYON (HAFTA)	YAŞI	DOĞUMSAL KALP HASTALIĞI
3		Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi
4-6		Atrial Septal Defekt
4-8		Ventriküler Septal Defekt
4-8		Endokardial Yastık Defekti
5-7		Truncus Arteriozus, Fallot Tetralojisi, Pulmoner Stenoz, Büyük Damarların Transpozisyonu, Pulmoner Atrezi.
5-7		Aort Koarktasyonu, Patent Duktus Arteriozus

(* Jackson, D.B., Saunders, R.B.: Child Health Nursing. J.B. Lippincott Company, Philadelphia, 1993, p. 985.

Doğumsal kalp hastalıklarının sadece %2-3'ü herhangi bir genetik faktör ile etkileşime girmeden tek başına çevresel faktörlere bağlı olarak oluşmaktadır. Multiple çevresel faktörler son 20 yılda tanımlanmıştır (5,10).

Doğumsal kalp hastalığına sebep olan çevresel faktörler 3 grupta incelenebilir. Bunlar ilaçlar, infeksiyonlar ve anneye ait nedenler olarak toplanabilirler (3,4,5,11). Tablo 4'te çevresel faktörlere bağlı olarak gelişen kardiyovasküler anomali tipi, etkilediği dönem ve sıklığı gösterilmiştir.

Tablo 4: Doğumsal Kalp Hastalığını Etkileyen Çevresel Faktörlerin Sıklığı, Etkilediği Dönem ve Kardiyovasküler Anomali Tipi (KVA)(*)

ÇEVRESEL FAKTÖRLER	HAMİLELİKTE KİLEDİĞİ DÖNEM	ET-SIKLIĞI (%)	KVA TİPİ
İLAÇLAR			
Etil Alkol	Her Dönem	25-30	VSD,PDA,ASD
Kemoterapikler	-	5	-
Amfetaminler	-	5-10	VSD,PDA
Hydantoin	-	2-3	PS,AS,Aort Koarktasyonu
Trimethadion	-	15-30	FT-Septal Defekt
Lityum	-	10	VSD,Ebstein Anomalisi
Antikonvülsanlar (Oxazolidine grubu)	-	-	-
Narkotikler (LSD)	-	-	ASD,FT
Kinin	-	-	-
Thalidomide	20-35. günler	5-10	FT,VSD
Salisilatlar	İlk Trimester	-	PDA
Östrojen-Progesteron	-	2,4	VSD,BAT
İsotretinon (Vit A)	-	-	-
İNFEKSİYONLAR			
Rubella	İlk Trimester	35	PDA,PS,ASD,FT
Cytomegalovirus	Gebeliğin ilk yarısı	-	PS,ASD,VSD,PDA
Ebstein-Barr	-	20	Nonspesifik
Coxsackie-B	-	-	-
Herpes Virus hominus B	-	-	-

Kabakulak Virüsü	-	-	Endokardial Fibroelastoz
Konjenital Sifiliz	-	-	-
ANNEYE BAĞLI DURUMLAR			
Diyabet	-	3-5	VSD,BAT,Aort Koarktasyonu
Fenilketonüri	-	25-50	ASD,VSD,FT
Lupus Eritematozus	-	-	-
Toksoplazmozis	-	-	Kalp Bloğu
Anne yaşı 35 üstü olması	-	-	Down (FT,VSD,PDA,ASD)
Sigara-Puro içimi	-	-	-
Radyasyon	-	-	-
Deniz Seviyesinden yüksekte oturma	-	-	PDA

(*) Foster, R.L.R., Hunsberger, M.M., Anderson, J.J.T.: Family-centered Nursing Care of Children. W.B.Saunders Company, Philadelphia, 1989, p.1273.

(*) Çeliker, A.: Çeşitli anomalilerde ve malformasyon sendromlarında görülen kardiovasküler bozukluklar, Katkı 6 (3), 1985, p.223-227.

(*) Servonsky, J., Susan, R.o.: Nursing Management of Children. Jones and Barlett Pub. Boston, 1987, p.872.

Gebelikte kullanılan her ilaç için; gerek annelerde, gerekse sağlıklılarda bu ilacın doğacak çocukta bir sakatlığa yol açıp-açmayacağı kuşkusuz daima vardır.

Doğumsal kalp hastalığına neden olan ilaçlar:

. Etil alkol (fetal alkol sendromu); ilk kez alışkanlığı olup, hamileliği süresince de alkol alan hamile annelerin bebeklerinde gelişme geriliği ve fetal anomalilerle kendini göstermiştir. Bu malformasyonlar alınan alkolün dozuna ve süresine göre değişik derecelerde olabilmektedir. Mental retardasyon, gelişme geriliği ve tipik yüz görünümü (uzun filtrum, yüzde hirsütizm, palperabl fissürler, hipoplazi) ile karakterize olan sendromda ayrıca ASD, VSD, PDA gibi kardiyak anomaliler de vardır (3,8,11).

. Hamile bir annede amfetamin kullanma alışkanlığı varsa, doğacak çocukta yarı damak, konjenital bilier atrezi, prematürelite yanısıra VSD, PDA gibi kalp anomalileri de görülmektedir.

. Hamileliklerinde oxazolidine grubu antikonvülzanları kullanan annelerin çocuklarında ilk kez 1970 yılında bazı anomaliler tespit edilmiştir. 1975'te ise thimethadione alan 55 annenin 47'de abortus ve major konjenital anomaliler

bildirilmiştir. Bu sendromun tipik bulguları ise kaşık yüz, sinofris (kaşların ortada birleşmesi), yarık damak ve dudak, kulak anomalileri yanısıra ASD ve fallot tetralojisidir.

. Morfin, kodein, LDS gibi narkotik ilaçlar da vazokonstrüksiyon yaparak plasenta dolaşımını bozmakta ve doğumsal kalp hastalıkları, orta hat defekti, vb. anomalilere sebep olmaktadır. Lokal anesteziyelerden Lidocain de bebekte bradikardiye neden olmaktadır (1,3,4,11).

. Thalidomide 1960. yılında Avrupa'da hamilelerde sedatif ve antiemetik olarak yaygın bir şekilde kullanılmıştır. Ancak ciddi derecede doğumsal sakatlıklara yol açmıştır. Üstelik hayvan deneyleriyle hamilelikte güvenilir bir şekilde kullanılabilceği ispatlanmış bir ilaçtır. Özellikle hamileliğin 20.-35. günleri arasında alınmasının fetüste ekstremitte anomalileri, dış kulak anomalileri, yüzde hemangiomlar, özefagus ve duodonal atreziler, renal agenezis ve fallot tetralojisi yaptığı belirlenmiştir.

. Salisilatlardan aspirin kadınların %80'i tarafından yaygın bir şekilde kullanılmaktadır. Hamile kadınlar tarafından ilk trimestirda alındığında çocuklarda yarık damak, PDA gibi anomalilere rastlandığı bildirilmektedir. Bazı kaynaklarda aspirinin yüksek dozlarda alınmadığı sürece malformasyon yapmadığı, aralıklı olarak ilaç alanlarda günlük alanlara oranla daha çok malformasyon yaptığı üzerinde durulmaktadır.

. Östrojen-progesteron kullanımı VSD, BAT gibi kalp anomalilerine, VATER anomalilerine (vertebral, anal atrezi, trakeasöfagial atrezi, radial defekt) yol açmaktadır.

. Vitamin A'nın bir türevi olan isotretinonin (accutone) teratojen olduğu bilinmektedir. Dış kulak yokluğu ve hipoplazisi, MSS anomalisi (hidrosefali, mikrosefali), körlük ve ciddi kalp hastalığı yaptığı bildirilmektedir (1,3,8,11).

Fetusa zarar veren infeksiyöz ajanlar:

. Rubella (kızamıkçık) virüsü; en çok karşılaşılan infeksiyöz ajandır. Rubella virüsü ile ilk trimestirda karşılaşan hamile annelerin çocuklarında %80-90 oranında fetal infeksiyon ve konjenital anomaliler oluşmaktadır. Ayrıca gelişme geriliği, katarakt, mikroftalmi, mental retardasyon, meningoensefalit, konuşma bozuklukları, vb. defekterin yanısıra PDA, PS, ASD, fallot tetralojisi ve neonatal miyokardit gibi doğumsal kalp hastalıkları da görülmektedir.

. Cytomegalovirus infeksiyonu hamileliğin her döneminde gelişebilir. Ancak kalıcı hasarın daha çok hamileliğin ilk yarısında geçirilen enfeksiyondan oluştuğu kabul edilmektedir. Daha çok mikrosefali, mental retardasyon, spastite, hipotoni, konvülsiyonlar, mikroftalmi, katarakt, işitme bozuklukları, ösefagus

atrezisi, vb anomaliler görülürken daha az olarak ASD, VSD, PDA, PS gibi doğumsal kalp hastalıklarına rastlanabilmektedir.

. Kabakulak virüsünün ise endokardiyal fibroblast'a sebep olduğu bilinmektedir.

Anneye ait çevresel nedenler:

. Hamilelikte sigara içilmesi kesin olarak prenatal gelişme geriliğine yol açmaktadır. Bu gelişme geriliği içilen sigarının dozuna bağlı olarak düşük veya prematüre doğum şeklinde sonuçlanabilmektedir. Ayrıca sigara içen hamilelerin plasentalarında histopatolojik değişiklikler oluşmakta ve bu değişiklikler plasental oksijen transportunu bozmaktadır.

. Yine yapılan çalışmalarda hamilelere tedavi edici dozda (200 radd'an fazla) radyasyon ilk trimestirda verildiğinde, fetüste belirgin anomalilere yol açabildiği belirtilmektedir.

. Deniz seviyesinden yüksekte oturan hamile annelerin çocuklarında atmosfer 02'nin düşüklüğü nedeniyle PDA'ya sık rastlandığı bildirilmektedir (1,2,3,5,8,10).

DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARINDAN KORUNMA

Doğumsal kalp hastalıklarından korunma aşağıda özetlenmiştir:

Çocuklar ve aileler için riskler değerlendirilir.

- DKH olan aile ve çocuğa genetik danışmanlık yapılır
- Maternal Rubellalı, fenilketonürlü, diyabetli, lupus eritamatozuslu annelerin bebekleri taranır.
- Prematüre bebekler taranır.
- Diğer doğumsal anomalili veya kromozom anomalili bebekler taranır.

Koruyucu önlemler alınır

- 15. aydan önce kızamıkçık aşısı yapılır (özellikle kız çocuklara). Rutin aşı takvimi uygulanamayan kız çocukların 12 yaşına kadar aşılanmaları uygundur.
- Kızamıkçık geçirdiği şüphesi olan annelerin kızamıkçık titrasyonuna bakılır.
- 35 yaş üstündeki kadınlara genetik danışmanlık yapılır.
- Anneye ait çevre düzenlenir.

- Sigara içimi engellenir.
- Alkol alımı önlenir.
- Hamilelikte röntgen çektilirmez.
- Yeterli beslenme, istirahat ve egzersizi sağlanır.
- Hamilelik sırasında hastalık önlenir.
- Reçete edilmeyen ilaçların kendi kendine alımı önlenir.

Doğumsal kalp hastalıklarından korunmada ilk sırada yer alan genetik danışmanlık, genetik biliminde uzmanlaşmış kişiler ile sağlık ekibinin diğer elemanlarının (sosyolog, psikolog, hemşire vb.) birlikte çalışmalarını gerektirir. Genetik hastalıkların en çok görüldüğü yaş grubu süt çocukluğu ve çocukluk çağı olduğundan genetik danışmanın, temel genetik ilkelerini iyi bilmek koşulu ile çocuk sağlığı ve hastalıkları dalında uzman olması yararlı olabilir.

Bugün genetik danışma daha çok tedavi edilebilen veya prenatal tanı yöntemleri ile önlenebilen genetik hastalıklara yönelmiştir. Genetik danışmada ilk koşul tanının doğru olması, ikinci koşul ise söz konusu hastalık ile ilgili ayrıntılı bilgi toplanmasıdır.

Riskin belirlenmesi için bilgi toplamada aile öyküsünün önemi çok büyüktür. Uzak akrabalarla ilgili bilgiler bile yararlı olabilir. Genetik hastalıklarla ilgili bilgiler hızla artmaktadır. Bu nedenle genetik uzmanı elde ettiği bilgileri literatür ışığında toplayarak kısa zamanda tanıya varmalıdır.

Elde edilen bilgiler doğrultusunda belirlenen riskler aileye, eğitim ve kültür düzeyine uygun olarak anlaşılır bir biçimde aktarılmalıdır. Konuşma sırasında bütün olasılıklar belirtilmelidir. Aile risk rakamlarını öğrendikten sonra çocuk yapıp-yapmamak, hamile ise prenatal tanı yöntemlerinin uygulanıp uygulanmaması konusunda karar verir. Tedavi olanağı olmayan durumlarda tıbbi tahliye kararı sosyal, ailevi, dini, ekonomik ve yasal pek çok faktöre bağlıdır. Bütün bunları aile ile konuşup gerçekçi bir biçimde karar verilmesine yardımcı olmak genetik danışmanın görevidir (1).

Danışmada tanı için hangi yöntemlerden faydalanılacağı da belirlenir. Ultrasonla fetusun incelenmesi ve görüntülenmesi, maternal serumda üçlü test gibi noninvazif yöntemlerle anne karnında bazı indirekt incelemeler yapılması ya da amniyosentez, kordosentez, koriyon vilus aspirasyonu (CVS) gibi invazif yöntemlerle fetusa ait hücrelerin elde edilmesi gibi prenatal tanı yöntemleri ve bunlardan hangisinin uygun olacağı aileye açıklanmalıdır. Noninvazif yöntemler her gebelikte uygulanırken, invazif yöntemler sadece riski çok açık olarak belirlenmiş gebeliklerde kullanılmaktadır.

Genetik danışman aileye yardımcı olacak açıklamaları verirken, prenatal tanı yöntemlerini tanıtan bir el kitapçığından da yararlanılmalıdır (1,8).

Kullanılan prenatal tanı yöntemleri;

. *Amniyosentez:* 35 yaş üstündeki kadınlara genetik amaçla yaygın olarak kullanılmaktadır. Rutin olarak 15.17. gestasyon haftaları arasında yapılmaktadır. Bu yöntem; fetüsün deri ve boşaltım organlarından amniyotik sıvıya dökülen hücreleri elde ederek hücre kültüründe üretilmesi ve bu hücrelerde sitogenetik, biyokimyasal ve DNA çalışmalarının yapılması esasına dayanmaktadır. 10-12 günde sonuç vermektedir. Amniyosentez ile beraberinde doğumsal kalp hastalığı görülebilen bazı anomaliler (down send, vb.) saptanabilmektedir.

. *Kordosentez:* Kordon kanından alınan örneğin incelenmesiyle yapılmaktadır. Gebeliğin 2. hatta 3. trimesterında fetuslarda karyotipleme yapılabilmekte ve gereksiz sezeryan önlenebilmektedir.

. *Koriyon villus aspirasyonu (CVS):* Fetus ile aynı genetik yapıda olan plesantanın incelenmesi ile fetus hakkında karara varılması esasına dayanmaktadır.

. *Ultrasonografi:* Tüm gebeliklerin 20. haftasında detaylı bir ultrasonografi yapılmaktadır. Bu yolla majör konjenital anomalilerin ~%90'ının yanı sıra minör anomaliler de saptanabilmektedir (trisomi 13,18, turner vb.). Örneğin ense ödemi down sendromlu fetusların %40'ında tanıya götürülebilmektedir. Konjestif kalp yetmezliği sonucu gelişmiş fetal ödem, asit ve plevral efüzyon kolayca saptanabilmektedir. Ayrıca herhangi bir sisteme ait konjenital defekt saptanması eşlik eden kalp anomalisi için uyarıcı olabilmektedir.

. *Doppler:* Hipoksemik büyüme geriliği olan fetuslarda yapılan doppler çalışmaları ile uterus ve umbilikal arterlerde kan akımına karşı direncin arttığı, hatta fetal damarlarda (a.carotis, a.cerebri, torasik aorta ve renal arterlerde) hipoksi halinde fetal sirkülasyonun beyne kan akımını artırmak için santralize olduğu gösterilmiştir. Aynı zamanda fetal asidemi ile patolojik fetal kalp durumları arasında bir ilişki olduğu gösterilmiştir. Ancak hem doppler sonuçları hem de fetal kalp traseleri ile fetalhipoksemi/asidemi bulguları arasındaki ilişki daha net olarak ortaya çıkarılamamıştır.

. *Fetal Ekokardiyografi:* Bu uygulamada kalbin görüntülenme yöntemi ile kalp ve damarlar hakkında bilgi sahibi olunabilmektedir (1).

Fetal ekokardiyografi endikasyonları

Anneye ait nedenler;

Fetal ekokardiyografi endikasyonları

Anneye ait nedenler;

- Annenin doğumsal kalp hastalığının olması
- Annenin hamilelikte teratojen bir madde ile karşılaşması
- İyi takip edilmemiş diabetes mellitus
- Otoimmün hastalık (lupus eritematozus)
- Gebelik toksemisi (plasenta yetersizliği, intrauterin büyüme gelişme geriliği.
- Fetüse ait nedenler;
- Rutin obstetrik ultrasonografide fetal anomali saptanması
- Fetal distritmi
- Polihidroamniyon
- Non immün hidrops fetalis
- Patolojik karyotip

Ailevi nedenler

- Baba ya da kardeşlerde doğumsal kalp hastalığı olması

Fetal ekokardiyografi için en uygun zaman 16.-32. GH arasındadır. Daha erken yapıldığında fetusun hareketliliği, daha geç yapıldığında ise kaburga ve vertebraların gelişmesi ekokardiyografiyi güçleştirmektedir.

Fetal ekokardiyografi ile kısa eksen, dört boşluk, uzun eksen konvansiyonel imajı ile kalbin bölümleri, damarları, pozisyonları, boyutları ve hareketleri incelenebilir. Bu incelemelerle; pulmoner arter dallanmaları, duktus arteriozus açıklığı, ostium primum ASD gibi patolojiler, mitral ve triküspit kapaklar ile kapak hareketleri ve boyutları izlenebilmektedir. Triküspit kapağın çok aşağıda görülmesi ebstein anomalisini düşündürür. VSD'de de saptanabilir. Yine fallot tetralojisinde sağ ventrikülün çıkan akım yolu, pulmoner arter hipoplazisi, geniş VSD ve ata binen aorta gösterilebilir (1,11).

M-Mod ekokardiyografi ile; atrium ve ventrikül kontraksiyonları izlenebilmektedir. Dolayısıyla distritmiler hakkında bilgi vermektedir.

Doppler ekokardiyografi ile de distritmiler öğrenilmektedir. Ancak uzun vadeli sonuçları kesinlikle bilinmediğinden doppler muayenesi mutlaka gerekli durumlarda yapılmalı ve rutin kullanılmamalıdır. Direkt doppler örnekleri kalp, büyük damarlar, umbilikal kordon üzerine yönlendirilmeli; MSS, gözler ve gonadlardan kesinlikle uzak durulmalıdır; (ancak bugüne kadar teratojen etkisi bildirilmemiştir) (1).

Korunmada hemşirenin ve ailenin rolü:

. Riskli gebeliklerde ve gebelik döneminde belirlenen değişik sistemlerle ilgili hastalık, anomali ve semptomlarda doğumsal kalp hastalığı ihtimali de düşünülerek bu yönde araştırmalar yapan genetik ekibi içinde hemşire de yer alarak üzerine düşen görevi yerine getirmelidir.

. Doğumsal kalp hastalığı olan ailelerin çocuklarında hastalığın tekrarlama riski daha fazla (genel topluma göre 20-40 kat fazla) olduğundan özellikle böyle ailelere akraba evliliklerinin sakıncaları anlatılmalıdır.

. Aile öyküsü detaylı bir şekilde alınmalıdır. Aileye doğru bilgi vermesini sağlayacak, gerekli olan güven duygusu verilmelidir.

. Belirlenen riskler aileye anlaşılır bir şekilde anlatılmalıdır.

. Prenatal tanıda down vb. sendromlar tespit edilen ailelere hastalık hakkında bilgi verilmeli, kendilerini suçlamamaları konusunda konuşulmalı soru sormaları cesaretlendirilmeli ve yapılabilecekler açıklanmalıdır.

. DKH'nın etyolojisi ve korunma yöntemleri ile prenatal tanı yöntemlerini içeren bir el kitapçığı hazırlayıp riskli ailelere verilmelidir.

. Kızamıkçık aşısının attenuue tipi plasentayı geçtiğinden fetus için riskli olmaktadır. Bu nedenle doğurganlık yaşında aşılananların 3 ay gebe kalmaması önerilmelidir.

. Kabakulaktan korunmak için kızamık ve kızamıkçık aşısı ile birlikte olan MMR aşısı yapılmalıdır. Kabakulak aşısı tek doz olarak 12 aylıktan sonra her yaşta yapılabilir.

. Toksoplazmozisin aşısı yoktur. Korunmada iyi pişmemiş et, süt, yumurta ve sebzelerin yenmemesi, kedi pençesi ile bulaşmış maddelere dokunulmaması evde kedi beslenmemesi önerilmelidir. Toksoplazmozisli çocuk doğuran veya bu nedenle düşük yapan annelerin tekrar gebe kalmadan önce tedavî olmaları gerektiği açıklanmalıdır.

. Radyasyon gereken hastalarda risk konusunda hastaya açıklama yapılmalıdır.

. Alkol ve sigaranın zararları anlatılmalıdır.

. Teratojen olduğu bilinen ilaçlar gebelere anlatılmalıdır, gebelikte gelişigüzel ilaç almamaları gerektiği konusunda bilgi verilmelidir.

. Hekimlerin bu ilaçları kullanmamaları sağlanmalı, anomali yaptığı bilinen ilaçlar yayımlanarak herkese duyurulmalıdır.

. Hamile anneler yoğun hava kirliliğine maruz kalmamaları gerektiği konusunda bilgilendirilmelidir.

. Annelerin ise bilinçli olmaları, kendilerine sağlıkları ile ilgili verilen eğitimlere katılmaları, üzerine düşen sorumlulukları yapmaları ve sağlık ekibi ile birlikte çalışmaları gerekmektedir (3,5,6,9,11,12).

ÖZET

Doğumsal kalp hastalıkları çocuğa ve aileye sosyal, ekonomik, psikolojik, bağımlılık, vb. yükler getiren hastalıklardır. Bu nedenle hastalıkların oluşmadan engellenmesi en önemli korunma yöntemidir. Korunmayı başarılı bir şekilde yapabilmek için hastalıkların etyolojisinde rol oynayan genetik ve çevresel faktörleri bilerek bunları elimine etmek, özellikle riskli aileleri eğitmek ve hamilelik döneminde belirlenen doğumsal kalp hastalıkları ile değişik sistemlere ait hastalık, anomali ve semptomlar prenatal tanı yöntemleri ile saptanıp gerektiğinde tıbbi tahliye yapılmalıdır.

SUMMARY

The Role Of The Family And The Nurse to Prevent Of Congenital Heart Disease:

Congenital heart disease causes to the problems about to social, economic, psychological, dependence, etc for children and their familiar. Therefore to prevent this diseases is the most important prevention medhods.

A successufully prevention occur learning the etiological factors (genetics and environmental), eliminating this factors, training families (particularly risky families), using prenatal diagnosis methods and if necessary using medical abortion.

KAYNAKLAR

1. Aydınlı, K.: Prenatal Tanı ve Tedavi. Perspektif Yayın ve Reklam Hizmetleri. İstanbul, (1992).
2. Balcı, S.: Teratoloji – I : Teratojenik ajanlar. Katkı 6(4), (1985).
3. Balcı, S.: Teratoloji II : Teratojenik etkili ilaçlar ve kimyasal ajanlar. Katkı 6(4), (1985).

4. Çeliker, A.: Çeşitli anomalilerde ve malformasyon sendromlarında görülen kardiovasküler bozukluklar. *Katkı* 6 (3), (1985).
5. Foster, R.L.R., Hunsberger, M.M., Anderson, J.J.T.: *Family-Centered Nursing Care of Children*. W.B.Saunders Company, Philadelphia, (1989).
6. Görak, G., Savaşer, S.: *Epidemiyolojiye Giriş ve İnfeksiyon Hastalıkları*, A.Ü. Açıköğretim Fakültesi Yayınları, Eskişehir (1992).
7. Jackson, D.B., Saunders, R.B.: *Child Health Nursing*. J.B.Lippincott Company, Philadelphia, (1993).
8. Jones, K.L (MD): *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Fourth Edition. W.B.Saunders Company, Philadelphia, (1988).
9. Kavaklı, A.: *Çocukluk Yaşlarında Büyüme ve Gelişme*. Hilal Matbaacılık A.Ş. İstanbul, (1992).
10. Neyzi, O., Ertuğrul, T.: *Pediyatri 2*. Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul, (1990).
11. Servonsky, J., Susan, R.O.: *Nursing Management of Children*. Jones and Barlett Pub. Boston, (1987).
12. Whaley, L.F., Wong, D.L.: *Nursing Care of Infants and Children*. The C.V.Mosby Company, Toronto, (1987).