

T.C.
SELÇUK ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

Anabilim Dalı Başkanı
Prof. Dr. Rahmi ÖRS

DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARI VE ANNE- BABA AKRABALIĞI
ARASINDAKİ İLİŞKİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI UZMANLIK TEZİ

Dr.Hacer İlbilge ERTÖY KARAGÖL

Tez Danışmanı
Yrd. Doç. Dr. Tamer BAYSAL

KONYA
2009

İÇİNDEKİLER

1. KISALTMALAR	iii
2. GRAFİKLER, ŞEKİLLER VE TABLOLAR	iv
3. GİRİŞ VE AMAÇ	1
4. GENEL BİLGİLER	3
4.1.1. Erken Kardiyak Morfogenezis	4
4.1.2. Kardiyak Looping (Kardiyak kıvrılma)	5
4.1.3. Kardiyak Septasyon (Kardiyak Bölünme)	5
4.1.4. Arkus Aorta Gelişimi	7
4.2. FETAL VE POSTNATAL DOLAŞIM FİZYOLOJİSİ	7
4.3. DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARININ SINIFLANDIRILMASI ve PATOFİZYOLOJİSİ	10
4.3.1. Soldan Sağa Şanlı Lezyonlar	11
4.3.2. Hipoksemik Durumlar	19
4.3.3. Sağ ve Sol Kalbin Obstrüktif Lezyonları	28
4.3.4. Regürjitan Lezyonlar	31
5. GEREÇ VE YÖNTEMLER	34
6. BULGULAR	37
6.1. Doğumsal Kalp Hastalıkları ve Akralılık	47
6.2. Doğumsal Kalp Hastalıkları ve Sendromlar	49
6.3. Doğumsal Kalp Hastalıkları ve Ekstrakardiyak Anomaliler	50
7. TARTIŞMA	52
8. ÖZET	61
9. SUMMARY	62
10. KAYNAKLAR	64
11. TEŞEKKÜR	67

1. KISALTMALAR

2,3 DPG : 2,3 difosfogliserat

AD : Aort darlığı

AK : Aort Koarktasyonu

AO : Aorta

ARA : Akut romatizmal ateş

ASD : Atriyal septal defekt

AV : Atriyovenriküler

BAT : Büyük arter transpozisyonu

ÇÇSV : Çift çıkışlı sağ ventrikül

DA : Duktus arteriyozus

DAB : Diyabetik anne bebeği

DKH : Doğumsal kalp hastalığı

DKMP : Dilate kardiyomiyopati

DS : Down sendromu

FT : Fallot tetralojisi

HKMP : Hipertrofik kardiyomiyopati

KMP : Kardiyomiyopati

MVP : Mitral kapak prolapsusu

NKVS: Normal kardiyovasküler sistem

PDA : Patent duktus arteriyozus

PD: Pulmoner darlık

PFO : Patent foramen ovale

TA : Turunkus arteriyozus

TAPVDA : Total anormal pulmoner venöz dönüş anomalisi

VSD : Ventriküler septal defekt

BDKHB : Basit doğumsal kalp hastalıkları birlikteliği

BDKHB : PD±AD±AK±MVP±PDA

2. GRAFİKLER, ŞEKİLLER VE TABLOLAR

Grafik 1: Hastaların cinsiyete göre dağılımı	37
Grafik 2: Konsültasyon istenen hastaların aldıkları tanılar	39
Grafik 3: Kardiyak kökenli göğüs ağrısı nedenleri	40
Grafik 4: Üfürüm duyulması şikayetiyle gelen hastaların aldığı tanılar	43
Grafik 5: Doğumsal Kalp Hastalıklarında akrabalık derecesi	47
Şekil 1: Kardiyak gelişim	5
Şekil 2: Fetal dolaşım	8
Şekil 3: Anatomik yerleşimine VSD tipleri	13
Şekil 4: PDA'nın anatomisi ve akım yönü	14
Şekil 5: Anatomik yerleşimlerine göre ASD tipleri	17
Şekil 6: Fallot tetralojisinde anatomik özellikler	21
Şekil 7: Patent foramen ovale ve küçük PDA dışında önemli bir şant bulunmayan büyük arterlerin transpozisyonu	23
Şekil 8: Collett ve Edwards sınıflamasına göre turunkus arteriyozus tipleri	26
Şekil 9: Aort darlığı tipleri ve aort koarktasyonu	29
Şekil 10: Pulmoner darlığın tipleri	30
Tablo 1: Doğumsal kalp hastalıklarının, temel fizyolojik değişiklikler yönünden sınıflandırılması	10
Tablo 2: Başvuru sebeplerine göre hasta dağılımı	38
Tablo 3: Yaş gruplarına göre hasta dağılımı	41
Tablo 4: Hastaların aldıkları tanılar	42
Tablo 5: Tanılara göre yaş grubu dağılımı	43
Tablo 6: Doğumsal Kalp Hastalıklarının cinsiyete göre dağılımı	44
Tablo 7: Doğumsal Kalp Hastalıklarının yaş grubuna göre dağılımı	45
Tablo 8: ASD dağılımı	46
Tablo 9: VSD dağılımı	46
Tablo 10: Doğumsal Kalp Hastalıklarında akrabalık oranları	48
Tablo 11: Down Sendromlu hastaların dağılımı	49
Tablo 12: Sendromlar ve eşlik eden doğumsal kalp hastalıkları	50

3. GİRİŞ VE AMAÇ

Günümüzde özellikle tıp alanında gelişmiş ülkelerde, koruyucu hekimlik hizmetlerinin gelişmesinin yanında enfeksiyon ve beslenme bozukluğunun neden olduğu pek çok hastalık büyük oranda azalmıştır. Buna bağlı olarak mortalite ve morbidite istatistiklerinde değişiklikler olmuş, bebek ölümleri önemli ölçüde azalmalar göstermiştir. Bunların sonucunda yenidoğan döneminde ölüm nedenleri arasında ilk sırayı doğumsal malformasyonlar almıştır. En sık görülen ölümcül doğumsal malformasyon kardiyovasküler sistem malformasyonlarıdır. Bebek ölümlerinin yaklaşık %10'unun ve doğumsal malformasyonlar nedeniyle oluşan ölümlerin yaklaşık yarısının nedeni kardiyovasküler sistem malformasyonlarıdır.

Akraba evliliklerinde doğumsal anomali riski 2 kat artmakta, düşük, ölü doğum, prematürite ve bebek ölümlerine sıklıkla rastlanmaktadır. Akraba evlilikleri sonucu otozomal resesif kalıtılan bir çok metabolik hastalık, hafiften şiddetliye değişebilen mental retardasyon tiplerinin sıklığı artmaktadır.

Doğumsal kalp hastalıklarının gerçek insidansını söylemek güçtür ve tanı koymak bir çok olguda oldukça zordur. Pek çok olguda ek bir takım doğumsal malformasyonlar tarif edilmiştir. Doğumsal kalp hastalıkları ve bu ekstrakardiyak malformasyonlar arasındaki ilişkinin erken tanı koymadaki önemine dair araştırmalar da mevcuttur.

Yüksek bebek ölüm hızları nedeniyle doğumsal kalp hastalıkları önemli bir toplum sağlığı problemidir. Hastaların tedavisi büyük bir ekonomik yük teşkil etmektedir. Konu duygusal açıdan da ele alındığında tıp, birçok disiplini ile ailede doğumsal kalp hastalıklı çocuğun oluşumunu engelleme ve/veya erken tanısını koymaya çaba gösterme sorumluluğundadır.

Gelişmekte olan ülkeler arasında sayılan ülkemizde bebek ölüm hızları halen istenilen düzeylerde değildir. Ölüm nedenlerinin başında halen enfeksiyon ve beslenme bozukluğuna bağlı gelişen hastalıklar yer alırken doğumsal malformasyonlar daha sonraki sıradadır. Ancak, Konya ve civar iller açısından önemli bir referans merkezi olan Selçuk Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniklerine başvurularda doğumsal kalp hastalıkları önemli yer tutmaktadır. Konunun önemi göz önüne alınarak çalışmamızda Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine 1 yıl süresince ilk kez müracaat eden hastalarda doğumsal kalp hastalığı sıklığı, bunlarda ki akrabalık düzeyi, eşlik eden

ekstrakardiyak anomaliler ve birbirleriyle iliřkileri incelendi. Bunu yaparken polikliniđimize ait demografik verilerin de ıkarılması amalandı.

4. GENEL BİLGİLER

Doğumsal kalp hastalıkları (DKH), doğumda var olan yapısal yada fonksiyonel kalp hastalıkları olarak tanımlanırlar. Tanısı doğumdan sonra konulsa bile doğumda var olduğu düşünülen kalp hastalıkları bu tanımlamaya girerler. DKH'ı en sık görülen majör anomalilerden olmakla birlikte, nedenleri hakkında en az bilgi sahibi olduğumuz hastalık grubudur. Gerçek sıklığını söyleyebilmek için bu hastalığa sahip olan olguların tümüne tanı konulması gerekmektedir. Ancak bazı nedenlerden dolayı mümkün değildir. Bu nedenlerin başında, hastalıkların doğru tanısını koymak için gerekli tıbbi donanım ve deneyimli çocuk kardiyoloğu sıklığının henüz birçok ülkede yeterli düzeyde olmaması gelir. Bunlar yeterli olsa bile Fallot tetralojisi (FT) ve ventriküler septal defekt (VSD) gibi hemen klinik bulgu veren ve tanınan kardiyak patolojilerin yanında minimal pulmoner darlık, küçük VSD ve atriyal septal defekt (ASD) gibi lezyonlar çoğu zaman bulgu vermedikleri gibi rutin fizik muayenede de gözden kaçarlar. Ayrıca doğumdan hemen sonra oluşan yenidoğan ölümlerinin bir kısmından da DKH sorumlu olabilirler. Bunların ışığında prevalans, çalışmalara alınan vakaların yaşlarına, takip sürelerine, DKH'nın tipine veya çalışmanın klinik veya otopsi vakalarıyla yapılmasına bağlı olarak değişiklikler gösterir. Eğer çalışmalara ölü doğumlar ve düşükler de eklenirse prevalans yaklaşık on kat artar. Doğumsal kalp hastalığı insidansı tüm canlı doğumlarda orta ve ağır defektler için 6/1000, tüm defektler dahil edildiğinde 75/1000 olarak bilinir (1). İnsidans ölü doğumlarda %3-4, abortuslarda %10-25, prematürelere %2 (patent duktus arteriyozus hariç) civarında olup yüksektir. Bu insidansın geneli mitral valv prolapsusu, preterm bebeklerin PDA'sı (patent duktus arteriyozus) ve biküspit aortik kapağı (erişkinlerin %1-2'sinde bulunur) kapsamamaktadır (2).

DKH'nın nedenleri henüz iyi bilinmemektedir. Genetik ve çevresel faktörlerin de etkili olduğu multifaktöryel kalıtımın (%90) rol oynadığı düşünülmektedir. Klasik olarak DKH'ın %8'inin nedeni kromozomal hastalıklar olarak bilinir. Trizomi 21,13,18 ve Turner sendromu en bilinen örneklerdir. Bunların yanında tek gen defektlerinin önemi her geçen gün daha da artarak anlaşılmaktadır. Vakaların %2-3'ünden çevresel faktörler : rubella gibi viral enfeksiyonlar, bazı hormonlar ve antiepileptik ilaçlar, iyonize radyasyon gibi diğer teratojenler ile annede diyabet, fenilketonüri, annenin alkol sigara kullanımı gibi anneye ait durumlar sorumludur. Birçok kuşakta DKH'ı olan

aileler vardır. Bu durumda Mendelyen faktörler ve teratojenite öncelikle irdelenmelidir (3).

Doğumsal kalp lezyonlarının büyüyen listesi spesifik kromozomal anomalilerle ilişkili, hatta birkaçı spesifik gen defektleri ile bağlantılı bulunmuştur. DKH'nın iyi karakterize bir genetik nedeni, DiGeorge sendromunda spesifik kardiyak anomaliler, konotrunkal defektler (FT, turunkus arteriyozus, çift çıkışlı sağ ventrikül, subarteriyel VSD) ve brankiyal ark defektleri (aort koarktasyonu, kesintili arkus aorta, sağ aortik ark) dir. Spesifik kromozomal anomalilerle ilişkili diğer yapısal kalp lezyonları kalp bloğuyla ilişkili famiyal ASD (kromozom 5q35 üzerinde transkripsiyon faktörü NKX2.5), Alagille sendromu (kromozom 20p12 üzerinde Jagged 1) ve Williams sendromunu (kromozom 7q11 üzerinde elastin) kapsar (2).

Genetik geçişin oldukça önemli olduğu DKH'larında akraba evliliği epidemiyolojiyi etkileyen çok önemli bir faktördür. Akraba evliliği eşler arasında kan bağı bulunması durumudur. Bir başka deyişle aynı atadan gelen eşler arasında yapılan evliliklerdir. Kan bağı olan akrabaların toplumun genelinde görülen ortak gen yüzdesinin dışında akraba oldukları için ayrıca daha fazla ortak genleri vardır. Akraba evliliği dünya toplumunun %20'si tarafından tercih edilmektedir. Ülkemizde akraba evliliği sıklığı bölgelere göre değişmekle birlikte genel olarak %20-25 arasında olduğu bildirilmektedir. Bu sıklık yaşadığımız coğrafyadaki Ortadoğu ülkeleri, Afrika'nın kuzeyi, Hindistan, Pakistan, İran, Irak, Suriye gibi ülkelerdeki sıklığa yakındır. Akraba evliliği, genel popülasyonda var olan %2-5'lik anomalili bebek doğurma riskini yaklaşık olarak 2 kat arttırır (4). Bütün bunlar bize DKH'nın ve akraba evliliğinin ne kadar önemli olduğunu gösterir.

4.1. NORMAL KALP EMBRİYOLOJİSİ

4.1.1. Erken Kardiyak Morfogenezis

Kalp, normal gelişim sırasında oluşan ve işlev gösteren bir organdır. İnsan embriyosunun damar sistemi 3. haftanın ortasında belirir. İlk saptanabilen öncü kalp hücreleri embriyonun santral ekseninin her iki tarafında yerleşik anjiyogenetik hücre kümeleridir (5).

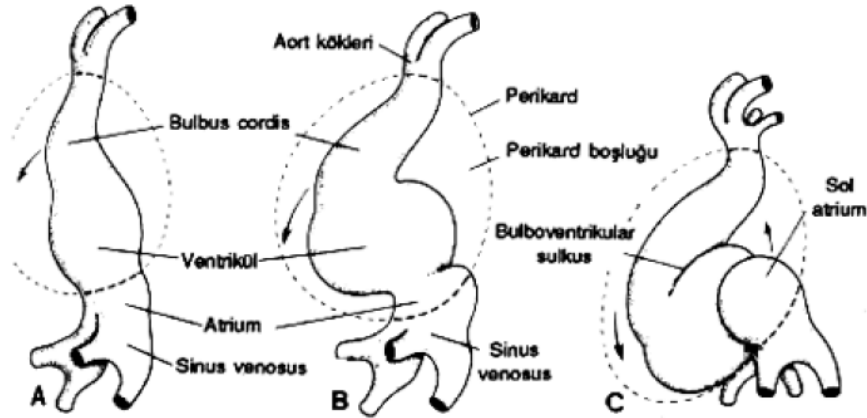
Bu hücre grupları gebeliğin 18. gününde bir çift kardiyak tüpü ve 22. gününde de kardiyak tüpler birleşerek primitif kalp tüpünü meydana getirirler (5).

Primitif kalp tüpü içerisindeki kraniyal bölgeler ventrikülleri , kaudal bölgelerde atriyumları oluştururlar. Bu arada epikardiyal hücreler ve nöral krestten köken alan

premiyokardiyal hücreler, kalp tüpünün olduğu bölgeye doğru göçlerine devam ederler. Embriyonik kalp, 20-22. günlerde gelişmiş kalpteki gibi kasılmaya başlar. Primitif kalp tüpünde bulunan sinüs venosus ve atriyum, primitif ventrikül, bulbus kordis, trunkus arteriyozus matür kalpte sırasıyla sağ ve sol atriyum, sol ventrikül, sağ ventrikül, aorta ve pulmoner artere denk gelmektedir. Dördüncü ile yedinci haftalar arasında kalp 4 boşluklu yapısına ulaşır (5).

4.1.2. Kardiyak Looping (Kardiyak kıvrılma)

Ortalama 22-24. günlerde kardiyak tüp bilinmeyen biyomekanik etkiler nedeniyle ventrale ve sağa doğru hareket etmeye başlar (5). (şekil 1). Kıvrılma gelecekte sol ventrikül devamlılığını sinüs venosus (ileride sağ ve sol atriyum) yardımı ile sağlarken sağ ventrikül sağa doğru yer değiştirir ve daha sonra aorta ve pulmoner arterin geliştiği trunkus atreriyozus (TA) ile devam eder. Bu gelişim evreleri çift çıkışlı sağ ventrikül, çift girişli sol ventrikül, çift çıkışlı sol ventrikül ve çift girişli sağ ventrikül oluşumunu açıklayabilmektedir. Kardiyak kıvrılma embriyoda sağ-sol asimetrisinin görüldüğü ilk bulgudur ve bu dönemdeki defektler ciddi kardiyak malformasyonlara neden olmaktadır (6).



Şekil 1: Kardiyak gelişim

4.1.3. Kardiyak Septasyon (Kardiyak Bölünme)

Kardiyak kıvrılma tamamlandığında kalbin dış görünümü tek bir tüp halinde ve matür kalbe benzer şekildedir. Ortak atriyum primitif ventriküle (sol ventrikül)

atriyoventriküler kanal yolu ile ; primitif ventrikül ise bulbus kordise (sağ ventrikül) bulboventriküler foramen yoluyla bağlanır. Bulbus kordisin distal parçası TA'a çıkım segmenti (konus) sayesinde bağlanır. Kardiyak septasyon 26. günde endokardiyal yastık, atryoventriküler ve konotrunkal bileşkeler tarafından oluşturulur (5). Kardiyak jel tomurcuklanması ile oluşan yastıkçıklar aynı zamanda primitif kalp kapaklarının fonksiyonları üzerine de etkilidir. Atrioventriküler (AV) kanalın tam septasyonu endokardiyal yastığın füzyonu ile meydana gelir. AV kapak dokusunun çoğu ventriküler miyokardiyumdan oluşur.

Bu oluşum asimetrik olduğundan triküspit anulusu mitral kapak anulusuna göre daha apikal yerleşimlidir. Bu iki kapağın fiziksel olarak bölünmesi AV septumu oluşturur. Septasyonun hiç oluşmaması AV kapak defektlerinin oluşmasına neden olur. Septasyonun kısmen olması ise kapaklardan birinin ventriküler miyokardiyumdan tam ayrılamamasına ve olası Ebstein anomalisinin görülmesine neden olur (6).

Atriyum bölünmesi 30. günde septum primumun endokardiyal yastığa doğru büyümesi ile olur. Kalan deliğe ostium primum denir. Endokardiyal yastıklar daha sonra birleşirler ve septum primumu oluştururlar. Bu da AV kanalın sağ ve sol segmente ayrılmasını sağlar. Septum primumun arka bölgesi açılarak ostium sekundum oluşur. Böylece fetal venöz dönüş önce sağ atriya oradan da sol atriya geçer. Septum primum üzerine flap çevrilir ve foramen ovale oluşur. Bunun sonucu olarak vena kava inferior akımının foramen ovale yoluyla sol ventriküle doğru yönlendirilmesi sağlanmış olur (6).

Ventrikül bölünmesi yaklaşık 25. günde endokardiyumun primitif ventrikül ve bulbus kordise doğru tomucuklanması ile oluşur. VSD, gelişmekte olan interventriküler septumun herhangi bir bölgesinde oluşabilir (5, 6).

Konotrunkal septum çıkış bölgesi AV yastıklarinkine benzer şekilde kardiyak jelden oluşmuştur. Kardiyak jel füzyona uğrayarak spiral septum oluşur. Bu sayede ileride pulmoner arter ön taraftan sağ ventriküle, aorta ise sol ve arkadan sol ventriküle bağlanır. Bu gelişim sırasındaki bozukluklardan dolayı konotrunkal ve aortik ark anomalileri (TA, FT, pulmoner atrezi, çift çıkışlı sağ ventrikül ve kesintili arkus aorta) oluşur (6).

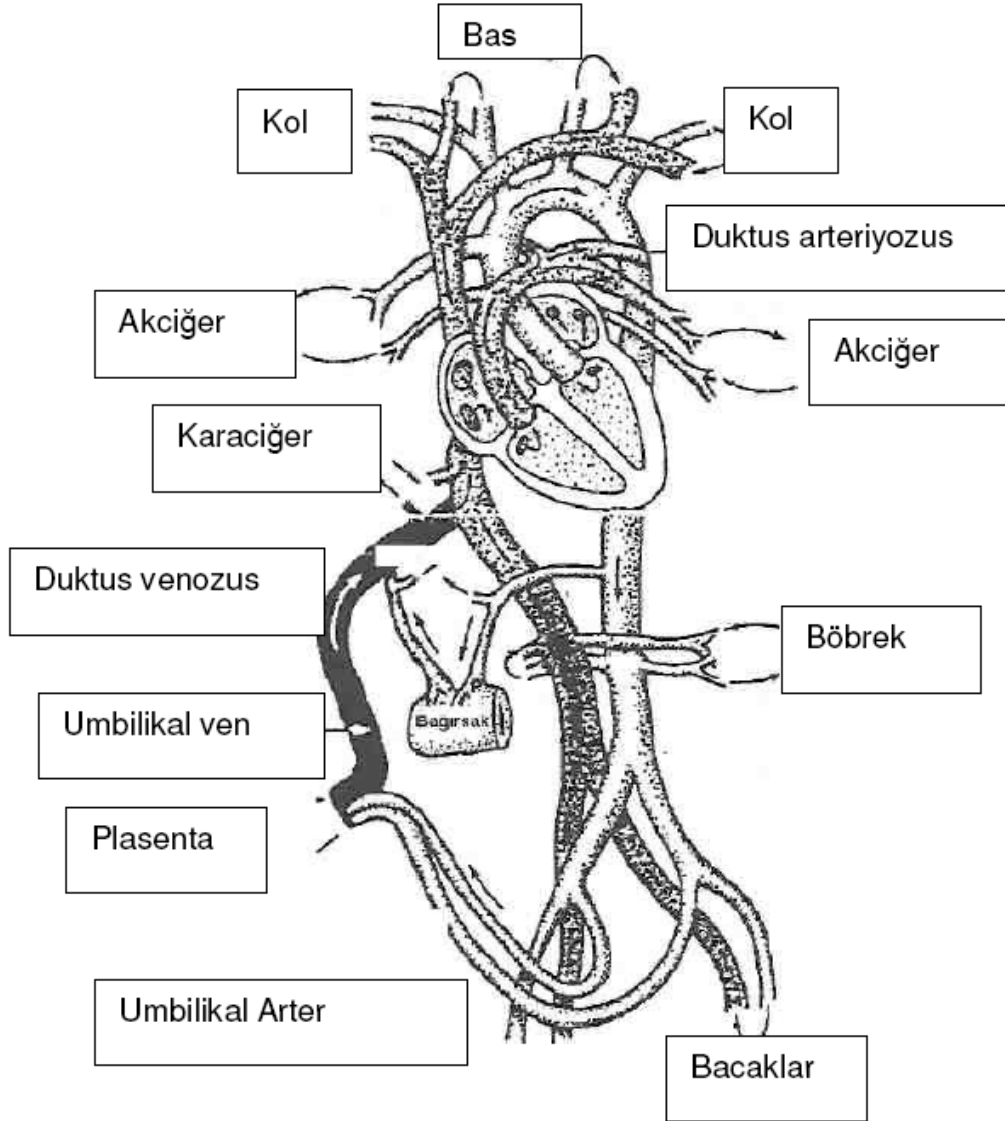
4.1.4. Arkus Aorta Gelişimi

Aortik ark, baş ve boyun damarları, proksimal pulmoner arterler ve DA; aortik kese, arteriyal arklar ve dorsal aortadan gelişirler. Kalp tüpü oluştuğunda distal çıkış bölgesi sağ ve sol birinci aortik ark olarak ikiye bölünür ve çift dorsal aorta ile birleşir. Dorsal aorta daha sonra inen aortayı oluşturmak için füzyona uğrar. Proksimal aorta aortik kapaktan sol karotid artere kadar aortik keseden oluşur. Birinci ve ikinci arklar 22. günde büyük ölçüde geriler. Üçüncü ark innominate arter, ana ve internal karotid arterlerin oluşumunda yer alır. Dördüncü sağ aortik ark innominate ve sağ subklaviyen arteri oluştururken sol dördüncü aortik ark sol karotid arter ve DA arasındaki aortik arkın oluşmasını sağlar. Beşinci ark, tamamlanmış dolaşımda temel yapılar içinde bulunmaz. Altıncı sağ aortik ark daha çok distal pulmoner artere bağlanarak proksimal sağ pulmoner arteri oluşturur. Altıncı sol aortik ark, DA'ü oluşturur. Aortik arkın oluşumu sırasında sağ aortik ark, çift çıkışlı sağ ventrikül ve vasküler halka gibi anomaliler meydana gelebilir (5, 6).

4.2. FETAL VE POSTNATAL DOLAŞIM FİZYOLOJİSİ

Akciğerler, fetal yaşam süresince işlev yapmadıklarından ve karaciğer sadece kısmen işlevsel olduğundan fetus kalbinin akciğerlere ve karaciğere fazla kan pompalamasına gerek yoktur. Toplam fetal kardiyak debi (sağ ve sol ventrikül birlikte) yaklaşık 450ml/kg/dk dır. Bunun yaklaşık %65'i inen aorta ile plasentaya döner; kalan %35'i ise fetal organ ve dokulara dağılır (6). Bu şekilde fetal dolaşım özel bir anatomik sistemle erişkinden oldukça farklı biçimde çalışır. Plasentadan umbilikal venle dönen kanın bir bölümü hepatik venlere ve karaciğerin portal sistemine yönelirken, yarıdan fazlası duktus venosus yoluyla vena kava inferiora açılarak vücudun alt tarafından gelen venöz dolaşım ile birleşir (7). Sağ atriyum giren kanın yaklaşık %40'ı sağ atriyumun arka duvarına yaklaşarak krista dividesin yönlendirmesi ile foramen ovaleden doğrudan sol atriyum girebilir. Bu nedenle plasentadan gelen iyi oksijenlenmiş kan kalbin sağ tarafına değil, sol tarafına geçerek sol ventrikülden özellikle baş ve üst ekstremitelerin damarlarına pompalanır. Vena kava inferior kanının %60'lık diğer kısmı ise sağ atriyumda, vena kava superior ve koroner sinüs kanı ile birleşerek triküspit kapaktan sağ ventriküle girer. Sağ ventrikülden pulmoner arterlere kan pompalanır. Alveollerin sıvı ile dolu olması ve pulmoner arteriollerdeki kasılma nedeniyle bu kanın ancak %10'u akciğeri kanlandırır. Geriye kalan %90 ise

DA yoluyla inen aortaya ve iki umbilikal arterle plasentaya gönderilerek oksijenlenme sağlanır (8,9). Fetal dolaşım şekil 2 de gösterildi.



Şekil 2: Fetal dolaşım

Fetal yaşamda oksijenlenme organı plasentadır. Fetal kan dolaşımı erişkindekinin aksine paralel olup, plasentanın her iki ventrikülden kan almasını ve immatür akciğerlerin kanlanmasını engelleyen ekstrakardiyak ve intrakardiyak şantlar içermektedir. Yaşamla bağdaşmayan kalp anomalilerinde dahi fetüsün miyada kadar yaşaması ancak bu şantlarla mümkündür (8).

Doğum sonrası dönemde yaşamla bağdaşmayan total anormal pulmoner venöz dönüşde, fetal dönemde pulmoner anormal dolaşım büyük oranda devre dışı kaldığı

için fetüsün gelişimi etkilenmemektedir. Triküspit atrezisi veya darlığı, pulmoner atrezi veya darlığı ile seyreden kalp hastalıklarında ise sağ atriyum debisi foramen ovaleden sol kalbe yönelerek fetüsün etkilenmemesini sağlar. Mitral kapak atrezisi veya darlığı, aort kapak atrezisi veya darlığı ve hipoplastik sol kalp sendromunda ise dolaşım sisteminin yükünü sağ ventrikül üstlenir ve beynin ve miyokardın beslenmesi DA'dan retrograd yolla olur. Büyük arterlerin transpozisyonunda ise durum biraz farklıdır. Sol kalbe yönlendirilmiş oksijenden nispeten zengin kan pulmoner arter ve DA yoluyla inen aortaya giderken, miyokard ve beyne daha düşük içerikli kan gitmektedir. Ancak içerisinde bir miktar umbilikal venden gelen kan bulunması nedeniyle fetüs gelişimi çok fazla etkilenmez.

Doğumu izleyen ilk değişiklik, plasentada kan akımının kesilmesidir. Bu da doğumla sistemik dolaşımında direncin iki katına çıkmasına, aorta, sol ventrikül ve sol atriyum basıncının artmasına neden olur. İkinci olarak, akciğerlerin genişlemesi sonucu pulmoner vasküler direnç çok azalır. Pulmoner vasküler direncin yüksek düzeyden, düşük erişkin düzeyine inmesi ilk 2-3 gün içinde olur (1, 8). Soluk alımı ile hipoksi ortadan kalkar ve vazodilatasyon gelişir. Bu da pulmoner arter basıncını, sağ ventrikül ve sağ atriyum basıncını azaltır. Sol atriyumdaki basınç artışı, sağ atriyumdaki basınç azalması ile kan fetal hayattakinin zıt yönünde sol atriyumdan sağ atriyuma akar. Bunun sonucu olarak foramen ovalenin üzerine flap tarzındaki kapakçık kapanır ve buradan geçiş engellenmiş olur.

Normal bir bebekte doğumdan sonraki birkaç saat ile birkaç gün arasında değişen bir sürede DA açık kalır. Genelde 10-15. saatte fizyolojik kapanma, 1-8. günlerde fonksiyonel kapanma, 1-3 ay içinde anatomik kapanma gerçekleşir. Bu kapanmanın mekanizmaları tam bilinmese de doğumdan sonra oksijen basıncının yükselmesi önemli prostoglandin yapım organlarından biri olan plasentanın doğum ile ayrılması ve vazodilatatör etkinin azalmasının sebep olduğu düşünülmektedir (9).

4.3. DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARININ SINIFLANDIRILMASI ve PATOFİZYOLOJİSİ

Doğumsal kalp hastalıklarında görülen fizyolojik değişiklikler, bu hastalıkların fetal ve neonatal kardiyovasküler fonksiyonlara, pulmoner ve sistemik vasküler yatak ve dolaşım dinamiğine etkileri ve değişik adaptasyon mekanizmaları yönünden incelenmiş ve DKH'ı bugüne kadar anatomik özellikler, radyolojik bulgular veya klinik bulgular esas alınarak değişik şekillerde sınıflandırılmıştır. Ancak bu sınıflandırmalar hastalıkların temel veya değişen fizyolojik özelliklerini tam olarak açıklamada yetersiz kalmıştır. Örneğin pulmoner vasküler direnç artışı, soldan sağa şantlı bir lezyonda şantın yönünü, klinik ve patofizyolojik bulguları değiştirirken; herhangi bir kompleks kardiyak malformasyonda birçok fizyolojik değişiklik birlikte olabilir. Bu durumları daha anlaşılabilir hale getirmek için fizyolojik değişiklikler dikkate alınarak bir sınıflama yapılması daha uygun olabilir (10).

Tablo 1: Doğumsal kalp hastalıklarının, temel fizyolojik değişiklikler yönünden sınıflandırılması

a) Soldan sağa şantlı lezyonlar:

1. Ventrikül veya büyük damarlar düzeyinde, yüksek akımlı şantlar (VSD,PDA,A-P Pencere)
2. Pulmoner vasküler direncin düşük olduğu, küçük ve orta büyüklükte defektler
3. Atriyal düzeyde soldan sağa şantlı lezyonlar
4. Yüksek pulmoner vasküler direnç, pulmoner darlık veya aort yetersizliği ile birlikte olan soldan sağa şantlı lezyonlar
5. Sol ventrikül sağ atriyum arasındaki şantlar (Ger-bode defekti ve primum atriyal septum defekti ile birlikte mitral yetersizlik)

b) Primer fonksiyonel bozukluğun hipoksemi olduğu durumlar:

1. Pulmoner akımda obstrüksiyon ile birlikte sağdan sola şant
2. Büyük arterlerin transpozisyonu
3. Karışım lezyonları; Tek ventrikül fizyolojisi (tek ventrikül, tek atriyum,turunkus arteriyozus), Total anormal pulmoner venöz dönüş, Hipoplastik sağ kalp sendromları

c) Sistemik perfüzyonun azaldığı durumlar (hipoplastik sol kalp sendromu ve sol ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonları)

d) Sağ ve sol kalbin obstrüktif lezyonları

1. Ventriküllerin çıkış yolu darlıkları : aort darlığı, aort koarktasyonu, pulmoner darlık
2. Ventriküllerin giriş darlıkları
Sol ventrikül: Kor triatriatum, pulmoner venöz obstrüksiyon, mitral darlık
Sağ ventrikül: Triküs pit darlığı

e) Regürjitan lezyonlar

1. Atriyoventriküler kapak yetersizlikleri
2. Semilunar kapak yetersizlikleri

f) Cerrahi tedavi yapılan kompleks lezyonlardaki fizyolojik değişiklikler

4.3.1. SOLDAN SAĞA ŞANTLI LEZYONLAR

Soldan sağa şantlı hastalarda pulmoner dolaşıma giden kan akımı, sistemik dolaşıma giden kan akımından fazladır. Pulmoner ve sistemik dolaşıma giden akımların farkı, yeniden akciğerlere gönderilen oksijen saturasyonu yüksek kandır ve soldan sağa şantın miktarını gösterir. Pulmoner dolaşıma verilen düşük oksijenli kan ise efektif pulmoner akımdır. Soldan sağa şant miktarı, total pulmoner akım ile efektif pulmoner akım arasındaki farka eşittir.

Ventrikül ve Büyük Damarlar Düzeyinde Yüksek Akımlı Soldan Sağa Şantlar

Ventrikül ve büyük arter düzeyindeki defektlerin oluşturduğu fizyolojik değişiklikler, şantın büyüklüğüne ve doğum sonrası dönemdeki pulmoner ve sistemik vasküler direnç değişikliğine bağlıdır. Fetusda pulmoner vasküler direncin yüksek, plasental dolaşım direncinin düşük olması ve DA, foramen ovale gibi akım yollarının bulunması nedeniyle intrauterin dönemde ventrikül veya büyük damar düzeyindeki şantların önemli bir fizyolojik etkisi yoktur. Doğumdan sonra sistemik vasküler direncin yükselmesi ile birlikte pulmoner vasküler direncin düşme hızı, soldan sağa şant miktarını belirleyen en önemli faktördür. Pulmoner vasküler direncin erişkin düzeyine inmesi, normal olarak doğumdan sonraki ilk hafta süresince olur. Geniş soldan sağa şantlı lezyonlarda ise pulmoner direncin azalması 1-3 ay kadar gecikebilir. Bu hastalarda pulmoner vasküler direncin düşmesiyle birlikte, pulmoner akım ve basıncın artması, esas hemodinamik değişikliği oluşturur. Belirgin volüm yüklenmesi nedeniyle sol atriyum basıncı ve pulmoner venöz basınçlar artar, sol ve sağ ventrikül dilatasyonu görülür. Pulmoner akım artması sonunda pulmoner ödeme, ventrikül dilatasyonu ise ventrikül kitle artışına yol açar. Sol atriyum, sol ventrikül ve pulmoner dolaşımdaki distansiyonun bir başka etkisi ise hava yollarına bası ile atelettazi ve obstrüktif amfizeme yol açmasıdır (11). Sol atriyum basıncının artması, foramen ovale yolu ile atriyal düzeyde soldan sağa şanta yol açarak sistemik dolaşımın daha da azalmasına neden olabilir. Soldan sağa şant miktarını belirleyen bir diğer faktör kan viskozitesidir (12). Hayatın ilk üç ayındaki hemoglobin miktarındaki düşme, pulmoner vasküler direncin azalma hızını artırarak soldan sağa şant miktarını da artırır. Geniş soldan sağa şantı olan hastalarda bir takım adaptasyon mekanizmaları devreye girer. En önemlisi Frank-Starling yasası olup; bu durum pulmoner dolaşıma kaçak olduğu halde sistemik dolaşımın korunması için

ventrikül diyastolik rezervinin artması anlamına gelir. Diğer bir mekanizma kalp hızının artışı, sistemik vasküler direncin artması ve terleme gibi belirtilere neden olan sempatik aktivite artışıdır. İki,3-difosfogliserat (2,3-DPG) düzeyinin yükselmesi, oksihemoglobin çözünürlük eğrisini sağa kaydırarak hemoglobinden oksijenin ayrılmasını artırır ve dokulara daha fazla oksijen verilir (13).

Ventriküler Septal Defekt (VSD)

Ventriküler septal defekt en yaygın kardiyak malformasyondur ve doğumsal kalp hastalığının %25'inden sorumludur. Defektler ventriküler septumun herhangi bir bölümünde ortaya çıkabilir, fakat çoğu membranöz tiptedir (2). Cerrahi müdahale gerektiren VSD'lerin %50'sinde ek doğumsal anomaliler (en sık PDA, aort koarktasyonu ve kesintili arkus aorta) mevcut iken, VSD çeşitli majör doğumsal malformasyonların (FT, büyük arterlerin transpozisyonu, çift çıkışlı sağ ventrikül, turunkus arteriyozus) da parçası olabilir (14).

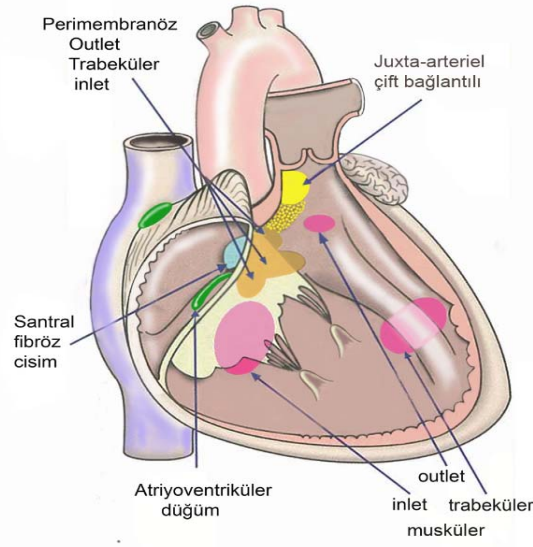
Sağ ve sol ventriküller arasında yerleşik bir yapı olan interventriküler septum düz ve tek bir planda yerleşik olmayıp, elipsoid şekilli sol ventrikül ile bunu medial ve anteriordan çevreleyen, dolayısıyla daha yayvan bir şekil oluşturan sağ ventrikül arasında yerleşik kas ve fibröz dokulardan oluşur. İnterventriküler septum, üzerinde yerleşik defektlerin anatomik olarak sınıflandırılması amacıyla aşağıdaki bölümlere ayrılabilir.

1. triküspit kapak anteroseptal kommissürü-aort kapak komşuluğunda yerleşik olan **membranöz** septum.
2. sağ ventrikül çıkım yolunda, pulmoner kapak altında yerleşik **outlet** (konal) septum.
3. sağ ventrikülün girişinde, triküspit kapak septal leafletinin (kapakçık) posteriorunda yerleşik **inlet** septum.
4. membranöz septumun bitimi ile apeks arasında yerleşik **müsküler** veya **trabeküler** septum.

VSD'ler bu septum bölümlerinden herhangi birinde yer alabilirler. VSD'ler anatomik yerleşimlerine göre perimembranöz, subarteriyel (outlet, infundibüler), inlet ve müsküler defektler şeklinde sınıflandırılırken, buna ek olarak hemodinamik önemlerine göre büyük, orta ve küçük VSD'ler olarak da sınıflandırılırlar. Perimembranöz VSD'ler izole VSD'lerin %80'ini oluştururlar. Bu VSD'lerin özellikle büyükleri outlet, trabeküler yada inlet septumlara doğru uzantı gösterebilir. Bu

uzantıların sonucu komşu oldukları mskler septum ve yerleşim yerlerine gre perimembranz inlet (Atriyovenrikler (A-V) kanal tipi), perimembranz trabekler ve perimembranz outlet (Fallot tetralojisindeki VSD) Őeklinde 3 grupta sınıflandırılabilir.

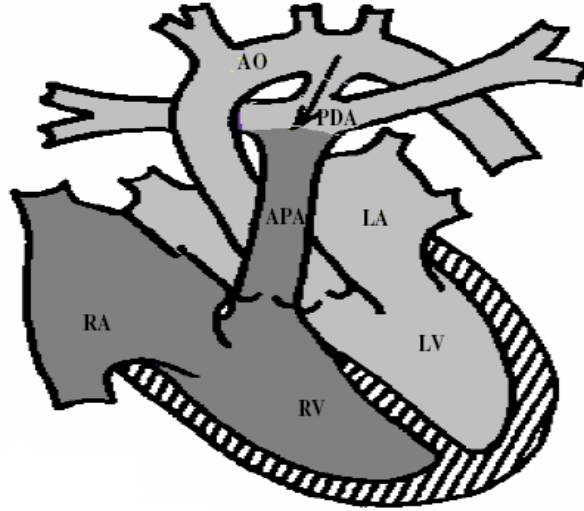
Mskler VSD'ler tm VSD'lerin %5-20'sini oluŐtururlar. Bu defektlerin tm kenarları kas dokusundan oluŐur, sıklıkla birden fazla sayıdadır ve mskler septumun herhangi bir yerinde yerleşik olabilirler. Bu defektlerde yerleşim yerine gre cerrahi teknik deęiŐtięinden defektin lokalizasyonu nem kazanır. Buna gre midmskler (en sık grlen tiptir), apikal mskler ve anterior mskler olarak sınıflandırılmaktadır. Bunun yanında Swiss Cheese olarak da adlandırılan gerćek oęul VSD'ler daha nadir olmakla beraber grlebilir (14).



Őekil 3: Anatomik yerleşimine VSD tipleri

Patent Duktus Arteriyozus (PDA)

Duktus arteriyozus (DA) tm memelilerde fetal yaŐamın tamamlanması iin gerekli bir damarsal yapıdır. Embriyolojik olarak altıncı arkus aortadan geliŐir ve fetal yaŐamda ana pulmoner arterle inen aorta arasındaki iliŐkiyi saęlar. Miyadında doęan bir bebekte anatomik olarak sol subklaviyen arterin 5-10 mm distalindedir. Saę arkus aorta varlıęında saę tarafta; ift arkus aorta varlıęında nadiren ift taraflı olabilir. DA'nın uzunluęu deęiŐken olmakla birlikte miyad bir yenidoęanda 10 mm kadar olup, apı inen aorta apı ile eŐittir. Fetal yaŐamda saę ventrikl tarafından pompalanan kanın ancak ok kk bir blm pulmoner vaskler yataęa ynelebilir. DA'nın grevi kalan kanın byk blmn inen aortaya aktarmaktır (15).



Şekil 4: PDA'nın anatomisi ve akım yönü

Yüksek aortik basıncın bir sonucu olarak, kan duktus aracılığıyla aorttan pulmoner artere, soldan sağa şant oluşturur. Şantın büyüklüğü duktusun büyüklüğüne ve pulmoner vasküler direnç ile sistemik direnç oranına bağlıdır. Uç olgularda kardiyak debinin %70'i duktus aracılığıyla pulmoner dolaşıma geçebilir. Eğer PDA küçükse, pulmoner arter, sağ ventrikül ve sağ atriyum içindeki basınç normaldir. Ancak PDA büyükse, pulmoner arter basıncı hem sistol hemde diyastol sırasında sistemik düzeylere yükselebilir (2).

DA'un doğumdan sonra beklenen sürede kapanmama olasılığı gestasyon yaşı küçüldükçe artar. Duktal dokunun prostoglandin düzeyine kasılma cevabı gestasyonel yaşla yakın ilişkilidir. Doğum ağırlığı 1750 gr'ın altındaki bebeklerde %45, 1200 gr'ın altındakilerde %80'e varan oranlarda açık kaldığı bildirilmektedir (16).

PDA'nın term bir bebekte görülme sıklığı 1/2000, tüm doğumsal kalp hastalıkları içerisindeki görülme sıklığı %5-10 arasındadır. Gebeliğin ilk üç ayı içinde geçirilen rubella enfeksiyonlarında PDA görülme olasılığı çok yüksektir (17).

Aortopulmoner pencere (A-P Pencere)

Nadir görülen bir kalp hastalığı olup, çıkan aorta ile ana pulmoner arter arasındaki duvar komşuluğunda bulunan defekti tanımlamak için kullanılır. Tanı için hastada mutlaka her iki semilunar kapağın da bulunması gerekir (18). Olguların yarısında ek kalp anomalisi yokken, diğer yarısında en sık olarak aort karktasyonu ya da kesintili arkus aorta, Fallot tetralojisi ve sağ pulmoner arterin aortadan çıkış anomalisi gözlenir (19).

Hemodinami tamamen defektin büyüklüğü ile ilişkilidir. Büyük defektlerdeki bulgular ventriküler yada arteriyal düzeyde büyük sol-sağ şant oluşturan diğer kalp anomalileri ile aynıdır ve yaşamın ilk haftalarında ortaya çıkar. Tüm olgular tanı konar konmaz kapatılmalıdır (18).

Küçük ve Orta Büyüklükteki Defektler-Düşük Pulmoner Vasküler Direnç

Ventrikül ve büyük arterler düzeyinde çapı 5mm ve daha küçük defektlerde sol ventrikülden sağ ventriküle olan şant miktarı oldukça azdır ve sağ ventrikül ile pulmoner arter basıncı ve direnci normaldir. Solunum bozukluğu görülmez. Ventrikül düzeyindeki küçük soldan sağa şant, esas olarak ventrikül sistolü sırasında olmakla birlikte, izovolemik fazda da devam edebilir. Bu durumda sağdan sola şant görülmez. Orta büyüklükteki defektlerde ise şant miktarı biraz daha fazladır, pulmoner basınç ve direnç normal olsa bile sol atriyum ve sol ventrikül volümleri artabilir. Bu grupta, ventrikül basınç eğrisinde de değişiklikler olabilir. Eğri alanı ve iş yükü artar, izovolemik kontraksiyon ve relaksasyon fazları değişir (10).

Sol ventrikülden sağ atriyuma doğru şant oluşturan lezyonlar daha nadir görülürler ve sağ kalp boşluklarının basınç artışına yol açabilirler. Bu lezyonların klinik ve fizyolojik değişiklikleri ventriküler septal defektteki gibidir, ek olarak triküspit kapaktan akım artmıştır ve sağ ventrikül volüm yüklenmesi olabilir. Kardiyak siklus boyunca sol ventrikülün sistolik ve diyastolik basıncı, sağ atriyum basıncından daha yüksek olduğu için böyle şantlar pulmoner direnç değişikliklerine değil, doğrudan doğruya defektin büyüklüğüne bağlıdır ve genellikle şant miktarı azdır. Bu durum, atriyoventriküler septal defektlerle birlikte görülebilir (10).

Artmış Pulmoner Vasküler Direnç, Pulmoner Darlık ve Aort Yetmezliğinin Soldan Sağa Şanlı Lezyonlara Etkisi

Geniş soldan sağa şanlı defektlerin doğal seyrinde, pulmoner arter direncinin artması kaçınılmazdır ve buna bağlı fizyolojik değişiklikler meydana gelir. Pulmoner direnç artınca soldan sağa doğru olan şant miktarı azalır. Pulmoner ve sistemik arter basınçları eşit olsa bile, pulmoner direnç eğer sistemik direnci aşarsa sağdan sola şant meydana gelir (Eisenmenger etkisi). Bu durumda sol ventrikülün basınç volüm eğrisi ve hacim yükü normale döner. İzovolemik kontraksiyon ve relaksasyon sırasında az miktarda soldan sağa şant görülebilir. Defektten geçen net şant miktarı normal pulmoner akıma eşittir (10).

Pulmoner arter basıncının artmasından başka, defektin kısmen yada tamamen triküspit kapak dokusu ile örtülmesi de geniş soldan sağa şantlı lezyonların fizyolojisini değiştirir. Bu durumda pulmoner kan akımı, pulmoner arteriyal ve venöz basınçlar düşer, solunum fonksiyonlarına olan ikincil etkiler ortadan kalkar, adaptasyon mekanizmaları işlemez ve metabolik gereksinim azalır. Fonksiyonel değişiklikleri etkileyen diğer bir faktör pulmoner darlıktır. Orta ve ağır darlıkta soldan sağa şant miktarı azalır. Sağ ventrikül çıkış yolunun ağır darlıklarında ise şant tersine dönerek sağdan sola şant meydana gelebilir. Geniş şantlı lezyonların doğal seyrini değiştiren diğer bir faktör de aort yetersizliğidir. Bu durumda fizyolojik değişiklikler sadece defektin büyüklüğüne ve şant miktarına değil, aynı zamanda aort kapağından sol ventriküle kaçan regürjitasyon miktarına da bağlıdır (10).

Atriyum Düzeyinde Soldan Sağa Şantlı Lezyonlar

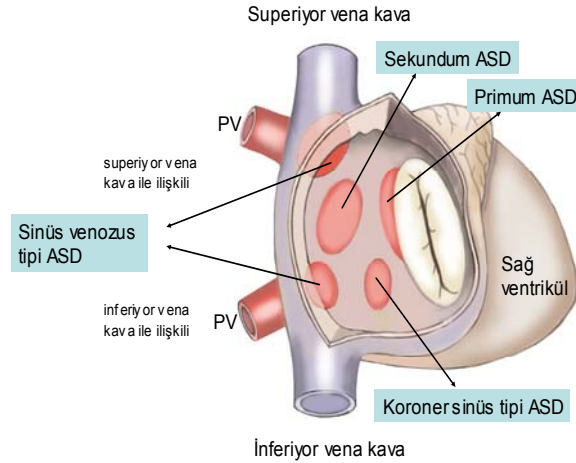
Atriyal septum defektleri fossa ovalisteki yerleşimlerine göre sınıflandırılır. Fossa ovalisi kapatan septum primumun oluşumu sırasında burada meydana gelen açıklıklar sekundum, fossa ovalisin öne tarafında yerleşen defektler primum, arkasında olanlar ise sinüs venosus tipi defektlerdir (şekil 5). Ventrikül ve büyük damar düzeyindeki şantların aksine, atriyum düzeyindeki defektlerde soldan sağa şantın miktarı, defektin genişliğinden çok, atriyumlar arasındaki basınç farkına bağlıdır. Atriyum basınçlarını belirleyen faktörler ise atriyumların esnekliği, ventriküllerin doluş direnci ve venöz dolaşımların kapasitesidir. Atriyal sistolün hemen ardından çok az miktarda sağdan sola şant olsa da, genellikle sol atriyum basıncı sağ atriyum basıncından daha fazla olduğundan, atriyumlar arasındaki net şantın yönü soldan sağa doğrudur. İntrauterin dönemde atriyal şant, normal fetal dolaşımda foramen ovale yolu ile olan sağdan sola şant gibi fonksiyon görür. Vena kava superior akımı daha çok triküspit kapaktan sağ ventriküle yönelirken, daha yüksek oksijen saturasyonlu vena kava inferior akımı atriyal defektten sola geçer. Bu dönemde sağ ventrikülün esnekliği nispeten az olduğundan soldan sağa şant miktarıda azdır. Pulmoner direncin azalması ve sağ ventrikül kompliyansının artması ile, atriyal düzeyde soldan sağa şant miktarı artar. Atriyal septum defektlerinde pulmoner akımın artması, nadiren konjestif kalp yetmezliğine yol açar. Atriyumlar arasında geniş şant bulunmasına rağmen pulmoner arter direnci ve basıncı nadir durumlar dışında normal yada normale yakındır. Pulmoner akım, sistemik akımın 3-5 katına çıksa bile pulmoner arter direnci normal olabilir. Nadir olmakla birlikte geniş

atriyal septum defektine bağılı pulmoner direnç artışı ve şantın tersine dönmesi de mümkündür. Bu duruma 20 yaşından önce pek rastlanmaz. Parsiyel anormal pulmoner venöz dönüş anomalisinde görülen fizyolojik değişiklikler de, atriyal septal defektlerde olduğu gibidir (10).

Atriyal Septal Defekt

Atriyal septal defektler (ASD), hangi embriyonik yapının normal olarak gelişemediğine bağılı olarak, atriyal septumun herhangi bir bölümünde meydana gelebilirler. Nadir olarak, fonksiyonel tek bir atriyumun bulunması ile atriyal septum neredeyse olmayabilir. İzole sekundum tipi ASD'ler tüm DKH'nın %7'sini oluşturur. Kızlarda erkeklerden 3:1 oranında fazladır (2).

Embriyogenez anomalisinin yerine göre değişen anatomik lokalizasyonlarda yerleşen ASD'lerin görülme sıklığı sırasıyla sekundum, ostium primum, sinüs venosus ve koroner sinüs defektleridir (17).



Şekil 5: Anatomik yerleşimlerine göre ASD tipleri

Fossa ovalis bölgesindeki bir ostium sekundum defekti ASD'nin en yaygın formudur ve yapısal olarak normal atriyoventriküler (AV) kapaklar ile ilişkilidir. Tek ya da çok sayıda (pencereli atriyal septum) olabilirler. Sekundum ASD'li bir çocuk büyük sıklıkla asemptomatiktir; lezyon fizik muayene sırasında tesadüfen keşfedilebilir. İleri derecede büyük bir sekundum ASD bile, çocukluk çağında nadiren klinik olarak belirgin kalp yetersizliği oluşturur (2).

Ostium primum defekti atriyal septumun alt bölümünde yerleşmiştir ve mitral ve triküspit kapakların üzerine uzanır, ventriküler septum sağlamdır. Temel bozukluk

atriyal septal defekt içindeki bir soldan sağa şant ile mitral, bazen triküspit yetersizliğin bileşimidir. Şant genellikle orta dereceli veya büyük olup, mitral yetersizliğin derecesi genelde hafif ile orta düzeyde ve pulmoner arteriyel basınç tipik olarak normal veya sadece hafifçe artmıştır. Buna göre lezyonun fizyolojisi sekundum ASD'ninkine benzer (2).

Sinüs venozus defektleri tüm ASD'lerin %10'nu oluşturur ve vena kaval ile sağ pulmoner venleri ayıran atriyum duvarının gelişim bozukluğu sonucu oluşur. Sıklıkla süperior vena kava, nadiren inferior vena kava ağzında yer alır (17).

Patent Foramen Ovale (PFO)

Fetal hayattaki sağ atriyumdan sol atriya doğru normal interatriyal geçişi sağlayan foramen ovale, postnatal dönemde pulmoner venöz dönüş artıp sol atriyum basıncı sağ atriyum basıncını geçince, fossa ovalis valvinin limbusu üzerine basılmasıyla fonksiyonel olarak kapanır. Yaşamın ilk yılı içinde limbüs ve kapak arasında fibröz yapışıklık oluşmasıyla tam anatomik kapanma gerçekleşir. Normal populasyonun %25-30'unda bu yapışma olmaz, ancak sol atriyum basıncı sağ atriyumdan daha yüksek olduğu sürece kapak limbüs üzerine kapalı kalacağından interatriyal şant görülmez (20).

Atriyoventriküler Septal Defekt (AVSD)

AV kanal defekti veya endokardiyal yastık defekti olarak da bilinen AV septal defekt, belirgin olarak anormal AV kapaklarla birlikte atriyal ve ventriküler septal defektlerden meydana gelir. Kapak anomalilerinin şiddeti önemli ölçüde değişiklik gösterir; AV septal defektin komplet formunda, her iki ventrikül için tek bir AV kapak ortaktır ve her ventrikülde lateral bir yaprakçık ile birlikte ventriküler septumla ilişkili bir ön ve arka köprü yaprakçığından oluşur. (2).

AVSD doğumsal kalp hastalıkları içerisinde %3-5 oranında görülür. Özellikle komplet tipi bazı doğumsal anomalilere eşlik eder: Down sendromu (%16), aspleni (sağ izomerizm) veya polispleni (sol izomerizm) sendromu. Parsiyel tipin eşlik ettiği nadir anomaliler ise Di George ve Ellis-van Creveld sendromlarıdır (21).

4.3.2. HİPOKSEMİK DURUMLAR

Hipoksemiye neden olan hastalıklarda, arteryal kanın oksijen düzeyi düşük olup, hastaların çoğu siyanotiktir. Bu malformasyonlar şu şekilde gruplandırılabilir:

a) pulmoner kan akımındaki obstrüksiyon ile birlikte sağdan sola şanta yol açan defektler,

b) sistemik venöz dönüşün sağ ventrikülden sistemik dolaşıma, pulmoner venöz dönüşün ise sol ventrikülden yeniden akciğerlere yönlendiği büyük arterlerin transpozisyonu,

c) sistemik ve pulmoner venöz dönüşün tek boşlukta (atriyum, ventrikül veya büyük damarlar) toplandığı veya karıştığı durumlar.

İkinci ve üçüncü gruptaki hastalıklarda arteryel oksijen saturasyonu, venöz karışımdan dağılan pulmoner ve sistemik kan akımlarının oranına bağlıdır. Tüm bu durumlarda, arteryel oksijen saturasyonunda belirgin düşüklük vardır ve bir takım adaptasyon mekanizmaları çalışır (10).

Pulmoner Kan Akımının Obstrüksiyonu ile Birlikte Sağdan Sola Şantlı Lezyonlar (10)

Bu gruptaki hastalıkların en önemli iki örneği Fallot tetralojisi (FT) ve pulmoner darlıklı çift çıkışlı sağ ventriküldür. En sık görülen siyanotik malformasyon olan FT'de hipoksinin şiddeti, sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonuna ve geniş ventriküler septum defektine bağlıdır. Oksijen saturasyonundaki düşüklük, sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonunun derecesine bağlı olarak belirgin ya da hafif olabilir. Sağ ventrikül çıkış yolu atretikse, pulmoner akım DA veya sistemik ve pulmoner arterler arasındaki kollateraller yoluyla sağlanır.

Bu gruptaki hastalıklar intrauterin dönemde fetal gelişimi ve kardiyovasküler fonksiyonları pek fazla etkilemezler. Sağ ventrikül çıkış yolu darlığı fetal hayatta da ilerleyici olabilir. Bu bebeklerde DA daha kısa ve vertikaldir. Aortik istmusa akım hızı artar ve aortadan duktus arteriyozus yoluyla pulmoner artere olan akım, pulmoner akımın tamamını oluşturur. Pulmoner akımdaki belirgin azalmaya bağlı, alveol sayısı ve bronşiyal yapılarda azalma ile akciğer hipoplazisi meydana gelebilir.

Doğumdan sonra bu hastalardaki hipokseminin şiddeti, sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonunun derecesine ve DA açıklığına bağlıdır. Darlık genellikle ilerleyicidir ve oksijen saturasyonu zamanla daha da azalabilir. Oksijen gereksiniminin arttığı beslenme, ağlama gibi durumlarda sağdan sola şant artar. Bu durumlarda, dokulara

daha fazla oksijen çekilmesi ile venöz oksijen saturasyonu düşer veya sistemik vasküler direncin azalması ile sağdan sola şant miktarı artar ve oksijen saturasyonunda daha da belirgin düşme meydana gelir.

Pulmoner darlık ile birlikte sağdan sola şantı olan bu hastalıklarda, oksijen saturasyonunun azalmasıyla bazı adaptasyon mekanizmaları da devreye girer. Bunlar solunum tipinde değişiklikler (hiperpne), eritrosit kitlesinde artış, 2,3-DPG yapımında artma, koroner arterlerde dilatasyon ve oksijen tutulumunda azalmadır. Bu hastalarda, özellikle daha büyük yaşlarda görülen diğer bir adaptasyon mekanizması da çömelmedir. Bu fenomen, sistemik venöz dönüş üzerindeki yerçekim etkisinin ortadan kaldırılması veya aortaya bası ile oluşan sistemik direnç artışı nedeniyle sağdan sola şantın azaltılması şeklinde açıklanabilir.

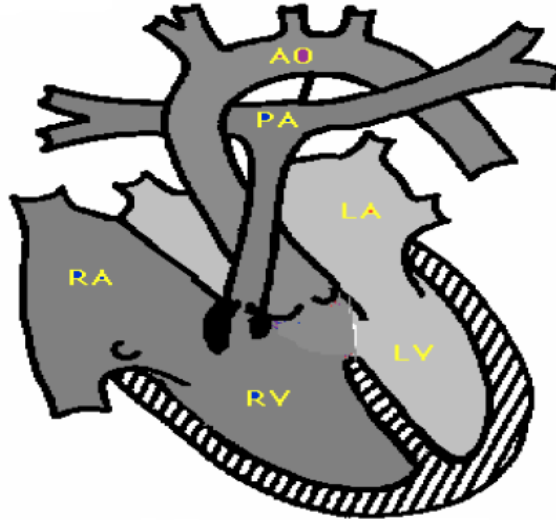
Pulmoner darlık ve sağdan sola şantlı hastalarda sık görülen durumlardan birisi de siyanotik nöbetlerdir. Nöbet sırasında oksijen saturasyonunda ani düşme ile birlikte hiperpne ve pulmoner akımda belirgin azalma olur. Oksijen gereksiniminin ani artışı, pozisyonel değişiklikler, sistemik vasküler direnç değişiklikleri veya damar içi volüm kaybı gibi durumlar bu nöbetleri kolaylaştırır. Fizyolojik olarak bu durum oksijen saturasyonunda belirgin düşme ve metabolik asidozla karakterizedir.

Fallot Tetralojisi

Fallot tetralojisi (FT)'nin doğumsal kalp hastalıkları arasında görülme oranı %8-10, insidansı 1000 canlı doğumda 0.25-0.45'dir (22). Fallot tetralojisinin tanımlanmasında 4 anatomik bozukluk vardır; VSD, sağ ventrikül çıkış yolu darlığı, sağ ventrikül hipertrofisi ve aortanın dekstrapozisyonu (şekil 6). VSD geniş ve genellikle perimembranöz, subaortik yerleşimlidir. Sağ ventrikül çıkış yolu darlığı hastaların %50'sinde infundibüler, %30'unda infundibüler ve valvüler, %10'unda valvülerdir. Hastaların %10'unda ise pulmoner kapak atretiktir. Sağ ventrikül çıkımındaki farklı düzeylerdeki bu obstrüksiyonun ağır olduğu vakalarda pulmoner kan akımı PDA veya aortadan çıkan majör aortapulmoner kollateral arterler (MAPCA) yoluyla sağlanabilir. Sağ ventrikül hipertrofisi, artmış sağ ventrikül basıncı nedeniyle gelişen ikincil bir bulgudur. Aort değişen derecelerde dekstrapozisyon gösterebilir. Aortanın %50'den fazla dekstrapoze olması durumunda hastalık FT ile aynı fizyolojiyi gösteren "çift çıkışlı sağ ventrikül" olarak adlandırılır. FT'de %20 hastada sağ arkus aorta ve %5'inde koroner arter anomalisi görülebilir (22, 23).

Ventriküler septal defektten olan şantın yönü ve miktarı sağ ventrikül çıkış yolundaki darlığın derecesine bağlıdır. Darlığın derecesi az ise şantın yönü soldan sağa doğrudur ve klinik bulgular VSD'ye benzer, bu hastalar asiyanotik oldukları için "Pink Fallot Tetralojisi" olarak adlandırılır. Pulmoner darlığın önemli olduğu hastalarda VSD'nin şantı sağdan sola doğrudur, ileri derecede siyanoz vardır. Tetralojiye ek olarak ASD de varsa "Fallot Pentalojisi" olarak adlandırılır (23).

Hastalarda doğumdan sonra değişik derecelerde siyanoz ve hafif takipne vardır. FT'li bebeklerde kalp yetmezliği, kalbin hiçbir odağının volüm yükü altında olmaması nedeniyle görülmez. Telekardiyografide kardiyomegali yoktur, pulmoner damarlanma azalmıştır. Pulmoner konus çökük ve apeks yukarı doğru kalkmıştır, bu görünüme tahta pabuç (couer en sabot) benzetmesi yapılmıştır (22).



Şekil 6: Fallot tetralojisinde anatomik özellikler

Pulmoner Atrezi

Pulmoner kapağın atretik, rudimenter veya hipoplazik olduğu bir doğumsal kalp hastalığıdır. Birlikte VSD olabilir veya olmayabilir.

Ventriküler Septal Defekt Olmaksızın Pulmoner Atrezi

Prevelansı 1000 canlı doğumda 0.06-0.08'dir (24). Pulmoner kapak atrezisi, değişik derecede sağ ventrikül hipoplazisi, olguların yaklaşık yarısında sağ ventrikül intramiyokardiyal sinüzoidleri ile koroner arterleri arasında bağlantılar ile karakterizedir. Atrezi imperfore kapak-kommissural füzyon veya pulmoner infundibulumdan başlayan müsküler atrezi şeklinde olabilir. Pulmoner arterler genellikle devamlılığını korur. Pulmoner kan akımı PDA veya nadiren aortopulmoner kollateraller yoluyla sağlanır. Sağ kalbe dönen kan sağ ventrikülden pulmoner

arterlere pompalanamayınca sađ atriymdan PFO veya ASD yolu ile sađdan sola şant olur. Triküspit kapak nadiren normaldir; sıklıkla displazik, stenotik veya regürjitandır. Koroner arterler aortadan çıkar, ancak diđer koroner arter anomalileri de eşlik edebilir (25).

Dođum sonrası duktusun kapanmasıyla canlı dođan hastalarda saatler içinde ağır hipoksi ve siyanoz gözlenir, kalp yetmezliđi mevcuttur (25).

Ventriküler Septal Defekt ile Birlikte Pulmoner Atrezi

Prevelansı 1000 canlı dođumda 0.07'dir (24). Fallot tetralojisinin ileri bir formu olarak nitelendirilebilir. VSD'nin konumu, aortanın dekstropozisyonu, sađ ventrikül hipertrofisi bulguları FT ile aynı olmakla birlikte sađ ventrikül çıkış yolu tamamen kapalıdır. Sađ arkus aorta Fallot tetralojisinden daha sık görülür. Pulmoner kan akımı tamamen sistemik arteriyel dolaşımla PDA veya sistemik-pulmoner kollateral arterler ile sağlanır. En sık inen torasik aortadan çıkan majör aortopulmoner kollateral arterler görülür (MAPCA). Hipoksi ve siyanoz dođumu izleyen günlerde görülür (23).

Büyük Arterlerin Transpozisyonunda Fizyolojik Deđişiklikler

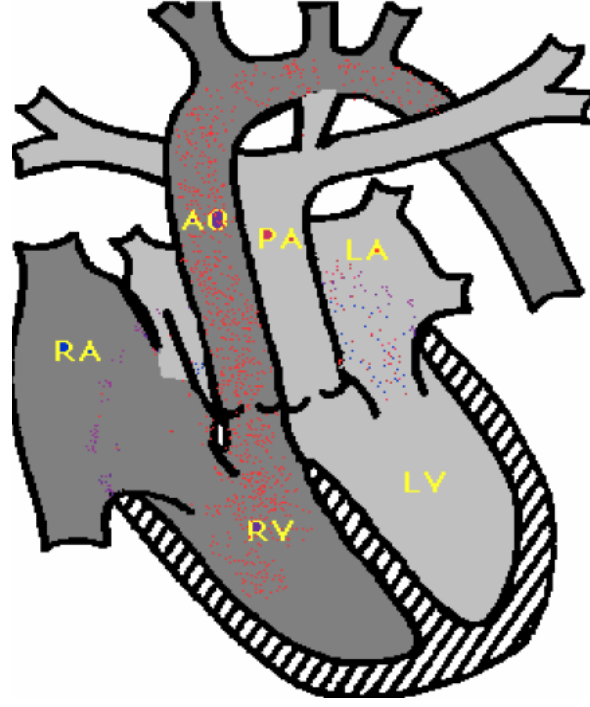
Büyük arterlerin transpozisyonunda, pulmoner venöz dönüş pulmoner arterler ile yeniden akciđerlere, sistemik venöz dönüş ise aorta ile sistemik dolaşıma verilir. Bu durum paralel dolaşımları gösterir, yani her ventrikülün debisi yeniden aynı ventriküle döner. Esas fizyolojik bozukluk, ciddi hipoksemidir. Hipokseminin şiddeti, pulmoner ve sistemik venöz dönüş arasındaki karışımın miktarına bađlıdır. Transpozisyonda interventriküler septum intakt ise her iki venöz dönüş arasındaki karışım atriyal düzeyde foramen ovale, büyük damar düzeyinde ise duktus arteriyozus ile olur. Bu karışım da yetersiz olduđundan, sonuçta ağır hipoksemi görülür (26).

Büyük Arterlerin Transpozisyonu

Büyük arterlerin transpozisyonunun (BAT) prevelansı 1000 canlı dođumda 0.3'dür. Dođumsal kalp hastalıklarının %5'ini oluşturur. Diyabetik anne bebeklerinde ve erkek çocuklarda sıklıđı artmıştır (27).

Normal kalp yapısında aorta, pulmoner arterin arkasında ve sađında yer alır. BAT'da aorta pulmoner arterin önünde ve sađındadır. BAT'lu yenidođanların yaşam süreleri foramen ovale ve DA açıklıđına bađlıdır (şekil 7). Olguların %50'sinde VSD görülür. Dolayısıyla hastaların klinik ve sađ kalım süreleri eşlik eden anomalilere

bağlıdır (22). Düzeltilmiş transpozisyonda atriyoventriküler ilişki bozulmuştur. Sağ atriyum anatomik sol ventriküle, sol atriyum anatomik sağ ventriküle bağlanmıştır. Büyük arterler de aynı zamanda transpozedir (27). Ek kardiyak defekt yoksa hemodinami normaldir. Ancak çoğu olgu VSD, Ebstein benzeri anomali, PD ve AV ileti bozuklukları ile birlikte bulunmaktadır (28).



Şekil 7: Patent foramen ovale ve küçük PDA dışında önemli bir şant bulunmayan büyük arterlerin transpozisyonu

Karışım Lezyonlarının Fizyolojisi (Sistemik ve pulmoner venöz dönüşün aynı boşlukta karıştığı lezyonlar) (10)

Hipoksi ile karakterize üçüncü fizyolojik grup, sistemik ve pulmoner venöz dönüşlerin aynı boşlukta toplandığı malformasyonları kapsar. Sistemik arteriyal oksijen saturasyonu sistemik ve pulmoner venöz dönüş oranlarına bağlıdır. Birçok hastada, genellikle lezyonun cinsine bağlı olmaksızın sistemik akım (kardiyak debi) 3L/dk/m²'dir. Buna göre sağ atriyuma gelen sistemik venöz dönüş de 3L/dk/m²'dir. Tam karışım varsa, oksijen saturasyonu büyük ölçüde akciğerlerden dönen kan miktarına bağlıdır. Örneğin; sistemik venöz saturasyon %60, pulmoner venöz saturasyon %95 ise ve pulmoner akım sistemik akımın iki katı ise, 6L/dk/m² %95 saturasyonlu kan, 3L/dk/m² %60 saturasyonlu kan ile karışacak ve sistemik arteriyal oksijen saturasyonu %83 olacaktır.

Sistemik ve pulmoner venöz dönüşün aynı boşlukta karıştığı bu gruptaki lezyonlar : a) tek ventrikül fizyolojisi: tek ventrikül, tek atriyum, turunkus arteriyosus, b) anormal pulmoner venöz dönüş (pulmoner darlık olmadan veya pulmoner darıklı), c) hipoplastik sağ kalp: özellikle triküspit atrezisi kompleksleri. Bu son grupta akım, foraman ovale yolu ile olur ve sağ ventrikül devre dışı kalır. Genellikle pulmoner kan akımında da obstrüksiyon vardır. Pulmoner darlığın olmadığı durumlarda ise oksijen saturasyonu daha yüksektir.

a) Tek Ventrikül Fizyolojisi

Ventrikül düzeyinde sistemik ve pulmoner venöz dönüşlerin tam karıştığı anatomik lezyonlarda tek ventrikülün debisi, sistemik ve pulmoner dolaşımlara değişik oranlarda dağılır. Her iki dolaşıma gönderilen akımlar oranı ise dolaşımların direncine bağlıdır. Sonuçta esas fizyolojik değişiklik, pulmoner akımın artması ya da azalmasına bağlı, değişik derecelerde hipoksemi meydana gelmesidir (10).

Tek Ventrikül

Ventrikül septumu gelişmemiş olup aort ve pulmoner arter tek ventrikülden çıkar. Bu ventrikül sağ veya sol ventrikül yapısında yada ikisinin arasında bir yapı olabilir. Pulmoner darlığın olmadığı olgularda siyanoz hafiftir, hatta gözlenmeyebilir. Erken dönemde kalp yetmezliği gelişir (22).

Tek Atriyum

Sistemik ve pulmoner venöz dönüşlerin karışımı atriyum düzeyinde ise, arteriyal oksijen düzeyindeki düşüklük daha hafiftir. Bu hastalarda pulmoner vasküler direnç

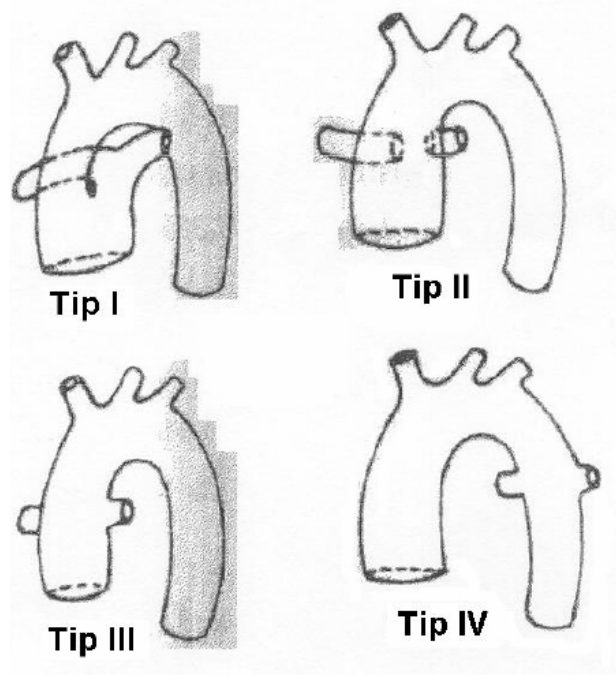
daha düşüktür. Fizyolojik değişiklikler ASD'de olduğu gibidir, ek olarak oksijen saturasyonunda hafif düşüklük vardır (10).

Turunkus Arteriyozus Fizyolojisi

Turunkus arteriyozus (TA) nadir görülen bir anomali olup, kalpten tek bir büyük turunkal damarın çıkması, koroner, sistemik ve pulmoner arterlerin bu turunkal damardan ayrılması ile karakterizedir. TA nadir görülen bir anomali olup tüm DKH'nın %1'den daha azını teşkil etmektedir. Tek atriyumun aksine TA, yenidoğan döneminde önemli belirti ve bulgulara neden olur. Pulmoner akımdaki belirgin artış ile erken dönemde akciğer ödemi ve pulmoner vasküler obstrüktif hastalık meydana gelir. Bu hastalarda sistemik venöz perfüzyon azalır. TA'da diyastolik basınç düşüklüğü nedeniyle koroner arter doluşu bozulur (10)

Ventriküler septumun üst kısmının kapanmasında rol oynayan spiral septumun gelişimi sırasında oluşan defekt nedeniyle, TA'da daima geniş tek bir semilunar kapak ve turunkal kapağa komşu yüksek, geniş bir VSD bulunur (22).

Turunkal kapağın yaprak sayısı 2-6 arasında değişir. Tip I turunkusda ana pulmoner arter turunkal kapağın yukarisından, turunkusun sol posterolateralinden çıkar ve daha sonra sağ ve sol pulmoner arter dallarına ayrılır. Tip II de ana pulmoner arter olmaksızın sağ ve sol pulmoner arter dalları tip I ile aynı yerden ancak ayrı ayrı çıkar. Tip III de ise çıkış yeri daha yukarıda ve lateralden ayrı ayrı olur. Tip IV de kalp ile pulmoner arterler arasında tanımlanabilen bir bağlantı yoktur; pulmoner kan akımı, transvers veya inen aortadan çıkan aortopulmoner kollateral arterlerden sağlanır; bu tip aynı zamanda pseudoturunkus olarak adlandırılır fakat aslında VSD ile birlikte olan pulmoner atrezinin bir formudur (28, 29). Şekil 8'de Collett ve Edwards sınıflamasına göre turunkus tipleri görülmektedir.



Şekil 8: Collett ve Edwards sınıflamasına göre turunkus arteriyozus tipleri

b) Pulmoner Venöz Dönüş Anomalileri

Pulmoner venöz dönüş anomalilerindeki fizyolojik değişiklikler, pulmoner venöz obstrüksiyon olup olmasına göre farklılık gösterir. Pulmoner venöz dönüşte obstrüksiyon varsa klinik tabloya hipoksemi ile birlikte akciğer ödemi hakimdir. Atriyal düzeyde sağdan sola şant hipoksemiye, pulmoner arteriyal ve venöz basınç yüksekliği sonucu akciğerde sıvı birikimi ise pulmoner ödeme neden olur. Akciğer interstisyel alanına ve alveollere sıvı geçişi nedeniyle hızlı ve yüzeysel solunum görülür. DA'un açık olması, tıkalı pulmoner venöz dönüş için bir çıkış yoludur ve duktus kapanana kadar pulmoner ödem belirgin olmayabilir (10).

Tek ventrikül ve TA gibi venöz dönüşlerin karıştığı lezyonlarda ağır pulmoner venöz obstrüksiyon yoksa, fetal kardiyovasküler fizyoloji pek etkilenmez. Tam karışım atriyum düzeyinde meydana gelir. Pulmoner direnç nispeten düşük, pulmoner kan akımında diğer gruba göre daha fazladır. Bu nedenlerle oksijen saturasyonundaki düşüklük çok belirgin değildir (10).

Total anormal pulmoner venöz dönüş (TAPVD) sistemik ve pulmoner venöz dönüşün kalp içinde tamamen karışımı sonucu siyanoza yol açan doğumsal bir anomalidir. Tüm DKH'nın %1'ni oluşturur. Pulmoner venöz dönüş anomalisi suprakardiyak, kardiyak ve infrakardiyak olabilir.

c) Hipoplastik Sağ Kalp Lezyonları

Bu lezyonlar triküspit atrezisi ile birlikte olan malformasyonlar ve intakt ventriküler septumlu pulmoner atrezidir. Bu hastalarda sağ ventrikül dolaşım dışı kalır ve atriyal düzeyde sağdan sola şant vardır. Triküspit atrezisinde pulmoner kan akımı VSD veya DA yoluyla sağlanır. Pulmoner atrezi ve intakt ventriküler septumda ise pulmoner kan akımı tamamen DA'a bağımlıdır (10).

Bu lezyonların fetal gelişim üzerine fazla etkileri yoktur. Doğum sonrasında ise yeterli pulmoner akım yoksa esas fizyolojik değişiklik hipoksemdir. Hipoplastik sağ kalpte oluşan adaptasyon mekanizmaları hipokseminin şiddetine, kalp yetersizliği olup olmamasına göre değişir. Esas bulgu ağır hipoksemi ise, pulmoner akımda obstrüksiyon ile birlikte karışım gösteren lezyonlarda olduğu gibi dokulara daha fazla oksijen sağlanabilmesi için, eritrosit miktarı ve 2,3-DPG düzeyi artar ve FT'de belirtilen diğer adaptasyon mekanizmaları çalışır. Klinik bulgu hipoksemi değil de kalp yetersizliği ise, adaptasyon mekanizmaları geniş soldan sağa şantlı lezyonlardaki gibidir (10).

Hipoplastik Sol Kalp Sendromu

Bu sendrom ventriküller arasında herhangi bir bağlantı olmadan, sol ventrikül hipoplazisi veya atrezisi, mitral kapak hipoplazisi veya atrezisi, aortik kapak atrezisi veya agenezisi ve çıkan aort hipoplazisini içerir. Aortik sinüsler ile birlikte sol ve sağ koroner arterler mevcut olup dallanmaları tamdır. Çıkan aorta dar olup, koroner arterlere kan getiren bir boru haline dönüşmüştür. DA'a doğru genişlemeye başlar. Çıkan ve inen aortaya kanı DA taşır. İnen aortada %80 olguda koarktasyon mevcuttur. Ventriküller arası septumda açıklık yoktur. Olguların %30'unda mitral kapak atrezik iken, %70 olguda mitral açıklık mevcut olup kapak hipoplaziktir (30).

Hipoplastik sol kalp sendromu, tüm DKH'nın %1'ini oluşturur ve yenidoğan döneminde ilk bir haftada görülen bebek ölümlerinin %25'inden sorumlu olan ağır bir kalp hastalığıdır. Bu sendromla doğan bebeklerin %90-95'i ilk bir ay içinde ölür (31).

4.3.3. SAĞ VE SOL KALBİN OBSTRÜKTİF LEZYONLARI

a) Sol Ventrikül Çıkış Yolu Darlıklarının Fizyolojisi

Sol ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonlarında görülen fizyolojik değişiklikler darlığın derecesine, yani sol ventrikül ile aorta arasındaki basınç farkına ve sistemik dolaşıma giden akımın miktarına bağlıdır. Obstrüksiyon akut ise adaptasyon mekanizmaları belirgin değildir ya da yoktur; olay kronikse hipertrofi gibi bazı adaptasyon mekanizmaları çalışır (10).

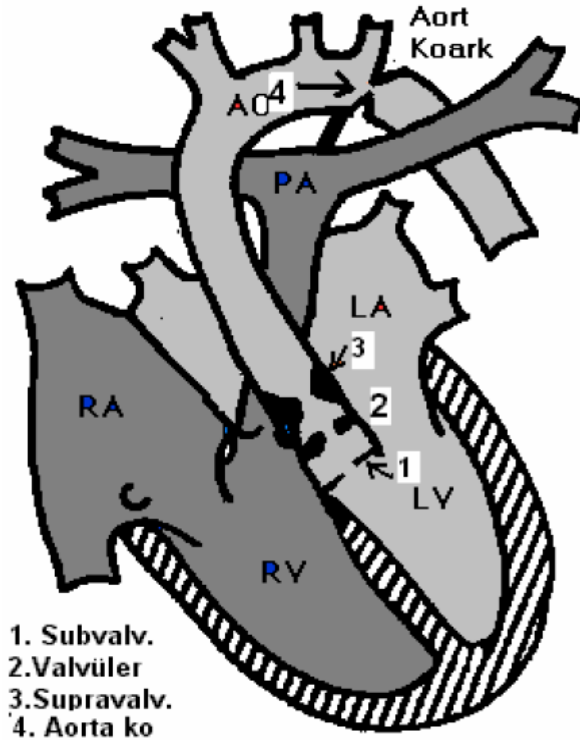
Aort kapağındaki darlıklarda fetusda ventrikül duvar stresini normal sınırlarda tutabilmek için sol ventrikül hipertrofisi olur. Bu durum kardiyak debi ve umbilikal-plasental dolaşımın normal sınırlarda tutulmasını sağlar. Darlık çok ağır ise intrauterin dönemde ventrikül hipertrofisine rağmen sol ventrikül performansı yetersizdir ve kavite küçük kalır. Böyle bebeklerde fetal ve neonatal mortalite çok yüksektir. Ağır aort darlıklı fetusta sağ ventrikül sistemik perfüzyonun sağlanmasında esas rolü oynar. Sol ventrikül basıncının artması ile belirgin ventriküler hipertrofi ve hiperplazi olur, koroner perfüzyon bozulur ve subendokardiyal iskemi meydana gelebilir (10). Aort darlığı ağır değilse, adaptasyon mekanizması olan hipertrofi ve hiperplazi, sistemik perfüzyonun normal olarak korunmasını sağlar, düşük kardiyak debi belirtileri ve pulmoner ödem gelişmez.

Aort Darlığı (AD)

Aort darlığı çocukluk çağında karşılaşılan kardiyak malformasyonların yaklaşık %5'inden sorumludur (2). Darlık valvüler, subvalvüler ve supralvalvüler olabilir. En yaygın formu (%71) olan valvüler darlıkların çoğunda kapak biküspittir (22). Aort darlığının zamanla ilerleyici olması önemli bir özelliğidir. Biküspid kapak başlangıçta darlığa ve hemodinamik değişikliğe yol açmazken yıllar sonra orta veya ağır şiddette darlık meydana gelebilir (10). AD erkeklerde daha sıktır (3:1). En nadir tipi olan supralvalvüler aort darlığı, sporadik ya da familyal olup, mental retardasyon, peri yüzü (dolgun yüz, geniş alın, yassıburun köprüsü, uzun üst dudak ve yuvarlak yanaklar) kapsayan Williams sendromu ve infantil dönemin idiyomatik hiperkalsemisi ile ilişkili olabilir (2).

Aort Koarktasyonu (AK)

Klasik olarak AK, sol subklaviyen arter distalinde bulunur. Yenidoğanda DA'un kapanmasıyla birlikte kalp yetmezliği yapan en sık asiyanotik doğumsal kalp hastalığıdır. Birlikte görülebilen lezyonlar; PDA, VSD, mitral darlık, aort darlığı ve biküspit aort kapağıdır. Turner Sendromlu hastaların %30'unda AK vardır (22).



Şekil 9: Aort darlığı tipleri ve aort koarktasyonu

b) Sağ Ventrikül Çıkış Yolu Darlıklarının Fizyolojisi

Pulmoner darlıkta görülen fizyolojik değişiklikler, pulmoner kan akımındaki obstrüksiyonun şiddetine bağlıdır. Darlık ne kadar ağır ise, sağ ventrikül sistolik basıncı ve sağ ventrikül çıkışındaki basınç farkı o kadar fazladır. Fetusta bu darlık, sağ ventrikülün ard yükünü artırarak hipertrofi ve hiperplaziye neden olur. Darlığın derecesine göre foramen ovale yolu ile sağdan sola şant olur. Ağır sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonlarında duktustan sol-sağ şant meydana gelebilir ve Fallot tetralojisinde olduğu gibi duktus vertikal yerleşim gösterir. Hafif darlıklarda fetal akımlar normaldir. Orta şiddette pulmoner darlıkta ise pulmoner akımın normal sağlanabilmesi için hipertrofi meydana gelir, fetal ve neonatal dolaşım ya çok az etkilenir, ya da normaldir 10).

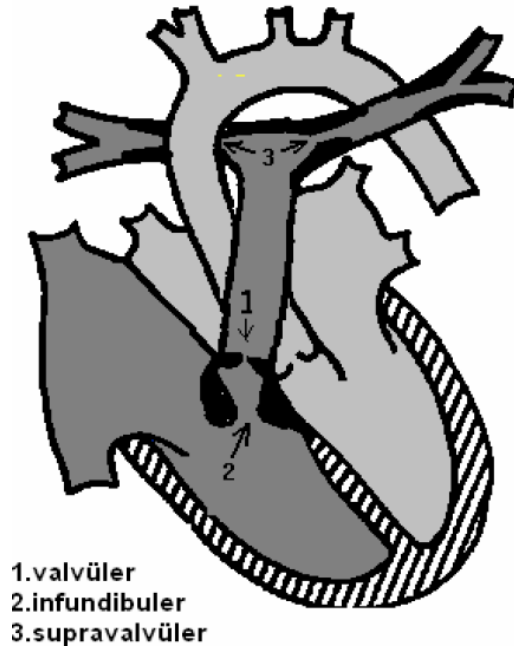
Yenidoğanlarda ağır sağ ventrikül çıkış yolu darlıklarında pulmoner akım duktusa bağımlı olabilir. Foramen ovale yolu ile sağdan sola şant, kalp yetersizliği ve hipoksemi meydana gelebilir (10).

İnterventriküler septumun intakt olduğu ağır sağ ventrikül çıkış yolu darlıklarında sağ ventrikül sistolik basıncı sol ventrikül basıncını aşar. Hipertrofi fazla ise sağ ventrikülün diyastol sonu basıncı ve sağ atriyum basıncı da artar. Sağ atriyum basıncı arttıkça, foramen ovale yolu ile sağdan sola şant artar. Aort darlığının aksine,

hafif ve orta şiddette pulmoner darlık ilerleyici değildir. Hafif ve orta şiddette darlıklarda egzersiz cevabı normaldir. Daha ağır darlıklarda ise stres altında pulmoner kan akımı azalacağından egzersiz performansı da azalır (10).

Pulmoner Darlık (PD)

Pulmoner darlık (PD) DKH'nın %8-12'sinde görülür (22). En sık görülen tipi valvüler pulmoner darlıktır. Valvüler darlıkta kapak kalın, fibrotik, semilunar kapakçıklar deforme ve kommissürler yapışmıştır. İzole infundibüler darlık, supravalyüler pulmoner darlık ve pulmoner arter dal darlığına daha az rastlanır. PD, Noonan ve Alagille sendromlarında sık görülen bir bulgudur (2). (Şekil 10)



Şekil 10: Pulmoner darlığın tipleri

Ventriküllerin Giriş Yolu Darlıkları

a) Sol Ventrikül Giriş Darlıklarının Fizyolojisi

Sol ventrikül giriş darlıkları ile birlikte olan doğumsal kalp malformasyonlarında temel fizyolojik değişiklik, öncelikle sol atriyum basıncının ve pulmoner venöz basıncın artması, pulmoner venöz konjesyon ve sonuçta sağ kalp performansının bozulması ile sağ kalp yetmezliğidir. Bu lezyonlar kor triatriatum, pulmoner venöz obstrüksiyon ve mitral darlığın değişik şekilleridir (10).

Doğumsal Mitral Darlık

Doğumsal mitral darlık izole halde oldukça nadirdir. Sıklıkla diğer doğumsal defektlerle (AK ve AD) birlikte dir. Mitral kapak, kalınlaşmış yaprakçıklar ve kısalıp deforme olmuş korda tendinealar huni şeklinde olabilir. Darlıkla ilişkili olan diğer mitral kapak anomalileri, tek bir papiller kasın neden olduğu paraşüt mitral kapağı ve çift delikli mitral kapağı kapsar (32).

b) Sağ Ventrikül Giriş Darlıklarının Fizyolojisi

Sağ atriyoventriküler (AV) kapak darlıkları genellikle pulmoner darlık veya atrezi gibi lezyonlarla birlikte görülür. Triküspit kapak darlığında atriyal septum yoluyla sağdan sola şant yoksa, sağ atriyum basıncı artar ve sistemik venöz konjesyon görülebilir. Sağ atriyum ile sağ ventrikül arasında diyastolik basınç farkı meydana gelir. Bu hastalarda foramen ovale yolu ile sağdan sola şant hipoksemiye neden olur (10).

Triküspit Atrezisi

Triküspit atrezisi %1-3 civarında görülme sıklığı ile en sık üçüncü siyanotik DKH'dır (22). Sağ atriyumdan sağ ventriküle geçiş söz konusu değildir; bütün sistemik venöz dönüş, kalbin sol tarafına foramen ovale veya ASD aracılığıyla gelir. Sol ventrikül kanı sağ tarafa genellikle VSD aracılığıyla akar. Pulmoner kan akımı ve dolayısıyla siyanozun derecesi, VSD ve PD varlığı ve şiddeti ile ilişkilidir. Siyanoz genellikle doğumda mevcuttur (24).

Ebstein anomalisi anormal bir triküspit kapağın sağ ventrikül içine aşağıya doğru yer değiştirmesinden meydana gelir. Kapağın ön kapak halkasına bir miktar bağlantıyı devam ettirir, fakat diğer yaprakçıklar sağ ventrikül duvarına yapışıktır. Semptomların şiddeti ve siyanozun derecesi, triküspit kapağın yer değiştirme ölçüsüne ve sağ ventrikül çıkış yolu darlığının şiddetine bağlıdır (24).

4.3.4. REGÜRJİTAN LEZYONLAR

Atriyoventriküler Kapak Yetersizlikleri

a) Sol Atriyoventriküler Kapak Yetersizliği

Sol atriyoventriküler kapak regürjitasyonu (mitral yetersizlik) izole olarak nadir görülen bir anomalidir. Bu anomali: büyük damar ilişkisi normalden izole bir anomali olarak, ventriküler inversiyonda sol atriyoventriküler kapağın Ebstein-like malformasyonu ile, AVSD ile birlikte ve sol koroner arterin pulmoner kökten anormal

orijini nedeniyle papiller kas infarktı sonucu görülebilir. Bu durumlarda meydana gelen değişiklikler, sol AV kapaktan geçen kanın miktarına bağlıdır. Sol atriyum ve sol ventrikülün volüm yükü artar, sol kalp doluş basınçları artar ve sol kalp boşlukları genişler. Sol atriyum basınç artışı ve distansiyonu, akciğer ödeme ve pulmoner direnç artışına neden olabilir. Sol ventriküldeki kanın sistolde bir kısmının sol atriyuma kaçması, özellikle sistemik vasküler direnç yüksek ise sistemik akımı azaltabilir (10).

Mitral Kapak Prolapsusu (MVP)

Mitral kapak prolapsusu (MVP) mitral yaprakçıklardan birinin veya her ikisinin, özellikle arka yaprakçığın sistol sonuna doğru sol atriyumun içine doğru şişmesine neden olan anormal bir mitral kapak mekanizmasından dolayı meydana gelir. Çoğunlukla doğumsaldır, ancak adolesan döneme veya erişkin çağa kadar fark edilmeyebilir. MVP kızlarda daha yaygındır ve değişken ekspresyonla otozomal dominant bir özellik olarak akatarılabilir. Marfan sendromlu, düz sırt sendromlu, pektus ekskavatumlu ve skolyozlu hastalarda daha yaygındır (2).

b) Sağ Atriyoventriküler Kapak Yetersizliği

Ventrikül veya büyük arter düzeyindeki geniş şantlı lezyonlarda soldan sağa şant miktarı, doğumdan sonra pulmoner direncin azalması ile belirgin hale gelirken; sağ AV kapak yetersizliğinde volüm yüklenmesi daha erken, fetal ya da erken yenidoğan dönemde henüz pulmoner direnç düşmeden bile belirgin olabilir. Fetus veya yenidoğanda, sağ atriyoventriküler kapak yetersizliği, pulmoner basıncın yüksek olduğu dönemde daha fazladır. Sağ atriyum basıncı ve foramen ovale yolu ile sağdan sola şant artar, periferal ödem ve asit ile birlikte hidrops fetalis görülebilir (33).

Semilunar Kapak Yetersizlikleri

a) Aort Kapak Yetersizliği

Aort kapak yetersizliği, izole bir anomali olarak nadir olup sıklıkla AD veya VSD ile birlikte görülür. Fonksiyonel değişiklikler, regürjitasyonun miktarına bağlıdır. Hafif aort yetersizliğinde diyastol sonu volüm pek fazla etkilenmez. Orta ve ağır yetersizliklerde ise sol ventrikül genişlemesi ve hipertrofisi, ventrikül doluş basıncında artma olur. Belirgin aort kaçağı varsa genellikle sol ventrikül duvar gerilimi artar. Sol ventriküle olan regürjitan volüm fazla ise aortada diyastolik basınç düşer. Çok ağır aort yetersizliğinde sol taraf doluş basınçlarının yükselmesi, büyük soldan sağa şantlı lezyonlarda olduğu gibi pulmoner konjesyon ve ödeme yol açabilir (10).

b) Pulmoner Kapak Yetersizliđi

İzole pulmoner kapak yetersizliđi nadir görülür. En sık olarak diđer kardiyovasküler hastalıklara eşlik eder veya şiddetli pulmoner hipertansiyona bađlı olabilir. Kapađın yetersizliđi, sađ ventrikül dıř akım yolu obstrüksiyonu için uygulanan cerrahi girişimlerden sonra meydana gelir (2). Triküspit yetersizliđi gibi pulmoner yetersizlik de intrauterin dönemde pulmoner direnç yüksek iken sađ ventrikül volüm yüklenmesi, sađ atriyal distansiyon, sistemik konjesyon ve kalp yetersizliđine yol açabilir. Şiddetli pulmoner yetersizlikte en önemli adaptasyon mekanizması sađ ventrikül hipertrofisi, duvar stresi ve diyastolik rezerv artmasıdır (10).

4.4. Kalbin Anormal Pozisyonları

Dekstrokardi : Kalbin sađ hemitoraks içinde yerleşmiş olması durumudur. Akciđerler diafragma ve göđüs kafesinin anatomik veya fonksiyonel anormallikleri kalbin sađa dođru yer deđiřtirmesine neden olursa dekstropozisyon olarak adlandırılır. Dekstrokardiden farklı olarak, kardiyak apeks solda yerleşmiştir.

Mezokardi : Kalbin toraksın tam ortasında olması ve apeksin orta hatta yerleşmiş olması durumudur.

Levokardi: Kalbin normal pozisyonda, sol hemitoraksta yerleşmesi ve apeksin solda olması durumudur. Kalbin bu pozisyon anomalileri situs solitus (iç organların ve atriyumların normal pozisyonda olması), situs inversus (atriyumlar veya iç organların ters pozisyonda yerleşmiş olması), situs ambiguus (atriyum ve iç organların pozisyonlarının belirsiz olması) ile birlikte görülebilir (34).

5. GEREÇ VE YÖNTEMLER

Bölümümüz Konya ve civar illerdeki sağlık kuruluşları içinde tek Çocuk Kardiyoloji ünitesi olan merkezdir. Çocuk kardiyoloji polikliniğine müracaat eden veya konsülte edilen her hasta aynı gün içerisinde bakılmakta ve aciliyetine göre EKO randevusu verilmektedir. Çalışmamızda; bir yıl süresince (1 Ocak 2008-1 Ocak 2009) Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine ilk kez müracaat eden 4307 hasta prospektif olarak incelendi.

Tüm hastaların yaş, cinsiyet, geliş şikayeti, anne-baba akrabalık durumu, DKH olan kardeş yada akraba durumu, eşlik eden ekstrakardiyak anomali varlığı, tüm hastaların tanıları ile ilgili bilgiler kaydedildi ve incelendi.

Belirtilen tarihler arasında çocuk kardiyoloji polikliniğine müracaat eden 4307 hastanın her biri poliklinikte muayene edilip elektrokardiyografi (EKG) ve telekardiyografileri de incelendikten sonra, acil olanlara hemen bakılıp diğerlerine EKO randevusu verildi. Randevusuna gelen 3295 hastaya Hawlet Packard Sonos 5500 ekokardiyografi cihazı ile S 2-4 ve 12 sektör problemleri kullanılarak ekokardiyografik inceleme yapıldı.

Hastalar yaş gruplarına göre 5'e ayrıldı. Grup I yenidoğan dönemi (1-30gün), grup II süt çocuğu dönemi (1 ay-2 yaş), grup III okul öncesi dönem (2-6 yaş), grup IV okul çocuğu dönemi (6-12 yaş), grup V adolesan dönemi (>12 yaş).

Ektrakardiyak anomali yada malformasyon, tanımlama zamanına bakılmaksızın doğuştan mevcut olup vücudun organ sistemlerinde, organların bir bölümünün veya vücudun daha büyük bölgesinde, hücrelerde yada hücreleri oluşturan yapılarda intrensek anormal bir gelişimsel süreç sonucunda oluşan morfolojik defekt olarak tanımlandı (35).

Akrabalık; kan bağı olsun olmasın bir aile birliğindeki ilişkiyi gösteren terimdir. Akrabalık dereceleri aşağıdaki gibi tanımlandı. Bazılarında aile ağacı çıkarılarak tanımlama yapıldı.

Birinci derece: Anne, baba, kardeşler ile çocuklar birinci dereceden akrabadırlar.

İkinci derece: Büyük anne, büyük baba, torunlar, teyze, hala, amca, dayı ve yeğenlerdir.

Üçüncü derece: Birinci kuzenler, torun çocukları, büyük büyük anne ve baba, büyük hala, büyük teyze, büyük amca, büyük dayı ve kardeş torunlarıdır.

Dördüncü derece: Anne yada babanın kardeşlerinin torunlarıdır.

Beşinci derece: İkinci kuzenlerdir. Yani dedeler, babaanne ile anneanne, babaanne ile dede, anneanne ile dede; hala-dayı çocukları yada teyze çocukları yada amca çocukları olabilir (36).

Doğumsal kalp hastalığı tanımı, kalbin ve intratorasik büyük damarların doğuştan var olan yapısal anomalileri için kullanıldı. Fonksiyonel olarak önemli olmayan bozukluklar çalışmaya dahil edilmedi. Avrupa Çocuk Kardiyoloji Derneğinin tanı kodları esas alınarak 689 hastada saptanan doğumsal kalp hastalıkları 19 başlık altında sınıflandırıldı (37).

- 1- Atriyal septal defekt
- 2- Ventriküler septal defekt
- 3- Atrioventriküler septal defekt (AVSD)
- 4- Hipoplastik sol kalp sendromu (HSolKS)
- 5- Fallot tetralojisi (FT)
- 6- Patent duktus arteriozus (PDA)
- 7- Turunkus arteriozus (TA)
- 8- Pulmoner darlık (PD)
- 9- Pulmoner atrezi (PA)
- 10-Pulmoner kapak yokluğu sendromu
- 11-Aort darlığı (AD)
- 12-Aort koarktasyonu (AK)
- 13-Büyük arter transpozisyonu (BAT)
- 14-Büyük arterlerin düzeltilmiş transpozisyonu
- 15-Pulmoner venöz dönüş anomalisi
- 16-Paraşüt mitral kapak
- 17-Tek ventrikül (TV)
- 18-Çift çıkımlı sağ ventrikül (ÇÇSV)
- 19-Malpozisyonlar

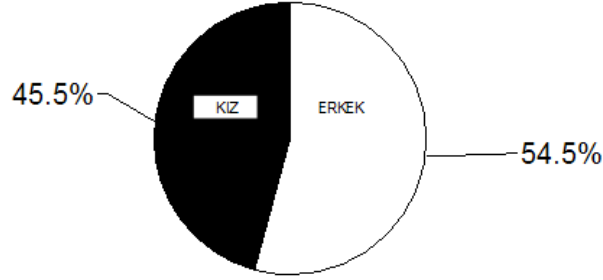
Otuzaltı haftadan küçük doğan ve/veya yaşı 3 aydan küçük olan bebeklerde saptanan PDA'lar dikkate alınmadı. Ekokardiyografik inceleme sırasında subkostal bakıda foramen ovale flap'i izlenmeyen, interatriyal septumun devamlılığının kesintiye uğradığı (T bulgusu) ve soldan sağa şantı olan hastalar ASD olarak değerlendirildi.

İzole patent foramen ovale (PFO) tanısı alan hastalar normal olarak deęerlendirildi. Mitral yetersizlięi olan MVP olguları da DKH olarak deęerlendirildi.

İstatistiksel incelemeler bilgisayar yardımı ile SPSS (Statistical Package for Social Sciences) 13 programı kullanılarak yapıldı. Bulgular ortalama \pm standart sapma (SD) ve % deęerleri ile verildi. Gruplar student-T testi, ortalamalar ki-kare testi ile karşılaştırıldı. İstatistiksel anlamlılık $p < 0,05$ kabul edildi.

6. BULGULAR

Ocak 2008-Ocak 2009 tarihleri arasında Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine ilk kez müracaat eden 4307 hasta çalışmaya alındı. Bunların içinden 1012 hasta EKO randevusuna gelmedi. Polikliniğe müracaat eden hastaların 2346'sı (%54.5) erkek, 1961'ı (%45.5) kızdı. (Grafik 1)



Grafik 1: Hastaların cinsiyete göre dağılımı

Yaşlarına baktığımızda en küçük hasta 1/365 yaşındayken en büyük hasta 18 yaşındaydı. Yaş ortalaması 75.1 ± 61.9 ay , ortanca değeri 72 ay idi. Ortalama ağırlık 22.8 ± 17.2 kg. (minimum 600gr, maksimum 105 kg)

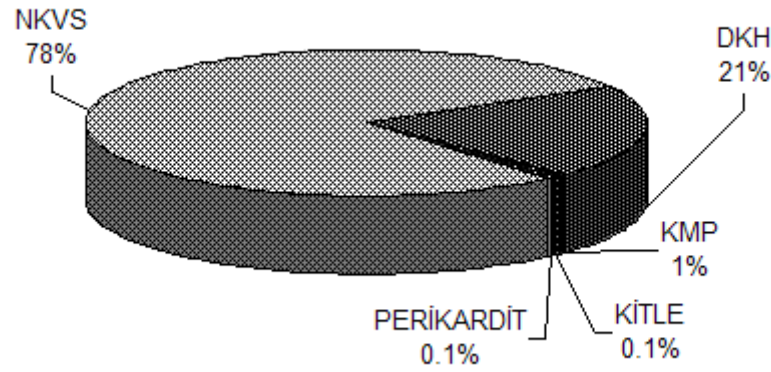
Başvuru sebeplerine bakıldığında sırasıyla üfürüm duyulması (%37.7), konsültasyon istenmesi (%22.3), göğüs ağrısı (%17.9), eklem ağrısı (%3.8), çarpıntı (%3.4) ilk 5 sebepti. Çarpıntı, bayılma, baş dönmesi ve anormal hareket şikayetleri kızlarda daha çok görülürken; üfürüm duyulması, göğüs ağrısı, eklem ağrısı, nefes darlığı, eklem şişliği şikayetleri erkeklerde daha fazla idi. Bunların yanında diğer şikayetler, dudaklarda morarma, halsizlik, baş ağrısı ve terleme gibi şikayetlerdi (Tablo 2).

Tablo 2: Başvuru sebeplerine göre hasta dağılımı

Başvuru sebebi	Sayı	%	Erkek	Kız	E/K
Üfürüm duyulması	1625	37.7	929	696	1.3:1
Konsültasyon	961	22.3	528	433	1.2:1
Göğüs ağrısı	771	17.9	406	365	1.1:1
Eklem ağrısı	162	3.8	85	77	1.1:1
Çarpıntı	148	3.4	68	80	1:1.1
Genel kontrol	144	3.3	84	60	1.4:1
Bayılma	138	3.2	61	77	1:1.2
Dudaklarda morarma	129	3.0	66	63	1:1
Nefes darlığı	84	1.9	46	38	1.2:1
Baş dönmesi	47	1.1	18	29	1:1.6
Çabuk yorulma	32	0.7	24	8	3:1
Kardiyomegali şüphesi	29	0.7	18	11	1.6:1
Halsizlik	13	0.3	3	10	1:3.3
Anormal hareketler	11	0.3	1	10	1:10
Eklem şişliği	9	0.2	7	2	3.5:1
Baş ağrısı	2	0.0	2	0	2:0
Terleme	2	0.0	0	2	0:2
TOPLAM:	4307	100	2346	1961	1.1:1

Hastaların %22.3'ü konsültasyonla gönderilmişti. Konsültasyon istenmesi olarak değerlendirilen gruba diğer çocuk servis ve polikliniklerinden ve diğer bölümlerden istenen konsültasyonlar alındı. Üfürüm duyulması, göğüs ağrısı ve Akut Romatizmal Ateş (artrit,kardit ve kore) düşünülerek istenilen konsültasyonlar bu gruba alınmadı. Bu grupta; hematolojik ve onkolojik hastalarda kardiyak tutulum ve uygulanacak kemoterapi nedeniyle gelişebilecek kardiyotoksisite açısından kardiyak değerlendirme, her türlü kardiyotoksisite riski taşıyan ilacı başlamadan önce (örneğin, dikkat eksikliği hiperaktivite sendromunda metilfenidat başlamadan önce), yoğun bakım hastalarında ve kronik hastalıklarda (Talasemi, kronik böbrek yetmezliği gibi) kalp fonksiyonlarının değerlendirmesi, kas hastalıklarında, sebebi bulunamayan ateşler de olası miyokardit, perikardit ve infektif endokardit varlığının araştırılması, hipertansiyonu ve obezitesi olan hastalarda kardiyak değerlendirme, sendromik

hastalarda ya da ekstkardiyak anomali varlığında eşlik eden DKH'nın araştırılması, tekrarlayan bronşit ya da akciğer enfeksiyonlarında, diyabetik anne bebekleri ve prematürelere için, opere olacak hastalarda operasyon öncesi değerlendirme amacıyla istenen konsültasyonlar dahil edildi. Konsültasyon istenen hastaların da %17.6'sı EKO randevusuna gelmemişti. En fazla konsültasyon süt çocukluğu (grup II) dönemindeki hastalar için istenmişti (%31.1). Konsültasyon istenen hastaların aldıkları tanılara bakıldığında %78'inde herhangi bir kardiyovasküler hastalık tespit edilmezken bu hasta grubunda en sık görülen DKH küçük sekundum ASD idi. Hastaların aldıkları tanılar grafik 2 de verilmiştir.



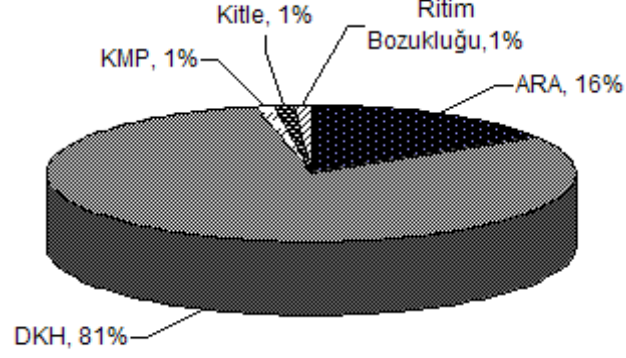
Grafik 2: Konsültasyon istenen hastaların aldıkları tanılar

Genel kontrol grubunda 144 hasta (%3.4) vardı. Burada herhangi bir şikayeti olmadığı halde, ailelerin çocuklarını kardiyak değerlendirme amacıyla polikliniğimize getirmeleri kastedildi.

Hastaların 129'u (%3) ağlarken ya da durduk yerde, dudaklarda ya da yüzde morarma şikayetiyle, kalbinde bir sorun olabileceği endişesiyle getirildi. Yirmidokuz hasta (%0.7) herhangi bir sebeple çekilen akciğer filminde kalbinin büyük olabileceği düşünülüp, kardiyak değerlendirme önerilen hastalardı. Bu hastalar çoğunlukla süt çocukluğu döneminde ki hastalar (çoğunluğu yatırılarak çekilen akciğer filmleri idi) ve 2-6 yaşları arasında ki hastalardı.

Göğüs ağrısıyla gelen 771 hastadan %54.9 unda herhangi bir kardiyovasküler patoloji tespit edilmezken, %33.5'i EKO randevusuna gelmemişti. Kardiyak kökenli göğüs ağrısı oranı %11.6 tespit edildi. Bunların içinde en sık tespit edilen tanı 70 hasta ile DKH idi. Göğüs ağrısı nedeni olabilen en sık görülen DKH tipi 41 hastayla (%58.6) ASD bulundu. Diğer DKH tipleri 7 hastada MVP, 5 hastada VSD, 8 hastada

ASD+VSD+BDKHB, 4 hastada PDA, 2 hastada PD, 2 hastada AK, 1 hastada AS+subaortik membran tespit edildi. DKH dışı göğüs ağrısı nedenleri olarak, 14 hastada ARA (kalp tutulumu), daha sonra 1 hastada KMP, 1 hastada ritim bozukluğu ve 1 hastada kardiyak kitle tespit edildi (Grafik 3).



Grafik 3: Kardiyak kökenli göğüs ağrısı nedenleri.

Yaş gruplarına baktığımızda en fazla hasta 6-12 yaş grubundaydı (grup IV). Geliş sebeplerine baktığımızda yenidoğan, süt çocukluğu ve okul öncesi dönemde en sık şikayet üfürüm duyulması (sırasıyla %55.2, %50.6, %59.8) iken; okul çağı ve adolesan dönemde en sık şikayet göğüs ağrısı (sırasıyla %32.3, %33.2) idi. Tablo 3 de yaş gruplarına göre hasta dağılımı verildi.

Tablo 3: Yaş gruplarına göre hasta dağılımı

Hasta özellikleri	Grup I	Grup II	Grup III	Grup IV	Grup V	Toplam
Hasta sayısı(%)	497 (11.5)	880 (20.3)	680 (15.7)	1411 (32.7)	839(19.5)	4307
Erkek/Kız (E/K)	255/242 (1:1)	476/404 (1.1:1)	400/280 (1.4:1)	750/661 (1.1:1)	465/374 (1.2:1)	2346/1961 (1.1:1)
Üfürüm duyulması (%)	276 (55.2)	446 (50.6)	407 (59.8)	394 (27.8)	102 (12)	1625
Konsültasyon(%)	171 (34.3)	302 (34.2)	123 (18)	190 (13.4)	175 (20.8)	961
Göğüs ağrısı(%)	-	-	40 (5.8)	454 (32.3)	277 (33.2)	771
Eklem ağrısı(%)	-	-	17 (2.6)	76 (5.4)	69 (8.2)	162
Çarpıntı(%)	1(0.2)	5(0.5)	16 (2.2)	75 (5.3)	51 (6)	148
Genel kontrol(%)	11(2.2)	42(4.7)	22(3.2)	40(2.8)	29 (3.4)	144
Bayılma(%)	-	1 (0.1)	17 (2.5)	60 (4.2)	60 (7.1)	138
Dudaklarda morarma(%)	28 (5.6)	57 (6.4)	19(2.8)	20 (1.4)	5 (0.5)	129
Nefes darlığı(%)	9 (1.8)	8 (0.9)	6 (0.8)	45 (3.1)	16 (1.9)	84
Baş dönmesi(%)	-	-	2 (0.3)	16 (1.1)	29 (3.4)	47
Çabuk yorulma(%)	-	1 (0.1)	1 (0.1)	22 (1.5)	8 (0.8)	32
Kardiyomegali şüphesi(%)	1 (0.2)	18 (2.0)	6 (0.8)	2 (0.1)	2 (0.2)	29
Halsizlik(%)	-	-	1 (0.1)	9 (0.6)	3 (0.3)	13
Anormal hareketler(%)	-	-	1 (0.1)	4 (0.2)	6(0.7)	11
Eklem şişliği(%)	-	-	1 (0.1)	3 (0.2)	5 (0.5)	9
Terleme (%)	-	-	1 (0.1)	1 (0.1)	-	2
Baş ağrısı(%)	-	-	-	-	2 (0.2)	2

EKO randevusuna gelen hastalar aldıkları tanılara göre değerlendirildiklerinde sırasıyla 2446 hastada (%74.2) normal kardiyovasküler sistem değerlendirilmesi, 689'unda (%20.9) DKH ve 96'sında (%2.9) Akut Romatizmal Ateş (artrit, kardit ve kore) yer alıyordu. Diğer tanılar vazovagal senkop, perikardit, kardiyomiyopati (KMP), ritim bozukluğu ve kardiyak kitle idi. Tablo 4 de tanıların dağılımı verildi.

DKH, ritim bozukluğu ve perikardit erkeklerde daha fazla iken; vazovagal senkop, kalpte kitle ve KMP kızlarda daha fazla idi. Akut romatizmal ateş (ARA) tanı grubu içinde 52 hasta kardit (aktif yada geçirilmiş), 9 hasta kardit (aktif yada geçirilmiş) ve sydenham koresi birlikteliği, 24 hasta artrit ve 10 hasta sadece sydenham koresi tanısı aldı.

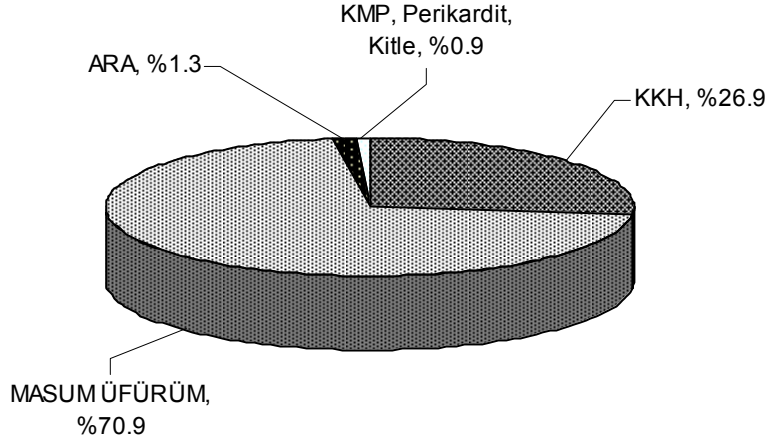
KMP'lere baktığımızda 6'sı Dilate KMP, 6'sı Hipertrofik KMP ve 2'si Restriktif KMP idi ve bunların birinde sekundum ASD ve noncompaction da vardı. Ritim bozuklukları içinde 4'ü Wolf-Parkinson-White Sendromu, 3'ü supraventriküler taşikardi, 1'i sinüs taşikardisi ve diğerleri AV tam blok ve 1. derece AV bloktu. Perikardit 9 hasta da tespit edildi. Kitle tespit edilen 4 hastadan 2'sinin Tüberoskleroz tanısı vardı.

Tablo 4: Hastaların aldıkları tanılar

Tanılar	Sayı	%	Erkek	Kız	E/K
NKVS	2446	74.2	1373	1073	1.2:1
DKH	689	20.9	348	341	1:1
ARA	96	2.9	48	48	1:1.3
Vazovagal senkop	27	0.8	10	17	1:1.7
Kardiyomiyopati	14	0.4	6	8	1:1
Ritim bozukluğu	10	0.3	6	4	1.5:1
Perikardit	9	0.3	5	4	1.2:1
Kardiyak kitle	4	0.1	1	3	1:3
Toplam	3295	100	1797	1498	1.1:1

Üfürüm duyulması sebebiyle başvuran hastaların aldıkları tanılara bakıldığında %70.9 masum üfürüm, %26.6 DKH, %1.3 ARA tespit edildi. KMP, perikardit ve kitle tanıları da toplamda %0.9'luk bir oran teşkil ediyordu (Grafik 4). Masum üfürümü olan olgular cinsiyetlerine göre değerlendirildiğinde %58.4'ü

erkek, %41.5'i kızdı. Masum üfürümler normal kardiyovasküler sistem değerlendirmesi içine alındı.



Grafik 4: Üfürüm duyulması şikayetiyle gelen hastaların aldığı tanılar

Hastaların tanıları yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde normal kardiyovasküler sistem değerlendirmesi, vazovagal senkop ve perikardit en sık 6-12 yaş da görülürken, DKH en sık yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde tespit edildi (Tablo 5).

Tablo 5: Tanılara göre yaş grubu dağılımı

Tanılar	Grup I	Grup II	Grup III	Grup IV	Grup V	Toplam
NKVS(%)	260(10.6)	487(19.9)	404(16.5)	826(33.7)	469(19.1)	2446
DKH(%)	184(26.7)	221(32.1)	79(11.5)	134(19.4)	71(13.0)	689
ARA(%)	-	-	6(6.3)	44(45.8)	46(47.9)	96
Vazovagal senkop(%)	-	-	6(22.2)	12(44.4)	9(33.3)	27
Kardiyomiyopati(%)	1(7.1)	5(35.7)	-	3(21.4)	5(35.7)	14
Ritim bozukluğu(%)	-	-	4(44.4)	3(33.3)	2(22.2)	9
Perikardit(%)	1(11.1)	-	1(11.1)	4(44.4)	3(33.3)	9
Kardiyak kitle(%)	1(25)	2(50)	-	1(25)	-	4

EKO randevusuna gelen hastalar dikkate alındığında DKH oranı %20.9 (689/3295 hasta) iken, DKH olmayan %79.1 (2606 hasta) idi. Erkek- kız oranı 1:1 idi. DKH sıklıkla yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde tespit edildi (%26.7 ve %32.1). Yaş ortalaması 44.8±58.2 aydı (0-17 yaş). Doğumsal kalp hastalıkları içinde izole ASD 282 (%40.8) olgu ile en çok gözlenen DKH tipi idi. İzole VSD 105 (%15.2) olgu ile ikinci sırada yer aldı. Üçüncü sıklıkta ASD+VSD birlikteliği 78 (%11.3) tespit edildi. Daha sonra ASD+BDKHB birlikteliği 50 olgu (%7.3) ve ardından sırasıyla PD 28 (%4.1), PDA 24 (%3.5), FT 24 (%3.5), AD 19 (%2.8), AK 11 (%1.6), AVSD 11 (%1.5), MVP 8 hastada (%1.2) izlendi (Tablo 6).

Tablo 6: DKH'larının cinsiyete göre dağılımı

DKH Tipi	Sayı	%	E	K	E/K
İzole ASD	282	40.8	148	134	1.1:1
İzole VSD	105	15.2	51	54	1:1
ASD + VSD	78	11.3	32	46	1:1.4
ASD + BDKHB*	50	7.3	22	28	1:1.2
Pulmoner darlık	28	4.1	12	16	1:1.3
PDA	24	3.5	9	15	1.1:6
Fallot tetralojisi	24	3.5	16	8	2:1
Aort darlığı	19	2.8	12	7	1.7:1
AK	11	1.6	10	1	10:1
AVSD	11	1.5	8	3	2.6:1
VSD+BDKHB	8	1.2	4	4	1:1
ASD+VSD+BDKHB	8	1.2	5	3	1.6:1
MVP	8	1.2	3	5	1:1.6
BAT	6	0.9	3	3	1:1
Turunkus arteriyozus	5	0.7	2	3	1:1.5
ÇÇSV	4	0.6	3	1	3:1
TAPVDA	4	0.6	2	2	1:1
Malpozisyon	4	0.6	2	2	1:1
BDKHB	3	0.4	1	2	1:2
Tek ventrikül	2	0.3	1	1	1:1
HsolKS	1	0.1	-	1	-
Pulmoner atrezi	1	0.1	-	1	-
Düzeltilmiş BAT	1	0.1	1	-	-
Pul. kapak yokluğu	1	0.1	1	-	-
Paraşüt mitral kapak	1	0.1	1	-	-
TOPLAM:	689	100	349	340	1:1

*BDKHB: Basit doğumsal kalp hastalıkları birlikteliği (PD±AS±AK±MVP±PDA)

Yaş gruplarına göre DKH'nın dağılımı değerlendirildiğinde yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde yoğunlaştığı görüldü. Farklı olarak AS ve AK sıklıkla 6 yaşından sonra tanı aldı (grup IV,V). AS'larının 13'ünde ve AK'nın 4'ünde biküspit aorta mevcuttu (Tablo 7).

Tablo 7: DKH'larının yaş grubuna göre dağılımı

DKH TİPİ	GRUP I (sayı,%)	GRUP II (sayı,%)	GRUP III (sayı,%)	GRUP IV (sayı,%)	GRUP V (sayı,%)	TOPLAM (sayı)
İzole ASD	66 (23.4)	94 (33.3)	35 (12.4)	54 (19.1)	33 (11.7)	282
İzole VSD	39 (27.6)	31 (29.5)	14 (13.3)	14 (13.3)	7 (6.6)	105
ASD+VSD	29 (37.1)	23 (29.8)	2 (2.5)	18 (23.0)	6 (7.6)	78
ASD+BDKHB	9 (18)	27 (54)	1 (2)	6 (12)	7 (14)	50
Pulmoner darlık	7 (25.0)	9 (32.1)	3 (10.7)	8 (28.5)	1 (3.5)	28
PDA	2 (8.3)	7 (29.1)	7 (29.1)	5 (20.8)	3 (12.5)	24
Fallot tetralojisi	12 (50.0)	7 (29.1)	5 (20.8)	-	-	24
Aort darlığı	-	4 (21.0)	4 (21.0)	9 (47.3)	2 (10.5)	19
Aort koarktasyonu	-	3 (27.2)	-	3 (27.2)	5 (45.4)	11
AVSD	4 (36.3)	4 (36.3)	3 (27.2)	-	-	11
MVP	-	1	1	3	3	8
ASD+VSD+BDKHB	2	3	3	-	-	8
VSD+BDKHB	4	3	-	1	-	8
BAT	4	2	-	-	-	6
Turunkus arteriyozus	4	1	-	-	-	5
Malpozisyon	1	1	-	2	-	4
ÇÇSV	1	2	1	-	-	4
TAPVDA	1	1	2	-	-	4
BDKHB	-	1	-	2	-	3
Tek ventrikül	2	-	-	-	-	2
Paraşüt mitral kapak	-	1	-	-	-	1
HsolKS.	1	-	-	-	-	1
Pulmoner atrezi	1	-	-	-	-	1
Pulmoner kapak yokluğu sendromu	1	-	-	-	-	1
Düzeltilmiş BAT	-	-	1	-	-	1
TOPLAM:	190 (27.5)	225 (32.6)	82 (11.9)	125 (18.1)	67 (9.7)	689

DKH'ları içinde en sık görüleni ASD idi. Saptanan ASD'ler izole olabildiği gibi, ASD+VSD, ASD+VSD+BDKHB ve ASD+BDKHB şeklinde diğer DKH 'ları ile birlikte görüldü. Hastaların dağılımına baktığımızda 403 hastada (%96.4) sekundum ASD, 9 (%2) hastada sinüs venozus tipi ASD ve 6 (%1.6) hastada primum ASD tespit edildi Tablo 8 de ASD dağılımı verildi.

Tablo 8: ASD dağılımı

ASD tipi	Hasta sayısı	%
Sekundum ASD	403	96.4
Sinüs venozus tipi ASD	9	2.0
Primum ASD	6	1.6
Toplam	418	100

VSD'lerin tüm VSD grupları (izole VSD, ASD+VSD ve VSD+BDKHB dahil) içinde yerleşim yerlerine göre dağılımına baktığımızda en sık olarak 107 (%52.9) olguda perimembranöz VSD bulundu. Müsküler VSD 95 (%47.1) olguda tespit edildi Tablo 9 da VSD dağılımı verildi.

Tablo 9: VSD dağılımı

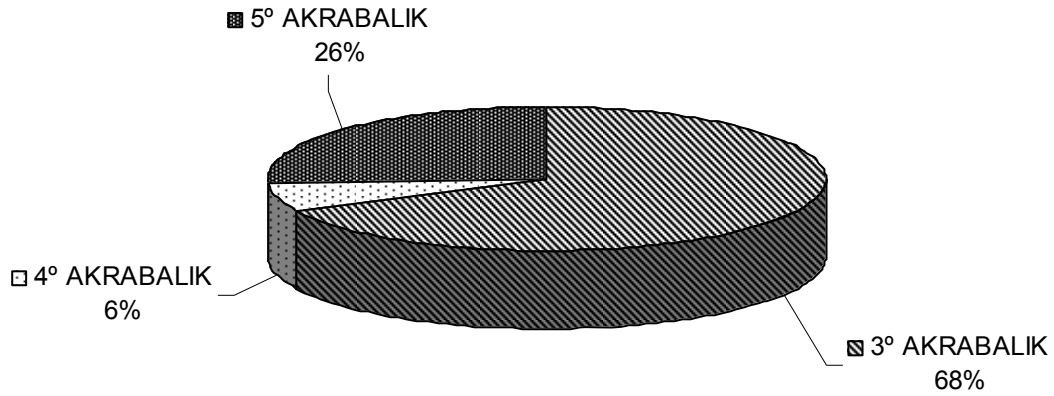
VSD tipi	Hasta sayısı	%
Muskuler VSD	95	47.1
Perimembranöz-Outlet VSD	75	37.1
Perimembranöz-İnlet VSD	32	15.8
Toplam	202	100.0

Siyanotik doğumsal kalp hastalıklarından en sık Fallot tetralojisi, 24 (%3.5) hastada tespit edildi. Çoğunluğu erkek hastalardı (%66.6). Sadece bir hasta da eşlik eden ASD mevcuttu. İkinci sıklıkta BAT, 6 hastada saptandı (%0.9) ve bunların kız-erkek oranı 1:1 idi. Düzeltilmiş BAT 1 hastada vardı. TA hastalarının 3'ü tip I, 2'si tip IV'dü. Serimizde tip II ve tip III turunkus tespit edilmedi. Bunların dışında 2 tek ventrikül, 1 HsolkS, 1 pulmoner atrezi ve 1 pulmoner kapak yokluğu sendromu yenidoğan döneminde tespit edildi. BAT ve TA olgularının 4'er tanesi yenidoğan döneminde diğerleri 2 aylıkken tespit edildi. Pulmoner atrezi VSD ile beraberdi. Bir hastamızda paraşüt mitral kapak ve dilate KMP birlikteliği tespit edildi.

Malpozisyonlara baktığımızda 2 hastada dekstrokardi, 1 hastada mezokardi,1 hastada situs inversus totalis tespit edildi ve bu hastada el ayak anomalileri ile frontal bossing eşlik ediyordu.

6.1. Doğumsal Kalp Hastalıkları ve Akrabalık

Tespit edilen 689 DKH'lı hastanın genetik sendromları çalışma dışı bıraktıktan sonra kalan 651 hastadan 127'sinde (%19.5) anne-baba akrabalığı vardı. En sık olarak 3.derece akrabalık 87 hasta da tespit edildi, ikinci sıklıkta 5. derece akrabalık 33 hastada mevcuttu, 4. derece akrabalık ise 7 hastada vardı. Grafik 5'de DKH'larındaki akrabalık dereceleri, Tablo 10'da ise DKH'ları tipi ve akrabalık oranları verilmiştir ve buradaki oranlara Down sendromu, Turner sendromu, Alagille sendromu, Digeorge sendromu ve CHARGE sendromu dahil edilmemiştir. Kontrol grubu olarak çocuk kardiyoloji polikliniğimize başvuran ve akrabalık bilgisine ulaşılabilen 2430 hasta alındı. Kontrol grubumuzda akrabalık %20.8 olarak bulundu ve çoğunluğu 3. derece akrabalıktı.



Grafik 5: DKH'larında akrabalık derecesi

Tablo 10: DKH'larında akrabalık oranları

DKH Tipi	Sayı	Akrabalık sayısı	Akrabalık %	p
İzole ASD	266	42	15.7	p>0.05
İzole VSD	100	23	23.0	p>0.05
ASD + VSD	74	12	16.2	p>0.05
ASD + BDKHB*	49	8	16.3	p>0.05
Pulmoner darlık	28	8	28.5	p>0.05
PDA	23	4	17.3	p>0.05
Fallot tetralojisi	22	8	36.3	p>0.05
Aort darlığı	19	6	31.5	p>0.05
Aort koarktasyonu	11	2	18.1	-
AVSD	4	2	50.0	-
VSD+BDKHB	7	3	42.8	-
ASD+VSD+BDKHB	8	3	37.5	-
MVP	8	1	12.5	-
BAT	6	-	-	-
Turunkus arteriyozus	5	3	60.0	-
ÇÇSV	3	-	-	-
TAPVDA	4	1	25.0	-
Malpozisyon	4	1	25.0	-
BDKHB	3	-	-	-
Tek ventrikül	2	-	-	-
Hipoplastik sol kalp	1	-	-	-
Pulmoner atrezi	1	-	-	-
Düzeltilmiş BAT	1	-	-	-
Pul. kapak yokluğu s.	1	-	-	-
Paraşüt mitral kapak	1	-	-	-
TOPLAM:	651	127	19.5	p>0.05

6.2. Doğumsal Kalp Hastalıkları ve Sendromlar

Çalışmamızda sendromlar ve eşlik eden doğumsal kalp hastalıkları değerlendirildiğinde 42 Down Sendromlu hasta tespit edildi. Bunların 28'inde (%66.6) DKH mevcuttu ve %46.4'ü erkek, %53.5'i kızdı. Yaş ortalaması 20.7±47.8 aydı. Eşlik eden DKH 'ı içinde en sık olarak izole ASD görüldü. Daha sonra sırasıyla AVSD, ASD+VSD birlikteliği, izole VSD, PDA, Fallot Tetralojisi ve ÇÇSV tespit edildi (Tablo 11).

Tablo 11: Down Sendromlu hastaların dağılımı

Hasta özellikleri	Erkek sayı %	Kız sayı %	Toplam sayı %
NKVS	7 (35.0)	7 (31.8)	14 (33.4)
İzole ASD	5 (25.0)	5 (22.7)	10 (23.8)
AVSD	3 (13.6)	4 (18.1)	7 (16.6)
İzole VSD	1 (5.0)	3 (13.6)	4 (9.5)
ASD + VSD	2 (10.0)	2 (9.0)	4 (9.5)
PDA	1 (5.0)	-	1 (2.4)
Fallot tetralojisi	1 (5.0)	-	1 (2.4)
ÇÇSV	-	1 (4.5)	1 (2.4)
Toplam	20	22	42

Down sendromu dışında diğer sendromlar ve eşlik eden DKH değerlendirildiğinde 3 Turner sendromlu hastada sırasıyla sekundum ASD, müsküler VSD, sekundum ASD+AD tespit edildi. Alagille sendromlu 2 hastada sekundum ASD, Glikojen Depo Hastalığı ve Digeorge sendromunda sekundum ASD, Morquio sendromunda primum ASD, Mcload sendromunda VSD+PDA ve CHARGE sendromunda FT tespit edildi. Sendromlar ve eşlik eden DKH dağılımı Tablo 12'de verildi.

DS'lu 42 hastadan sadece 5 tanesinde anne-baba akrabalığı vardı ve bunlarında 4'ü üçüncü derece akrabalıktı. Çalışmamızda ki Turner, CHARGE, Morquio ve Alagille ve Digeorge sendromlu hastalarda akrabalık yoktu.

Tablo 12: Sendromlar ve eşlik eden doğumsal kalp hastalıkları

Sendromlar	DKH görülen hasta sayısı	Eşlik eden doğumsal kalp hastalıkları
Down sendromu	28	İzole ASD 10 hasta, AVSD 7 hasta, izole VSD 4 hasta, ASD+VSD 4 hasta, PDA 1 hasta, Fallot tetralojisi 1 hasta ve ÇÇSV 1 hasta
Turner sendromu	3	Sekundum ASD, müsküler VSD, sekundum ASD + AS
Morquio sendromu	1	Primum ASD
Mcloud sendromu	1	PDA + müsküler VSD
Glikojen depo hastalığı	1	Sekundum ASD
Digeorge sendromu	1	Sekundum ASD
CHARGE sendromu	1	Fallot tetralojisi
Alagille sendromu	2	Sekundum ASD

6.3. Doğumsal Kalp Hastalıkları ve Ekstrakardiyak Anomaliler

Doğumsal kalp hastalığına eşlik eden diğer doğumsal ekstrakardiyak anomaliler; kraniyofasiyal anomaliler, solunum sistemi, gastrointestinal sistem, genitoüriner sistem ve kas iskelet sistemi olarak gruplandırıldı ve en sık kraniyofasiyal anomaliler tespit edildi. Bu hastalarda mikrosefali 2 hastada, ensefalosel, anoftalmi, kolobom, katarakt, frontal bossing birer hastada, yarı damak-dudak 4 hastada ve cilt defektleri 3 hastada (vitiligo, hemanjiyom) mevcuttu. Gastrointestinal sisteme ait anormallikleri olarak umbilikal herni ve inguinal herni 5 hastada, diyafragma hernisi, özefagus atrezisi, biliyer atrezi, anal atrezi, omfolosel, anorektal malformasyon birer hastada görüldü. Genitoüriner anomalilerden renal kist, vezikoüreteral reflü, bifid skrotum, renal agenezi birer hastada saptanırken solunum sistemine ait malformasyonlardan ise 1 hastada akciğer hipoplazisi tespit edildi. Kas iskelet sistemine ait el ve ayak anomalileri 2 hastada , gelişimsel kalça displazisi ve pes ekinovarus birer hastada tespit edildi. Bazı hastalarda bu anomalilerin birkaçı birlikte görüldü. Ancak DKH ve eşlik eden ekstrakardiyak anomaliler birlikte değerlendirildiğinde istatistiksel önem arz etmeyecek kadar azdı.

Ayrıca çalışmamızda sadece 16 olguda DKH'lı akraba öyküsü (1.ve 2. derece akrabalarda) tespit edildi. Bu %3.3'lük bir oran teşkil ediyordu ve istatistiksel bir anlamı yoktu ($p>0.05$).

7. TARTIŞMA

Çocukluk çağında kalp hastalıklarının tespit edilmesinde en önemli aşama her muayeneye gelen çocuğun kardiyolojik değerlendirilmesinin dikkatli yapılması ve en hafif şiddetteki üfürümlerin bile gözden kaçırılmamasıdır. Kardiyovasküler sistem muayenesinde en sık rastlanan bulgu üfürümdür. Üfürüm normal, sağlıklı çocukların bile %30-40'ında duyulabilir. Çocukluk çağında üfürümler her yaşta bulunabilir, sıklığı 6 ay ile 15 yaş arasında en fazladır (38). İlk incelemeler genellikle birinci basamak sağlık hizmeti veren pratisyen hekimler tarafından gerçekleştirilir. İyi eğitilmiş Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanları veya Aile Hekimleri masum üfürümleri patolojik üfürümlerden ayırt edebilme yeteneğine sahiptir. Bunun yanı sıra çocuklarda üfürüm duyulması, masum üfürüm bile olsa aileler için çok büyük endişe yaratmaktadır. Çoğu zaman hastalar bu sebeple, çocuk kardiyologlarına sevk edilmektedirler.

Masum üfürümler başka bir kardiyovasküler anomali ile birlikte bulunmayan yaygın olarak sistolik fazın erken döneminde, ejeksiyon hızı ve doluş volümünün artışına bağlı olarak, en iyi sırt üstü yatar durumda duyulan üfürümlerdir. Genellikle ateş, kanksızlık ve heyecan gibi kalbin hızlı çalışmasına neden olan durumlarda üfürüm şiddeti artar. Bu nedenler ortadan kalktığında üfürüm azalır veya kaybolur. Ayrıca vücut pozisyonu ve solunumla da değişebilir. Hastaların çoğunda üfürüm bir ateşli hastalık nedeniyle doktora gittiklerinde farkedilir. Bununla birlikte, kalp hastalıkları ile ayırıcı tanısının yapılması gereklidir. Sıklıkla masum üfürümler kalp hastalığı zannedilebildiği gibi, bazen de organik kalp hastalıkları masum üfürüm zannedilerek tanı ve tedavide gecikmeye yol açarlar. Tanı konan üfürümlerin büyük çoğunluğu masum üfürüm olmasına karşın aynı yaş grubunda doğumsal veya romatizmal kalp hastalıklarının varlığı nedeniyle masum üfürümü patolojik olandan ayırmak önemlidir.

Çalışmamızda da en sık başvuru sebebi üfürüm duyulmasıydı (%37.7) ve üfürüm duyulması şikayetiyle gelen hastaların büyük çoğunluğunda EKO incelemesi sonrası masum üfürüm (%70.9) saptandı. Çocukluk çağında masum üfürümlerin prevalansı literatürde %6-90 arasında bildirilmiştir. (39, 40). Fogel 1960 da (41) masum üfürüm insidansını kardiyak değerlendirme için refere edilen pediatrik popülasyonda %63 olarak bildirmiştir. Bizim oranımız bu çalışmayla benzer nitelikte bulundu. Van'da 2004 yılında yapılan çalışmada ilköğretim çağı çocuklarında masum

üfürüm sıklığı %3.46 saptanmıştır (42). Bu örneklerde görüldüğü gibi masum üfürüm sıklığı çalışılan merkeze ve popülasyona göre değişmektedir.

Çalışmamızda üfürüm duyulması sıklıkla 6 yaşına kadar tespit edilirken daha ileri yaşlarda üfürüm duyulma sıklığı oldukça azalmaktaydı. Bu yaştan sonra sıklıkla başvuru şikayeti göğüs ağrısıydı. Göğüs ağrıları çocukluk çağındaki ağrı yakınmaları arasında oldukça sık görülmekte, baş ve karın ağrılarından sonra üçüncü sırada yer almaktadır. Kardiyak, pulmoner, gastrointestinal, psikojenik ve göğüs duvarına ait nedenler göğüs ağrısına yol açabilir. Ancak özellikle uzun süredir devam eden ağrılarda organik bir neden bulma olasılığı azalmaktadır. Kalp hastalıkları çocukluk çağında genellikle göğüs ağrısına neden olmamalarına karşın, özellikle süresi uzadığında aileleri tedirgin etmekte ve nedene yönelik ayrıntılı incelemelere gidilmektedir. Göğüs ağrısı çocukluk çağında özellikle preadolesan ve adolesan dönemde sık görülen bir yakınmadır. Acil kliniklere başvuruların %0.3-5'ini oluşturduğu bildirilen yayınlar vardır (43). Çalışmamızda göğüs ağrısı şikayetiyle başvuran 771 (%17.9) hastanın, çoğunluğu 6 yaş üstü hastalar olup %54.9'unda herhangi bir kardiyak patoloji tespit edilmedi. Göğüs ağrısı şikayetiyle gelen hastaların çoğu erkekti ancak cinsiyet farkı istatistiksel olarak anlamlı değildi ($p>0.05$). Bu hasta grubunun %33.5 'i EKO randevusuna gelmedi ve EKO incelemesi yapılan hastalarda kardiyak kökenli göğüs ağrısı sıklığı %11.6 olarak saptandı. Kervancıoğlu ve ark. (43) çalışmasında bu oran %7.4, Sağlam ve ark. (44) çalışmasında %43.7 bulunmuştu. Bu hastaların %33.5'nin EKO randevusuna gelmemiş olmaları da bu hastalarda kardiyak olmayan köken düşünmemize yol açtı. Kardiyak kökenli göğüs ağrılarının başlıca nedenleri arasında ise, aort darlığı, obstrüktif hipertrofik kardiyomyopati, pulmoner darlık, MVP, perikardit, koroner arter anomalileri, aort diseksiyonu, aort anevrizması, Kawasaki hastalığı, miyokardit gibi miyokardın enflamatuvar hastalıkları ve kalbin ritim sorunları sayılabilir (45). Çalışmamızda göğüs ağrısı ile gelen hastalarda en sık tespit edilen doğumsal anomali küçük sekundum ASD idi. (%58.6). Süt çocukluğu ve erken çocukluk döneminde ASD'ler genellikle asemptomatik seyrederek, yenidoğan döneminde veya sıklıkla yaşamın 6-8. haftasında üfürüm duyulması ile fark edilirler. Küçük defektler tamamen asemptomatik seyrederken, orta-geniş defektlerde ve soldan sağa şantlı fazla olan hastalarda çocukluk döneminde çabuk yorulma beklenen bir yakınmadır, çocuk büyüdükçe özellikle 2. dekatta egzersiz intoleransı daha dikkat çekici hale gelir (46). Dolayısıyla ASD de göğüs ağrısı beklenen bir yakınma değildir. Çalışmamızda ASD'nin göğüs

ağrısı şikayetiyle başvuran hastalarda sık rastlanmasının sebebi çalışma grubumuzda ASD sıklığının beklenenden fazla olması olabilir. Bu hastalarda tespit ettiğimiz ASD'lerin çoğunun küçük sekundum ASD olmaları nedeniyle göğüs ağrısına neden olamayacağını düşünüyoruz. Yine de çocukluk çağındaki göğüs ağrılarında kardiyak köken nadir olmakla birlikte, varlığı beklenmedik hayati sonuçlara yol açabileceğinden ayırıcı tanı dikkatli yapılmalıdır, bu bağlamda bizim çalışmamızda ARA, KMP, kardiyak kitle, AD, PD, AK, PDA gibi ciddi kardiyolojik tanılar tespit edilmiştir.

Üfürüm duyulması ve göğüs ağrısı dışında diğer başvuru sebepleri eklem ağrısı ve eklem şişliği, çarpıntı, bayılma, dudaklarda morarma, nefes darlığı, baş dönmesi, çabuk yorulma, kardiyomegali şüphesi, halsizlik, anormal hareketler, baş ağrısı ve terleme olarak sıralanmaktaydı. Tüm bu şikayetlerle başvuran hastaların tanıları değerlendirildiğinde; şikayeti her ne olursa olsun EKO incelemesi yapılanlar değerlendirilmeye alındığında 2446 hastada (%74.2) herhangi bir kardiyovasküler patoloji tespit edilmedi.

Çalışmamızda kardiyovasküler patoloji saptanan hastalarda en sık tespit edilen tanı DKH idi. DKH'ları, doğumda var olan yapısal ya da fonksiyonel kalp hastalıkları olarak tanımlanırlar. Tanısı doğumdan sonra konulsa bile doğumda var olduğu düşünülen kalp hastalıkları bu tanımlamaya girerler. Doğumsal kalp hastalıkları ile viruslar, ilaçlar gibi çevresel faktörler ve genetik faktörler arasında önemli bir ilişki olduğu kabul edilmektedir. Bu bulgular doğumsal kalp hastalıklarının sebebinin poligenik veya multifaktöriyel olabileceğini düşündürmektedir. DKH'nın gerçek sıklığını söyleyebilmek için bu hastalığa sahip olan olguların tümüne tanı konulması gerekmektedir. Ancak bu bazı nedenlerden dolayı mümkün değildir. Bu nedenlerin başında, hastalıkların doğru tanısını koymak için gerekli tıbbi donanım ve deneyimli çocuk kardiyoloğu sıklığının henüz birçok klinikte yeterli düzeyde olmaması gelir. Diğer bir sebep ise birçok DKH'na tanı koyduracak semptom ve muayene bulgularının silik veya zor bulgu verir olmasıdır.

Literatürde DKH prevalansı hakkında çeşitli çalışmalar yapılmıştır. Bunlardan en iyi bilineni Ferencz ve ark. (47) tarafından yapılan Baltimore-Washington Infant Study'dir. Bu çalışmada DKH prevalansı 3.7/1000 canlı doğum olarak bulunmuştur. Fyler ve ark. (31) tarafından 1980 yılında yapılan The New England Regional Infant Cardiac Program'da prevalans 2/1000 canlı doğum bulunmuştur. Daha küçük bir çalışmada ise, Grabitz ve ark. (48) tarafından prevalans 5.5/1000 canlı doğum olduğu

bildirilmiştir. Ölü doğumlara bakıldığında prevalansın yaklaşık 10 kat arttığı görülmektedir. Lin ve ark. (49) ölü doğan infant otopsilerinde DKH hızını 26/1000 ölü doğum olarak bulmuşlardır. Türkiye’de yapılan bir otopsi çalışmasında 3320 otopsi incelemesinde 305 olgu da DKH tespit edilmiş ve sıklık %9.1 olarak bildirilmiştir (50).

Bizim çalışmamızda EKO yapılan 3295 hastadan 689’unda DKH tespit edildi ve insidansı %20.9 olarak bulundu. Kliniğimizde 1995-2002 yılları arasında 10941 hasta geriye dönük olarak incelenmiş ve bunların içinde 1693 hastada DKH tespit edilmişti (%15.4) (51). Çalışma grubumuzda 1012 hasta (%23.4) EKO randevusuna gelmedi, bunun sebebi olarak hastaların ve ebeveynlerin DKH’nın ciddiyetinin yeteri kadar farkında olmadığı veya daha öncede belirtildiği gibi, tek merkez olduğumuz için EKO randevusunun uzun bir süreye verilmesi olabilir. Bu hasta grubunda göz önüne alındığında bulduğumuz sıklığın daha da artacağını düşünüyoruz.

Çalışma grubundaki hastalar içerisinde en sık DKH tipi 282 (%40.8) olgu ile izole ASD idi ve en sık 2 yaş altı çocuklarda görüldü, bunlarında %23.4’ü yenidoğandı. Literatürde ASD’nin tüm DKH’larının %7’sini oluşturduğu ve kızlarda daha fazla görüldüğü bilinmektedir, ortalama tanı yaş 1-2 yaştır (46). ASD olgularının büyük çoğunluğu sporadiktir; bununla birlikte, otozomal dominant (OD) kalıtım gösteren, genetik olarak heterojen familyal ASD tipleride vardır. Kromozom 5p üzerinde bir gen mutasyonu ile giden inkomplet penetranslı OD form ve AV ileti gecikmesiyle karakterize bir OD form da tanımlanmıştır (2). ASD tipleri içerisinde en sık saptanan sekundum ASD idi (%96.4). Çalışmamızda sekundum ASD sıklığı literatürle uyumlu bulundu. Daha nadir olarak primum ASD ve sinüs venozus tipi ASD görüldü. ASD, çalışmamızda erkeklerde daha fazla (%52) idi, fakat bu fark istatistiksel olarak anlamlı değildi. Toplamda görülen 421 ASD içinde 139’u (%33) diğer DKH ‘ları ile birlikteydi, en sık birliktelik gösterdiği DKH ise VSD olarak saptandı.

Hasta grubumuzda ASD sıklığı literatürden farklı olarak VSD’den fazla bulunmuştur. Bunun sebebi tüm hastalara EKO yapılmasından dolayı kapanmakta olan ve hemodinamik olarak önemsiz çok küçük ASD’lerin bile tespit edilmesi ve bu hastaları çalışmaya dahil etmemiz olabilir. Bu ASD’ler özellikle 2 yaş altında görülmüş olup zamanla spontan kapanma olasılığı yüksektir. Ayrıca çalışmamız çocuk kardiyoloji ünitesinde yapılmış kesitsel bir çalışma olduğu için topluma genellenmesi uygun olmayacaktır. Bilindiği gibi küçük ASD’lerin %80-90’ı spontan olarak kapanır erken dönemde yapılan EKO’larda ASD saptansa bile büyük bir kısmı takipte normal yani kapanmış bulunabilir.

İzole VSD 105 (%15.2) olgu ile ikinci sıklıkta saptanan DKH olarak bulundu, sıklıkla ilk 2 yaşda tespit edildi. VSD'lerin %52.9'u perimembranöz, %47.1'i mürküler yerleşimli idi. Literatürde en sık görülen DKH tipi izole VSD olarak bilinir ve tüm DKH'ların %20-30 unu oluşturur (50). Bir VSD'nin doğal seyri büyük ölçüde defektin büyüklüğüne bağlıdır. Küçük defektlerin çoğunluğu, yaşamın ilk 2 yılı içerisinde kendiliğinden kapanır. Küçük mürküler VSD'ler (%80'e kadar), membranöz VSD'lerden daha fazla kapanma eğilimindedir (%35'e kadar) (2).

Tüm DKH'larının içinde pulmoner darlık %4.1, PDA %3.5, AD %2.8, AK %1.6 bulunmuş olup literatürdeki sıklıkları sırasıyla %8-12, %5-10, %5, %8-10 olarak verilmektedir (17,52). Bizim oranlarımızın literatürden farklı olarak düşük olmasının nedeni olarak yukarıda bahsettiğimiz gibi çalışmamızın özelliğinden kaynaklandığını düşünüyoruz. Ayrıca çalışmamızda AD ve AK tanıları alan hastalar 6 yaşın üzerindeydi ve bu beklenen bir durumdu. Literatürde de belirtildiği gibi infantil dönemden sonra fark edilen AK nadiren belirgin semptom verir. Bazı çocuklar veya adolesanlar güçsüzlükten veya egzersiz sonrası bacaklarda ağrıdan yakınır, ancak birçok olguda, şiddetli koarktasyonu olan hastalar bile asemptomatiktir. Daha büyük çocuklarda sıklıkla rutin muayenede hipertansif olduklarının saptanmasıyla dikkat çeker (2).

Çalışmamızda en sık siyanotik DKH, FT (%3.5) olarak bulundu. Diğer nadir görülen siyanotik DKH'ları BAT, TA, ÇÇSV, tek ventrikül, TAPVDA, pulmoner atrezi, hipoplastik sol kalp ve pulmoner kapak yokluğu sendromuydu. Literatürde FT sıklığı %10, BAT için %5, TAPVDA için %1 olarak verilirken, TA, ÇÇSV, tek ventrikül için %1'in altı olarak verilmektedir (22). FT sıklığı literatürden düşük olmakla birlikte diğerleri literatürle uyumlu bulundu.

DKH'nın nedenleri henüz iyi bilinmemektedir. Genetik ve çevresel faktörlerin de etkili olduğu multifaktöryel kalıtımın (%90) rol oynadığı düşünülmektedir. Klasik olarak DKH'in %8'inin nedeni kromozomal hastalıklar olarak bilinir. Trizomi 21,18,13 ve Turner sendromu en iyi bilinen örneklerdir. Bunların yanında tek gen defektlerinin önemi her geçen gün daha da artarak anlaşılmaktadır. Vakaların %2-3'ünden çevresel faktörler sorumludur. Çeşitli çalışmalarda farklı risk rakamları gözlenebilmektedir, ancak genellikle hasta kadınların çocuklarında erkeklere göre daha yüksek risk olduğu kabul edilmektedir ve bu durum bozukluğun tipine göre değişebilir. Birçok kuşakta DKH'ı olan aileler vardır bu durumda Mendelyen faktörler ve teratojenite öncelikle irdelenmelidir. Aynı kalp defektinin olup olmadığına

bakılmaksızın hasta iki kardeş varlığında, gelecek 3. kardeşte risk, nadir defektler için %5, VSD gibi sık görülenler için %10 olarak verilebilir (3).

Doğumsal kalp lezyonları bazı spesifik kromozomal anomalilerle ve tek gen defektleri ile bağlantılı bulunmuştur. Spesifik kromozomal anomalilerle ilişkili yapısal kalp lezyonları; Digeorge sendromu (22q11.2) Williams sendromu (7q11), Smith Magenis sendromu (17p11.2), Miller Dieker sendromunda (17p13.3) kromozomal mikrolezyon, Cri du Chat, Wolf-Hirschorn, 8p, 9p, 3p de kromozomal delesyon, Turner de X kromozomunda monozomi, trizomi 13, 18, 21, tetrazomi 22 (Cat eye sendromu) sayılabilir. Tek gen defektinin izlendiği DKH içinde OD olanlar Noonan, Alagille, Holt-Oram, Adams-Oliver, Palister-Hall, Rubinstein Taybi sendromlarıdır. OR kalıtım gösteren tek gen defektleri ise Smith-Lemli-Opitz, Ellis-van Creveld, Kartagener, kısa kot ve polidaktili tip I ve tip II sendromlarıdır (53).

Genetik geçişin oldukça önemli olduğu DKH'larında akraba evliliği epidemiyolojiyi etkileyen çok önemli bir faktördür. Akraba evliliği eşler arasında kan bağı bulunması durumudur. Bir başka deyişle aynı atadan gelen eşler arasında yapılan evliliklerdir. Kan bağı olan akrabaların toplumun genelinde görülen ortak gen yüzdesinin dışında akraba oldukları için ayrıca daha fazla ortak genleri vardır. Akraba evliliği dünya toplumunun %20'si tarafından tercih edilmektedir, ülkemizde akraba evliliği sıklığı bölgelere göre değişmekle birlikte genel olarak %20-25 arasında olduğu bildirilmektedir. En sık Doğu ve Güney Doğu Anadolu da görülürken daha az oranda Batı illerinde saptanmıştır (4). Konya ilinde akraba evliliği sıklığı yapılan çalışmalarda %23.2 olarak bildirilmiştir (54). Ülkemizdeki bu sıklık yakın coğrafyadaki Ortadoğu ülkeleri, Afrikanın kuzeyi, Hindistan, Pakistan, İran, Irak, Suriye gibi ülkelerdeki sıklığa benzer olarak yüksektir. Akraba evliliği, genel popülasyonda var olan %2-5'lik anomalili bebek doğurma riskini yaklaşık olarak 2 kat artırırken mutlaka anomalili olacağı anlamına da gelmez. Ortaya çıkan hastalıklar genellikle otozomal resesif (OR) kalıtılan metabolizma hastalıkları olup, bebek ve çocuk ölümlerine sebebiyet veren oldukça önemli faktörlerdir (4,55).

Çalışmamızda genetik geçişi bilinen sendromlarda (DiGeorge, Down, Turner, Alagille ve Morquio sendromu) görülen DKH 'ları dışlandıktan sonra kalan 651 hastadan sadece 127 tanesinde (%19.5) değişik derecede akrabalık mevcuttu. Bunların çoğunluğu da birinci derece kuzen evliliği olarak bilinen üçüncü derece akrabalıktı. Kontrol grubu olarak çocuk kardiyoloji polikliniğimize başvuran ve akrabalık bilgisine ulaşılabilen 2430 hasta alındı. Kontrol grubumuzda akrabalık oranı

literatüre ve Konya ili verilerine uygun şekilde %20.8 olarak bulundu. Veriler kıyaslandığında bazı kalp anomalilerinde toplum ve kontrol grubu yüzdesinin üzerinde bir akraba evliliği sıklığı olmasına rağmen (örneğin; VSD'de %23, pulmoner darlıkta %28, fallot tetralojisinde %36 , aort darlığında %31) istatistiksel olarak hiçbir DKH'ı tipinde ve genelinde akrabalık açısından anlamlı fark saptanmadı. ($p>0.05$)

Akraba evliliği ve doğumsal anomalilerle ilişkisi literatürde bir çok çalışmada değerlendirilmiştir. Bunlar içinde İngiltere'de yapılan bir çalışmada İngiltere'de yaşayan müslüman Asyalı grup ile İngilizler karşılaştırılmış ve akraba evliliğinin yaygın olduğu Asyalı grupta kompleks kardiyak anomalilerin sıklığı daha fazla bulunmasına rağmen basit DKH'ları (PDA, VSD, ASD, PD, BAT, AK, FT) arasında anlamlı fark bulunmamıştır (56). Başka bir çalışmada kontrol grubuna göre 1. ve 2. derece kuzen evliliği olan grupta ASD, valvüler AD, MVP ve FT sıklığında anlamlı fark tespit edilmesine rağmen diğer DKH'larında anlamlı fark saptanmamıştır (57). Suudi Arabistan'dan yapılan bir başka çalışmada DKH tespit edilen 949 hastanın akrabalık bilgileri ulusal verilerle kıyaslanmış ve DKH da akrabalığın anlamlı derece yüksek olduğu bulunmuştur, aynı çalışmada VSD, ASD, AVSD, Pulmoner atrezi ve PD'da akrabalık anlamlıyken, FT, Triküspit atrezisi, AS, AK, PDA'da fark saptanmamıştır (58). Subramanyan ve ark.nın (59) yaptıkları çalışmada ise bizde olduğu gibi DKH ve akrabalık arasında anlamlı ilişki tespit edilmemiştir. Ayrıca çalışmamızda DKH'ı olan akraba öyküsü sadece 16 (%3.3) olguda bulunmuştur anlamlı değildir. Bütün bunlar göz önüne alındığında DKH ve akraba evliliği arasında çalışmalarla belirlenmiş belirgin bir ilişki gösterilememiştir. Genel olarak literatürde akraba evliliğinin DKH sıklığını arttırdığı kabul edilse de tek tek ele alındığında, akrabalıkla ilişkisi kesin olarak kanıtlanmış bir DKH tipi yoktur.

Yapısal kalp anomalilerinin çoğunluğu (%90) idiyopatikdir, %8 civarında kromozomal veya tek gen bozukluğu olan etyolojik neden vardır, %2 kadarı çevresel teratojenlerle ilişkilendirilir. DKH oluşumuna neden olan etyolojik nedenin (genetik veya çevresel) belirlenmesi hastalığın takip eden kuşaklarda görülme sıklığının tahmin edilmesi ve genetik danışma verilmesi açısından oldukça önemlidir. DKH'larının %3'ü Mendelyen net kalıtım şekli gösterir, akraba evliliklerinde veya ailede DKH varlığında önemli olan bu mendelyen kalıtım şeklidir. Kompleks veya izole olarak görülebilen DKH'larında tanımlanmış birkaç Mendelyen kalıtım şekli dışında çoğunun genetik geçişi bilinmemektedir.(3). Sadece genetik faktörlerin

belirleyici olmadığı bu hasta grubunda akraba evliliği tek başına bir risk faktörü olamayacağı açıktır.

Kromozomal hastalıklardan Down sendromunda (DS) en sık görülen doğumsal anomali DKH'larıdır. DS'da mortalite ve morbiditenin en önemli sebebi olan DKH'ların erken tespiti hayatidir. Çalışmamız süresince polikliniğimizde toplam 42 DS'lu hasta kardiyak değerlendirme için ilk kez görüldü, çoğunluğu diğer çocuk polikliniklerimizden DS'lu oldukları için yönlendirilen hastalardı ve %66.6'sında (28 hasta) DKH tespit edildi. En sık görülen DKH literatürden farklı olarak izole ASD (%23.8) idi. AVSD %16.6 ile ikinci sıklıktaydı. DS'nda DKH sıklığının araştırıldığı çalışmalarda DKH oranı, araştırmanın metodu ile ilişkili olarak değişmektedir. Her DS çocukta rutin EKO yapıldığı son dönem çalışmalarda, DKH oranı yükselmiştir. İstanbul'da yapılan bir çalışma da 566 DS'lu çocuk 2 gruba ayrılmış, kardiyak muayenede anormallik saptananlara EKO yapıldığında DKH oranı %16.6 iken, bütün DS'lu hastalara EKO yapılan grupta ise DKH oranı %42.2 saptanmıştır.Yine aynı çalışmada en sık olarak %29.8 ile AVSD tespit edilmiştir (60). Yine İstanbul'dan yapılan geniş bir çalışmada DS'lu hastalarda DKH sıklığı %49.2, en sık DKH tipi %34.2 ile AVSD iken (61); Kuzucu ve ark.nın (62) 2008 yılında yayınlanan çalışmalarında 170 DS'lu olgu değerlendirilmiş ve bunların %52.9'unda DKH tespit edilmiştir. Yine bu çalışmada en sık tespit edilen DKH tipi %38.8 ile izole VSD bulunmuştur. Benzer şekilde Çin ve Malta'da yapılan iki ayrı çalışmada da VSD daha sık tespit edilmiştir (63,64). Bütün bunlar ışığında DS'lu çocuklarda, eşlik eden DKH varlığının semptomatik olmasa bile erken dönemde EKO ile araştırılması gerektiğini göstermektedir. Yapılacak bu erken dönem EKO da ilerleyen zamanda spontan kapanabilecek minör doğumsal kalp anomalilerinin tespiti daha muhtemeldir.

Çalışmamızda DS dışında DKH'la birliktelik gösteren kalıtsal hastalıklar Turner, Digeorge, Alagille, CHARGE, Morquio ve Glikojen depo tip I olarak görüldü. DKH ve eşlik eden ekstrakardiyak anomalilere baktığımızda ise en sık kraniyofasyal anomaliler tespit edildi. Otopsi çalışmalarındaki gibi ekstrakardiyak anomaliler ayrıntılı kaydedilmediğinden bütün ekstrakardiyak anomaliler istatistiksel değerlendirmeye girmeyecek kadar azdı. Güçer ve ark.larının (50) yaptıkları otopsi çalışmasında; incelenen 3320 vaka değerlendirilmiş ve 305 DKH olgusunun %45.9'unda bir yada daha fazla ekstrakardiyak malformasyon ve bunlardan da %19.7 ile en sık kraniyofasyal anomali tespit edilmiştir.

Hasta gurubumuzda DKH'ından sonra en sık konulan tanılardan biri de ARA idi. Çalışmamızda 96 hastada (%2.2) görüldü. Tanı alan hastaların geliş şikayetleri eklem şişliği, üfürüm duyulması, göğüs ağrısı ve eklem ağrısıydı. ARA prevalansı gelişmekte olan ülkelerde % 0.1-0.2 olarak bilinmekte olup, çocuk kardiyoloji polikliniğine başvuran hastalarda bu sıklık bizim oranlarımızla benzer şekilde, Bursa'da 207 vakalık bir çalışmada %1.45, ilimizde 1993-1998 yılları arasında yapılan çalışmada %3.4 olarak bulunmuştu (65,66).

Diğer nadir konulan tanılardan vazovagal senkop 27 hastada görüldü. Kardiyomiyopati 14 hastada saptanırken en sık hipertrofik kardiyomiyopati görüldü. Ritim bozuklukları 9 hastada görülürken bu grupta en sık Wolf-Parkinson-White sendromu tanısı kondu. Perikardit 9 hastada mevcuttu, 4 hastada kalpte kitle tespit edilirdi. Bunların 2'si atriyal miksoma, 2'si de rabdomiyosarkom tespit edilen tüberoskleroz tanılı hastalardı.

Sonuç olarak kardiyolojik hastalıklar pediatrik yaş grubunda son derece sık görülen ve hasta yakınlarını oldukça endişelendiren ciddi bir halk sağlığı sorunudur. Çoğunun sebebi hala aydınlatılmamış olan DKH'larının erken tanı ve tedavisi oldukça önemlidir. Prenatal tanı yöntemlerinden fetal EKO ve genetik analizlerin hızla gelişmesine rağmen DKH'larının hala %90'ının nedeni bilinmemektedir. Çevresel ve genetik faktörlerin etkileşimi sonucu ortaya çıktığı düşünülen DKH' da nedene yönelik olarak akrabalık konusunda daha fazla çalışmaya ihtiyaç olduğunu düşünüyoruz.

8. ÖZET

Bu çalışma, çocuk kardiyoloji polikliniğine 1 yıl süresince ilk kez başvuran hastalarda ki doğumsal kalp hastalığı sıklığını, bunlardaki akrabalık düzeyini, eşlik eden ekstrakardiyak anomalileri, bunların birbirleri ile ilişkilerini değerlendirmek için yapıldı. Bunu yaparkende polikliniğe ait demografik verilerin çıkarılması amaçlandı.

Bu dönem içinde toplam 4307 hasta çeşitli sebeplerle ilk kez müracaat etti. En sık başvuru sebebi üfürüm duyulması idi (%37.7) ve bunlarında %70.9'u masum üfürümdü. Yine göğüs ağrısıyla gelen 771 hastadan %54.9 unda herhangi bir kardiyovasküler patoloji tespit edilmedi. Çalışmanın genelinde EKO yapılan 3295 hasta içinden 2446'sında (%74.2) herhangi bir kardiyovasküler patoloji saptanmadı. Çalışmamızda doğumsal kalp hastalığı 689 hastada (20.9) tespit edildi. En sık tespit edilen Doğumsal kalp hastalığı (DKH) 282 olgu ile izole Atriyoventriküler septal defekt (ASD) iken, izole Ventriküler septal defekt (VSD) 105 olgu ile ikinci sıklıkta saptanan DKH olarak bulundu. En sık siyanotik DKH, Fallot Tetralojisi (FT) %3.5 idi.

Çalışmamız süresince polikliniğimizde toplam 42 Down Sendrom'lu (DS) hasta kardiyak değerlendirme için ilk kez görüldü, çoğunluğu diğer çocuk polikliniklerimizden DS'lu oldukları için yönlendirilen hastalardı ve %66.6'sında (28 hasta) DKH tespit edildi. En sık görülen DKH izole ASD (%23.8) idi. Atriyoventriküler septal defekt (AVSD) %16.6 ile ikinci sıklıktaydı.

DKH'ı içinde 127 hastada (%19.5) değişik derecede akrabalık mevcuttu. Bunların çoğunluğu da birinci derece kuzen evliliği olarak bilinen üçüncü derece akrabalıktı. Kontrol grubumuzda akrabalık oranı ise %20.8 olarak bulundu. Veriler kıyaslandığında bazı kalp anomalilerinde toplum ve kontrol grubu yüzdesinin üzerinde bir akraba evliliği sıklığı olmasına rağmen istatistiksel olarak hiçbir DKH'ı tipinde ve genelinde akrabalık açısından anlamlı fark saptanmadı.

Ayrıca çalışmamızda DKH'ı olan akraba öyküsü sadece 16 (%3.3) olguda tespit edildi. DKH ve eşlik eden ekstrakardiyak anomalilere baktığımızda ise en sık kraniyofasyal anomaliler tespit edildi. Akraba öyküsü, ekstrakardiyak malformasyon ve DKH arasında anlamlı bir ilişki olmadığı bulundu.

Çoğunun sebebi hala aydınlatılamamış olan DKH'larının erken tanı ve tedavisi oldukça önemlidir. Çevresel ve genetik faktörlerin etkileşimi sonucu ortaya çıktığı düşünülen DKH'da, nedene yönelik olarak akrabalık konusunda anlamlı bir ilişki saptayamamış olsak da bu konu ile ilgili daha fazla çalışmaya ihtiyaç olduğunu düşünüyoruz.

Anahtar kelimeler : Doğumsal kalp hastalıkları, akrabalık

9. SUMMARY

The aim of this study is to determine the incidence of congenital heart diseases, level of consanguinity between parents, accompanied extra cardiac anomalies and the relationship between them in children who were admitted to the clinic of pediatric cardiology firstly during one year period. During the study demographic data's of our clinic were obtained.

During this period a total of 4307 patient were admitted by various diagnoses. The most common admitting problem was cardiac murmurs (%37.7) and %70,9 of them were innocent heart murmurs. We also didn't find any cardiological pathology in %54.9 of 771 patients with chest pain. We performed echocardiography to 3295 patients during the study and any cardiovascular pathology were found in 2446 of these patients (%74,2). We found congenital heart diseases in 689 patients (%20,9) in our study. The most common detected congenital heart disease was isolated Atrial septal defect (ASD) (282 patient) and isolated ventricular septal defect (VSD) was the second one which we have found in 105 patients. The most common cyanotic congenital heart disease was Fallot Tetralogy.

During the study period, a total of 42 patients with Down Syndrome (DS) were firstly evaluated for cardiac assessment in our clinic, most of whom were directed to us from other pediatric outpatient clinics due to the diagnosis of DS and congenital heart diseases were detected in %66,6 of them. The most common determined congenital heart disease was ASD (%23.8) and atrioventricular septal defect (AVSD) was the second one with an incidence of %16,6. Various degrees of consanguinity were found between the parents of 127 patients (%19,5) with congenital heart diseases, and most of them were third degree relatives which are known as the first degree cousin marriage. The incidence of consanguinity in our control group was %20,8. As the data's were compared with each other, while the increased incidence of consanguinity were found in some cardiac anomalies any statistical differences were detected for the consanguinity in all types of congenital heart diseases.

We also found only 16 (%3.3) cases having relatives with congenital heart disease. Craniofacial anomalies were the most common associated extra cardiac

anomalies of congenital cardiac diseases. No statistical significance was found between the congenital heart diseases, consanguinity and extracardiac anomalies.

Early diagnosis and treatment are important for congenital heart diseases, it is been accepted that congenital heart diseases developed due to the interaction between genetical and environmental factors. In our study we could not detect any statistical significance between the consanguinity and CHD and new studies are needed.

Key words: Congenital heart disease, consanguinity

10. KAYNAKLAR

1. Hoffman JIE, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease . J Am Coll Cardiol 2002;39:(12)1890-1900.
2. Bernstein D. Konjenital kalp hastalığı. Nelson Pediatri Ed. Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB (çeviri editörü: Akçay T.)'de 17. baskı (Türkçe), Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, 2008;(2)1499-1523.
3. Erçal D. Doğumsal kalp hastalıklarında genetik danışma. T Klin J Cardiol-Special Topics 2008; 1(6):133-138.
4. Tekbaş ÖF, Oğur R, Uçar M. Genç erişkin erkekler arasında akraba evliliği sıklığının ve nedenlerinin araştırılması. TSK Koruyucu hekimlik bülteni, 2005;4(3):120-128.
5. Sadler TW. Kardiyovasküler sistem."Langman's medical embriology" (Ed Sadler TW) Çeviri editörü: Başaklar AC'de , 7.baskı, Palme Yayıncılık, 1996:175-221
6. Bernstein D. Kardiyovasküler sistemin gelişimsel biyolojisi. Nelson Pediatri Ed. Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB (çeviri editörü: Akçay T.)'de 17. baskı (Türkçe), Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, 2008;(2):1475-1485.
7. Arıncı K, Elhan A. Fetal Dolaşım."Uygulamalı anatomi" (Ed. Arıncı K, Elhan A) T Klin Yayınevi, Ankara , 1994:22-25.
8. Aydoğan Ü. Fetal ve neonatal dolaşım. Neonatoloji (Ed.Dağoğlu T) Nobel Tıp Kitapevleri , Ankara, 2000: 387-90.
9. Guyton AC, Hall JE. Fetal ve neonatal fizyoloji. Tıbbi fizyoloji. Ed. Guyton AC ,Hall JE (Çeviri Ed. Çavuşoğlu H) 9.baskı (Türkçe), Nobel Kitapevi, İstanbul, 1996: 1047-1056.
10. Özkutlu S, Günel N. Doğumsal kalp hastalıklarının sınıflandırılması ve patofizyolojisi. T Klin J Cardiol 2003;16 :123-134.
11. Stranger P, Lucas R, Edwards J. Anatomical factors causing respiratory distress in acyanotic congenital heart disease: special reference to bronchial obstruction. Pediatrics 1969;43:760-769.
12. Lister G, Hellenbrand WE, Kleinman CS, Talner NS. Physiologic effects of increasing hemoglobin concentration in left to right shunting in infants with ventricular septal defects. N Engl J Med 1982;306:502-506.
13. Delivoria-Papadopoulis M, Roncevic NP, Oski FA. Postnatal changes in oxygen transport in term, premature and sick infants: the role of red cell 2,3-diphosphoglycerate and adult hemoglobin. Pediatr Res 1971;5:235-245.
14. Uysalel MA. Ventriküler septal defekt. Doğumsal kalp hastalıkları özel sayısı. T Klin Kardioloji 2003;16(3) :237-247.
15. Çil E. Doğumsal kalp hastalıkları. T Clin J Int Med Sci 2006, 2(15):51-59.
16. Emmanouilides GC, Allen HD, Riemenschneider TA, Gutgesell HP. Patent ductus arteriosus. Clinical synopsis of moss and adams' heart disease in Infants, children, and adolescents, including the fetus and young adult. Lippincott Williams & Wilkins,1998:286-305.
17. Park MK. Left-to-right shunt lesions. Pediatric cardiology for practitioners (Ed. Park MK, Troxler RG)'da 4.baskı, Mosby, 2002 USA :129-155.
18. Aydoğan Ü. Aortopulmoner pencere. Doğumsal kalp hastalıkları özel sayısı. T Klin Kardioloji 2003;16(3):199-200.
19. Gersony WM, Apfel HD. Patent ductus arteriosus and other aortapulmonary anomalies. In: moller JH, Hoffman JIE, eds. Pediatric Cardiovascular Medicine. New york: Churchill Livingstone, 2000: 323-334.

20. Kerut EK, Norfleet WT, Plotnick GD, Giles TD. Patent foramen ovale: A review of associated conditions and the impact of physiological size. *J Am Coll Cardiol* 2001;38:613-623.
21. Kırallı K. Atriyoventriküler Septal Defekt. Doğumsal kalp hastalıkları özel sayısı. *T Klin Kardiol* 2003;16(3): 248-256.
22. Park MK. Cyanotic congenital heart defects. *Pediatric cardiology for practitioners* (Ed. Park MK, Troxler RG)'da 4.baskı, Mosby, 2002 ,USA:174-241.
23. Emmanouilides GC, Allen H, Riemenschneider TA, Gutgesell HP. Clinical synopsis of moss and adams' heart disease in infants, children, and adolescents. Including the fetus and young adult. Tetralogy of fallot. *Lipincott Williams and Wilkins*,1998:409-434.
24. Bernstein D. Siyanotik doğumsal kalp hastalığı: Azalmış pulmoner kan akımı ile ilişkili lezyonlar. *Nelson Pediatri Ed. Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB. (Çeviri editörü: Akçay T.)'de 17. baskı (Türkçe) Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul,2008;(2):1524-1534.*
25. Emmanouilides GC, Allen H, Riemenschneider TA, Gutgesell HP. Clinical synopsis of Moss and Adams' heart disease in infants, children, and adolescents. Including the fetus and young adult. Right ventricular and pulmonary outflow abnormalities. *Lipincott Williams and Wilkins*,1998:385-409.
26. Satoni G, Nakazawa M, Takao A, et al. Blood flow patterns of the interatrial communication in patient with complete transposition of great arteries: Doppler echocardiographic study. *Circulation* 1986; 73:95-99.
27. Emmanouilides GC, Allen H, Riemenschneider TA, Gutgesell HP. Clinical synopsis of moss and adams' heart disease in infants, children, and adolescents. Including the fetus and young adult. Great artery anomalies. *Lipincott Williams and Wilkins*,1998 :501-515.
28. Bernstein D. Siyanotik doğumsal kalp hastalığı: Artmış pulmoner kan akımı ile ilişkili lezyonlar. *Nelson Pediatri Ed. Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB. (Çeviri editörü: Akçay T.)'de 17. baskı (Türkçe) Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul, 2008;(2):1534-1544.*
29. Collett RW, Edwards JE. Persistent truncus arteriosus. A classification according to anatomic subtypes. *Surg Clin North Am* 1949; 29:1245.
30. O'Connor WN, Cash JB, Cottrill CM, Johnson GL, Noonan JA. Ventriculocoronary connections in hypoplastic left hearts: an autopsy microscopic study. *Circulation* 1982; 66:1078-1086.
31. Fyler DC. Report of the New England Regional Infant Cardiac Program. *Pediatrics* 1980; 65 :377-461.
32. Park MK. Mitral Stenosis, Congenital. *Pediatric cardiology for practitioners* (Ed. Park MK, Troxler RG)'da 4.baskı, Mosby, 2002 ;USA :259-260.
33. Hornberger LK, Sahn DJ, Kleinman CS, et al. Tricuspid valve disease with significant tricuspid insufficiency in the fetus: diagnosis and outcome. *J Am Coll Cardiol* 1991; 17:167-173.
34. Bernstein D. Kalbin anormal pozisyonları ve heterotaksi sendromları. *Nelson Pediatri. (Ed. Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB)'de 17.baskı. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 2008;(2):1544-1545.*
35. Keeling JW, Boyd PA. Congenital abnormalities and examination of the fetus following prenatal suspicion of congenital abnormality. In: Jean W.Keeling (ed.). *Fetal and neonatal Pathology. (3rd ed) London: Springer, 2001:111-148.*
36. Bökesoy I, Karabulut HG. Akrabalık ve genetik danışmanlık. *T Klin J Pediatr Sci* 2005;1(2):30-35.
37. Oran B. Doğumsal Kalp Hastalıkları Atlası. Esen Ofset Matbaacılık San. ve Tic. AŞ. İstanbul 2007.
38. Newburger JW. Innocent murmurs. In: Fyler DC, ed. *Nadas' Pediatric Cardiology. 1st ed. Philadelphia: Hanley & Belfus Inc,1992:281-284.*
39. Barlow JB, Pocock WA. The significance of aortic ejection murmurs. *Am Heart J* 1962;64:149-158.
40. Lorenzo JG, Terol I, Plaza L. İnsidance of innocuous thorasic murmurs in sample of 12009 students. *Arch Inst Cardiol Mex. 1985;55(4):337-341.*

41. Fogel DH, The innocent systolic murmur in children a clinical study of incidence and characteristics. *Am Heart J* 1960;59:844-855.
42. Üner A. İlköğretim çağı çocuklarında doğumsal kalp hastalığı ve masum üfürüm sıklığı. (Uzmanlık Tezi). Y.Ü. Tıp Fakültesi Van, 2004.
43. Sağlam SG, Sarıoğlu A, Ertuğrul A. Çocukluk çağında göğüs ağrıları, *T Klin Kardiol* 1995;8:149-155.
44. Kervancıoğlu M, Devencioğlu C, Okur N. Çocuk kardiyolojisi polikliniğine göğüs ağrısı yakınmasıyla başvuran hastaların değerlendirilmesi. *Dicle tıp dergisi*, 2005;32(4): 196-200.
45. Park MK. Child with chest pain. *Pediatric cardiology for practitioners* (Ed. Park MK, Troxler RG)'da 4.baskı, Mosby, 2002 USA :441-449.
46. Saylam SG. Atrial septal defekt. *T Klin Kardiol*. 2003;16:220-236.
47. Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ ve ark. Congenital heart disease: prevalence at live birth The Baltimore-Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121:31-37.
48. Grabitz RG, Michel RJ, Collins –Nakai RL. Congenital heart disease: incidence in the first year of life. *Am J Epidemiol* 1988; 128: 381-388.
49. Lin A.E et al. Cardiovascular malformations: changes in prevalence and birth status, 1972-1990. *Am J Med Genetics* 1999;102-110.
50. Güçer Ş. et al. Noncardiac malformations in congenital heart disease: A retrospective analysis of 305 pediatric autopsies. *Turk J Pediatr* 2005; 47 :159-166.
51. Başpınar O, Karaaslan S, Oran B, Baysal T, Elmacı AM, Yorulmaz A. Prevalence and distribution of children with congenital heart disease in the central Anatolian region, Turkey. *Turk J Pediatr* 2006; 48: 237-243.
52. Park MK. Obstructive lesions. *Pediatric cardiology for practitioners* (Ed. Park MK, Troxler RG)'da 4.baskı, Mosby, 2002 USA:155-174.
53. Brennan P, Young ID. Congenital heart malformations: aetiology and associations. *Semin Neonatol* 2001;6:17-25.
54. Demirel S, Kaplanoğlu N, Acar A, Bodur S, Paydak F. The frequency of consanguinity in Konya, Turkey and its medical effects. *Genet Couns* 1997;8 (4) :295-301.
55. Tunçbilek E. Clinical Outcomes of consanguineous marriages in Turkey. *Turk J Pediatr* 2001;43: 277-279.
56. Gatrad AR, Read AP, Watson GH. Consanguinity and complex cardiac anomalies with situs ambiguus. *Archives of Disease in Childhood*,1984;59,242-245.
57. Chehab G, Chedid P, Saliba Z, Bouvagner P. Congenital cardiac disease and inbreeding: specific defects escape higher risk due to parental consanguinity. *Cardiol Young* 2007; 17: 414-422.
58. Becker S, Halees ZA. First-cousin mating and congenital heart disease in Saudi Arabia. *Community Genet* 1999;2:69-73.
59. Subramanyan R, Joy J, Venugopalan P, Sapru A, al Khusaiby SM. Incidence and spectrum of congenital heart disease in Oman. *Ann trop paediatr* 2000;20(4) :337-341.
60. Öztürk B. Down Sendromunda doğumsal kalp hastalığı: 566 hastada prevalansı ve prognozu etkileyen faktörlerin incelenmesi. (Uzmanlık Tezi). İ.Ü.Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul 2001.
61. Nişli K et al. Congenital heart disease in children with down's syndrome: Turkish experience of 13 years. *Acta Cardiol* 2008 Oct ;63(5): 585-589.
62. Kuzucu A, Vidinlisan S, Kibar A.E, Ekici F, Alpan N, Çakır HT. Down sendromunda doğumsal kalp hastalığı sıklığının ve ekokardiyografik bulguların değerlendirilmesi. *Genel Tıp Derg* 2008;18 (3):105-110.
63. Lo NS, Leung PM, Lau KC, Yeung KC. Congenital cardiovascular malformations in Chinese children with Down's syndrome. *Chin Med J (Engl)* 1989 May ;102(5) :382-386.
64. Grech V, Gatt M. Syndromes and malformations associated with congenital heart disease in a population-based study. *Int J Cardiol* 68(1999) :151-156.
65. Bostan MÖ, Çil E. Bursa ilindeki çocuklarda akut romatizmal ateş'in değerlendirilmesi. *T Klin Kardiol* 2001;14:276-281.

66. Karaaslan S, Oran B, Reisli İ. Erkul İ. Acute rheumatic fever in Konya. *Pediatr Int* 2000 Feb;42(1): 71-75.

11. TEŞEKKÜR

Tezimin her aşamasında titizlikle ilgilenen, bilgilerinden ve deneyimlerinden faydalandığım değerli hocam Yrd. Doç. Dr. Tamer Baysal 'a çok teşekkür eder saygılarımı sunarım.

Yetişmemde emekleri olan anabilim dalımız öğretim üyelerine, çalışmaktan mutluluk duyduğum kliniğimizin değerli asistanlarına, hemşire, personel ve sekreterlerine, uzmanlık eğitimimde, tez yazım sürecinde ve daha pek çok konuda sabırla ve sevgiyle bana destek olan başta eşim Dr. Cüneyt Karagöl olmak üzere anneme, babama ve kardeşime çok teşekkür ederim.