

19. BÖLÜM

AORTOPATİLER

Ömür AYDIN¹

Mustafa YURTDAS²

GİRİŞ

Aortopatiler, yapısal olarak aortu hem dilatasyona hem diseksiyona daha duyarlı hale getiren çeşitli bazı hastalıkları kapsar. Bu hastalıklar marfan gibi sendromik ve biküspit aort hastalığı gibi non-sendromik olabilir. Bazı aortopatiler hem aortu hem aort dışında diğer vücut yapılarını etkileyebilirken bazıları ise sadece aort ve bağlantılı vasküler yapıları etkiler. Altta yatan kalıtsal bir bozukluğa (sendromik veya sendromik olmayan) bağlı aort diseksiyonu, genel toplumda gözlenen aort diseksiyonu ile aynı şekilde ortaya çıkar. Hayati tehlike arz eden bu komplikasyonun araştırılması, erken teşhisi ve tedavisi çok önemlidir. Bu bölümde genel olarak sendromik ve sendromik olmayan aortopatiler incelenecektir.

Sendromik Aortopatiler

Torasik aort hastalığı, marfan sendromu ve diğer konjental geçişli aortopatilerin temel özelliği olmasına rağmen, aort-dışı iskelet / oküler organ sistemindeki bozukluklar bazı hastalarda tanı için yol gösterici olabilir. Tüm aortopatilerde prognoz esas olarak aortun ilerleyen genişlemesi (dilatasyon – anevrizma – diseksiyon – rüptür) ile belirlenir. *Bu grup hastalarda esas olarak aort kökünde*

¹ Uzm. Dr., Özel İmret Hastanesi, Kardiyoloji Bölümü, dromuraydin@gmail.com

² Prof. Dr., İstanbul Atlas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kardiyoloji AD, mustafa.yurtdas@atlas.edu.tr

Tablo 4. Biküspit aort hastalığında aortik cerrahi için endikasyonlar (1)

Öneri	Kanıt Düzeyi
Ek risk faktörleri* veya koarktasyon ile birlikte biküspit kapak varlığında çıkan aort çapı ≥ 50 mm ise aort cerrahisi düşünülmelidir.	Ila-C
Diğer tüm hastalar için çıkan aort çapı ≥ 55 mm ise aort cerrahisi düşünülmelidir.	Ila-C

*Ailede düşük çapta aort disseksiyon öyküsü, gebelik isteği, kontrolsüz hipertansiyon ve/veya aort çap artışı >3 mm/yıl.

SONUÇ

İster sendromik olsun ister non-sendromik olsun tüm aortopatilerde aort, dilatasyon / anevrizma ve disseksiyon açısından yakından takip edilmelidir. Et-kilenmiş tüm bireylere medikal tedavi olarak beta-blokerler ve/veya ARB' ler verilmelidir. Bu ilaçların mortalite üzerine faydalı etkileri gösterilememiş olsa da aortun genişlemesini azaltması üzerine olumlu etkileri vardır. Tanı konduktan sonra aortik çap, cerrahi sınırlarda değilse yıllık olarak, eğer cerrahi sınırlara yakın veya ≥ 3 mm/yıl büyüme gösteriyorsa 6 (altı) ayda bir ekokardiyografi / BTA / MRG ile takip yapılmalıdır. Kılavuzların önerdiği sınırlarda aort cerrahisi yapılmalıdır. Rekabetçi, yorucu veya yüksek düzeyde egzersiz gerektiren sporlardan kaçınılmalıdır. Gebelik ve doğum sonrası dönem aort komplikasyonlarının gelişimi için yüksek risk teşkil eder. Bu nedenle kadın hastalar gebelik konusunda uyarılmalıdırlar, gerekirse gebelik öncesi aort cerrahisi uygulanmalıdır ve gebelik döneminde de yakından takip edilmelidirler. Sigaranın bırakılması ve hipertansiyon gibi eşlik eden risk faktörlerinin tedavisi veya kontrol altına alınması gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Baumgartner H, De Backer J. The ESC Clinical Practice Guidelines for the Management of Adult Congenital Heart Disease 2020. Eur Heart J. 2020;41(43):4153-4154. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa701.
2. Zentner D, West M, Adès LC. Cardiovascular Genetic Diseases Council. Update on the Diagnosis and Management of Inherited Aortopathies, Including Marfan Syndrome. Heart Lung Circ. 2017;26(6):536-544. doi: 10.1016/j.hlc.2016.10.023.
3. Attias D, Stheneur C, Roy C, et al. Comparison of clinical presentations and outcomes between patients with TGFBR2 and FBN1 mutations in Marfan syndrome

- and related disorders. *Circulation*. 2009;120(25):2541-2549. doi: 10.1161/circulationaha.109.887042.
4. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010;47(7):476-485. doi: 10.1136/jmg.2009.072785.
 5. Shores J, Berger KR, Murphy EA, et al. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N Engl J Med*. 1994;330(19):1335-1341. doi: 10.1056/NEJM199405123301902.
 6. Teixido-Tura G, Forteza A, Rodríguez-Palomares J, et al. Losartan Versus Atenolol for Prevention of Aortic Dilation in Patients With Marfan Syndrome. *J Am Coll Cardiol*. 2018;72(14):1613-1618. doi: 10.1016/j.jacc.2018.07.052.
 7. Budts W, Börjesson M, Chessa M, et al. Physical activity in adolescents and adults with congenital heart defects: individualized exercise prescription. *Eur Heart J*. 2013;34(47):3669-3674. doi: 10.1093/eurheartj/ehd433.
 8. Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J, et al. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. *Eur Heart J*. 2018;39(34):3165-3241. doi: 10.1093/eurheartj/ehy340.
 9. Loeys BL, Schwarze U, Holm T, et al. Aneurysm syndromes caused by mutations in the TGF-beta receptor. *N Engl J Med*. 2006;355(8):788-798. doi: 10.1056/NEJMoa055695.
 10. Sobey G. Ehlers-Danlos syndrome: how to diagnose and when to perform genetic tests. *Arch Dis Child*. 2015;100(1):57-61. doi: 10.1136/archdischild-2013-304822.
 11. Atzinger CL, Meyer RA, Khoury PR, et al. Cross-sectional and longitudinal assessment of aortic root dilation and valvular anomalies in hypermobile and classic Ehlers-Danlos syndrome. *J Pediatr*. 2011;158(5):826-830.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2010.11.023.
 12. Ritelli M, Chiarelli N, Dordoni C, et al. Arterial Tortuosity Syndrome: homozygosity for two novel and one recurrent SLC2A10 missense mutations in three families with severe cardiopulmonary complications in infancy and a literature review. *BMC Med Genet*. 2014;15:122. doi: 10.1186/s12881-014-0122-5.
 13. Turtle EJ, Sule AA, Webb DJ, et al. Aortic dissection in children and adolescents with Turner syndrome: risk factors and management recommendations. *Arch Dis Child*. 2015;100(7):662-666. doi: 10.1136/archdischild-2014-307080.
 14. Silberbach M, Roos-Hesselink JW, Andersen NH, et al. American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young; Council on Genomic and Precision Medicine; and Council on Peripheral Vascular Disease. Cardiovascular Health in Turner Syndrome: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circ Genom Precis Med*. 2018;11(10):e000048. doi: 10.1161/HCG.0000000000000048.
 15. Luyckx I, Loeys BL. Curriculum topic: Disease of the aorta and trauma to the aorta and heart. The genetic architecture of non-syndromic thoracic aortic aneurysm. *Heart*. 2015;101(20):1678-1684. doi: 10.1136/heartjnl-2014-306381.
 16. Michelena HI, Della Corte A, Prakash SK, et al. Bicuspid aortic valve aortopathy in adults: Incidence, etiology, and clinical significance. *Int J Cardiol*. 2015;201:400-407. doi: 10.1016/j.ijcard.2015.08.106.