

DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARI

27.

BÖLÜM

Hüseyin Avni SOLGUN¹

Fahri AYDIN²

GİRİŞ

Doğumsal kalp hastalıkları (DKH); bebeklerde en sık görülen doğumsal anomalidir⁽¹⁾. DKH'nin insidansı yaşayan olarak dünyaya gelen tüm bebekler arasında yaklaşık %0.8 olarak tespit edilmiştir⁽²⁾.

DKH olan yenidoğanlar özellikle yaşamın ilk günlerinde herhangi bir bulgu vermeyebilir. Bu nedenle kalp ve damar sistemi dışı sebepler ile hastaneye yatırılabilir. Bazıları doğum sonrasında itibaren bulgu verebilirken, bir kısmı ise erişkin yaş grubuna kadar bulgu vermeyebilmektedir. Çoğunlukla yapısal bozuklukların ilk fazda olduğu hasta grupları doğum öncesinde yapılan ekokardiyografi (EKO) tetkiki ile tanımlanabilmektedir⁽³⁾. Bunlara ek olarak bebeklerin dünyaya gelmesini takiben siyanozun ön planda olduğu bulguların ortaya çıkması ile transtorasik ekokardiyografi (TTE) ve transözefageal ekokardiyografi (TÖE) tanı amacıyla öncelikli kullanılan yöntemlerdir^(4,5). DKH'de; kalpteki bozulmaların genetik, epigenetik ve çevresel temeli henüz tam olarak anlaşılammıştır⁽⁶⁾.

ETYOLOJİ

DKH etyolojisinde genetik, epigenetik, çevresel, teratojenik mikroorganizmalar ve ilaçlar gibi oldukça geniş bir yelpazede nedenler olduğu ileri sürülmektedir. Embriyonel gelişim basamaklarında kardiyak malformasyon gelişimine neden olan bu etmenler tam anlamıyla aydınlatılamamıştır. Genetik çalışmalarda ilk adım DNA dizisi ve nükleotid dizisindeki gen kusurlarını gözlemlemek amacıyla DNA sekanslama yapılmıştır. Daha önceki gen çalışmaları, özellikle kromozom 1 üzerinde bir gen kusurunun DKH gelişimi için etken olduğunu işaret etmiştir⁽²⁾. Tablo 1'de bazı DKH tipleri ve görülme sıklıkları verilmiştir⁽⁷⁾.

¹ Uzm. Dr., İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi, hsynavn@gmail.com ORCID iD: 0000-0001-6811-4600

² Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul Arnavutköy Devlet Hastanesi, drfahriaydin@gmail.com ORCID iD: 0000-0001-6528-7274

KAYNAKÇA

1. Fahed AC, Gelb BD, Seidman JG, et al. Genetics of congenital heart disease: the glass half empty. *CircRes*. 2013; 112: 707–720.
2. Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ, et al. Congenital Heart Disease: prevalence at live birth. The Baltimore- Washington Infant Study. *Am J Epidemiol*. 1985; 121: 31-36.
3. Barboza JM, Dajani NK, Glenn LG, et al. Prenatal diagnosis of congenital cardiac anomalies: a practical approach using two basic views. *Radiographics*. 2002; 22: 1125-37.
4. Saraçlar M, Çil E, Özkutlu S. Echocardiography ortho Diagnosis of Congenital Cardiac Anomalies with Multiple Lesions. *Pediatr Cardiol*. 1996; 17: 308.
5. Guzeltas A, Ozyilmaz I, Tanidir C, et al. The significance of transesophageal echocardiography in assessing congenital heart disease: our experience. *Congenit Heart Dis*. 2014; 9: 300-6.
6. Flanagan MF, Yeager SB, Weindling SN. (1999). Cardiac Disease. In: Avery GB, Fletcher MA, Mac Donald MG (Eds), *Neonatology Pathophysiology & Management of the Newborn* (5thed.,pp. 577-596). Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins.
7. Sheffield VC, Pierpont ME, Nishimura D, et al. (1996). Identification of a complex congenital heart defect susceptibility locus by using DNA pooling and shared segment analysis. *Human Molecular Genetics*, 6(1), 117–121.
8. Bradley SM, Geoffrey LB, Wernovsky G. Cardiovascular disease in the neonate. *Pediatr Clin North Am*. 2001: 91-133.
9. NHS Choices, UK. (2014). The Symptoms of congenital heart disease. (16/07/2020 tarihinde <https://www.nhs.uk/conditions/congenital-heart-disease/symptoms/adresinden-ulaşilmiştir>).
10. Mayo Clinic, USA. (2014). The Diagnosis of congenital heart disease. (17/07/2020 tarihinde <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/congenital-heart-defects-children/diagnosis-treatment/drc-20350080adresinden-ulaşilmiştir>).
11. Sun R, Liu M, Lu L, et al. Congenital Heart Disease: Causes, Diagnosis, Symptoms, and Treatments. *Cell Biochem Biophys*. 2015; 72(3): 857-60.
12. Chung T. Assessment of cardiovascular anatomy inpatients with congenital heart disease by magnetic resonance imaging. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 18-26.
13. Rojas CA, Jaimes C, Abbara S. Ventricular septal defects: embryology and imaging findings. *J Thorac Imaging*. 2013; 28: 28-34.
14. Hyun WG, In SP, Jae KK, et al. CT of Congenital Heart Disease: Normal Anatomy and Typical Pathologic Conditions. *RadioGraphics* 2003;23: 147-65.
15. Anderson RH, Lenox CC, Zuberbuhler JR. The morphology of ventricular septal defects. *Perspect Pediatr Pathol* 1984; 8: 235-68.
16. Wang ZJ1, Reddy GP, Gotway MB, et al. Cardiovascular Shunts: MR Imaging Evaluation *Radiographics* 2003; 23: 181-94.
17. Sree Ram MN, Sreedhar CM, Alam A, et al. The Role Of Cardiac MRI In Congenital Heart Disease *Ind J Radiol Imag* 2005; 15: 239-46.
18. Dinsmore RE, Wismer GL, Guyer D, et al. Magnetic resonance imaging of the interatrial septum and atrial septal defects. *AJR AmJ Roentgenol* 1985; 145: 697-703.
19. Ganigara M, Tanous D, Celermajer D, et al. The role of cardiac MRI in the diagnosis and managementof sinus venosus atrial septal defect. *Ann Pediatr Cardiol* 2014; 7: 160-2.
20. Hundley WG, Li HF, Lange RA, et al. Assessment of left-to-right intracardiac shunting by velocity-encoded, phase-difference magnetic resonance imaging: a comparison with oximetric and indicator dilution techniques. *Circulation*1995; 91: 2955-60.
21. Holmvang G, Palacios IF, Vlahakes GJ, et al. Imaging and sizing of atrial septal defects by magnetic resonance. *Circulation* 1995; 92: 3473-80.
22. Wexler L, Higgins CB, Herfkens RJ. Magnetic resonance imaging in adult congenital heart disease. *Thorac Imaging* 1994; 9: 219-29.
23. Yoo SJ, Lim TH, Park IS, et al. Defects of the interventricular septum of the heart: en face MR imaging in the oblique coronal plane. *AJR Am J Roentgenol* 1991; 157:943-6.

24. Freedom RM, Mawson JB, Yoo SJ, et al. Congenital heart disease: textbook of angiocardiology. Armonk, NY: Futura, 1997.
25. Dabizzi RP, Teodori G, Barletta GA, et al. Associated coronary and cardiac anomalies in the tetralogy of Fallot. An angiographic study. *Eur Heart J* 1990; 11: 692-704.
26. Barutçu A, Erdem S, Demir F, et al. Comparison Of Pro-BNP Levels And Myocardial Performance Index Before And After Iron Treatment In Children With Congenital Cyanotic Heart Disease With Iron Deficiency Anemia. *J Contemp Med*. 2019; 9(3): 197-202. doi: 10.16899/jcm.598034
27. Leonard H, Derrick G, O'Sullivan, J et al. Natural and unnatural history of pulmonary atresia. *Heart* 2000;84: 499-503.
28. Kersting-Sommerhoff BA, Sechtem UP, Higgins CB. Evaluation of blood supply by nuclear magnetic resonance imaging in patients with pulmonary atresia. *J Am Coll Cardiol* 1988; 11: 166-71.
29. Carpentier A, Chauvaud S, Macé L, et al. A new reconstructive operation for Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1988; 96: 92-101.
30. Choi YH, Park JH, Choe YH, et al. MR imaging of Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *AJR Am J Roentgenol* 1994; 163: 539-43.
31. Shah S, Jenkins T, Markowitz A, et al. Multi modal imaging of the tricuspid valve: normal appearance and pathological entities. *Insights into Imaging*. 2016; 7: 649-67.
32. Warnes CA. Adult congenital heart disease and importance of right ventricle. *J Am Coll Cardiol* 2009;54: 1903-10.
33. Barboza JM, Dajani NK, Glenn LG, et al. Prenatal diagnosis of congenital cardiac anomalies: a practical approach using two basic views. *Radiographic* 2002; 22: 1125-37.
34. Frank L, Dillman JR, Parish V, et al. Cardiovascular MR imaging of conotruncal anomalies. *Radiographics* 2010; 30: 1069-94.
35. Ferguson EC, Krishnamurthy R, Oldham SA. Classic imaging signs of congenital cardiovascular abnormalities. *Radiographics* 2007; 27: 1323-34.
36. Lane F, Donnelly, Charles B, et al. MR Imaging of Conotruncal Abnormalities. *AJR Am J Roentgenol* 1996; 166: 925-8.