

ORIGINAL
INVESTIGATION
ÖZGÜN
ARAŞTIRMA

Evaluation of the Results of Cases Prenatally Diagnosed as VSD

Prenatal VSD Tanısı Alan Olguların Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Fulya Çağlı¹, Mustafa Başbuğ¹, Mahmut Tuncay Özgün¹, Gökalp Öner¹, Nazmi Narin², Hülya Akgün³, Munis Dündar⁴

ABSTRACT
ÖZET

Objective: In this study, our aims were to monitor the change in ventricular septal defects (VSD) during pregnancy, to present the result of post-natal evaluation results and to document associated anomalies.

Material and Methods: From January 2007-June 2009, the results of VSD determination with fetal echocardiography were examined in the pregnant women who were referred to Erciyes University, Gynecology and Obstetric Department of Prenatal Diagnosis Unit for various reasons.

Results: The most common indications of pregnant women were routine ultrasound scan, high risk in triple test, suspicion of cardiac or extracardiac anomalies on ultrasound scan, respectively. Fetal echocardiography was performed in 1033 pregnant women, and cardiac anomalies were determined in 193 pregnant women (18.7%). The clinical records could not be found for 69 pregnant women. Ventricular septal defect (VSD) was diagnosed by Fetal Echocardiography in 105 (84.7%) of 124 pregnant women who had cardiac anomalies in their fetus. Abnormal prenatal karyotype, which is applied 70 (66.6%) of 105 patients who had VSD, was determined in 11 (10.5%) patients with trisomy 21 as the most observed abnormality.

Conclusion: Prenatal diagnosis has an important role in the management of VSD. Fetal ultrasonography may provide useful additional information to aid prenatal counseling.

Key words: Congenital disorders, prenatal diagnosis, ventricular septal defect

Amaç: Bu çalışmada, ventriküler septal defekt (VSD) tanısı almış gebeliklerin gebelik süresince bu patolojide oluşan değişikliklerle birlikte yenidoğan dönemindeki değerlendirme sonuçlarını ve kalp dışı anomalilerle ilişkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntemler: Ocak 2007-Haziran 2009 tarihleri arasında Erciyes Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Prenatal Tanı Ünitesi'ne çeşitli nedenlerle başvuran gebelere yapılan fetal ekokardiografi sonucunda VSD tespit edilen fetüslerin sonuçları incelendi.

Bulgular: Gebelerin en sık başvuru nedenlerini sırasıyla, rutin ultrasonografik inceleme, üçlü testte artmış risk, 1. düzey ultrasonografide kardiyak veya ekstrakardiyak anomali şüphesi oluşturmaktadır. Bin otuz üç gebeye fetal ekokardiografi uygulandı ve 193 gebede (%18,7) kalp anomalisi tespit edildi. Bu 193 gebe kadından 69'unun sonuçlarına ulaşılamadı. Fetüslerinde kalp anomalisi olan 124 gebe kadının 105'inde fetal ekokardiografi ile ventriküler septal defekt (VSD) belirlendi. Prenatal VSD tespit edilen toplam 105 hastanın 70'ine (%66,6) prenatal karyotip uygulandı. Karyotip uygulanan hastaların 11'inde (%10,5) kromozom anomalisi tespit edildi. En sık tespit edilen kromozom anomalisi trizomi 21 idi.

Sonuç: VSD'nin yönetiminde prenatal tanının önemli bir rolü vardır. Prenatal danışmaya yardımcı olmak için fetal ultrasonografi yararlı ek bilgiler sunabilir.

Anahtar kelimeler: Doğumsal bozukluklar, prenatal tanı, ventriküler septal defekt

¹Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genetik Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Submitted/Geliş Tarihi
21.12.2009

Accepted/Kabul Tarihi
28.06.2012

Correspondance/Yazışma
Dr. Gökalp Öner
Boğazlıyan Devlet Hastanesi,
Kadın Hastalıkları ve Doğum
Kliniği, 66400 Boğazlıyan,
Yozgat, Türkiye
Phone: +90 506 234 68 22
e.mail: onerg@yahoo.com

©Copyright 2012
by Erciyes University School of
Medicine - Available on-line at
www.erciyesmedicaljournal.com
©Telif Hakkı 2012
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi
Makale metnine
www.erciyesmedicaljournal.com
web sayfasından ulaşılabilir.

Giriş

Doğuştan kalp hastalığı (DKH) en sık görülen doğuştan anomalidir. Görülme sıklığı 1000 canlı doğumda 8 olup kromozomal anomalilerden 6 kat, nöral tüp defektlerinden ise 4 kat daha fazladır (1). Yüksek bir morbidite ve mortalite oranına sahiptir. Doğuştan anomaliler içinde doğuştan kalp hastalıkları, perinatal ölümlerin %40'ından sorumludur (2). DKH'nın doğru tanısının konulmasında ve gerçek insidansının saptanmasında fetal kalbin ayrıntılı incelenmesine olanak veren fetal ekokardiografi (FE) en önemli tanısal girişimdir (3, 4). Ventriküler septal defekt (VSD) en sık görülen DKH'dır ve hayatın ilk yılında saptanmış tüm kalp hastalıklarının %32'sini oluşturur (5). VSD'lerin çoğunluğu 5 yıla kadar kendiliğinden kapanmaktadır (1).

Kalp defektlerin yaklaşık %90'ı multifaktöriyel veya poligeniktir (6). Diğer %1-2'lik kısmı Holt Oram, Noonan sendromu gibi monogenik sendromun bir parçasıdır. Yüzde 1-2 kadarı teratojenlere veya anneye ait diabete bağlıdır. Postnatal veriler DKH olan bebeklerin yaklaşık %5'inde kromozom anomalisi olduğunu göstermektedir; ancak bu oran tanı prenatal olarak konulduğunda %30-40 kadardır. Böyle fetüslerin yaklaşık %50-70'inde ultrasound ile saptanabilen kalp dışı anomalilerde olacaktır (1, 7, 8). Tüm bu nedenlerden dolayı etkilenmiş fetüslerde karyotip inceleme endikasyonu vardır. En sık görülen anöploidiler trisomi 21'dir.

Bu yazıda, kliniğimizde uygulanan fetal ekokardiyografi sonucunda DKH tanısı alanların içerisinde en sık görülen tipi olan VSD'in doğal seyri ve prenatal ultrasonografi bulgularının postnatal bulgular ile karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntemler

Bu çalışmada Ocak 2007-Haziran 2009 tarihleri arasında Erciyes Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Prenatal Tanı Ünitesi'nde fetal ekokardiyografi yapılan 1033 gebenin 193'ünde (%18,7) kalp anomali tespit edildi. Bunlardan 69'u, sonuçlarına ulaşılamaması veya takibe gelmemeleri gibi nedenlerle çalışma dışı bırakıldı. Kardiyak anomali tespit edilen 124 gebede en sık görülen kardiyak anomali VSD (n=105; %84,7) idi. Bebeğin VSD tespit edilen gebelerin yaşları, kaçınıcı gebeliklerinin olduğu, gebenin kendisinin ve eşinin özgeçmişleri, diğer gebeliklerinin özellikleri, başvuru endikasyonları, tanı haftaları, diğer sistemlere ait ek anomalilerinin olup olmadığı, ikili test, üçlü test ve invaziv girişim yapılanların sonuçları kaydedildi. Bu olguların postpartum ve varsa postmortem inceleme sonuçları da ayrıca değerlendirildi.

Fetal kalp incelemeleri yüksek çözünürlüklü (Voluson 730 pro ve Logic 500) ultrasonografi cihazları kullanılarak yapıldı. Fetal ekokardiyografide kardiyak anomali tespit edilen hastalara kromozom anomali açısından prenatal danışmanlık verildi. Kromozom anomalisinin tespiti için gebelik haftasına uygun olarak amniyosentez, koryonik villüs örnekleme ve kordosentez yapıldı. Değerlendirme sonucunda anormallik saptanan olgular, perinatoloji konseyinde görüşüldü ve uygun yaklaşım yolu belirlendi. Prognozu kötü olan kalp anomali varlığında aileye gebeliğin sonlandırma seçeneği sunuldu. Aileden bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra gebelik sonlandırıldı ve yine aile onamı ile postmortem inceleme yapıldı. Prognozu kötü olmayanlar ise postnatal dönemde klinik ve ekokardiyografik olarak değerlendirildi. Bebekler doğduktan hemen sonra ve 3'er ay aralıklarla bir yıl boyunca takibe alındı.

Çalışmamız ilgili etik komite tarafından onaylandı ve Helsinki İlkeler Deklarasyonuna uyularak gerçekleştirildi. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalardan bilgilendirilmiş onam formu alındı. İstatistiksel analiz için SPSS (Statistical Package for Social Sciences) 15.0 yazılımı kullanıldı. Tanımlayıcı istatistiğe göre yüzdelere (%) ve ortalamalar±standart sapma (x±s.s.) hesaplandı.

Bulgular

Prenatal dönemde fetal ekokardiyografi yapılan ve VSD tespit edilen 105 gebenin yaş ortalaması 29,1±5,96 (17-43); ortalama gravidası 2,47±1,64 (1-7) ve teşhisteki ortalama gebelik haftası 20,42±5,22 (12-38) idi. Annelerin 39 tanesi (%37,2) primipar ve 66 tanesi multipar (%62,8) idi. Yedisinde (%6,6) konjenital anomalili doğum öyküsü bulunmaktaydı. Prenatal tanı alan toplam 105 VSD'li olgunun biri (%0,9) ilk trimesterde, 92'si (%87,6) ikinci trimesterde ve 12'u (%11,4) üçüncü trimesterde tanı almıştır (Tablo 1).

Olgularımızın başvuru nedenleri sırasıyla, gebelik takibinde uygulanan rutin antenatal ultrasonografi incelemesi sırasında kalp anomali tespiti (%37), üçlü testte artmış risk (%12,1), fetal kalp anomali şüphesi (%12,1) ve fetal kalp dışı anomali şüphesi (%12,1)

oluşturmaktadır. Diğer sebepleri ise ileri anne yaşı, Down sendromlu bebek öyküsü, annede diabetes mellitus (DM), önceki çocukta kalp anomali öyküsü ve annede doğuştan kardiyak hastalık varlığı oluşturmaktadır.

Prenatal olarak VSD tespit edilen hastaların 90 tanesinde izole VSD (%85,7) ve 15 tanesinde ise karışık kalp anomali birlikteliği (%14,3) mevcuttu. Bu 90 hastanın 46'sında (%51,1) VSD'in yeri ve tipi prenatal olarak kaydedildi. İzole VSD'si olan fetusların doğum sonrası pediatrik kardiyoloji tarafından yapılan ekokardiyografilerinde 53 hastanın VSD'si kapanmıştı. Ventriküler septal defekt'leri doğum sonrası kapanan 8 fetusta multipl kalp anomali eşlik etmekteydi (Tablo 2). Ventriküler septal defektlerin 31 tanesi membranöz; 15 tanesi musküler tipdeydi.

Bu hastaların 70 tanesine girişimsel işlem sırasıyla; amniyosentez (n=52), kordosentez (n=12) ve koryonik villüs örnekleme (n=6) yapıldı. Bunlardan 59'unun (%84,3) sonucu normal karyotip rapor edilirken 11'inde (%15,7) kromozom anomali tespit edildi.

Fetal ekokardiyografi ile prenatal VSD tanısı almış hastaların 16'sında (%15,2) karışık kalp anomali veya kromozom anomali tespit edilmesi üzerine gebeliği sonlandırıldı. Gebeliği sonlandırılan bu hastaların 10'u otopsiyi kabul etti ve değerlendirildi. Otopsilerin hepsinde VSD bulunurken ek olarak ağır kalp ve kalp dışı anomaliler mevcuttu.

Prenatal tanısı olan 105 hastanın 89'u (%84,8) doğum sonrası pediatrik kardiyoloji tarafından değerlendirildi. Bu 89 VSD'si bulunan olgunun 28 tanesinde (%33,7) VSD postnatal devam etmekteydi. Doğum sonrası multipl kalp anomali çıkan hasta sayısı 8 idi. Elli

Tablo 1. Tanı sırasında anne olguların bazı maternal özellikleri

	n	%	ortalama±s.s.	Sınır Değer
Gebelik haftası			20,42±5,22	12-38
Yaş			29,1±5,96	17-43
Gravida			2,47±1,64	1-7
İlk trimester	1	1		
İkinci trimester	92	88		
Üçüncü trimester	12	11		
Primigravid	39	36		
Multigravid	66	64		

Tablo 2. Ventriküler septal defekt (VSD) olan vakaların değerlendirilmesi

	n	%
İzole olanlar	90	85,7
VSD yeri ve tipi prenatal belirtilenler	46	44
Multipl kardiyak anomaliye eşlik edenler	15	14
İzole VSD'si olan vakaların doğum sonrası kapananlar	53	58,8
Multipl kardiyak anomaliye eşlik eden VSD'lerden doğum sonrası kapananlar	8	53,3

üç izole VSD vakası doğum sonrası kapandı. Prenatal kalp dışı anomalisi olan VSD'li olguların 12 tanesinde tanı postnatal doğrulandı.

Kromozom analizi yapılan 11 hastada en sık görülen kromozom anomalisi trizomi 21 (n=6; %54,5) idi. Diğer görülen kromozom anomalileri ise sırasıyla trizomi 18, 69 XXX, 47 XXY ve 46XY (18) t(10:18) (q25: q23) idi. Kromozom anomalisi saptanan fetusların 9 tanesi sonlandırılırken 2 tanesi ailelerin kabul etmemesi üzerine doğumu gerçekleştirildi.

Tartışma

Son yıllarda DKH'nın erken ve daha sık saptanmasının nedeni, teknolojinin gelişmesi ve bu konudaki deneyimin artmasıdır. Fetal ekokardiyografik inceleme sayesinde, prenatal dönemde kalp anomalisinin tanısı konularak fetal ve neonatal prognoz yorumlanmakta ve daha da önemlisi neonatal dönemde erken müdahale yapılabilmektedir (9). Ancak tüm bu gelişmelere rağmen halen DKH'nın sadece %50-65'i prenatal dönemde tespit edilebilmektedir (10). Ventriküler septal defektler DKH'larının en sık görülenidir. Ventriküler septal defekt'den sorumlu patogenetik mekanizma, septal kapanma sürecinin geç kalmasıdır. Perimembranöz, inlet, outlet ve müsküler şeklinde klasifiye edilirler. En sık görülen şekli membranöz tipidir (1). İzole VSD tüm canlı doğumların %1'inde görülür. Yeni doğanlarda yapılan çalışmalarda %4-5 oranında ince müsküler VSD olduğu gösterilmiştir. Bunların %95'i doğumdan 6-12 ay sonra kendiliğinden kapanmaktadır (11). Ventriküler septal defektlerin çoğu izole lezyonlardır, ancak %40 oranında bir veya daha fazla yapısal kardiyak anomaliyle birlikte saptanırlar. Diğer tüm kalp anomalilerinde birlikte VSD, tüm canlı doğumların %5-6'sında görülür (1). İnterventriküler septumun tamamen yokluğu oldukça nadir bir durumdur. Ventriküler septal defektlerin intrauterin tanısı, bu dönemde sağ-sol ventrikül basınçlarının eşit olmasından dolayı, boşluklar arası kan geçişi olmadığından genellikle zordur.

Fetal kalp incelemesi, transvajinal ve transabdominal yol ile gebeliğin ilk trimesterinde bile yapılabilir de fetal pozisyon, amniyon sıvısı anomalileri, çoğul gebelikler, ileri gebelik haftası, anneye ait obezite, teknolojik yetersizlik ve en önemlisi kısıtlı zaman, incelemeyi güç hale getirmektedir. Bu nedenle kalp incelemesi için en uygun zaman 18-23 gebelik haftaları arasındadır (12). Bizim serimizde de olguların büyük bir kısmına ikinci trimester fetal ekokardiyografi ile tanı konuldu. Gebeliğin 12. haftasında saptanan izole VSD, en erken saptanan olgu idi. Ventriküler septal defektlerin intrauterin 2. trimesterde tanısı zordur ve güvenilir merkezlerde bile yanlış pozitiflik ve negatiflik oranları mevcuttur.

Literatürde fetal ekokardiyografi endikasyonları arasında; rutin ultrasonografi sırasında fetal kalp anomalisinden şüphelenilmesi, fetal kalp aritmisi saptanması, ailede DKH öyküsü olması, gebede DM veya sistemik lupus eritematozus gibi bağ dokusu hastalığı olması, gebenin teratojen ajana maruz kalması (lityum, antikonvülzan, alkol, kemoterapötik, varfarin), fetüste kromozom anormalliği saptanmış olması ve fetüsün kalp dışındaki diğer sistemlerinde anormallik saptanmış olması bulunmaktadır (13). Sunulan seride, olgular arasında ise ilk sırada literatürle uyumlu olarak rutin ultrasonografi sırasında fetal kardiyak anomaliden şüphelenilmesi (n=46, %37)

gelmekte idi. Üçlü testte artmış risk (n=15, %12,1), fetal kalp anomalisi şüphesi (n=15, %12,1) ve fetal kalp dışı anomali şüphesi (n=15, %12,1) diğer sık nedenler arasında idi.

Doğuştan kalp hastalığı'nın büyük bölümünün herhangi bir risk faktörü taşımayan popülasyonda görülmesi ve kalp hastalıklarının etiopatogenezinin multifaktöriyel olması rutin fetal ekokardiyografik incelemeyi gündeme getirmiştir (14). Perri ve arkadaşlarının (6), fetal ekokardiyografik inceleme yaptığı 1696 olgunun %34'ünü düşük riskli olgular oluşturmakta idi. Çalışmanın sonucunda olguların %2,7'sinde kalp anomalisi saptanmış olup, anomali saptanan olguların %89'u düşük risk grubundaki olgular arasından çıkmıştır. Bizim çalışmamızda, tarama ultrasonografisinde kardiyak anomali şüphesi (n=46) %37 ile en sık fetal ekokardiyografi başvuru nedeni olarak bulunmuş ve izole fetal kalp anomalisi şüphesi (n=15) ile bakılan olguların oranı ise %12,1 idi. Bu olguların düşük riskli olgular arasından rutin tarama sırasında bulunduğu göz önüne alındığında, düşük riskli olgulara yapılan tarama ultrasonografisinin kalp anomalileri saptamada çok önemli bir yere sahip olduğu görülmektedir.

Özellikle 2. trimester ultrasonografisi sırasında fetal kalp anatomisinin değerlendirilmesi ile fetal kalp anomalilerin büyük bir bölümü saptanabilir (15). Fetal kalbin incelenmesi için literatürde değişik planlar tanımlanmıştır. Bunlar arasında en önemlileri temel 4 odacık görünümü, buna ventriküler çıkış yollarının eklenmesi ile genişletilmiş temel tarama, 3 damar-trakea görünümü ve 5 transvers plan görünümüdür (16, 17). Bu farklı yöntemlerin DKH saptama oranları birbirinden farklı bulunmuştur. Bunlar arasında uygulaması en basit olanı, genişletilmiş temel tarama olarak bilinen 4 odacık görünümü ve ventriküler çıkış yollarının değerlendirilmesidir. Ancak bu genişletilmiş tarama yöntemi ile, kalp anomalilerin sadece %60 ile 80'i saptanabilmektedir (18). Rutin 2. trimester tarama ultrasonografisi sırasında, teknolojik olarak yeterli imkân varlığında en azından bu basit kardiyak değerlendirme yöntemi kullanılarak, kalp anomalisi şüphesi uyandıran olguların tersiyer merkezlere gönderilmesi ile DKH'nın erken prenatal tanı oranı artacaktır.

Literatürde saptanan yapısal kalp anomalilerin sıklığına baktığımızda ilk sıralarda VSD, hipoplastik sol kalp sendromu, atriyo-ventriküler kanal defekti ve Fallot tetralojisi gelmektedir (3, 18-21). Serimizde de literatür oranlarına benzer şekilde VSD, kompleks kalp anomalisi, hipoplastik sol kalp sendromu ve atriyo-ventriküler kanal defekti en sık görülen anomalilerdir. Prenatal kalp anomalisi tespit edilen toplam 124 hastada en sık görülen kalp anomalisi VSD (n=105, %84,7) idi. Bunların 90 tanesinde izole VSD (%72,5) ve 15 tanesinde ise karışık kalp anomalisi birlikteliği (%12,1) mevcuttu. Literatürde ise benzer şekilde Hoffman ve arkadaşlarının (1) geniş ölçekli bir taramasında da prenatal ekokardiyografide en sık VSD tanısı konmuştur. Perri ve arkadaşları (6) 1997-1999 yılları arasında fetal ekokardiyografi yaptıkları 1696 gebelik seride, DKH'lı fetusların %19,6'sında Fallot tetralojisi, %17,4'ünde VSD, %17,4'sinde büyük arter transpozisyonu; %15,2'sinde hipoplastik sol kalp sendromu ve %10,9'unda AVSD bildirilmiştir. Literatüre göre VSD oranımızın yüksek olmasını, Down sendromu için genetik sonogram uygulamamıza ve USG'lerin rezolüsyonunun artışına bağlıyoruz. Ayrıca çalışmamızda DKH'lı fetus sayısı ve oranının yüksek olma

ve düşük riskli gebeliklerdeki DKH oranının literatürde bildirilenlerden daha yüksek olmasını, hastanemizin üçüncü basamak bir merkez olmasına ve gebelerin sadece ilimizden değil, bölgemizdeki hastanelerden de yönlendirilmesine bağlıyoruz.

Prenatal ekokardiyografi bulguları ile izole VSD tespit edilen 90 olgunun 53'ünde postpartum incelemede VSD'nin kapandığı gözlemlendi. Ayrıca VSD'ye multipl kardiyak anomali eşlik eden 15 olgunun prenatal ekokardiyografik bulguları postpartum incelemeler ile tekrar değerlendirildiğinde, 8'inde VSD'nin kapandığı gözlemlendi. Bunu küçük müsküler VSD'lerin antenatal veya erken postnatal dönemde kapanabilmeleri ile açıklayabiliriz (12). Ventriküler septal defekt'ten sorumlu patogenetik mekanizma, septal kapanma sürecinin geç kalmasıdır. Ventriküler septal defektin kapanması defektin çapına, interventriküler şanta ve lokalizasyonuna bağlıdır (22). Ventriküler septal defektlerin %40-60'ı ilk 12 ay içinde kapanmaktadır. Paladini ve arkadaşları (23) in utero kapanma oranını %46,1, postnatal ilk bir yılda kapanma oranını %23,1 ve açık kalma oranı ise %30,8 olarak bildirdiler. Bizim çalışmamızda ise literatürle uygun olarak kapanma oranı %58,9 idi.

Ferencz ve arkadaşları (24) kardiyovasküler hastalığı bulunan 2102 bebeğin %13'ünde kromozomal anomali rapor etti. Başka bir çalışmada ise, intrauterin dönemde tespit edilen kalp anomalisinin %28'inde beraberinde kromozomal anomali saptanmıştır ve bu oranın kalp dışı anomali varlığında arttığı rapor edilmiştir (25). Literatürdeki çalışmalarda VSD ile ilişkili en sık genetik bozukluk trizomi 21 olarak bulunmuştur. Bizim çalışmamızın kısıtlarından biri, tüm olgulara karyotip incelemesi yapamamış olmamızdır. Çalışmamızda prenatal kalp anomalisini tespit edilen toplam 105 hastanın 70'ine (%66,6) prenatal karyotip analizi uygulanmıştır. Karyotip incelemesi yapılan 70 olgunun 11'inde kromozom anomalisinin (%15,7) saptanmıştır. Çalışmamızda kalp anomalisine eşlik eden kromozomal anomali sıklığı literatürle benzer oranlardadır. Ayrıca bizim çalışmamızda da literatürle benzer olarak en sık görülen kromozom anomalisinin trizomi 21 (%54,5) idi.

Doğuştan kalp hastalığı prenatal tanısının klinik sonuçları kalp dışı ve kromozomal anomalilerle anlamlı olarak ilişkilidir. Song ve arkadaşları (26), DKH tespit ettikleri 382 gebelik bir seride, 141 fetusun (%36,9) postnatal ve otopsi sonuçlarında kalp dışı anomali ile bu fetusların 46'sında kromozomal anomali tespit ettiler. Bu seride, kalp dışı anomali sıklıkla ürogenital sistem (%12,2) ve gastrointestinal (%11,6) sistemde görülmüştür. Bizim çalışmamızda ise kardiyak anomali saptanan vakalarda görülen kalp dışı anomali sıklığı sırasıyla ürogenital sistem anomalisinin (n= 19; %18,1), santral sinir sistem anomalisinin (n=16; %15,2) ve iskelet sistemi anomalilerinin (n=13; %12,3) idi.

Doğuştan kalp hastalığı tanısı konulan 16 (%15,2) olgunun ailesi, gebeliği sonlandırmayı kabul etmiştir ve bu gebeliklerin %42,8'ini karışık kalp anomalisini olan vakalar oluşturmaktaydı. Kompleks vakalarda gebelik haftası yasal sonlandırılma sınırının altında ise, ailelerin %50'si gebeliği sonlandırmayı tercih etmektedir (27). Fetal ekokardiyografi duyarlılığının giderek artması ve ailelere iyi bir danışmanlık hizmetinin verilmesinin sonucunda ise, ailenin sonlandırmayı tercih ettiği vakaların oranı giderek artmaktadır (%50-66) (28). İyi bir danışmanlık verilmesi, DKH'ların prenatal-postnatal

morbidite ve mortalitelerinin ailelere yeterince anlatılması, ailelerin sonlandırma kararını vermesinde çok önemlidir.

Sonuç

Fetal kalp inceleme ile VSD tanısı alan fetuslarda ek kalp anomalisini ve kalp dışı anomaliler açısından dikkatli olunması ve fetal prognozunu ve postnatal takibinin planlanması için prenatal tanı merkezleri, pediatrik kardiyoloji ve genetik bölümlerinin birlikteliği önemlidir. Bu tersiyer merkezlerde ise fetal kalp incelemesi ile elde edilen bulguların yorumlanması kadar bulguların postpartum veya postmortem olarak doğrulanması gereklidir.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Yazar katkıları: Fikir ve deneylerin tasarlanması: MB. Deneylerin uygulanması: FÇ, NN, HA, MD. Verilerin analizi: MTÖ. Yazının hazırlanması: GÖ. Tüm yazarlar yazının son halini okumuş ve onaylamıştır.

Kaynaklar

- Hoffman JL. Incidence of congenital heart disease. I. Postnatal incidence. *Pediatr Cardiol* 1995; 16(3): 103-13. [\[CrossRef\]](#)
- Allan L, Benacerraf B, Copel JA, Carvalho JS, Chaoui R, Eik-Nes SH, et al. Isolated major congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17(5): 370-9. [\[CrossRef\]](#)
- Meyer-Wittkopf M, Cooper S, Sholler G. Correlation between fetal cardiac diagnosis by obstetric and pediatric cardiologist sonographers and comparison with postnatal findings. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17(5): 392-7. [\[CrossRef\]](#)
- Comas Gabriel C, Galindo A, Martínez JM, Carrera JM, Gutiérrez-Laraya F, de la Fuente P, et al. Early prenatal diagnosis of major cardiac anomalies in a high risk population. *Prenatal Diag* 2002; 22(7): 586-93. [\[CrossRef\]](#)
- Anderson RH, Macartney FJ, Shinebourne EA, Tynan M. Ventricular septal defects. In: Anderson RH, ed. *Pediatric Cardiology*. London, UK: McGraw-Hill; 1987: 565-90.
- Perri T, Cohen-Sacher B, Hod M, Berant M, Meizner I, Bar J. Risk factors for cardiac malformations detected by fetal echocardiography in a tertiary center. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2005; 17(2): 123-8. [\[CrossRef\]](#)
- Sadler TW: *Langman's Medical Embryology*, Baltimore: Williams & Wilkins; 1990. p.179-227.
- Blom NA, Gittenberger-de Groot AC, DeRuiter MC, Poelmann RE, Mentink MM, Ottenkamp J. Development of the cardiac conduction tissue in human embryos using HNK-1 antigen expression: possible relevance for understanding of abnormal atrial automaticity. *Circulation* 1999; 99(6): 800-6. [\[CrossRef\]](#)
- Saari-Kemppainen A, Karjalainen O, Ylostalo P, Heinonen OP. Ultrasound screening and perinatal mortality: controlled trial of systematic one-stage screening in pregnancy. *The Helsinki Ultrasound Trial*. *Lancet* 1990; 336(8712): 387-91. [\[CrossRef\]](#)
- Cooper M, Enderlein M, Dyson D, Rogé CL, Tarnoff H. Fetal echocardiography: retrospective review of clinical experience and an evaluation of indications. *Obstet Gynecol* 1995; 86(4 Pt 1): 577-82. [\[CrossRef\]](#)
- Meberg A, Otterstad JE, Froland G, Sørland S, Nitter-Hauge S. Increasing incidence of ventricular septal defects caused by improved detection rate. *Acta Paediatr* 1994; 83(6): 653-7. [\[CrossRef\]](#)
- Brook MM, Silverman NH, Villegas M. Cardiac ultrasonography in structural abnormalities and arrhythmias recognition and treatment. *West J Med* 1993; 159(3): 286-300.

13. Cheitlin MD, Armstrong WF, Aurigemma GP, Beller GA, Bierman FZ, Davis JL, et al. ACC/AHA/ASE 2003 guideline update for the clinical application of echocardiography--summary article: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (ACC/AHA/ASE Committee to Update the 1997 Guidelines for the Clinical Application of Echocardiography). *J Am Coll Cardiol* 2003; 42(5): 954-70. [\[CrossRef\]](#)
14. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performans of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181(2): 446-54. [\[CrossRef\]](#)
15. Randall P, Brealey S, Hahn S, Khan KS, Parsons JM. Accuracy of fetal echocardiography in the routine detection of congenital heart disease among unselected and low risk populations: a systematic review. *BJOG* 2005; 112(1): 24-30. [\[CrossRef\]](#)
16. Yoo SJ, Lee YH, Cho KS. Abnormal three-vessel view on sonography: a clue to the diagnosis of congenital heart disease in the fetus. *AJR Am J Roentgenol* 1999; 172(3): 825-30.
17. Yagel S, Cohen SM, Achiron R. Examination of the fetal heart by five short-axis views: a proposed screening method for comprehensive cardiac evaluation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17(5): 367-9. [\[CrossRef\]](#)
18. Montana E, Khoury MJ, Cragan JD, Sharma S, Dhar P, Fyfe D. Trends and outcomes after prenatal diagnosis of congenital cardiac malformations by fetal echocardiography in a well defined birth population, Atlanta, Georgia, 1990-1994. *J Am Coll Cardiol* 1996; 28(7): 1805-9. [\[CrossRef\]](#)
19. Simpson LL. Indications for fetal echocardiography from a tertiary-care obstetric sonography practice. *J Clin Ultrasound* 2004; 32(3): 123-8. [\[CrossRef\]](#)
20. Boldt T, Andersson S, Eronen M. Outcome of structural heart disease diagnosed in utero. *Scand Cardiovasc J* 2002; 36(2): 73-9. [\[CrossRef\]](#)
21. Li H, Wei J, Ma Y, Shang T. Prenatal diagnosis of congenital fetal heart abnormalities and clinical analysis. *J Zhejiang Univ SCI B* 2005; 6(9): 903-6.
22. Basbug M, Narin N, Ozgun MT, et al. The influence of position and size of isolated ventricular septal defects on spontaneous intrauterine closure and the risk of chromosomal abnormalities. 18th World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology; 2008 Aug 24-28; Chicago, USA. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 2008.
23. Paladini D, Palmieri S, Lamberti A, Teodoro A, Martinelli P, Nappi C. Characterization and natural history of ventricular septal defects in the fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16(2): 118-22. [\[CrossRef\]](#)
24. Ferencz C, Neill CA, Boughman JA, Rubin JD, Brenner JI, Perry LW. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr* 1989; 114(1): 79-86. [\[CrossRef\]](#)
25. Smythe JF, Copel JA, Kleiman CS. Outcome of prenatally detected cardiac malformations. *Am J Cardiol* 1992; 69(17): 1471-4. [\[CrossRef\]](#)
26. Song MS, Hu A, Dyamenahalli U, Chitayat D, Winsor EJ, Ryan G, et al. Extracardiac lesions and chromosomal abnormalities associated with major fetal heart defects: comparison of intrauterine, postnatal and postmortem diagnoses. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33(5): 552-9. [\[CrossRef\]](#)
27. Bianci D, Crombleholme T, D'Alton M. *Fetology: Diagnosis and Management of Fetal Patient*. New York: McGraw-Hill. 2000.
28. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Meyer MJ, Pennerath A, Peter MO, et al. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Prenatal Diagn* 1998; 18(8): 801-7. [\[CrossRef\]](#)