

Fetal Ekokardiyografide Ebstein Anomalisi Saptanan Down Sendromlu Bir Olgu

Nurettin ÜNAL, Mustafa KÖSECİK, Gül SAGIN SAYLAM, Mustafa KIR, Şebnem PAYTONCU, Soner KUMTEPE, Adnan AKÇORAL
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı-İZMİR

ÖZET

FETAL EKOKARDİYOĞRAFİDE EBSTEİN ANOMALİSİ SAPTANAN DOWN SENDROMLU BİR OLGU

Amaç: Triküspid kapağın septal ve posterior yapraklarının normal yerinden daha aşağıda yerleştiği Ebstein anomalisinin Down sendromu ile birlikteliği oldukça nadirdir. Olgu, prenatal tanı yöntemlerinin önemini vurgulamak amacıyla sunuldu.

Olgu: Maternal risk faktörü olmayan, rutin ultrasonografide kalp anomalisi şüphesi olan, prenatal dönemde Ebstein anomalisi fetal ekokardiyografi ile saptanan ve postnatal dönemde Down sendromu tanısını konuldu.

Sonuç: Fetal ekokardiyografi ile Ebstein anomalisi gibi diğer birçok doğumsal kalp hastalıklarının prenatal tanısı mümkündür. Bu durumda ekstrakardiyak diğer anomalilerin varlığının araştırılması ve sitogenetik inceleme yapılması gerektiği kanaatindeyiz.

Anahtar kelimeler: Fetal ekokardiyografi, Ebstein anomalisi, Down sendromu

SUMMARY

COMPARISON OF PLASMA THROMBOMODULIN AND FIBRONECTIN LEVELS IN PREECLAMPTIC AND NORMAL PREGNANTS

Background: Ebstein's anomaly is an unusual congenital malformation and the coexistence of Down syndrome is fairly unusual in the literature. This case is presented here for the importance of prenatal screening methods.

Case: In the absence of any maternal risk factors, a case of Ebstein's anomaly was diagnosed by fetal echocardiography following the routine antenatal ultrasonography and Down syndrome diagnosed postnatally.

Conclusion: Prenatal diagnosis of many congenital heart diseases like Ebstein's anomaly is possible with fetal echocardiography. In this case, we may recommend an investigation of other extracardiac abnormalities and sitogenetic study.

Key words: Fetal echocardiography, Ebstein's anomaly, Down syndrome

Fetal ekokardiyografi, doğumsal kalp hastalıklarının erken tanısında son yıllarda giderek daha sık olarak kullanılan noninvazif, kolay uygulanabilen, ucuz bir yöntemdir(1,2).

Ebstein anomalisi triküspid kapağın posterior ve septal yapraklarının sağ ventriküle yapışma yerlerinin normal yerinden daha aşağıda olduğu nadir görülen konjenital bir anomalidir (3,4). Down sendromu, 700 doğumda bir görülebilen en sık kromozomal anomalidir. Bu olguların yaklaşık %50' inde doğumsal kalp hastalığı vardır. Risk faktörleri varlığında tarama testleri ile prenatal tanısı

mümkündür (5). Yaklaşık 20.000 doğumda bir görülen Ebstein anomalisinin Down sendromu ile birlikteliği oldukça nadirdir (5,6), literatürde yayınlanmış sadece üç olguya rastlanabilmektedir.

OLGU

Risk faktörleri taraması normal olan 33 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinin 20. haftasında rutin obstetrik sonografide fetüste saptanan geniş sağ atrium nedeniyle bölümümüzde yapılan fetal ekokardiyografisinde Ebstein anomalisi ve triküspid yetersizliği tespit edilmişti (Resim 1). Fetüste kalp yetersizliği ve hidrops bulguları saptanmadı. Baba 36 yaşında sağ ve sağlıklı, akraba evliliği, ailede anomali bebek öyküsü, gebelikte ilaç kullanımı, X-ışınına maruz kalma gibi risk oluşturabilecek bir durum yoktu ve birinci çocukları 11 yaşında erkek

Yazışma Adresi: Doç. Dr. Nurettin Ünal

DEÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı 35250, Inciraltı-İZMİR
Bu çalışma III. Ulusal Pediatrik Kardiyoloji ve Kardiyak Cerrahi Kongresi'nde poster bildirisi olarak sunuldu, 3-6 Mayıs 2001, Nevşehir

kalp hastalıklarının önemli bir kısmı taramalarda tanımlanabilen risk faktörlerine sahip olmayan fetüslerde görülmektedir (1,2,7).

Rutin obstetrik sonografisinde anormal kalp şüphesi ile yapılan fetal ekokardiyografide Ebstein anomalisi tespit edilen olgumuzda kromozom anomalilerinin prenatal tanısı için yapılan üçlü tarama testi normal olarak bulunmuş, bu nedenle sitogenetik inceleme yapılmayan olgumuzda Down sendromu varlığı doğum sonrası tespit edilmiştir. Doğumsal kalp hastalığı ile ekstrakardiyak doğumsal malformasyonların birlikteliği çok iyi bilinmekte, sıklığı ise tutulan sisteme bağlı olarak değişmektedir (8). Kromozom anomalileri de yaygın olarak doğumsal kalp hastalıkları ile birlikte bulunabilmektedir. Bu nedenle tüm kromozom anomalili olgular fetal kalp hastalığı açısından ayrıntılı incelenmeli ve özellikle Down sendromlu olgularda atrioventriküler septal defektlerin yüksek olduğu konusunda uyanık olunmalıdır (7,8).

Ebstein anomalisinde prenatal tanı için esas kriter sağ ventrikül içine doğru yer değiştirmiş triküspid kapakçığının gösterilmesidir. Burada özellikle septal ve posterior kapakçıkların anulus fibrozusun daha altından ventrikül duvarına tutunduklarının gösterilmesi önemlidir (6,9). Triküspid kapaktaki yetersizliğin derecesine bağlı olarak intrauterin dönemde konjestif kalp yetersizliği gelişebilir. Olgumuzda intrauterin kalp yetersizliği bulguları yoktu. Ağır triküspid yetersizliği olmayan olgular ise asemptomatiktir ve adolesan ve hatta yetişkin çağına kadar semptom vermeyebilirler. Semptomatik olan yenidoğanlarda ise sıklıkla konjestif kalp yetersizliği gelişir (6,7). Postnatal erken dönemde konjestif kalp yetersizliği gelişen olgumuza digital ve diüretik başlanmış ve klinik izleme alınmıştır.

Down sendromunda en sık görülen kardiyak anormali atrioventriküler septal defektlerdir. Ebstein anomalisi ise oldukça nadir görülen bir anomalidir (6,7). Literatürde prenatal tanısı konulmuş ilk vaka Silva ve ark. tarafından bildirilmiştir (10). Benzer birliktelik Venturini ve ark. tarafından 55 yaşındaki bir erkek olguda rapor edilmiştir (11). Johnson ve ark. ise Down sendromlu bir olguda otopsi bulgusu olarak Ebstein anomalisi tespit etmişlerdir (12). Olgumuzda Ebstein anomalisi prenatal tanı olup, doğum sonrası ekokardiyografi ile

doğrulanmıştır. Down sendromu birlikteliği doğum sonrası tespit edilen ve 47, XY+21 karyotip varlığı gösterilen olgumuz literatürde Down sendromu ve Ebstein anomalisi birlikteliği olan nadir olgulardan biridir.

Sonuç olarak, günümüzde Ebstein anomalisi gibi diğer birçok doğumsal kalp hastalıklarının fetal ekokardiyografi ile prenatal tanısı mümkündür. Kardiyak anormali saptanan olgularda ekstrakardiyak anomalilerin olup olmadığı araştırılmalı ve gerekirse sitogenetik incelemede yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Frommelt MA, Frommelt CP. Advances in Echocardiographic Diagnostic Modalities for the Pediatrician. *Pediatric Clinics of North America* 1999; 46: 427-40.
2. Freidman AH, Copel JA, Kleinman CS. Fetal echocardiography and fetal cardiology: indications, diagnosis and management. *Semin Perinatol* 1993; 17:76-88.
3. Waldman JD, Wernly JA. Cyanotic Congenital Heart Disease with Decreased Pulmonary Blood Flow in Children. *Pediatric Clinics of North America* 1999; 46: 385-403.
4. Bernstein D. Ebstein anomaly of the tricuspid valve. In: Berhman RE, Kliegman RM, Arvin MA (eds): *Nelson Textbook of Pediatrics* (15th ed.), Philadelphia: WB. Saunders 1996; p: 1319-20.
5. Hall JC. Chromosomal Clinical Abnormalities. In: Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB (eds): *Nelson Textbook of Pediatrics* (16th ed.), Philadelphia: WB. Saunders 2000; pp: 325-32.
6. Epstein ML. Congenital stenosis and insufficiency of the tricuspid valve. In: Allen HD, Clark EB, Gutdesell HP, Driscoll DJ (Eds). *Moss and Adam's Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents*, Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins 2001; 810-6.
7. Berg KA, Clark EB, Astemborski JA, Boughman JA. Prenatal detection of cardiovascular malformations by echocardiography: an indication for cytogenetic evaluation. *Am J Obstet Gynecol* 1988;159: 477-81.
8. Copel JA, Pili G, Kleinman CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: associations and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol* 1986;154: 1121-32.
9. Demir N, Akçoral A, Koyuncuoğlu M, Balbul Y. Ebstein Anomalisinin Prenatal Ultrasonografik tanısı. *Perinatoloji Dergisi* 1994;2: 221-4.
10. Silva SR, Bruner JP, Moore CA. Prenatal diagnosis of Down's syndrome in the presence of isolated Ebstein's anomaly. *Fetal Diagn Ther* 1999; 14: 149-51.
11. Venturini E, Musio L, Strazzeri R, Baroni F. Ebstein's tricuspid anomaly and Down's syndrome. A clinical case report. *Recenti Prog Med* 1992; 83: 556-8.
12. Johnson CD, Ortiz-Colom PM, Saintz de la Pena H, Barroso E. Ebstein anomaly in a patient with Down's syndrome. *Bol Asoc Med P R* 1989; 81: 221-2.