

Prenatal Tanı Alan Trunkus Arteriozus Tip 1: Olgu Sunumu

Orkun Çetin¹, Cihat Şen¹, Levent Saltık², Begüm Aydoğan¹, Seyfettin Uludağ¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum, İstanbul, Türkiye

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi, İstanbul, Türkiye

Özet

Amaç: İkinci trimesterdeki taramada tanısı konan, nadir görülen konjenital kalp hastalıklarından biri olan Trunkus Arteriozus olgusu sunulmuştur.

Olgu: 31 yaşında, gebeliğin 26. haftasında kliniğimize başvuran, akraba evliliği hikayesi olmayan hastanın yapılan fetal ekokardiyografisinde Trunkus Arteriozus Tip 1 tespit edildi.

Sonuç: Konjenital kalp hastalıklarının çok büyük bir kısmı risk faktörü içermeyen gebeliklerde meydana gelmektedir. Detaylı bir muayene ile subaortik ventriküler defektin izlenmesi alta yatan Trunkus Arteriozus'un yakalanmasına yardımcı olacaktır.

Anahtar Sözcükler: Trunkus arteriozus, konjenital kalp anomalileri, fetal ekokardiyografi.

Truncus arteriosus type1 with prenatal diagnosis

Objective: Truncus Arteriosus complicates approximately 0,01 1000 live births. In this case report we discussed Truncus Arteriosus Type 1 case detected in utero with echocardiographic findings.

Case: A 31 year old pregnant woman at 26 weeks of gestation referred to our clinic. She hasn't got a consanguineous history. According to the fetal echocardiographic findings we diagnosed Truncus Arteriosus Type 1.

Conclusion: The big part of the congenital heart diseases occurs in pregnancies with no risk factors. If we visualized the subaortic ventricular septal defect in the fetal heart, we can detect the associated abnormalities; such as Truncus Arteriosus.

Keywords: Truncus arteriosus, congenital heart anomalies, fetal echocardiography.

Giriş

Doğuştan kalp hastalıklarının görülme oranı 4-11/1000 canlı doğum şeklindedir ve bu oran ile kalp hastalıkları en sık rastlanan doğumsal anomali grubunu oluştururlar. Doğumsal anomaliye bağlı erken neonatal ölümlerin de en sık nedeni doğumsal kalp hastalıklarıdır.^{1,2} Trunkus Arteriozus kalpten tek bir büyük arter çıkması ile karakterize olup görülme sıklığı 1000 canlı doğumun 0.01'i şeklindedir.³ Trunkus, sistemik,

koroner ve pulmoner sirkülasyonları besler. Ekokardiyografik tanı, boyutları aorttan daha geniş, ventriküllere biner tarzda tek bir büyük arterden aynı zamanda pulmoner arterlerin de çıkmasının tespiti ile konur.^{3,4}

Diğer konotrunkal anomalilerdeki gibi Trunkus Arteriozus in utero kardiyak dekompanasyon yapmaz ancak dekompanasyon hayatın ilk günlerinde oluşabilir. Cerrahi düzeltmede displastik trunkal kapağın aort haline dönüştürül-

mesi ve sağ ventrikülden pulmoner arterlere bir bağlantı yapılması gerektiğinden sıklıkla karmaşıktır. Başarılı cerrahi sonrası bile 10 yıllık sağ kalım hızı %80' den azdır.³

Konjenital kalp anomalilerinin çok büyük bir kısmı, risk faktörü içermeyen gebeliklerden meydana gelmektedir.^{5,6} Makalemizde prenatal tanısı konmuş Trunkus Arteriosus Tip 1 olan olgu literatür bilgileri ışığında tartışılmıştır.

Olgu

31 yaşında G2 P1, 26. gebelik haftasında, ak-raba evliliği olmayan gebe, kliniğimize başvurdu. Hastanın alınan anamnezinde, sistemik hastalığı yoktu. Soygeçmişinde ise annesinin Tip 2 Diabetes Mellitus olması dışında özellik saptanmadı. 12. gebelik haftasında yapılan muayenede nukal saydamlık ölçümünün 2.5 mm olduğu öğrenildi. Ancak 1. ve 2. trimester biyokimyasal belirteç verilerine ulaşılamadı. Ultrasonografi ile yapılan sistemik detaylı muayenede, subaortik ventriküler septal defekt dışında anomali izlenmedi. Fetal gelişim normal idi. Amniotik sıvı volümü normal olarak saptandı. Bilateral uterin arterlerde çentiklenme saptanmadı. Hastanın yapılan fetal ekokardiyografisinde kalp sol hemitoraks içinde ve kardiyak apeks sola doğru olarak izlendi. Atriyal situs solitus mevcuttu.



Resim 1. Trunkus arteriozus ve ventriküler septal defekt.

Kalp boşlukları normal genişlikte, global kalp kontraksiyonları iyi olarak saptandı. Atriyoven-triküler konkordans tamdı. Mitral ve triküspit kapak normaldi. İnterventriküler septum gelişmişti ancak outlet lokalizasyonda geniş ventriküler septal defekt mevcuttu. Ventriküllerden tek bir büyük damar çıkışı görüldü (trunkal damar).

Trunkal damar ventriküler septal defekte hafif "overriding" gösterse de major olarak sağ ventrikülden çıkıyordu ve % 80 dekstropoze idi. Trunkal damar akım hızı 175cm/ sn olarak saptandı. Trunkal kapağın hemen distalinden tek kök halinde pulmoner arter çıkıyordu. Pulmoner arter sağ ve sol dala ayrılıyordu ve pulmoner arter çıkışında darlık saptanmadı. Trunkal arkus sağa doğruydü ve büyük damarlar görüldü, aort koarktasyonu veya kesintisi saptanmadı. Yukarıda belirtilen bulgulara göre tanı Trunkus Arteriozus Tip 1 olarak konuldu.

Aileye genetik danışma verildi ve karyotip analizi yapılması önerildi. Hastaya aynı seansta fetal kan örnekleme yapıldı. Fetal kandan yapılan karyotip analizinde sayısal ve yapısal anomali gözlenmemiş olup, kromozom kuruluşu normal olarak saptandı. Fetal kandan yapılan floresan in situ hibridizasyon (FISH) ile yapılan incelemede, 22q11 mikrodelsiyonuna rastlanmadı. Aileye prognoz hakkında genetik danışma verildi. Aile gebeliği devam ettirme kararını bildirdi. Hasta bir hafta sonra tekrar kontrole çağırıldı. Beş gün sonra bebek hareketlerinde azalma sebebiyle kliniğimize başvuran hastanın yapılan muayenesinde fetal kalp hareketleri saptanmadı. Mort de fetus olarak kabul edilen hastanın doğumu gerçekleştirilmek üzere servimize yatırıldı. Doğum indüksiyonunu takiben 1100 gr kız fetus doğurtuldu. Postmortem yapılan incelemede, yüksek ventriküler septal defekt (VSD) zemininde, pulmoner arterin ve aortun sağ ventrikülden tek kök halinde çıkışı ve torasik aortun sağdan inen hali izlendi. Duktus arteriozus (Botalli) izlenmedi. Prenatal tanı doğrulandı.

Tartışma

Konjenital kalp hastalıklarının toplumda canlı doğumlarda en sık rastlanan anomali grubunu oluşturması sebebiyle prenatal tanısı oldukça önem kazanmaktadır.^{7,8} Fetusa ait diğer tüm organ sistemlerinin prenatal değerlendirilmesi oldukça hızlı bir biçimde yüksek standartlara ve yaygın uygulama olanağına kavuşurken, çok erken başlayan çabalara karşın fetal kalbin prenatal ultrasonografik değerlendirilmesi için aynı şeyi söylemek zordur. Jaeggi ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada; toplam kalp anomalilerinin ancak %15'i prenatal dönemde tanınabilmiştir.⁹ Dört odacık kesitiyle tanınabilen anomalilerde bu oran %30 iken, büyük damar çıkışları ile ilgili konotrunkal anomalilerde prenatal tanı oranı ancak %6.7 bulunmuştur.⁹ Tegnander ve arkadaşlarının yaptıkları bir çalışmada ise fetal kalp anomalisi taramasında dört odacık görüntüsü ile kalp anomalilerinin yakalanma oranı %26 olarak belirlenmiştir.¹⁰ Bromler ve arkadaşları ise dört odacık görüntüsüne ek olarak büyük damarların da değerlendirilmeye alınmasıyla bu oranın %83'e yükseldiğini göstermişlerdir.¹¹ Fetal ekokardiyografide büyük damarların değerlendirilmeye alınması sadece konjenital kalp hastalıklarının intrauterin yakalanma oranını arttırmaz, ayrıca ardışık muayene tekniği ile doğru tanının konulmasını ve postnatal dönemde etkili müdahaleyi sağlar.^{5,10,11}

Klasik sınıflandırmaya göre; Trunkus Arteriozus olguları üç ana grup altında toplanmıştır. Tip 1 Trunkus Arteriozus' ta ana pulmoner arter trunkal kapağın yukarisından, trunkusun sol posterolateralinden çıkar ve daha sonra sağ ve sol pulmoner arter dallarına ayrılır. Tip 2 de ana pulmoner arter olmaksızın sağ ve sol pulmoner arter dalları Tip 1 ile aynı yerden ancak ayrı ayrı çıkar. Tip 3'te ise çıkış yeri daha yukarıda ve lateralden ayrı ayrı olur. Bu tipte koroner arter anomalileri siktir.¹²

Olgumuzda ana pulmoner arter trunkal kapağın yukarisından çıkmış ve sonra sağ ve sol pulmoner arter dallarına ayrılmıştır. Bu tanımla-

maya göre olgumuz Trunkus Arteriozus Tip 1 ile uyumlu bulundu. Trunkus Arteriozus olgularının %15-30'unda sağ tarafa yerleşimli arkus aorta mevcuttur.¹³ Olgumuzda da arkus aorta sağa yerleşimliydi.

Trunkus Arteriozus ile seyreden olguların %50-75'inde duktus arteriozus agenezisi olduğu bilinmektedir.^{14,15} Olgumuzda da fetal ekokardiyografi ile saptanamayan duktus arteriozus, postmortem incelemede de görülemedi.

Trunkus Arteriozusun atretik pulmoner kapaklı Fallot tetralojisinden ayırt edilmesi in utero güç olabilir.³ Kesin tanı, pulmoner arterin trunkustan ayrıldığıının izlenmesi ile konulur. VSD ile seyreden pulmoner atrezi olgularında trunkus yerine sadece aort izlenir ve pulmoner arter izlenmez.

Konjenital kalp anomalileri ile yapısal kromozom anomalileri arasında da ilişki mevcuttur. Fetusta kalp anomalilerini %22'sinin anöploidi ile birlikte görüldüğü bilinmektedir.¹⁶ En sık rastlanan karyotip anomalileri Trizomi 18, 13, 21 ve Monozomi X' tir.¹⁶ Öte yandan 11- 14 haftalık fetuslarda yapılan bir çalışmada, bu dönemde fetal ekokardiyografi anormalliği gösteren fetusların %72.9 oranında karyotip anomalili olduğu saptanmıştır.¹⁷

Major yapısal kromozom anomalilerinin yanında konotrunkal anomalilerin, 22q11 mikrodelesyonu ile (Di George Sendromu) birlikte seyrettiği belirlenmiştir. (Di George Sendromu; timik aplazi, hipokalsemi, anormal yüz şekli ve mental retardasyon ile birlikte) Trunkus Arteriozus olgularının %35'inde 22q11 mikrodelesyonu saptanmıştır.¹² Olgumuzda FISH ile yapılan incelemede delesyon saptanmadı, karyotip analizi de normal olarak rapor edildi.

Fetal ekokardiyografi ile ebeveyn açısından 18-22 haftalık gebelik döneminde riskler ve prognoz hakkında tam bir bilgilendirme olanağı sağlanacak, ileri derecede kötü prognozla seyreden olgularda ebeveyn zamanında terminasyon olanağından yararlanabilecektir. Konje-

nital kalp anomalilerinin çok büyük bir kısmı, olgumuzda da görüldüğü gibi, risk faktörü içermeyen gebeliklerden meydana gelmektedir. Trunkus Arteriozus olgularında genellikle normal dört odacık görüntüsü izlenmektedir. Detaylı muayenede; subaortik VSD görülmesi halinde büyük damarların incelenmesi durumunda trunkus arteriozus tanısı konabilir. Konjenital kalp hastalığı saptanan fetuslarda fetal karyotip analizi ve FISH yapılması birliktelik gösteren sendromların prenatal tanısına olanak sağlayacaktır. Gebeliğin devamının arzu edildiği olgularda %14 sıklıkla izlenebilen kromozom anomalisi ve %35 sıklıkla 22q11 delesyonu ve Di George Sendromu için genetik danışma verilmelidir. Olgumuzda da görüldüğü gibi; fetal ölüm olgularından, konjenital kalp hastalıkları da sorumlu olabilmektedir. Antenatal konjenital kalp hastalığı tanısı almamış mort de fetuslarda da, postmortem incelemenin yapılması en doğru tanının konulmasını sağlayacaktır.

Sonuç

Konjenital kalp hastalıklarının çok büyük bir kısmı risk faktörü içermeyen gebeliklerde meydana gelmektedir. Detaylı bir muayene ile subaortik ventriküler defektin izlenmesi altta yatan Trunkus Arteriozus'un yakalanmasına yardımcı olacaktır. Antenatal konjenital kalp hastalığı tanısı almamış fetal ölüm olgularında da, postmortem incelemenin yapılması en doğru tanının konulmasını sağlayacaktır.

Kaynaklar

- Hoffmann JIE, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19502 births with long term follow-up. *Am J Cardiol* 1978; 42: 640-7.
- Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore- Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121: 31-6.
- James DK, Weiner CP, Steer PJ, Gonik B. High Risk Pregnancy Management Options. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006; p. 359-60.
- Ferencz C. Morphogenesis and Function. Mount Kisco NY: Futura; 1990; p. 526.
- Güven M. A, Carvalho J, Ho Y, Shinebourne E. Sequential segmental analysis of the heart. *Artemis* 2003; 4: 21-3.
- Buskens E, Grobbee DE, Frohn-Mulder IM, Wladimiroff JW, Hess J. Aspects of the aetiology of congenital heart disease. *Eur Heart J* 1995; 16: 584-7.
- Young ID, Clarke M. Lethal malformations and perinatal mortality: a ten year review with comparison of ethnic differences. *Br Med J* 1987; 295: 89-91.
- Lian ZH, Zack MM, Erickson JD. Paternal age and the occurrence of birth defects. *Am J Hum Genet* 1986; 39: 648-60.
- Jaeggi ET, Sholler GF, Jones OD, Cooper SG. Comparative analysis of pattern, management and outcome of pre- versus postnatally diagnosed major congenital heart disease: a population-based study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 380-5.
- Tegnander E, Eik-Nes SH, Johansen OJ, Linker DT. Prenatal detection of heart defects at the routine fetal examination at 18 weeks in a non-selected population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6: 372-80.
- Bromley B, Estroff JA, Sanders SP, Parad R, Roberts D, Frigoletto FD Jr, Benacerraf BR. Fetal echocardiography: accuracy and limitations in a population at high and low risk for heart defects. *Am J Obstet Gynecol* 1992; 166: 1473-81.
- Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia: Saunders Company; 2000; p. 1534-44.
- Crupi GM, Mc Cartney FJ, Anderson RH. Persistent truncus arteriosus. A study of 66 autopsy cases with special reference to definition and morphogenesis. *Am J Cardiol* 1977; 40: 569-78.
- Mavroudis C, Backer CL. Pediatric Cardiac Surgery. St. Louis: Mosby-Year Book; 1994; p. 237-445.
- Perloff JK. The Pathology of Congenital Heart Disease; A personal Experience With More Than 6300 Congenitally Malformed Hearts. Vol I. Mount Kisco, NY: Futura; 1996; p. 353-80.
- Chaoui R, Korner H, Bommer C, Goldner B, Bierlich A, Bollmann R. Prenatal diagnosis of heart defects and associated chromosomal aberrations. *Ultraschall Med* 1999; 20: 177-84.
- Huggon IC, Ghi T, Cook AC, Zosmer N, Allan LD, Nicolaides KH. Fetal cardiac abnormalities identified prior to 14 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20: 22-9.