

Down Sendromlu Çocukların Doğumsal Kalp Defektlerinde Cerrahi Tedavi Sonuçları

RESULTS OF SURGICAL TREATMENT OF CONGENITAL CARDIAC DEFECTS IN CHILDREN WITH DOWN'S SYNDROME

Hasan Tahsin KEÇELİGİL*, Mustafa Kemal DEMİRAĞ**, Gülsen ERSOY***, Melih Cevdet ÇETİNKAYA****, Kemal BAYSAL*****, Feriât KOLBAKIR*

- * Prof.Dr., Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Kalp ve Damar Cerrahisi AD,
** Yrd.Doç.Dr., Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Kalp ve Damar Cerrahisi AD,
*** Arş.Gör.Dr., Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Kalp ve Damar Cerrahisi AD,
**** Arş.Gör.Dr., Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
***** Prof.Dr., Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi BD, SAMSUN

Özet

Amaç: Down sendrom'lu doğumsal kalp hastalarında uygulanan açık kalp ameliyatlarının özellikleri ve sonuçlarının araştırılması amaçlandı.

Materyal ve Metod: Ondokuz Mayıs Üniversitesi Hastanesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Kliniği'nde Ocak 1986 ile Ocak 2002 tarihleri arasında toplam 552 doğumsal kalp hastası ameliyat edildi. Bu hastaların 19 tanesi aynı zamanda Down sendrom'lu idi. 11 hasta kız (%57,89), 8 hasta erkek (%42,11) idi. Hastaların yaş ortalamaları 5,6 olarak bulundu. Hastaların tanısı, anamnez, fizik muayene (üfürüm etyolojisi araştırılması), elektrokardiyografi (EKG), ekokardiyografi (EKO) ve anjiyografi ile kondu.

Bulgular: En sık rastlanan anomali, 13 hasta ile (%68,4) atriyal septal defekt (ASD)+ventriküler septal defekt (VSD) şeklinde endokardiyal yastık defekt idi. Cerrahi girişim olarak 15 olguya total düzeltim ameliyatı, 4 olguya da çeşitli palyatif operasyonlar yapıldı. Postoperatif erken dönemde 19 olgunun 3'ü kaybedildi (%15,78). Uzun dönem takiplerinde, hastalarda rezidüel şanta rastlanmadı ve reoperasyon gerektiren sorun olmadı.

Sonuç: Down sendrom'lu doğumsal kalp hastalarında da total düzeltim ameliyatları dahil, her türlü kalp ameliyatının güvenle yapılabileceği söylenebilir. Postoperatif komplikasyonlar ve mortalite nedenleri, Down sendromu'nun kendisi ile değil, kardiyak anomalinin ağırlığı ve kardiyak cerrahinin kendine özel komplikasyonları ile ilişkilidir.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu,
Endokardiyal yastık defekt,
Cerrahi tedavi

T Klin Kalp-Damar Cerrahisi 2003, 4:86-89

Summary

Objective: In this clinical study, the effects and results of open heart surgery at the patients with Down's syndrome (DS).

Material and Method: Between January 1986 and January 2002, 552 children with congenital heart disease (CHD) were underwent to the cardiac operation in the Cardiovascular Surgery Clinic of Ondokuz Mayıs University Hospital. At the same time, 19 patients have got Down's syndrome (DS). There were 11 girls (57.89%) and 8 boys (42.11%) with a mean age of 5.6 years. A definitive cardiac diagnosis was established with patient's story, clinical examination, electrocardiography, echocardiography and angiography.

Results: The most common cardiac malformation was endocardial cushion defect (13 patients/64.8%). In 15 patients total correction and in 4 patients palliation was performed. In the group of corrective or palliative cardiac surgery the early postoperative mortality rate was 15.78%. In the late postoperative period, there are no residual shunt and reoperation.

Conclusion: These results indicate that CHD in DS patients can be repaired with a low death and low morbidity rates.

Key Words: Down's syndrome,
Endocardial cushion defect,
Surgical treatment

T Klin Cardiovascular Surgery 2003, 4:86-89

Trisomi 21 (Ts 21) en çok görülen, canlı doğan, human anoplidi kromozom anomalisidir (1). Bu anomalinin klinik görüntüsü Down sendromu olarak bilinir. Bu sendrom, doğumsal kalp hastalıklarının ve atriyoventriküler septal

defektlerin bilinen en sık nedenidir (2). Down sendromu'nda doğumsal kalp hastalığı riskinin gerçek oranları/rakamları tam olarak bilinmemektedir (3). Ancak yapılan otopsi incelemelerinde, Down sendrom'lu çocuklarda bilinenden daha

yüksek oranda kalp anomalisi olduğu Polani ve arkadaşları tarafından gösterilmiştir (4). Klinik ve otopsi çalışmalarını izleyerek yayımlanan son yazılarda bu oranın %40 civarında olduğu belirtilmektedir (5). Bu hastalarda, genel medikal tedavi uygulamalarının yanında, doğumsal kalp defektlerinin erken tanı ve tedavisi ile yaşam süresi ve kalitesi artırılabilir. Çünkü hastalarda doğumsal kalp anomalisinin varlığı, mortalite ve morbiditeyi etkileyen en önemli faktörlerin başında gelmektedir. Bu yazıda, hastanemizde tanı konulan ve izlenen doğumsal kalp defekti olan Down sendrom'lu hastalar, tıbbi veya cerrahi tedavi uygulamalarının sonuçları ile ayrıntılı biçimde incelenmektedir.

Materyal ve Yöntem

Ocak 1986 ile Ocak 2002 tarihleri arasında toplam 552 olguya doğumsal kalp defekti nedeniyle kliniğimizde cerrahi işlem uygulandı. Bu hastaların içinde 19 tanesi aynı zamanda Down sendrom'lu idi. Bu hastalar, yine aynı tarihler arasında hastanemiz pediatrik kardiyoloji bölümünce, Down sendromu+doğumsal kalp defekti tanısıyla izlenen toplam 62 olgu içinden seçilmişti. Bu 62 olgunun 39'u kız (%62,90), 23'ü erkek (%37,10) idi. Yaş ortalamaları 6,15 idi. İçlerinde en sık görülen anomali, 31 olgu ile %50 oranında görülen endokardiyal yastık defekti idi. Daha sonra, sıklık sırasıyla, 16 olgu (%25,8) ile ventriküler septal defekt, 5 olgu (%8,06) ile atriyal septal defekt, yine 5 olgu ve %8,06 oranıyla Fallot Tetralojisi, 3 olgu ve %4,83 oranıyla patent duktus arteriozus (PDA), 1 olgu ve %1,61 oranıyla büyük arterlerin transpozisyonu (TGA), 1 olgu ve %1,61 oranıyla izole mitral yetmezliği görüldü. Toplam 62 olgunun 20 tanesine kalp kateterizasyonu yapıldı (%32,25). Kateterizasyon yapılanların 19 tanesi operasyona alındı. 1 olgu ailesinin isteği üzerine operasyon için başka bir merkeze sevk edildi. Geri kalan 42 olgunun tanısı, anamnez, klinik bulgular ve özellikle pediatri polikliniklerine başvuran Down sendrom'lu çocuklarda duyulan üfürümün etyolojisinin araştırılması için yapılan EKO tetkikleri ile kondu. Yine her hastaya rutin tam kan sayımı (CBC), biyokimya, tele, EKG incelemesi yapıldı. 7 olgunun ailesi, ne kardiyak anjiyografi ne

de kateterizasyon yapılmasını kabul ettiler. Operasyona alınan 19 olgunun 11'i kız (%57,89), 8'erkek (%42,11) ve yaş ortalamaları 5,6 idi. Bu hastaların da yine büyük çoğunluğu %68,42 oranıyla ve 13 olgu ile endokardiyal yastık defekti idi. 2 olgu (%10) Fallot Tetralojisi, 3 olgu PDA, 1 olgu da saf (izole) mitral yetmezliği idi.

Cerrahi Teknik ve Sonuçlar

Intrakardiyak defektler, ekstrakorporeal dolaşım ve orta derecede hipotermi ya da total sirkulatuar arrest ve derin hipotermi sağlanarak düzeltildi. Toplam 11 olguya total düzeltim, 3 olguya pulmoner banding, 1 olguya sistemik arter-pulmoner arter şant operasyonu (Modifiye Blalock-Taussing şantı), 3 olguya PDA'nın ligasyonu ve 1 olguya da mitral kapak replasmanı (MVR) yapıldı. Total düzeltim uygulanan olgularda, endokardiyal yastık defekti tek perikard yama ile ve tek tek+devamlı sütür tekniği birarada kullanılarak kapatılırken, mitral kapakta bulunan kleft polypropilen sütür ile primer onarıldı. Mitral kapak replasmanı yapılan 13 yaşındaki olguya ise 29 numara Medtronic® mekanik kalp kapağı replase edildi. Yoğun bakım ünitesinde hemodinamik durumu iyi seyreden hastalar postoperatif 4 ila 12. saatler arasında extübe edildiler. 2 olgu myokard pompa yetmezliği ve buna bağlı düşük kalp debisinden, 1 olgu da önlenemeyen hipertermi ve buna bağlı gelişen hipermetabolizma ve derin asidoz sebebiyle exitus oldu. Hastalar, genel olarak, postoperatif 24 ila 48. saatler arasında odalarına alındılar.

Tartışma

Down sendromlularda en sık tespit edilen kardiyak anomaliler olarak, %40 oranında endokardiyal yastık defekti, %31 oranında VSD, %9 oranında sekundum ASD, %6 oranında Fallot tetralojisi (TOF) bildirilmektedir (6). Bu hastalarda genel mortalite hızı %35'dir (6). Hastalarda, yaşam süresi, bilindiği kadarıyla oldukça kısadır. Hastaların ancak birkaçı 30 yaşına kadar yaşayabilmektedir (7). Endokardiyal yastık defekti olan çocuklar grubunda, hastaların %80'i ancak 15 yaşına kadar yaşayabilmektedir (6). Genel mortalite nedenleri, aspirasyon pnömonisi, bronkop-nömoni ve kardiyak anomalinin ağırlığına

bağlı konjestif kalp yetmezliği ya da ilerlemiş pulmoner hipertansiyon (Eisenmenger sendromu) gelişmesidir (6). Down sendromu+doğumsal kalp hastalığı bulunan hastaların daha sık olarak erkekler olduğu bildirilse de, bizim olgularımız Park'ın da bildirdiği gibi %62,9 oranıyla daha çok kız idi (3). Bizimde, çeşitli yayınlarda olduğu gibi (7, 8) en çok karşılaştığımız kardiyak defekt 31 olgu ve %50 oranıyla görülen endokardiyal yastık defekt idi. Bazı raporlarda ise, ventriküler septal defekt en sık rastlanan kardiyak anomali olarak gözükmektedir (9). Yine, cerrahi girişimde bulunduğumuz olguların da %57,89'lik oranıyla çoğu kız, 13 olgu ve %68 oranıyla en çok görülen kardiyak anomali tipi de endokardiyal yastık defekt idi. Yapılan pek çok araştırmada olduğu ve Katlic, Greenwood ve Park'ında bildirdiği gibi, en sık rastlanan anomali endokardiyal yastık defektidir (3, 10, 11).

Endokardiyal yastık defektini nedeni ile opere edilen toplam 13 olgunun, 10 tanesinde defekt kapatıldı. 3 olguya ise pulmoner banding yapıldı. Pulmoner banding yapılanlarda mortalite görülmezken, endokardiyal yastık defektinin kapatıldığı diğer grupta 3 olgu kaybedildi. Fallot tetralojisi tanısıyla ameliyata alınan 2 olgudan 1 tanesine sistemik arter-pulmoner arter şant (Modifiye Blalock-Taussing şanti) operasyonu, 1 olguya da total düzeltim ameliyatı yapıldı. Bu grupta mortalite olmadı. Geri kalan toplam 4 olgudan 3 tanesinin PDA'sı kapatılırken, 1 olguya MVR yapılmıştır. Bu hastalardan da hiçbiri kaybedilmedi.

Exitus olan olgular, postoperatif erken dönemde kaybedildiler. 2 olgu myokard pompa yetmezliği ve buna bağlı düşük kalp debisinden, 1 olgu da önlenemeyen hipertermi ve buna bağlı gelişen hipermetabolizma ve asidoz sebebiyle exitus oldu. Total mortalite oranı, cerrahi girişim uygulanan grupta %15,78 olarak kaydedildi.

Cerrahi girişim yapılmayan toplam 43 olgunun 1 tanesi ailenin isteği üzerine başka merkeze sevk edilmişti. 7 olgunun ailesi ne anjio ne de kateterizasyonu kabul etmişti. Bu grupta, 15 olgu çeşitli nedenlerle exitus oldular. Mortalite oranı cerrahi uygulanmayan grupta %35,71 olarak tespit edildi. Bu oran birçok dış merkezde de %35 oranında

bildirilmekte idi (6). Hastaların 7'si aspirasyon pnömonisi ve bronkopnömoni, 3'ü konjestif kalp yetmezliği, 5'i de Eisenmenger sendromu ve ileri pulmoner hipertansiyon neticesi exitus oldular.

Down sendromlu doğumsal kalp hastalarında erken dönemde pulmoner hipertansiyon ve Eisenmenger sendromu gelişmesi ve kalp yetmezliği riski yüksek olarak bildirilmiştir. Chi ve Krovetz'in yaptığı araştırmalarda Down sendromlu doğumsal kalp hastalarında, fetal tip pulmoner vasküler pattern sıklığının fazla ve pulmoner vasküler hastalık insidensinin yüksek olduğu bildirilmiştir (12). Konras ve Boderbender, Down sendromluların pulmoner vasküler yataklarında morfolojik değişiklikler olduğunu bildirmişlerdir (13). Bizim de opere edilmeyen 5 olgumuzda Eisenmenger'e bağlı, 3 olgumuzda da konjestif kalp yetmezliğine bağlı mortalite görülmüştür. Down sendromlu çocuklar, kromozomal anomalisi olmayan diğer doğumsal kalp defektli çocuklar gibi erkenden tanı konularak operasyona alınır ise yaşam beklentileri uzamakta, mortaliteleri azalmaktadır. Diagnostik çalışmalar olarak, başta EKO olmak üzere, kardiyak kateterizasyon ve anjiyografi sonrası gerekli cerrahi girişimler yapılmalıdır. Tanıda kardiyak EKO halen altın standart olarak bir çok merkezde kabul görmektedir. Ekokardiyografi diğer yöntemlerle karşılaştırıldığında pek çok yazar tarafından yüksek derecede sensitif ve spesifik olarak bildirilmiştir (14).

Operasyon sonrası geç dönemde kontrole gelen hastalardan total düzeltim ameliyatı yapılanlarda herhangi bir rezidüel şanta rastlanmadı. Reoperasyon gerektiren hiçbir hasta olmadı. Cerrahi girişim sonrasında meydana gelen ölümlerin hiçbirinde doğrudan Down sendromu'nun kendisinden kaynaklanan bir neden yoktu. Exitus olan 3 olgudan 2'si myokard pompa yetmezliği ve düşük kalp debisi, 1'i ise postoperatif önlenemeyen hipertermi sebebiyle kaybedildi. Postoperatif geç dönem takiplerinde, hiçbir hastada ilerleyen pulmoner hipertansiyon ya da konjestif kalp yetmezliği görülmedi.

Bu sonuçlar, Down sendromlu doğumsal kalp hastalarında, endikasyon halinde, her türlü kardiyak cerrahi işlemin yapılması gerektiğini,

postoperatif dönemde bu çocukların yaşam beklentilerinin ve yaşam kalitelerinin arttığını, postoperatif komplikasyonların kromozomal anomalisi olmayan diğer doğumsal kalp defektli çocuklardan farklı olmadığını ve postoperatif mortalitelerin Down sendromunun doğrudan kendisine değilde kardiyak defektin ağırlığına ve kardiyak cerrahinin komplikasyonlarına ait olduğunu göstermektedir.

KAYNAKLAR

1. Shinohara T, Tomizoka K, Miyabara S, et al. Mice containing a human chromosome 21 model behavioral impairment and cardiac anomalies of Down's syndrome. *Human Molecular Genetics*, 2001; 10 (11): 1163-75.
2. Barlow GM, Chen XN, Shi ZY, et al. Down syndrome congenital heart disease: narrowed region and candidate gene. *Genet Med* 2001; 3 (2): 91-101.
3. Park SC, Mathews RA, Zuberbuhler JR, et al. Down syndrome with congenital heart malformation. *Am J Dis Child* 1977; 131: 29-33.
4. Polani PE. Chromosomal abnormalities and congenital heart disease. *Guys Hosp Rep* 1968; 117: 323-27.
5. Rowe RD, Uchida IA. Cardiac malformation in mongolism: A prospective study of 184 mongoloid children. *Am J Med* 1961; 31: 726-35.
6. Malec E, Mroczek T, Pajak J, Januszewska K, Zdebska E. Results of surgical treatment of congenital heart defects in children with down's syndrome. *Pediatr Cardiol* 1999; 20: 351-54.
7. Mathew P, Moodie D, Sterba R, Murphy D, Rosenkranz E, Homa A. Long term follow-up of children with Down syndrome with cardiac lesions. *Clinical Padiatrics* October 1990; 29 (10): 569-74.
8. Seybold-Epting W, Hoffmeister HE, Stunkat R. Palliative und korrektive Herzchirurgie bei Morbus Down. *Thoraxchirurgie* 1976; 24: 424-30.
9. Alabdulgader AAA. Congenital heart disease in 740 subjects: epidemiological aspects. *Ann Trop Paediatrics* 2001; 21: 111-8.
10. Katlic MR, Clark ER, Neil C. Surgical management of congenital heart disease in Down's syndrome. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1977; 74: 204-9.
11. Greenwood RD, Nadas AD. The clinical course of cardiac disease in Down's syndrome. *Pediatr* 1976; 58: 893-97.
12. Chi TP, Krovetz LJ. The pulmonary vascular bed in children with Down's syndrome. *J Pediatr* 1975; 86: 533-38.
13. Kontras SB, Boderbender JG. Abnormal capillary morphology in congenital heart disease. *Pediatrics* 1966; 37: 316-22.
14. Tubman TRJ, Shields MD, Craig BG, Mulholland HC, Nevin NC. Congenital heart disease in Down's syndrome: two year prospective early screening study. *BMJ* 1991; 302: 1425-27.

Geliş Tarihi: 17.10.2002

Yazışma Adresi: Dr. Hasan Tahsin KEÇELİGİL
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kalp ve Damar Cerrahisi AD,
55139 SAMSUN
santa@omu.edu.tr