

**T.C.**  
**SÜLEYMAN DEMİREL ÜNİVERSİTESİ**  
**TIP FAKÜLTESİ**  
**KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ANABİLİM DALI**

**DOĞUMSAL KALP HASTALIKLARINDA ANTENATAL  
SONOGRAFİ İLE TANI ORANLARI VE DOĞRULUĞUNUN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**Dr. Gülten BULUCU**

**DANIŞMAN**  
**Prof. Dr. Mekin SEZİK**

**ISPARTA - 2022**

## ÖNSÖZ

Asistanlığım ve tez çalışması boyunca bilgi ve deneyimlerini benimle paylaşan, desteğini esirgemeyen, kendisiyle çalışmaktan dolayı her zaman şanslı hissettiğim değerli danışman hocam Prof. Dr. Mekin Sezik'e;

Uzmanlık eğitimim süresince bilgi ve tecrübelerinden yararlandığım, iyi bir eğitim almamda büyük katkıları olan değerli hocalarım anabilim dalı başkanımız Prof. Dr. Gökhan Bayhan, Prof. Dr. Hilmi Baha Oral, Prof. Dr. Mehmet Okan Özkaya, Prof. Dr. Evrim Erdemoğlu, Prof. Dr. İlker Günyeli, Prof. Dr. Mehmet Güney ve Doç. Dr. Esra Nur Tola'ya;

Birlikte çalıştığımız süre boyunca her konuda desteğini esirgemeyen ve dostluklarını hep yanımda hissettiğim başta Op. Dr. Ümran Kılınçdemir Turgut olmak üzere tüm yan dal uzmanlarımıza, araştırma görevlisi arkadaşlarıma, klinik hemşire ve personeline;

Bu zorlu asistanlık sürecimde haklarını asla ödeyemeyeceğim her zaman yanımda olan, evlatları olmaktan gurur duyduğum canım annem Aliye Davran, babam Mehmet Davran ve kardeşim Burak Davran'a;

Asistanlık yıllarımda hayatıma giren yoğun uzmanlık eğitimim boyunca bana olan güvenini ve sevgisini her zaman hissettiren sevgili eşim Ali Bulucu'ya sonsuz, sevgi, saygı ve teşekkürlerimle...

**Dr. Gülten BULUCU**

**Isparta - 2022**

## ÖZET

### Doğumsal Kalp Hastalıklarında Antenatal Sonografi ile Tanı Oranları ve Doğruluğunun Değerlendirilmesi

Doğumsal kalp hastalıkları (DKH) sık görülen doğumsal anomaliler olup fetal ekokardiyografi ile kardiyak anomalilerin prenatal teşhisi, neonatal sağ kalımı arttırmaktadır. Mevcut çalışmada Ocak 2009 ile Aralık 2021 DKH tanısı konulan 205 hastanın retrospektif verileri ile antenatal dönemdeki fetal ultrasonografik muayene ve ailelerine ulaşılarak elde edilen gebelik takip bilgileri kullanılarak tanı konulma oranlarının saptanması amaçlanmıştır. Farklı parametreler, neonatal dönemde acil kardiyolojik tedavi ihtiyacı gruplandırmasına göre karşılaştırılmıştır. Ayrıca, antenatal tanı konulup konulmaması açısından da karşılaştırmalar yapılmış ve lojistik regresyon modelleri oluşturularak tanının antenatal dönemde konulmasına etki eden bağımsız faktörler araştırılmıştır. İzole atriyal septal defekt (ASD) olguları çıkarılarak analizler tekrarlanmıştır. Tüm çalışma grubunda, sadece 32 hastaya (%15,6) prenatal tanı konulduğu saptandı. İzole ASD olguları dışlandığında ise 126 hasta arasında 24'üne (%19,0) prenatal tanı konulmuştu. En sık prenatal tanı oranı olan hastalıklar sırasıyla büyük arter transpozisyonu (%44,4), pulmoner stenoz (%25) ve situs anomalileri (%16,7) idi. Doğum sonrası acil girişim gerektirenlerin sayısı 40 (%19,5), elektif girişim gerektirenlerin sayısı ise 165 (%80,5) idi. Lojistik regresyonda, akraba evliliği sonucunda dünyaya gelen bebeklerin acil girişim ihtiyacı daha yüksek bulundu ( $p=0,013$ ). Fetüste ek bir genetik hastalık saptanması, prenatal tanı konulmasında bağımsız bir faktördü ( $p=0,03$ ). İzole ASD olguları dışlandığında, prenatal herhangi bir morbidite saptanmış olması ( $p=0,007$ ) ve ilk trimester tarama testinde risk artışı ( $p=0,002$ ), bağımsız olarak prenatal tanı alma ihtimalini yükseltmekteydi. Sonuç olarak; özellikle akraba evliliği sonucu olan gebeliklerde ve ilk trimester taramasında risk artışı saptandığında ayrıntılı fetal kalp muayenesi önerilmelidir. İlk trimesterde sonografik ve biyokimyasal anöploidi taraması, fetal kalp anomalilerin saptanmasını da dolaylı yünden artırıyor gözükmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Doğumsal kalp hastalığı, prenatal tanı, fetal ekokardiyografi, fetal sonografi, perinatoloji

## ABSTRACT

### Evaluation of Diagnosis Rates and Accuracy with Antenatal Sonography in Congenital Heart Diseases

Congenital heart diseases are common congenital anomalies, and prenatal diagnosis of cardiac anomalies by fetal echocardiography increases neonatal survival. The current retrospective study aimed to determine the rates of prenatal diagnosis and antenatal outcomes of patients with CHD. For this purpose, data that consisted of antenatal fetal ultrasonographic examination and pregnancy follow-up information obtained from parents were used, including 205 patients diagnosed with CHD between January 2009 to December 2021. Various parameters were compared concerning requirement for emergent cardiac treatment in the neonatal period. Furthermore, variables were compared across antenatally diagnosed and undiagnosed cases and logistic regression models were constructed to reveal independent factors affecting the antenatal diagnosis. Then, isolated atrial septal defect (ASD) cases were excluded, and the analyzes were repeated. Overall, only 32 patients (15.6%) were diagnosed prenatally. When those with isolated ASD were excluded, 19.1% (24/126) of the patients were diagnosed prenatally. The diseases with the most common prenatal diagnosis rates were transposition of the great arteries (44.4%), pulmonary stenosis (25%), and situs anomalies (16.7%), respectively. The number of patients requiring emergency intervention after delivery was 40 (19.5%), and the number of patients requiring elective intervention was 165 (80.5%). In logistic regression models, the need for urgent intervention was found to be higher in babies born as a result of consanguineous marriages ( $p=0.013$ ). Detection of an additional genetic disease in the fetus was an independent factor for prenatal diagnosis ( $p=0.03$ ). When isolated ASD cases were excluded, the presence of any antenatal morbidity ( $p=0.007$ ) and the increased risk in the first trimester screening test ( $p=0.002$ ) independently increased the likelihood of a prenatal diagnosis. As a result, detailed fetal heart examination should be recommended particularly in consanguineous pregnancies and when increased risk is detected at first trimester screening. Sonographic and biochemical aneuploidy screening in the first trimester seems to indirectly increase the detection of fetal heart anomalies.

**Key words:** Congenital heart disease, prenatal diagnosis, fetal echocardiography, fetal sonography, perinatology

# İÇİNDEKİLER

|                                                                                                                |     |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| ÖNSÖZ.....                                                                                                     | i   |
| ÖZET.....                                                                                                      | ii  |
| ABSTRACT .....                                                                                                 | iii |
| İÇİNDEKİLER .....                                                                                              | iv  |
| TABLolar DİZİNİ .....                                                                                          | vi  |
| ŞEKİLLER DİZİNİ .....                                                                                          | ix  |
| SİMGELER ve KISALTMALAR DİZİNİ .....                                                                           | x   |
| 1. GİRİŞ ve AMAÇ .....                                                                                         | 1   |
| 2. GENEL BİLGİLER.....                                                                                         | 2   |
| 2.1. Doğumsal Kalp Hastalıkları .....                                                                          | 2   |
| 2.1.1. Tanım .....                                                                                             | 2   |
| 2.1.2. Kalbin Embriyolojik ve Fonksiyonel Gelişimi .....                                                       | 2   |
| 2.1.3. Fetal ve Neonatal dolaşım .....                                                                         | 5   |
| 2.1.4. Doğumsal Kalp Hastalıklarının Epidemiyolojisi .....                                                     | 9   |
| 2.1.5. Doğumsal Kalp Hastalıkları Risk Faktörleri .....                                                        | 11  |
| 2.1.6. Doğumsal Kalp Hastalıklarının Sınıflandırılması .....                                                   | 15  |
| 2.1.7. Doğuştan Kalp Hastalıklarında Prenatal Tanı .....                                                       | 17  |
| 2.1.8. Fetal Kalbin Değerlendirilmesi.....                                                                     | 19  |
| 2.1.9. Doğumsal Kalp Hastalıklarında Tedavi.....                                                               | 21  |
| 3. MATERYAL ve METOT .....                                                                                     | 22  |
| 3.1. Etik Hususlar .....                                                                                       | 22  |
| 3.2. Çalışma Grubu.....                                                                                        | 22  |
| 3.3. Verilerin Elde Edilmesi .....                                                                             | 23  |
| 3.4. Verilerin Değerlendirilmesi.....                                                                          | 24  |
| 3.5. İstatistiksel Analizler .....                                                                             | 26  |
| 4. BULGULAR .....                                                                                              | 27  |
| 4.1. Prenatal Tanı Oranları .....                                                                              | 27  |
| 4.2. Değişkenlere Ait Genel Bulgular .....                                                                     | 28  |
| 4.3. Tüm Grubun Doğum Sonrası Acil Girişim İhtiyacına Göre<br>Değerlendirilmesi .....                          | 31  |
| 4.4. Tüm Grubun Dahil Edildiği Doğum Sonrası Acil Girişim Öngörülmesine<br>Dair Lojistik Regresyon Modeli..... | 36  |

|                                                                                                                          |           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| 4.5. Tüm Grubun Prenatal Tanı Konulup Konulmaması Açısından Değerlendirilmesi .....                                      | 37        |
| 4.6. Tüm Grubun Dahil Edildiği Prenatal Tanının Öngörülmesine Dair Lojistik Regresyon Modeli .....                       | 44        |
| 4.7. İzole Atriyal Septal Defekt Dışındaki Olguların Doğum Sonrası Acil Girişim İhtiyacına Göre Değerlendirilmesi .....  | 45        |
| 4.8. İzole Atriyal Septal Defekt Dışındaki Olguların Prenatal Tanı Konulup Konulmaması Açısından Değerlendirilmesi ..... | 51        |
| 4.9. İzole Atriyal Septal Dışındaki Olgularda Prenatal Tanının Öngörülmesine Dair Lojistik Regresyon Modeli .....        | 57        |
| <b>5. TARTIŞMA .....</b>                                                                                                 | <b>59</b> |
| <b>KAYNAKLAR .....</b>                                                                                                   | <b>69</b> |
| <b>EKLER.....</b>                                                                                                        | <b>79</b> |
| Ek 1. Görüşme Formu .....                                                                                                | 79        |

## TABLÖLAR DİZİNİ

|                                                                                                                                                    |    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>Tablo 1.</b> Aortik ark oluşum aşamaları .....                                                                                                  | 5  |
| <b>Tablo 2.</b> Doğumsal kalp hastalıklarının nispi prevalanslarının dağılımı.....                                                                 | 10 |
| <b>Tablo 3.</b> Doğumsal kalp hastalıklarının en sık eşlik ettiği kromozomal sendromlar                                                            | 12 |
| <b>Tablo 4.</b> Doğumsal Kalp Hastalıklarının Sınıflandırılması .....                                                                              | 15 |
| <b>Tablo 5.</b> Doğumsal kalp hastalıklarının neonatal dönemde acil kardiyolojik tedavi gerektirip gerektirmeyeceğine göre sınıflandırılması ..... | 16 |
| <b>Tablo 6.</b> Fetal kalp muayenesinde dört odacık kesitlerinin incelenmesi.....                                                                  | 20 |
| <b>Tablo 7.</b> Doğumsal kalp hastalıklarının neonatal dönemde acil kardiyolojik tedavi gerektirip gerektirmeyeceğine göre sınıflandırılması ..... | 25 |
| <b>Tablo 8.</b> Çalışmaya dahil edilen doğumsal kalp hastalıklarının prenatal tanı oranları .....                                                  | 28 |
| <b>Tablo 9.</b> Değişkenlerin özellikleri .....                                                                                                    | 28 |
| <b>Tablo 10.</b> Sürekli değişkenlere ait tanımlayıcı bilgiler .....                                                                               | 29 |
| <b>Tablo 11.</b> Kardeşte bulunan hastalık çeşitlerinin dağılımı .....                                                                             | 30 |
| <b>Tablo 12.</b> Ebeveyn öyküsü tanısı alanlara ait hastalık bilgileri.....                                                                        | 30 |
| <b>Tablo 13.</b> Demografik bilgilerin gruplara göre karşılaştırılması.....                                                                        | 31 |
| <b>Tablo 14.</b> Prenatal tanı bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması.....                                                                   | 32 |
| <b>Tablo 15.</b> İlk trimester tarama testi verilerinin gruplara göre karşılaştırılması.....                                                       | 32 |
| <b>Tablo 16.</b> Ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması.....                                                        | 33 |
| <b>Tablo 17.</b> Kalp ameliyatı ihtiyacının gruplar arasında karşılaştırılması.....                                                                | 33 |
| <b>Tablo 18.</b> Kardeş öyküsünün gruplar arasında karşılaştırılması .....                                                                         | 33 |
| <b>Tablo 19.</b> Ebeveyn öyküsünün gruplara göre karşılaştırılması .....                                                                           | 34 |
| <b>Tablo 20.</b> Gebelikteki bilgilerin gruplara göre karşılaştırılması .....                                                                      | 34 |
| <b>Tablo 21.</b> Doğum sonrası bilgilerin gruplara göre karşılaştırılması.....                                                                     | 35 |
| <b>Tablo 22.</b> Ek durumların gruplara göre karşılaştırılması .....                                                                               | 36 |
| <b>Tablo 23.</b> Atriyal septal defekt ve ventriküler septal defekt bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması .....                             | 36 |
| <b>Tablo 24.</b> Doğum sonrası acil girişimin öngörülmesi için oluşturulan lojistik regresyon modelinin sonuçları .....                            | 37 |
| <b>Tablo 25.</b> Demografik bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....                                                                | 38 |
| <b>Tablo 26.</b> İlk trimester tarama testi verilerinin prenatal tanı açısından karşılaştırılması .....                                            | 39 |
| <b>Tablo 27.</b> Ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması                                                      | 39 |

|                                                                                                                                                                              |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>Tablo 28.</b> Kalp ameliyatı varlığının prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....                                                                                      | 40 |
| <b>Tablo 29.</b> Kardeş öyküsünün prenatal tanıya göre karşılaştırılması.....                                                                                                | 41 |
| <b>Tablo 30.</b> Ebeveyn öyküsünün prenatal tanıya göre karşılaştırılması.....                                                                                               | 41 |
| <b>Tablo 31.</b> Gebelikteki bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....                                                                                         | 42 |
| <b>Tablo 32.</b> Gebelik sonrası bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması.....                                                                                      | 43 |
| <b>Tablo 33.</b> Hastalık bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....                                                                                            | 43 |
| <b>Tablo 34.</b> Atriyal septal defekt ve ventriküler septal defekt bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....                                                | 44 |
| <b>Tablo 35.</b> Prenatal tanı için lojistik regresyon model tablosu .....                                                                                                   | 44 |
| <b>Tablo 36.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların demografik bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması.....                        | 45 |
| <b>Tablo 37.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların prenatal tanı bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması .....                    | 46 |
| <b>Tablo 38.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ilk trimester tarama testi bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması.....        | 47 |
| <b>Tablo 39.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması.....          | 47 |
| <b>Tablo 40.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda kalp ameliyatı varlığının gruplara göre karşılaştırılması .....                     | 48 |
| <b>Tablo 41.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda kardeş öyküsünün gruplara göre karşılaştırılması.....                               | 48 |
| <b>Tablo 42.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda ebeveyn öyküsünün gruplara göre karşılaştırılması .....                             | 48 |
| <b>Tablo 43.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebelik bilgilerinin gruplar arasında karşılaştırılması.....                        | 49 |
| <b>Tablo 44.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebelik sonrasındaki bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması .....             | 50 |
| <b>Tablo 45.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların hastalık bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması .....                         | 50 |
| <b>Tablo 46.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ASD ve VSD boyutlarının gruplara göre karşılaştırılması .....                       | 51 |
| <b>Tablo 47.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların demografik bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....                | 52 |
| <b>Tablo 48.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ilk trimester tarama testi bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması..... | 52 |
| <b>Tablo 49.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması.....   | 53 |
| <b>Tablo 50.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların kardeş ve ebeveyn öyküsü bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....  | 54 |

|                                                                                                                                                               |    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>Tablo 51.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebelikteki bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması..... | 55 |
| <b>Tablo 52.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların neonatal sonuçlarının prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....   | 56 |
| <b>Tablo 53.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların hastalık bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması .....   | 57 |
| <b>Tablo 54.</b> İzole atriyal septal defekti olguları dışlandığında prenatal tanı için lojistik regresyon model tablosu .....                                | 58 |



## ŞEKİLLER DİZİNİ

|                                                                                                                                                                                          |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>Şekil 1.</b> A-Fetal dolaşım, B-Postnatal dolaşım .....                                                                                                                               | 5  |
| <b>Şekil 2.</b> Fetal dolaşım.....                                                                                                                                                       | 7  |
| <b>Şekil 3.</b> Fetal ve yenidoğan kalbi.....                                                                                                                                            | 9  |
| <b>Şekil 4.</b> Fetal kalbin değerlendirilmesi .....                                                                                                                                     | 20 |
| <b>Şekil 5.</b> Çalışmaya Dahil Edilen Doğumsal Kalp Hastalıklarının Dağılımı.....                                                                                                       | 27 |
| <b>Şekil 6.</b> Eşlik eden genetik hastalıkların dağılımı.....                                                                                                                           | 29 |
| <b>Şekil 7.</b> Kardeşte bulunan hastalıkların dağılımı .....                                                                                                                            | 30 |
| <b>Şekil 8.</b> Ayrıntılı ultrasonografi durumunun gruplara göre karşılaştırılması.....                                                                                                  | 40 |
| <b>Şekil 9.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların doğum ağırlığı persentili açısından grupların karşılaştırılması.....                             | 46 |
| <b>Şekil 10.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda ilk trimester ense saydamlığı artışının prenatal tanıya göre değerlendirilmesi .....            | 53 |
| <b>Şekil 11.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebeliklerinde polihidramnion saptanma oranlarının prenatal tanıya göre karşılaştırılması ..... | 55 |
| <b>Şekil 12.</b> İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda ek genetik hastalık varlığının prenatal tanıya göre karşılaştırılması.....                      | 57 |

## SİMGELER ve KISALTMALAR DİZİNİ

|               |                                                          |
|---------------|----------------------------------------------------------|
| <b>ACE</b>    | : Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim                         |
| <b>AK</b>     | : Aort Koarktasyonu                                      |
| <b>AS</b>     | : Aort Stenozu                                           |
| <b>ASD</b>    | : Atriyal Septal Defekt                                  |
| <b>AVSD</b>   | : Atriyov Ventriküler Septal Defekt                      |
| <b>B-HCG</b>  | : Beta Human Chorionic GonadotropinKoryonik Gonadotropin |
| <b>CP</b>     | : Serebral Ppalsi                                        |
| <b>ÇÇSV</b>   | : Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül                             |
| <b>DA</b>     | : Duktus Arteriyozus                                     |
| <b>DKH</b>    | : Doğumsal Kalp Hastalığı                                |
| <b>DM</b>     | : Diabetes Mellitus                                      |
| <b>DORV</b>   | : Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül                             |
| <b>D-TGA</b>  | : Büyük Arter Transpozisyonu                             |
| <b>EMR</b>    | : Erken Membran Rüptürü                                  |
| <b>GDM</b>    | : Gestasyonel Diyabeteus Mellitus                        |
| <b>HIV</b>    | : Human Immunodeficiency Virus                           |
| <b>HLHS</b>   | : Hipoplastik Sol Kalp Sendromu                          |
| <b>IUGR</b>   | : İntrauterin Gelişme GeriliğiFetal Büyüme Kısıtlılığı   |
| <b>KHT</b>    | : Kronik Hipertansiyon                                   |
| <b>LV</b>     | : Sol Ventrikül                                          |
| <b>LVOTO</b>  | : Sol Ventrikül Çıkış Yolu Obstrüksiyonu                 |
| <b>MY</b>     | : Mitral Yetmezlikersizlik                               |
| <b>n</b>      | : Kişi Sayısı                                            |
| <b>NSAID</b>  | : Non-steroid Anti-inflamatuvar İlaç                     |
| <b>Ort.</b>   | : Aritmetik Ortalama                                     |
| <b>p</b>      | : p Değeri                                               |
| <b>PAPP-A</b> | : Pregnancy Associated Plasma Protein A                  |

|                |                                      |
|----------------|--------------------------------------|
| <b>PD</b>      | : Pulmoner Darlık                    |
| <b>PDA</b>     | : Patent Duktus Arteriyozus          |
| <b>PGDM</b>    | : Pregestasyonel Diyabeteus Mellitus |
| <b>PGE1</b>    | : Prostaglandin E1                   |
| <b>RKH</b>     | : Romatizmal Kkalp Hhastalığı        |
| <b>RV</b>      | : Sağ Ventrikül                      |
| <b>S.H.</b>    | : Standart Hata                      |
| <b>SS</b>      | : Standart Sapma                     |
| <b>SSA/SSB</b> | : Anti-Sjögren Sendromu Antikoru     |
| <b>SVO</b>     | : Serebrovasküler Hastalık           |
| <b>TOF</b>     | : Fallot Tetralojisi                 |
| <b>TY</b>      | : Triküspit Yetersizlik              |
| <b>UA</b>      | : Umbilikal Arter                    |
| <b>UtA</b>     | : Uterin Arter                       |
| <b>VSD</b>     | : Ventriküler Septal Defekt          |
| <b>VSD</b>     | : Ventriküler Septal Defekt          |
| <b>YÜT</b>     | : Yardımcı Üreme Teknikleri          |

## 1. GİRİŞ ve AMAÇ

Doğumsal kalp hastalıkları (DKH) sık görülen doğumsal anomalilerdir. Kardiyak malformasyon oranı her 1000 canlı doğumda yaklaşık 8'dir (1). Yıllar içerisinde takip ve tedavi yöntemlerindeki ilerlemeler sayesinde bu hastalıklarla yaşamını devam ettiren hasta sayısı artmaktadır. Fakat DKH, doğumsal anomalili çocukların önde gelen ölüm nedeni olmaya devam etmektedir. Yaşamın ilk yıllarında cerrahi veya kateter ile müdahale gerektiren şiddetli DKH; doğumsal kalp hastalıklarının yaklaşık yüzde 25'ini oluşturmaktadır (2). Şiddetli DKH olan bebekler semptomatik olup doğumdan hemen sonra tanı almasına rağmen, daha hafif DKH uzun zaman teşhis edilememektedir (3). Şiddetli kardiyak şikayetleri olan bebeklerde, tanıda gecikme olduğunda morbidite ve mortalite oranları artar (4). Bu sebeple erken tanı ve tedavi oldukça hayat kurtarıcı olarak karşımıza çıkmaktadır.

Gebelikte yapılan ayrıntılı ultrasonografik fetal muayene günümüzde giderek önem kazanmaktadır. Özellikle fetal ekokardiyografi; fetal kardiyovasküler yapı ve fonksiyonların değerlendirilmesine imkân sağlayarak kalp hastalıklarının anne karnında tanı alması, ailenin kendini hazırlaması, tersiyer merkezde doğumun planlanması ve elektif şartlarda tedavinin düzenlenmesi için önem taşımaktadır. Kardiyak anomalilerin prenatal teşhisi neonatal sağ kalımı arttırmaktadır (1).

Bu çalışmada; Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalında, Ocak 2009 ile Aralık 2021 yılları arasında ekokardiyografi ile doğumsal kalp hastalığı tanısı konulan 205 hastanın retrospektif verileri ile antenatal (doğum öncesi) dönemdeki fetal ultrasonografik muayene veya ailelerine ulaşılarak elde edilen gebelik takip bilgileri kullanılarak tanı konulma oranlarının ve antenatal ve postnatal tanılarının uyumunun (tanı doğruluğunun) saptanması amaçlanmaktadır. Çalışma sonucunda elde edilen verilerle, riskli hastaların belirlenmesinin ve özel merkezlerde konu üzerinde yetkin kişilerin tanıda aktif rol oynamasının yenidoğan mortalite ve morbiditesini olumlu etkileyeceği düşünülebilir.

## **2. GENEL BİLGİLER**

### **2.1. Doğumsal Kalp Hastalıkları**

#### **2.1.1. Tanım**

Doğumsal kalp hastalıkları (DKH), tüm vakaların üçte birini temsil eden en yaygın konjenital malformasyonlardır (5). Bu hastalıklar, doğumda ve sonrasında tanı alabilen doğuştan olan yapısal ve/veya fonksiyonel anomalileri kapsamaktadır (6). Yaşamın ilk yılındaki ölümlerin büyük bir kısmı DKH nedeniyle olmaktadır (7). Bu kalp hastalıklarının tanısının in utero konulması, ailenin kendini hazırlaması, tersiyer merkezde doğumun planlanması ve elektif şartlarda tedavinin düzenlenmesi için önem taşımaktadır.

Prenatal dönemde fetal kardiyak anomali tespit edilip cerrahi gereksinimi olan bebeklerin de cerrahi sonrası sonuçlarının daha iyi olabildiğine dair veriler birikmektedir (8). Bu nedenle, prenatal tanı oranlarının artırılması ve doğru tanıların mümkün olan en erken şekilde konulması önem kazanmaktadır.

#### **2.1.2. Kalbin Embriyolojik ve Fonksiyonel Gelişimi**

Fetal hayatta gelişimi ilk tamamlanan sistem kardiyovasküler sistemdir. Primordiyal kalp ve vasküler sistem ilk olarak üçüncü haftanın ortasında görülmektedir. Gebeliğin sekizinci haftasında kalp ve kan damarlarının gelişmesi tamamlanmaktadır (6).

Embriyolojik gelişimin üçüncü haftasında, sinsityum olarak biriken anjiyoblastlardan lateral plaka mezoderminde kan adacıkları ortaya çıkar. Bu hücrelerden vaskülogenez yoluyla yeni kan hücreleri ve kan damarları oluşur. Embriyonun kraniyal ucundaki kan adacıkları birleşir ve mezoderm düzleminde embriyonun etrafında kıvrılan endotel hücreleriyle kaplı at nalı şeklinde bir tüp oluşturur. Epiblasttan göç eden progenitör hücreler, yakındaki endodermden gelen sinyallere yanıt olarak farklılaşarak miyoblastlara dönüşür ve at nalı şeklindeki tüpü çevreler. Bu gelişen kardiyovasküler dokuya kardiojenik alan denir. Erken kalp tüpü, kraniyal olarak eşleştirilmiş dorsal aorta ve kaudalde damarlar ile bağlantı

kurmaya başlayıp yeni oluşan perikardiyal boşluğa doğru genişler. Gelişen merkezi sinir sistemi ve embriyonun katlanması onu toraksa doğru iter ve kardiyovasküler sistemin gelişen kısımlarını birbirine doğru getirir (9).

Erken basit kalp tüpü, dört odacık olmaya hazır katlanmış şekle getirmek için bir dizi kıvrımdan geçer. Kalp tüpü, 23. günde bükülmeye başlar ve bu bükülme 28. 28. günde durarak iki şişkinlik meydana getirir. Kranial çıkıntıya bulbus kordis, kaudal çıkıntıya primitif ventrikül adı verilmektedir. Bunlar, gelişimin dördüncü haftasında kardiyak (veya bulboventriküler) döngüyü bükmeye ve oluşturmaya devam eder. Kalp tüpü kıvrıldığında, üst kısım sağa doğru bükülür. Böylece, kalbin bulboventriküler kısmı U şeklinde olur. Bu döngü, kalbin ön-arka polaritesini yetişkindeki sol-sağ olarak değiştirir. Bulbus kordis 'U'nun sağ kısmını oluştururken; primitif ventrikül sol kısmını oluşturur. Atriyum ve sinüs venosusun kalp döngüsüne dorsal hareket etmesine neden olur (9).

Atriyum, artık kalbin dorsalindedir ve ortak atriyum atriyoventriküler kanal ile primitif ventriküle bağlıdır. Primitif ventrikül, sol ventrikülün çoğuna dönüşecek ve bulbus kordisin proksimal bölümü sağ ventrikülün çoğunu oluşturacaktır. Konus kordis ventriküllerin kısımlarını ve çıkış yollarını oluşturacak ve trunkus arteriozusun her iki büyük damarın köklerini oluşturacaktır (9).

Sinüs venosus, ilkel kalp tüpüne girişi içerir ve sağ ve sol sinüs boynuzlarında birleşen ana embriyonik damarlar (ortak kardinal, göbek ve vitellin) tarafından oluşturulur. Sinüs venosus, kanı venlerden primitif atriyuma getirir. Embriyonel gelişimle birlikte sağ tarafta venöz drenaja öncelik verilir. Sol sinüs boynuzu küçülür, koroner sinüsü oluşturur ve koroner venleri sağ atriyuma boşaltır. Sağ sinüs boynuzu genişler ve inferior vena kavanın bir parçası haline gelir. Tek bir pulmoner ven başlangıçta primitif atriyumun sol tarafına bağlanır. Dördüncü hafta boyunca iki kez bölünerek dört pulmoner veni oluşturur. Bunlar, sol atriyumun duvarına katılmaktadır (9).

Kalp septası beşinci haftada belirir ve kalp tüpünü 27 ve 37. günler arasında dört odaya ayırır. Oluşan bu septa atriyumunu sol ve sağ olarak, ventrikülü ve bulbus kordis'i sırasıyla sol ve sağ ventriküllere ayıran endokardiyumun içe doğru büyümleri olarak oluşur. Dördüncü haftada atriyoventriküler kanalın ön ve arka

duvarlarının endokardiyumu kalınlaşır ve dışarı kanal lümenine doğru şişer. Bunlar endokardiyal yastıklardır ve 6. haftanın sonunda atriyoventriküler kanalı iki kanala bölerek ortada buluşurlar (9).

Septum primum, primitif atriyumun çatısında oluşur. Aşağı doğru uzanır ve endokardiyal yastıklara doğru ilerler. Primitif atriyum, sol ve sağ atriya bölünmeye başlar. Septum primumun altında kalan boşluk ostium primum adını alır. Septum sekundum primumun sağ kısmında atriyumun çatısından endokardiyal yastıklara doğru büyür ve kısa zamanda durur. Kalan boşluk ostium sekundumdur. Septum primumun septum sekundum karşısındaki iki deliği ve kanadı, kanın sağ atriyumdan sola şantına izin veren tersine olmayan tek yönlü bir valf meydana getirir. Bu valf foramen ovale adını alır ve doğumdan önce kan dolaşımının gelişen akciğerleri atlatmasına izin veren yollardan biridir. Doğumla birlikte atriyumlar arasındaki basınçtaki bir değişiklik, septum primumu septum sekunduma karşı kapalı tutar, foramen ovale kalıcı olarak mühürlenir (9).

Otuzuncu günde ventrikülün kraniyal tarafına doğru ve kas kitlesi olan interventriküler septum yardımıyla ventriküller ayrılır. Yedinci haftaya kadar

interventriküler septumun serbest kenarı ile birleşmiş endokardiyal yastıklar arasında hilal şeklinde bir delik vardır. Böylece sağ ve sol ventriküller arasında geçiş olmaktadır (10). Kanın ventriküllerden pulmoner ve sistemik dolaşım sistemlerine geçmesi için primitif kalbin tek çıkış yolu da ikiye ayrılmalıdır. Konotrunkal çıkış yolu konus ve trunkus arteriyosustan oluşur ve iç yüzeyinde bir çift sırt geliştirir. Bunlar birbirine doğru büyür ve her bir ventrikülü çıkış arteriyle bağlamak için müsküler interventriküler septum ile buluşan konotrunkal septumu oluşturarak birleşir. Konotrunkal septum, konus arteriyozus ve trunkus arteriyozus içinde spiraller çizerek yetişkin pulmoner gövde ve aortun iç içe geçmiş yapısını verir (9).

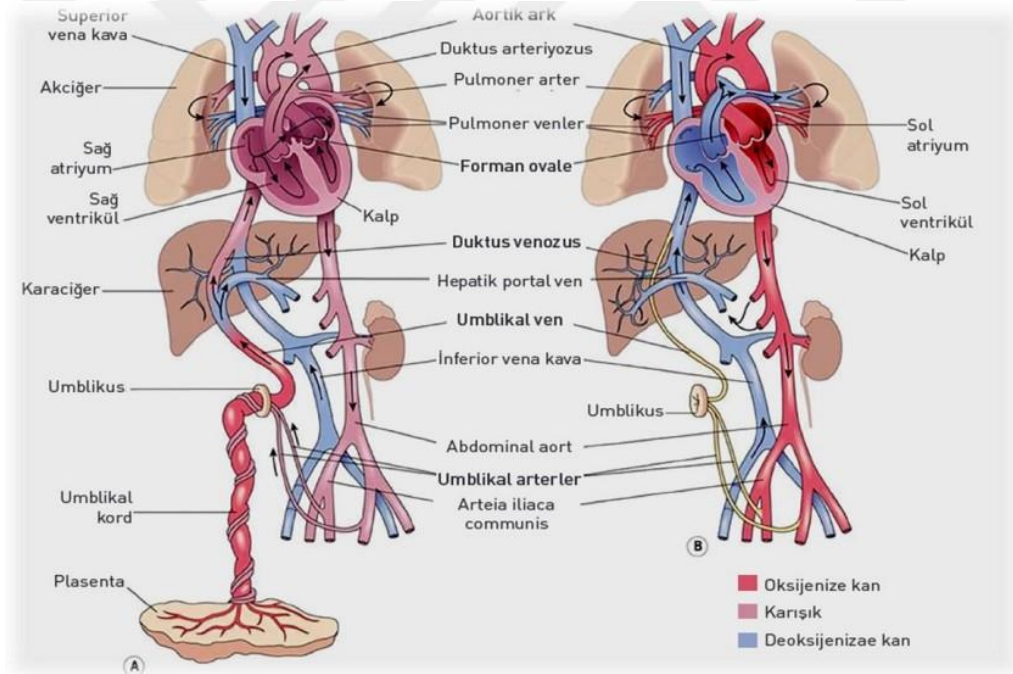
Atriyoventriküler kapakçıklar kapakçık düzleminden köken alırlar. Kalp şekline uygun olarak, kalbin çıkışındaki aort ve pulmoner kapakçıklar atriyoventriküler kapakçıkların ventraline doğru hareket eder (11).

Aortik ark oluřum ařamaları ařağıdaki tabloda verilmiřtir:

**Tablo 1.** Aortik ark oluřum ařamaları

|            |                                                               |
|------------|---------------------------------------------------------------|
| 19-20. g n | İlk aortik ark  ifti oluřur.                                  |
| 20-23. g n | İkinci aortik ark  ifti oluřur.                               |
| 24-25. g n |    nc  aortik ark  ifti oluřur.                               |
|            | Birinci ve ikinci aortik ark  ifti kaybolur.                  |
|            |    nc  aortik ark  ifti internal karotid arterlere d n ř r.   |
| 26-30. g n | D rd nc  aortik ark  ifti oluřur.                             |
|            | D rd nc  sol ark aort olur.                                   |
|            | D rd nc  sağı ark sağı subklavyen arter olur.                 |
|            | Beřinci aortik ark  ifti hi bir zaman tam olarak geliřmez.    |
| 30. g n    | Altıncı  ift aortik ark oluřur.                               |
|            | Altıncı sağı ark sağı pulmoner arter olur.                    |
|            | Altıncı sol ark sol pulmoner arter olur. (Duktus arteriyozus) |

### 2.1.3. Fetal ve Neonatal dolařım



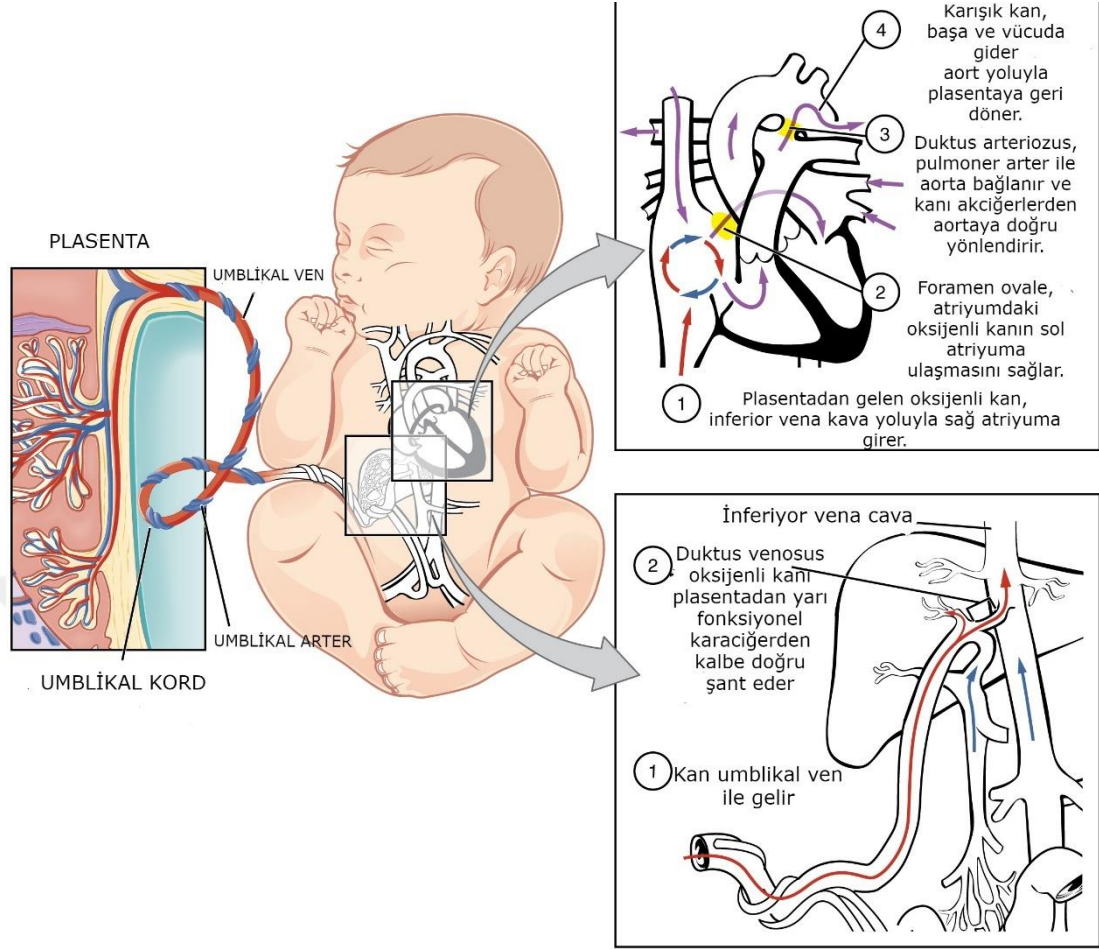
**řekil 1.** A-Fetal dolařım, B-Postnatal dolařım (12)

Fetal dolaşımında sağ ve sol ventriküller paralel devrede bulunur ve fetüste plasental gaz ve metabolit alışverişini sağlar. Akciğerler gaz değişimini sağlamaz ve pulmoner dolaşımdaki damarlar vazokonstriksiyon halinde bulunmaktadır. Fetüse özgü üç kardiyovasküler yapı, paralel dolaşımın sürdürülmesi için önemlidir: Bunlar duktus venozus, foramen ovale ve duktus arteriyozus şeklindedir (13, 14).

Parsiyel oksijen basıncı 30-35 mm Hg olan oksijenli kan, umblikal ven yoluyla plasentadan fetüse akar. Umblikal venöz kanın yaklaşık %50'si hepatik dolaşıma girer; geri kalanı karaciğeri atlar ve duktus venozus yoluyla inferior vena cavaya katılır. Vücudun alt kısmından gelen kan ve umblikal ven kan akımı (parsiyel oksijen basıncı 26-28 mm Hg) sağ atriya girer ve foramen ovale ile sol atriya geçiş yapar. Bu kan daha sonra sol ventriküle geçer ve çıkan aortaya yönelir. Vena cava süperiyordan gelen kan (parsiyel oksijen basıncı 12-14 mm Hg) sağ atriya girer ve foramen ovale yerine triküspit kapaktan sağ ventriküle geçiş yapar (13, 14).

Sağ ventrikülden kan pulmoner artere iletilir. Pulmoner arter dolaşımı vazokonstriksiyon halinde olduğundan, sağ ventrikülden çıkan kanın sadece %10'u akciğerlere gider. Geri kalan %90'ı ise duktus arteriyozustan inen aorta ve sonra oksijenlenmek üzere 2 umblikal arter ile plasentaya akar. Böylece, fetal üst gövde (koroner ve serebral arterler ve üst ekstremitelere gidenler dahil) yalnızca sol ventrikülden kanlanır ve alt fetal gövdeyi perfüze eden sağ ventrikül kanından biraz daha yüksek  $PO_2$ 'ye sahiptir. Çıkan aorttan az miktarda kan (fetal kardiyak çıkışın %10'u) aortik istmustan inen aortaya akar (13, 14).

Toplam fetal kalp debisi yaklaşık 450 ml/kg/dakikadır. Bunun yaklaşık %65'i inen aorta ile plasentaya döner; kalan %35'i ise fetal organ ve dokulara dağılır. Fetal hayatta beyne giden kan akışının daha büyük bir yüzdesiyle, sağ ventrikül çıkışı muhtemelen sol ventrikülün 1,3 katına daha yakındır. Böylece, fetal yaşam boyunca sağ ventrikül sadece sistemik kan basıncına karşı kan pompalamakla kalmaz, aynı zamanda sol ventriküle göre daha yüksek hacimle çalışır (13, 14).



Şekil 2. Fetal dolaşım (15)

Doğumda, gaz değişimi plasentadan akciğere geçtiğinden fetal dolaşım hemen ekstrauterin yaşama uyum sağlamalıdır. Bu değişikliklerin bir kısmı ilk nefeste, diğerleri ise saatler veya günler boyunca etkilendir. Kan basıncı ilk olarak hafif bir düşüşün ardından yaşla birlikte artar. Kalp hızı plasental dolaşım ortadan kalktığında sistemik vasküler dirençteki artışa baroreseptör yanıtının bir sonucu olarak yavaşlar. Yenidoğan döneminde ortalama santral aort basıncı 75/50 mm Hg'dir (13, 14).

Ventilasyonun başlamasıyla, hem aktif ( $PO_2$  ile ilişkili) hem de pasif (mekanik) vazodilatasyondan kaynaklı pulmoner vasküler dirençte belirgin bir azalma olur. Normal yenidoğanda, duktus arteriozusun kapanması ve pulmoner vasküler direncin düşmesi ile pulmoner arter ve sağ ventrikül basınçları düşer. Pulmoner direncin düşmesi genellikle ilk 2-3 gün içinde meydana gelir, ancak 7 gün veya daha fazla uzayabilir. Yaşamın ilk birkaç haftasında, pulmoner sistemin

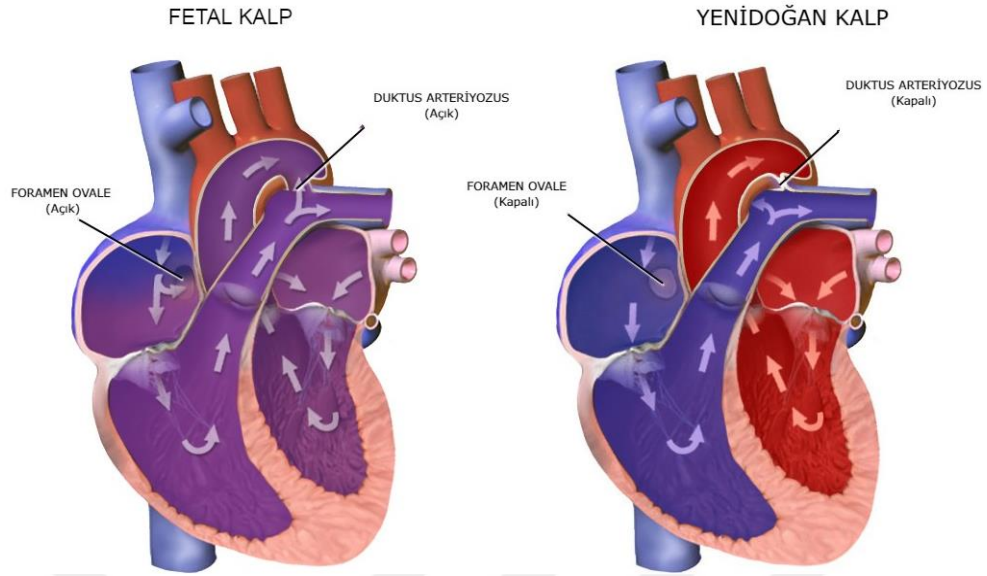
yeniden şekillenmesi nedeniyle pulmoner vasküler direnç daha da azalır. Pulmoner vasküler dirençteki bu azalma, göreceli sistemik ve pulmoner vasküler dirençlere bağlı birçok doğumsal kalp hastalığının klinik bulgularının gözlenmesini önemli ölçüde etkiler. Fetal dolaşım ile neonatal dolaşım arasındaki önemli farklılıklar aşağıdaki gibi ifade edilebilir:

1. Patent foramen ovale boyunca sağdan sola veya soldan sağa şant devam edebilir.
2. Kardiyopulmoner hastalık varlığında, duktus arteriyozusun devam eden açıklığı soldan sağa, sağdan sola veya çift yönlü şantlara izin verebilir.
3. Neonatal pulmoner vaskülarite hipoksemi, hiperkapni ve asidoza yanıt olarak daha büyük bebeklere göre daha kuvvetli bir şekilde daralır.
4. Yenidoğan sol ve sağ ventrikül duvar kalınlığı ve kas kütlesi hemen hemen benzerdir.
5. İstirahat halindeki yeni doğan bebeklerin yüksek bir kalp debisi ile ilişkili nispeten yüksek oksijen tüketimi vardır. Yaklaşık 350 ml/kg/dk olan istirahat halindeki yenidoğan kalp debisi ilk iki ayda 150 ml/kg/dk' ya düşer.

Yetişkinde bu debi 75 ml/kg/dk olarak karşımıza çıkar (13, 14).

Foramen ovale yaşamın üçüncü ayında fonksiyonel olarak kapanır. Duktus arteriyozusun fonksiyonel kapanması, normal yenidoğanda genellikle 10-15 saat arasında tamamlanır, ancak doğuştan kalp hastalıklarında özellikle siyanoz ile ilişkili olanlarda çok daha uzun süre açık kalabilir (13, 14).

Duktus arteriyozus, aort ve pulmoner arterden morfolojik olarak farklıdır; çünkü, duktus mediyal tabakasında önemli miktarda dairesel olarak düzenlenmiş düz kas içerir. Fetal yaşam boyunca, duktus arteriyozusun açıklığı, düşük oksijen basıncının ve endojen olarak üretilen prostaglandinlerin, özellikle prostaglandin E1'in gevşetici etkileriyle sağlanır. Yenidoğanda oksijen, duktal kapanmayı kontrol eden en önemli faktördür. Duktustan geçen kanın parsiyel oksijen basıncı yaklaşık 50 mm Hg'ya ulaştığında duktal duvar daralır. Oksijenin duktal düz kas üzerindeki etkileri doğrudan ya da prostaglandin sentezi üzerindeki etkileri aracılığıyla olabilir. Gestasyonel yaş da bu konuda oldukça önemlidir (13, 16).



Şekil 3. Fetal ve yenidoğan kalbi (17)

#### 2.1.4. Doğumsal Kalp Hastalıklarının Epidemiyolojisi

DKH, perinatal ve bebek ölümlerinin önde gelen nedeni olmakla beraber düzeltici veya palyatif müdahalelerin gelişmesiyle sonuçlar son zamanlarda iyileşmektedir (18, 19). DKH'nın tüm dünyada bildirilen prevalansı 1000 canlı doğumda 6-13 arasında değişmektedir (18, 20-25). Doğumda kardiyovasküler anomalilerin insidansı kromozom anomalilerinden 6,5 kat daha fazladır (26). Bu sayılar değerlendirmede kullanılan yöntemlerin farklı olması ile değişiklik göstermektedir (18, 19). DKH canlı doğumların %0,5-0,8'inde saptanmaktadır. Bu oran ölü doğumlarda %3, spontan düşüklerde %10-25 ve prematüre yenidoğanlarda (PDA hariç) %2 civarındadır. Verilen bu insidanslar mitral kapak prolapsusu, biküspit aorta ve pretermilerin PDA'sını içermemektedir (27).

DKH Amerika Birleşik Devletleri'nde her 110 doğumda bir görülür ve vakaların yaklaşık dörtte biri kritik doğumsal kalp hastalıkları olarak bilinen bir gruba oluşturur (2). Kritik DKH olan bebeklerde, tanıda gecikme olduğunda ve bu hastaları tedavi etmede uzman üçüncü basamak bir merkeze zamanında sevk olmadığında morbidite ve mortalite riski artar (28).

Dünyada DKH'nın doğum prevalansı henüz tam olarak belirlenememiştir; bu durum, bölgeler arasında DKH için çevresel ve/veya genetik risk faktörlerinde halk sağlığı sonuçları doğurabilecek potansiyel farklılıkları gizlemektedir. Yaklaşık 50

yıllık dönemde DKH'nın doğum prevalansını bildiren 260 çalışmanın derlendiği bir meta-analizde özellikle 'hafif lezyonların' [ventriküler septal defekt (VSD), atriyal septal defekt (ASD) ve patent duktus arteriyozus (PDA)] prevalansı, çalışma süresi boyunca artmıştır. Sol ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonu (LVOTO) prevalansı 1995'ten beri azalmıştır. Bu durum, muhtemelen artan prenatal tanıyı ve bunun sonucunda gebeliğin sonlanmasını yansıtmaktadır. Afrika'dan bildirilen ortalama DKH prevalansı en düşük (genel ve hafif lezyonlar), Asya'dan gelen en yüksek (hafif lezyonlar) olarak bildirilmektedir (29).

Genel olarak bakıldığında, DKH'nın küresel doğum prevalansı artmakta (Tablo 2) ve bu durum karmaşık hasta grubunun bakımı için sağlık hizmeti kaynaklarına ulaşım sorununu da gündeme getirmektedir (29).

**Tablo 2.** Doğumsal kalp hastalıklarının nispi prevalanslarının dağılımı (29)

| <i>Defekt</i>                                 | <i>Ortalama Oran %</i> |
|-----------------------------------------------|------------------------|
| Ventriküler septal defekt                     | 35,5                   |
| Atriyal septal defekt                         | 15,3                   |
| Patent duktus arteriyozus                     | 10,1                   |
| Pulmoner stenoz                               | 6,2                    |
| Fallot tetralojisi                            | 4,4                    |
| Büyük arter transpozisyonu                    | 3,8                    |
| Atrioventriküler septal defekt                | 3,5                    |
| Aort koarktasyonu                             | 3,5                    |
| Pulmoner arteriyovenöz anevrizma              | 2,9                    |
| Konjenital kalp bloğu                         | 3,2                    |
| Aortik kapak yetmezliği                       | 2,3                    |
| Aort stenozu                                  | 2,3                    |
| Hipoplastik sol kalp sendromu                 | 2,5                    |
| Mitral yetmezlik                              | 1,3                    |
| Triküspit atrezisi veya stenozu               | 1                      |
| Çift çıkışlı sağ ventrikül                    | 1,3                    |
| Pulmoner atrezi                               | 1,3                    |
| Tek ventrikül                                 | 1,1                    |
| Dekstrokardi                                  | 1                      |
| Total pulmoner venöz dönüş anomalisi          | 1,5                    |
| Mitral stenoz                                 | 0,9                    |
| Trunkus arteriyozus                           | 0,9                    |
| Ebstein anomalisi                             | 0,5                    |
| Koroner arter anevrizması                     | 0,4                    |
| Kesintili aortik ark                          | 0,6                    |
| Pulmoner kısmi parsiyel venöz dönüş anomalisi | 0,3                    |
| Kor triatriatum                               | 0,2                    |

Son yıllarda obstetrik tarama programlarının gelişmesiyle birlikte bu hastalıkların prenatal tanı oranları artmaktadır (30). DKH'nın genel insidansı 2018'de ‰ 10,29 iken 2020'de ‰ 13,45'e yükselerek ‰30,7'lik bir artış göstermiştir (31).

#### **2.1.5. Doğumsal Kalp Hastalıkları Risk Faktörleri**

DKH olgularının yaklaşık ‰80'i çok bileşenli olup genetik ve çevresel faktörlerin çeşitli kombinasyonları ile ortaya çıkmaktadır (32). Aile öyküsü DKH için önemli bir risk teşkil etmektedir. Birinci derece akrabasında DKH olan bebeklerde riskin genel popülasyondan 3-4 kat daha yüksek olduğu tahmin edilmektedir. Risk, DKH tipine ve anne, baba, kardeş veya birden fazla aile üyesinin etkilenip etkilenmediğine bağlı olarak önemli ölçüde değişiklik gösterir (33). Özellikle sol ventrikül çıkış yolu obstrüktif bozuklukları ile biküspit aortik kapagın yüksek derece kalıtsallığı bulunmaktadır (34).

Akraba evliliği ile fetal kardiyak ve kardiyak olmayan malformasyonların görülme oranları artar (35). DKH riski esas olarak birinci derece akraba evliliklerinde nispeten fazladır (36).

Fetüsle ilgili aşağıdaki faktörler DKH riskini artırmaktadır (37):

1. Standart obstetrik ultrasonografi muayenesinde şüpheli fetal kardiyak anomali (yapısal, fonksiyonel, aritmi)
2. Standart obstetrik ultrasonografi muayenesinde şüpheli fetal kalp dışı anomali
3. Fetal kromozom testlerinde bir mutasyon, delesyon ya da anöploidi varlığı: Down sendromu, DKH'nın en sık kromozomal nedenidir. Sıklıkla AVSD veya VSD birlikteliği bulunmaktadır ve Down sendromunu Turner sendromu, trizomi 18 ve 22q.11.2 delesyon sendromları takip etmektedir (Tablo 3) (38).

**Tablo 3.** Doğumsal kalp hastalıklarının en sık eşlik ettiği kromozomal sendromlar (34)

| <i>Kromozomal hastalık</i>                                                      | <i>Eşlik eden bulgular</i>                                                                                                                                                                                                      | <i>DKH sıklığı %</i> | <i>Kalp anomalisi</i>                                                                                     |
|---------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Trizomi 21 (Down sendromu)                                                      | Hipotoni, hiperekstensibilite, epikantus, Simian çizgisi, 5.parmağın klinodaktilisi, brakidaktili, değişken mental gerilik, erken yaşlanma                                                                                      | 40-50                | AVSD, VSD, ASD (TOF, D-TGA daha az sıklıkta)                                                              |
| Monozomi X (Turner sendromu 45, X)                                              | El ve ayaklarda lenfödem, ayırık meme uçları, yele boyun, primer amenore, kısa boy, normal zekâ                                                                                                                                 | 25-35                | AK, biküspit aorta, valvüler AS, hipoplastik sol kalp, aort diseksiyonu                                   |
| Trizomi 18 (Edwards sendromu)                                                   | IUGR, polihidramniz, mikrognati, kısa sternum, hipertoni, rocker-bottom feet, üst üste binmiş parmaklar, trakeoözofageal fistül, omfalosel, renal anomaliler, biliyer atrezi, çok derin mental gerilik, kısa sağ kalın          | 90-100               | ASD, VSD, PDA, TOF, DORV, TGA, AK, biküspit aort, biküspit pulmoner kapak                                 |
| Delesyon 22q11 (DiGeorge, velokardiyofasyal, konotrunkal anormali yüz sendromu) | Hipertelorizm, mikrognati, düşük arka yerleşimli dönmüş kulaklar, balık ağzı görünümü, timik ve paratiroid hipoplazi, hipokalsemi, beslenme/konuşma/öğrenme/davranış sorunları, immün yetmezlik, damak/iskelet/renal anomaliler | 75                   | İnterrupted aortik ark tip B, trunkus arteriyozus, izole aortik ark anomalileri, TOF, konoventriküler VSD |

4. Ense saydamlığı artışı ( $\geq 3$  mm): Artmış birinci trimester ense kalınlığı ölçümü, kromozomal olarak normal gebeliklerde artan majör doğumsal kalp hastalığı riski ile ilişkilidir (39).
5. Umbilikal kord veya venöz anormali varlığı: Tek umbilikal arteri olan fetüslerde DKH görülme oranı %3,9 olarak saptanmıştır (40).
6. Monokoryonik ikiz gebelikler
7. Fetal hidrops veya perikardiyal efüzyon
8. Prematürite: Erken doğmuş bebeklerin zamanında doğan bebeklerden iki kattan fazla kardiyovasküler malformasyona sahip olduğunu ve kardiyovasküler malformasyonlu tüm bebeklerin %16'sının prematüre olduğu bilinmektedir (41).

İlk trimester taramasındaki ölçülen maternal serum biyokimyası yalnızca ense saydamlığı ölçümüne kıyasla DKH saptama oranlarını iyileştirmektedir. Normal ense saydamlığı ölçümü olan ancak PAPP-A ve serbest beta-hCG değerleri gebelik

haftasına göre düşük olan vakalarda, takip eden ultrasonografi taramalarında fetal kalbin kapsamlı muayenesi, özellikle VSD açısından önem taşıyabilir (42).

Anneyle ilişkili aşağıdaki faktörler DKH riskini artırmaktadır (37):

1. Pregestasyonel diabetes mellitus (DM) veya ilk trimesterde teşhis edilen diabetes mellitus: Pregestasyonel DM'li kadınlarda genel popülasyonla karşılaştırıldığında genel olarak DKH riskinde yaklaşık 5 kat (%3-%5) bir artış vardır (43). Özellikle hipertrofik kardiyomiyopati, VSD ve büyük damarların transpozisyonu (TGA) ile ilişkilidir (44).
2. Kontrolsüz maternal fenilketonüri: Serum fenilalanin seviyelerinin artışı (>15 mg/dL), DKH riskinin 10-15 kat artmasıyla ilişkilidir (45).
3. Maternal otoantikörler (SSA/SSB), özellikle önceki çocukta SSA/SSB ile ilişkili kalp hastalığı
4. Kardiyak teratojenlerin (örneğin lityum, antikonvülzanlar, paroksetin, K vitamini antagonistleri, talidomid, ACE inhibitörleri, retinoik asit, üçüncü trimesterde nonsteroid antiinflatuvar ilaç: NSAID) kullanımı.
5. Enfeksiyonlar: Birinci trimester Rubella enfeksiyonu, influenza veya diğer ateşli solunum yolları enfeksiyonları DKH riskini artırabilir. Konjenital kardiyomiyopati, Sitomegalovirüs, Cocksackie virüs, Herpes Simplex virüs 6, Parvovirüs B19, Toksoplazmozis ve muhtemelen HIV enfeksiyonları da fetal riski artırabilir (46).
6. YÜT (Yardımcı Üreme Teknikleri): Önceki çalışmalarda YÜT ile oluşan gebeliklerde kardiyak anomali sıklığının arttığı bildirilse de yapılan son çalışmalarda anlamlı bir fark olmadığına dair bilgiler mevcuttur (47).
7. Baba ya da kardeşlerden ziyade annede sendromik olmayan non-kromozomal DKH varlığında risk 2 kattan fazla artmaktadır (48).
8. Annenin gebelik sırasında kullanmış olduğu sigara ve alkol de DKH için önemli faktörler arasındadır (49, 50).
9. Maternal parite sayısının DKH riski ile pozitif olarak ilişkili olduğuna dair kanıt sağlayan çalışmalar literatürde mevcuttur (51).

10. Diyabet, hipertansiyon, DKH, anemi, bağ dokusu hastalıkları, epilepsi ve duygu durum bozuklukları gibi kronik hastalıkları olan anneler, DKH olan çocuk sahibi olmaya yatkındırlar (52).

Yapılan bazı çalışmalarda maternal hipotiroidizmi olan annelerin çocuklarında DKH riskinde artış olabileceği belirtilmiştir. Maternal hipotiroidinin kardiyak morfogenezde katkıda bulunan anahtar proteinlerde değişikliğe neden olabileceğine dair bazı kanıtlar olmasına rağmen, olayın patolojisi belirsizliğini hala korumaktadır (53). Aynı durum, preeklampsi için de geçerlidir. Erken başlangıçlı preeklampsi, özellikle şiddetli DKH riski ile güçlü bir şekilde ilişkili gözükmektedir. Anne erken başlangıçlı preeklampsi tanısı almışsa AVSD riski 15 kat daha yüksektir. Bu da, erken başlangıçlı preeklampsi ve hatalı fetal kalp gelişimi için ortak etiyolojik faktörleri düşündürmektedir (54).

Genetik sendromlar ve ekstrakardiyak anomaliler DKH'ında oldukça sık saptanmaktadır. Hastaların %7'sinde kromozomal defektler ve %22'sinde ekstrakardiyak anomaliler saptanmıştır (48). Devam eden araştırmalar genlerdeki varyasyonların veya değişikliklerin DKH'nın oluşumuna tahmin edilenden daha fazla etkili olduğunu göstermektedir. Genetik testler, tüm aileye fayda sağlayan genetik danışmanlık için önemli bir fırsat sunarak genetik bir hastalık mekanizmasını belirleyebilir. Bu durum DKH olan çocuklar ve yetişkinler için daha iyi teşhis ve bakım ile sonuçlanabilir (34).

DKH, IUGR için risk teşkil etmektedir, ancak altta yatan mekanizma henüz netleşmemiştir. Plasental disfonksiyonun IUGR ile ilişkili olduğu iyi bilinmektedir. DKH olan fetüslerde plasental disfonksiyona zemin hazırlayan anjiyojenik faktörlerde azalma ve anti-anjiyojenik faktörlerde artış olduğu görülmektedir. DKH olan fetüslerin ikinci trimesterden itibaren gebelik boyunca normalden daha küçük baş çevresi ölçümleri ve uterin arterler ile umbilikal arter Doppler incelemelerinde direnç artışı söz konusudur (55).

Folik asit desteğinin kardiyak morfogenez üzerindeki rolü net olmasa da folik asit embriyonik kalbin gelişimine katkıda bulunan kardiyak nöral hücrelerin göçünde önem taşımaktadır (56, 57). Folik asit veya folik asit içeren multivitaminler ile maternal perikonsepsiyonel destek, özellikle kritik DKH riskini azaltabilir. Gebelikte

folik asit başlayan kadınlarla karşılaştırıldığında, gebelik öncesi başlayanlarda fetal DKH riski daha düşüktür (58).

#### 2.1.6. Doğumsal Kalp Hastalıklarının Sınıflandırılması

Asiyanotik ve siyanotik olmak üzere doğumsal kalp hastalıkları oksijenlenme oranına göre temel olarak 2 ana gruba ayrılmaktadır (Tablo 4) (59)

**Tablo 4.** Doğumsal Kalp Hastalıklarının Sınıflandırılması (59)

| <b>SİYANOTİK DKH</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>ASİYANOTİK DKH</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>1)ARTMIŞ VOLÜM YÜKÜNE NEDEN OLANLAR</b><br><b><u>a- Soldan Sağa Şant Defektleri</u></b><br>Atriyal Septal Defekt (ASD)<br>Ventriküler Septal Defekt (VSD)<br>Atriyovenriküler Septal Defekt (AVSD)<br>Aortik-pulmoner Pencere<br>Patent Duktus Arteriyozus (PDA)<br><b><u>b-Regürjitan Defektler</u></b><br>Konjenital Mitral Yetersizliği (MY)<br>Konjenital Triküspit Yetersizliği (TY)<br><br><b>2) ARTMIŞ BASINÇ YÜKÜNE NEDEN OLANLAR (OBSTRÜKTİF)</b><br>Mitral Darlık (MD)<br>Pulmoner Darlık (PD)<br>Aort Koarktasyonu (AK)<br>Aort Stenozu (AS) | <b>1)PULMONER KAN AKIMI ARTMIŞ OLANLAR</b><br>Çift çıkışlı Sağ Ventrikül<br>Büyük Arter Transpozisyonu<br>Hipoplastik Sol Kalp Sendromu<br>Trunkus Arteriyozus<br>Tek Ventrikül<br>Total Anormal Pulmoner Venöz Dönüş<br><br><b>2)PULMONER KAN AKIMI AZALMIŞ OLANLAR</b><br>Fallot Tetralojisi<br>Triküspit Atrezisi<br>Pulmoner Atrezi<br>Pulmoner Darıklı BAT (Büyük Arter Transpozisyonu), Tek Ventrikül,<br>Trunkus Arteriyozus<br>ÇÇSV (Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül)<br>Ebstein Anomalisi<br>Kritik Pulmoner Darlık |

Yapılan başka bir çalışmada DKH 3 ana gruba ayrılmıştır. Bu sınıflandırma Tablo 5’te özetlenmiştir (60):

**Tablo 5.** Doğumsal kalp hastalıklarının neonatal dönemde acil kardiyolojik tedavi gerektirip gerektirmeyeceğine göre sınıflandırılması (60)

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Grup 1: Anatomik onarımı mümkün olmayan doğumsal kalp hastalıkları:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>-Hipoplastik sol ventrikül</li><li>-Tek ventrikül</li><li>-Triküspit atrezi</li><li>-Kompleks kardiyomiyopati</li><li>-Endokardiyal fibroelastozis</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Grup 2: Anatomik onarımı mümkün olmakla birlikte neonatal kardiyolojik tedavi gerektirebilecek doğumsal kalp hastalıkları:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Büyük arter transpozisyonu (BAT)</li><li>- Aort koarktasyonu / Aort stenozu / Kesintili arkus aorta</li><li>- Shone sendromu</li><li>- Ventriküler septal defektli pulmoner atrezi</li><li>- İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezi ve kritik pulmoner stenoz</li><li>- Pulmoner kapakların agenezisi</li><li>- Total anormal pulmoner venöz dönüş</li><li>- Çift aortik ark</li></ul>                                                             |
| <b>Grup 3: Acil yenidoğan işlemi gerektirmeyen ve anatomik onarım seçeneği olan doğumsal kalp hastalıkları:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Atriyoventriküler septal defekt</li><li>- Fallot tetralojisi</li><li>- Trunkus arteriyozus</li><li>- Aortopulmoner pencere</li><li>- Triküspit kapak displazisi ve Ebstein anomalisi</li><li>- Büyük damarların konjenital düzeltilmiş transpozisyonu</li><li>- İlmli pulmoner stenoz</li><li>- Atriyal septal defekt</li><li>- Ventriküler septal defekt</li><li>- Sağ ventrikül anevrizması</li><li>- Kalp tümörleri</li><li>- Pulmoner arter çıkış anomalisi</li></ul> |

Grup 2’de belirtilen hastalıkların çoğu duktal bağımlıdır ve neonatal müdahale gerektirebilir. Duktal bağımlı DKH, ciddi pulmoner dolaşım veya sistemik dolaşım anormallikleri ile şekillenen bir grup kompleks doğumsal kalp anomalisidir. Bu hastalıklarda dolaşımın devamı, doğumdan sonra uygun pulmoner veya sistemik dolaşımı sürdürmek için açık kalan duktus arteriyozusa (DA) bağlıdır. DA kapanması durumunda erken yenidoğan döneminde yenidoğanın hemodinamik durumunda ani bir bozulma meydana gelecektir (61, 62).

### 2.1.7. Doğuştan Kalp Hastalıklarında Prenatal Tanı

Konjenital malformasyonların en sık görülen tipi olan DKH, yenidoğanların %1'inde görülür ve yüksek perinatal morbidite ve mortaliteye sahip doğumsal anomalilerle ilişkilidir (63). DKH'nın şiddeti, kalbin odacıkları arasındaki küçük bir delikten şiddetli malformasyonlara kadar değişir ve tüm DKH'nın yaklaşık üçte biri, büyük kalp ameliyatı gerektiren ciddi kalp kusurlarını içerir. Ek olarak, ciddi kapak anormallikleri olan hastalar doğumdan sonra perinatal yönetim gerektirir. Bu nedenle doğum için uygun yerin belirlenmesi ve doğum sonrası perinatal yönetime karar verilmesi için DKH'nın doğum öncesi tespiti önemlidir (64).

Prenatal tanı prognoz hakkında aileye bilgi verir ve detaylı bir obstetrik takip planı oluşturarak kritik DKH'nda nadir görülen durumlar için intrauterin yönetim de planlanabilir. Ayrıca, prenatal tanı ile yenidoğan mortalite ve morbiditesini azaltmak için hastaların erken dönemde yönetimi (kateterizasyon ve/veya kardiyovasküler cerrahi ile tedavi seçenekleri) konusunda deneyimli üçüncü basamak merkeze sevk planlanması mümkün olacaktır (63, 65, 66). Düşük riskli popülasyonlarda yapılan prenatal fetal kardiyak anomali taramaları da sonraki dönemde fetüsün daha iyi izlenmesini sağlamakta ve sağ kalım oranlarının artmasına katkıda bulunmaktadır (67).

Majör konjenital kalp hastalıklarının doğum öncesi kontrolü ve evrensel taramasının yapılması mümkün görünmektedir (68). Fetal kalbin obstetrik ultrasonografi aracılığıyla rutin değerlendirilmesi, intrauterin dönemde konjenital kardiyak anomalilerin büyük ölçüde tespit edilmesini sağlayacaktır (69). Prenatal dönemde 2. trimesterde doğumsal kalp hastalıklarının taraması için kullanılan protokollerin çoğu nispeten yüksek tespit oranına sahiptir. Basit bir tarama programı ile tıbbi kaynakların doğru kullanımı ve gereksiz sevk zincirinin önüne geçilmektedir (70).

Son 20 yılda fetal kalbi değerlendirmedeki teknolojik gelişmeler (3 boyutlu, 4 boyutlu ekokardiyografi vb.) prenatal DKH tarama ve tanısında oldukça faydalı olmuştur (37). Fetal ekokardiyografinin özellikle damar çıkış yolu lezyonlarının (konotrunkal anomaliler) saptanmasının rutin obstetrik taramalarda yer bulması ile çoğu DKH olgusunun teşhisi ve doğum sonrası takibi kolaylaşmaktadır (71). Fakat,

çıkış yollarını etkileyen DKH'nı saptama oranları, dört odalı görünümü etkileyen diğer kritik DKH türleriyle (tek ventrikül lezyonları gibi) karşılaştırıldığında düşük kalmaktadır (72).

Fetal ekokardiyografi doğumun planlamasına da yardımcı olabilir; çünkü, kritik DKH'lı bebeklerde hızlı tedavi edilmezse doğumdan sonra morbidite ve mortaliteye yol açan ciddi siyanoz, hipoksemi ve kardiyojenik şok gelişebilir (73).

Doğumdan sonra prostaglandin infüzyonu ile duktal açıklık korunursa, DKH'lı bazı fetüsler için hemodinamik bozulma riski daha düşük olacaktır. Kritik pulmoner stenoz, pulmoner atrezi, şiddetli TOF veya restriktif pulmoner akımı olan triküspit stenoz/atrezi gibi sağ kalp obstrüktif lezyonları olan fetüsler, doğumdan sonra şiddetli siyanozu önlemek için patent duktus arteriozusa ihtiyaç duymaktadır. Fetal hayatta duktus arteriozusta soldan sağa (aorttan pulmonere) akışın varlığı, sağ kalp lezyonlarında postnatal duktal bağımlılığa neden olmaktadır (74). HLHS, kritik aort stenozu, aort koarktasyonu veya kesintiye uğramış aortik ark gibi sol kalp obstrüktif lezyonları olan fetüsler, kardiyojenik şoku önlemek için doğumdan sonra sistemik perfüzyonu sürdürmek için patent duktus arteriozusa ihtiyaç duyar. Foramen ovale boyunca anormal soldan sağa akım, duktal bağımlı sol taraflı DKH'nı öngörür (75). Duktal bağımlı DKH olan bebekler için doğumu planlanırken bu bebeklerin kardiyak kateterizasyon ve cerrahi servisleri olan pediatrik kalp bakım merkezlerine yakınlıkları ve bu merkezlere kabul edilme ihtiyaçları göz önünde bulundurulmalıdır (76).

Duktal bağımlı olmayan veya yenidoğan müdahalesi için minimum risk taşıyan fetüsler, planlanan lokasyonda değişiklik yapılmadan güvenli bir şekilde doğurtulabilir. Şant lezyonları (yani izole ventriküler septal defektler, dengeli atriyoventriküler kanal kusurları) veya hafif TOF formları olan yenidoğanlar hemodinamik olarak stabil kalır ve doğumdan sonra acil olmayan, ayakta tedavi edilen pediatrik kardiyoloji bölümü takibi ile değerlendirilebilir (76).

Kritik DKH'nın doğum öncesi tespiti, ailelere ve sağlık ekiplerine, gerektiğinde özel bir bakım tesisinde gerektiğinde doğum da dahil olmak üzere uygun bir bakım planı geliştirmelerini sağlayarak önemli bilgiler sağlar. Prenatal

tanı, başka bir bakım tesisine nakledilmek için kullanılan prostaglandinlerin ve mekanik ventilasyonun kullanımını da aynı zamanda azaltır (77, 78).

### **2.1.8. Fetal Kalbin Değerlendirilmesi**

Fetal ekokardiyografi, rutin obstetrik ultrason muayenesi sırasında doğumsal kalp hastalıklarının büyük bir kısmı gözden kaçırıldığı için oldukça önemlidir. Ultrasonografik fetal taraması genellikle 18-22. gebelik haftalarında yapılmaktadır. Bununla birlikte, günümüzde giderek daha fazla merkez, erken gebelik taramalarını (11-14 hafta) gerçekleştirmektedir. Bazı fetal yapısal anormallikler bu aşamada saptanabilir ve doğrulanabilir (79). İlk trimesterde kromozomal anomalileri taramak için kullanılan ense saydamlığı (NT), triküspit kapak Doppler akımı ve duktus venozus akımı gibi bazı belirteçler DKH açısından da önem teşkil etmektedir (80). DKH olgularının bir kısmı, ense saydamlığı artışı duktus venozusta atriyal kontraksiyondan sonra ters a dalgası ve triküspit yetmezliğin bir kombinasyonu kullanılarak ilk trimesterde saptanabilir (81).

Standart bir fetal kalp muayenesi (Tablo 6), fetal kalbin dört odacığı ve ventriküler çıkış yollarının değerlendirilmesini içerir (82). Dört odacık görünümü, anormal pulmoner venöz bağlantılar, atriyoventriküler kanal defektleri, atriyoventriküler kapak darlığı veya atrezisi, Ebstein anomalisi, hipoplastik sol kalp sendromu (HLHS) ve/veya septal defektler gibi DKH'nın saptanmasında oldukça önemlidir. Fakat bazı DKH, sadece dört odacık planlarında gözden kaçabilir. Trunkus arteriyozus, çift çıkışlı sağ ventrikül, büyük arterlerin D-transpozisyonu (D-TGA), Fallot tetralojisi (TOF), pulmoner stenoz, ventriküler septumun sağlam olduğu pulmoner atrezi ve aort stenozu gibi çıkış yolu ve konotrunkal anomaliler, temelde çıkış yollarının görüntülenmesi ile tespit edilebilir (83).

**Tablo 6.** Fetal kalp muayenesinde dört odacık kesitlerinin incelenmesi (82)

**Genel bakış ve situs**

- Fetüsün sağ ve sol taraflarının tanımlanması
- Mide ve kalp sol tarafta olmalı
- Kalp göğüs kısmının üçte birini kaplamalı
- Kalbin çoğunluğu sol göğüs kısmında olmalı
- Kardiyak eksen (apeks)  $45^\circ \pm 20^\circ$  sola işaret etmeli
- Dört oda görünümü olmalı
- Kalp ritmi düzenli olmalı
- Perikardiyal efüzyon olmamalı

**Atriyumlar**

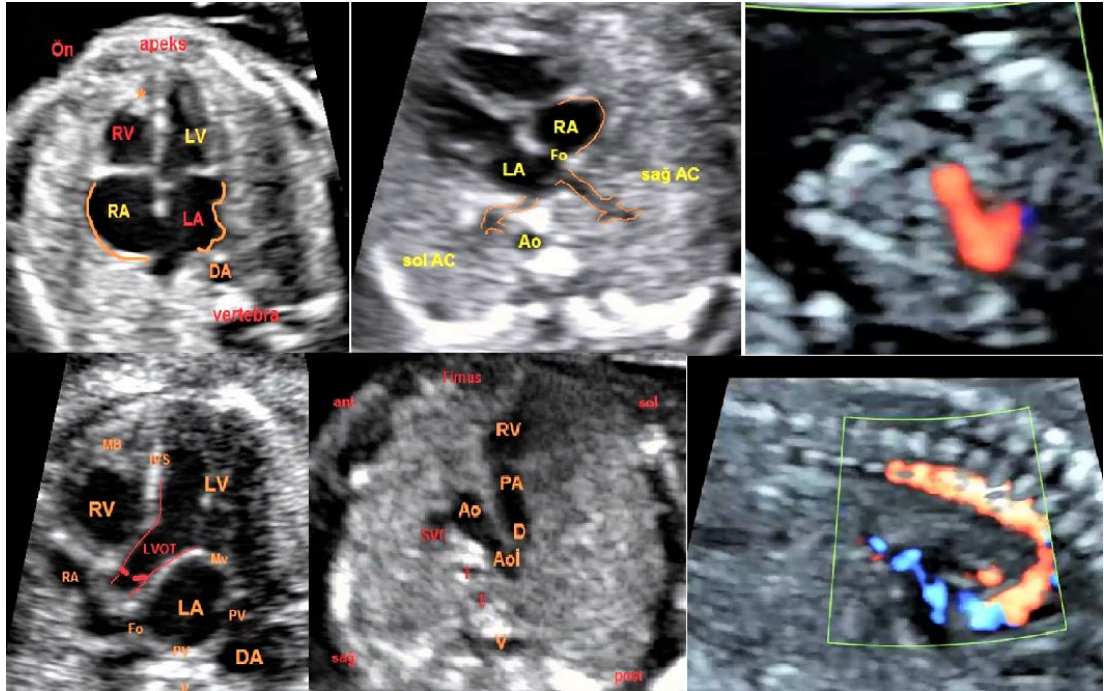
- İki atriyum yaklaşık olarak eşit büyüklükte olmalı
- Foramen ovale flebi sol atriyumda olmalı
- Atriyal septum primum mevcut olmalı
- Sol atriya giren pulmoner venler olmalı

**Ventriküller**

- İki ventrikül yaklaşık olarak eşit büyüklükte olmalı
- Ventriküler duvar hipertrofisi olmamalı
- Sağ ventrikül apeksinde moderatör bant olmalı
- Apeksten kruksa interventriküler septum bütünlüğü olmalı

**Atrioventriküler bağlantı ve kapaklar**

- Kardiyak kruks bütün olmalı
- İki atrioventriküler kapak açılıp serbestçe hareket etmeli
- Yapışma yeri farklı olmalı: Triküspid kapağın interventriküler septuma yapışma yeri, mitralinkine göre apekse daha yakın olmalı



**Şekil 4.** Fetal kalbin değerlendirilmesi (Sezik M. 12 Adımda Fetal Kalp Muayenesi)

### 2.1.9. Doğumsal Kalp Hastalıklarında Tedavi

Doğumsal kalp hastalıklarının tedavi protokolleri zaman içinde gelişip değişmektedir. Robert Gross, 1938 yılında cerrahi patent arteriyel duktus ligasyonunu gerçekleştirmiştir (84). Blalock-Taussig, 1944 yılında şant tekniği kullanarak duktal bağımlı konjenital kalp defektlerinin palyasyonunu başlatmıştır (85). Kalp-akciğer makinesinin 1953'te geliştirilmesi, doğrudan kalp üzerinde çalışmayı sağlamıştır (86). Sentetik prostaglandin preparatlarının 1974 yılında piyasaya sürülmesi ile DKH cerrahisi öncesinde hemodinamik stabilizasyon mümkün hale gelmiştir (87). Fontan ve Norwood işlemleri de dahil olmak üzere yeni cerrahi teknikler, tek ventrikülü olan bebeklerin aşamalı rekonstrüksiyonunu sağlamıştır (88, 89). Kateter temelli müdahaleler 1960'lı yılların ikinci yarısından itibaren balon atriyal septostomiyle başlamıştır ve günümüzde bu müdahaleler arasında balon dilatasyonu, stentleme, cihaz kapatma ve transkateter kapak implantasyonu yer almaktadır (90, 91).

Kateter yöntemi, son yıllarda birçok kardiyovasküler cerrah tarafından ASD ve pulmoner kapak darlığı gibi kalp hastalıklarını tedavi etmek için başarıyla kullanılmaktadır. Kritik DKH olan ve kateter yöntemi ile tamir edilemeyen hastalarda açık kalp ameliyatı tercih edilmektedir. Onarılamayacak kadar ciddi birçok kusurla doğan bebeklerin yeni bir kalbe ihtiyacı vardır. Bu durumlarda aynı yaş ve kan grubuna ait sağlıklı bir çocuğun kalbi kullanılarak kalp nakil ameliyatları da gerçekleştirilebilmektedir (92).

Duktal bağımlı dolaşımı olan yenidoğanlarda duktal açıklığın sağlanmasında PGE1 infüzyonu oldukça önemlidir (93). Duktal bağımlı doğumsal kalp defekti olan veya klinik şüphesi olan bebeklere, kesin tanı veya tedavi belirlenene kadar PGE1 verilmelidir (37).

Yukarıda özetlenen tedavilerin önceden planlanması ve özellikle duktal bağımlı defektlerde doğumun uygun şartlarda gerçekleştirilmesi açısından prenatal tanı önem taşımaktadır.

### **3. MATERİYAL ve METOT**

#### **3.1. Etik Hususlar**

Mevcut tez araştırmasının çalışma protokolü, Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından onaylanmıştır (03.02.2021 tarih ve 50 sayılı karar). Katılımcıların tümünden telefon vasıtası ile sözlü ve elektronik mesajlaşma programı (Whatsapp Messenger, Meta Platforms) kullanılarak yazılı onam alınmıştır. Telefon görüşmelerinin başlangıcında yapılandırılmış bir standart metin (EK 1), tez sahibi araştırmacı tarafından okunmuş ve sonrasında araştırmaya katılım için bilgilendirilmiş onam alınmıştır. Hastane arşivlerinden ulaşılan telefon numarası gibi iletişim bilgileri Kişisel Verilerin Kullanılması Kanunu uyarınca etik kurul onamına istinaden sadece araştırma amaçlı olarak işlenmiş ve hasta çocukların ailelerine ulaşmak amacı ile kullanılmış, araştırma sonrasında (hasta isimleri istatistiksel analizler için kodlandıktan sonra) tüm iletişim verileri silinmiştir. Birincil veri sorumlusu, yardımcı araştırmacı (tez sahibi) Dr. Gülten Bulucu olup verilerin usulüne uygun olarak kişisel verilerin korunması ilkeleri ile uyumlu olacak şekilde toplanıp değerlendirilmesi ve anonimleştirilmesinden sorumludur. Tez danışmanı ve diğerlerinin sadece anonim veriler ile çalışması ve hasta isimlerine tamamen “kör olması” sağlanmıştır.

#### **3.2. Çalışma Grubu**

1 Ocak 2009 – 31 Aralık 2021 tarihleri arasında doğan ve Süleyman Demirel Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı tarafından “konjenital (doğumsal) kalp hastalığı” (DKH) tanısı ile takip edilen tüm çocuklar, çalışma grubunu oluşturmuştur. Araştırmaya dahil olma kriterleri şunlardan oluşmaktadır:

1. Tanısı kesinleşmiş doğumsal kalp hastalığına sahip olma,
2. Ailenin bilgilerin kullanımına onam vermesi,
3. Çalışma formunda yer alan verilerin en az %80’ine ulaşılması.

Aşağıdaki durumlar ise dışlanma kıstaslarını oluşturmuştur:

1. Doğumsal kalp hastalığı tanısı kesinleşmemiş olmak,
2. Gebelik verilerinin eksik olması,
3. Telefon yolu ile mükerrer aramaya rağmen ulaşılamama nedeni ile veri toplanamaması,
4. Veri işlenmesi için aile onamının alınamaması,
5. Türkçe bilmeyen ebeveyn.

### **3.3. Verilerin Elde Edilmesi**

Prenatal dönemde gebelik takipleri ve prenatal tanı oranlarının tanımlanması amacı ile çocukların verileri; çocuk kardiyolojisi poliklinik defteri, hasta dosyaları ve Süleyman Demirel Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi dijital dosya sisteminden (ENLİL) elde edilmiştir. Ayrıca, çocukların velilerine hastane sisteminden alınması planlanan telefon numaralarından ulaşılarak EK 1’de sunulan “Çalışma Görüşme Formu” kullanılarak yapılandırılmış formatta ek veriler toplanmıştır. Toplanan veriler, demografik özelliklere ek olarak çalışmanın amacı doğrultusunda doğum öncesi (antenatal) özellikler ve takip ile çocuktaki mevcut kardiyak anomalinin antenatal dönemde saptanıp saptanmamış olduğuna dair bilgileri içermektedir (EK 1).

DKH tanısı alan çocukların yenidoğan bilgileri, gebelik dönemindeki takip sıklığı, prenatal tarama testlerinde ikili test yapılıp yapılmadığı, 18-22 hafta arasında ayrıntılı sonografik fetal muayene (fetal organ taraması) yapılıp yapılmadığı, gereklilik halinde fetal ekokardiyografi ve/veya prenatal invaziv genetik tanı testlerinin yapılıp yapılmadığı gibi bilgiler de dosyalardan elde edilmiştir. Doğumu dış merkezde olan veya EK 1’de yer alan soruların cevaplarına tam olarak ulaşılamayan çocukların, bilgilere ailenin dijital hastane bilgi sistemine kendilerine ulaşılması amacıyla verdiği telefon numaralarından ulaşılmıştır. Hangi bilgilerin sorgulandığı ve işlenen verilerin detayları, EK 1’de yer alan “Çalışma Görüşme Formunda” sunulmuştur. Soruların, önemli kısmı yapılandırılmış ve hedefe yönelik retrospektif veri toplamaya yönelik olmakla birlikte görüşmenin sonunda yer alan

açık uçlu bir soru ile (eklemek istediğiniz sizce önemli bir bilgi var mı?) çocuğun hastalık durumu ve/veya gebelikteki tanısal veya diğer sorunlara dair aile tarafından önemli olduğu düşünülen bilgilerin de elde edilmesi amaçlanmıştır.

Doğumsal kalp hastalığına sahip olan çocuğun yaşı, annenin yaşı, çocuğun ailedeki kaçıncı çocuk olduğu, kardeşlerinde kalp hastalığı ya da başka bir rahatsızlık olup olmadığı, ebeveynlerinde kalp hastalığı olup olmadığı, çocuğun durumunun gebelikte saptanıp saptanmadığı, saptandı ise zamanı, ayrıntılı ultrasonografi (fetal muayene) yaptırıp yaptırmadığı, yaptırdı ise yeri ve zamanı, ikili tarama testi yaptırıp yaptırmadığı, yaptırdı ise risk artışı ve ense kalınlığı (nukal saydamlık) ölçüm bilgileri, gebelik takiplerinin düzenli olup olmadığı, gebelik öncesi dönemde folik asit desteği alıp almadığı, gebelik süresince herhangi bir sorun (komplikasyon) olup olmadığı, doğum haftası, doğum şekli ve doğumda yenidoğan ağırlığı, doğum sonrası bebekle ilgili acil bir durum olup olmadığı (neonatal komplikasyon), çocukta ek bir hastalık olup olmadığı, çocuğun genetik bir tanı alıp almadığı, çocuğun kalp ameliyatı olup olmadığı ve son olarak da ebeveynin eklemek istediği önemli bir bilgi olup olmadığı gibi veriler görüşme sırasında EK 1’de yer alan forma uygun olarak doldurulmuştur.

### **3.4. Verilerin Değerlendirilmesi**

Çalışma Formunda yer alan bilgilerin işlenmesini takiben, nihai DKH tanıları doğum sonrası acil girişim gerektirip gerektirmemesine göre iki grupta ele alınmıştır. Bunun için Tablo 7’de detayları verilen bir sınıflama ön görülmüştür (61).

**Tablo 7.** Doğumsal kalp hastalıklarının neonatal dönemde acil kardiyolojik tedavi gerektirip gerektirmeyeceğine göre sınıflandırılması (61)

**Grup 1:** Anatomik onarımı mümkün olmakla birlikte neonatal kardiyolojik tedavi gerektirebilecek doğumsal kalp hastalıkları:

- Büyük arter transpozisyonu (BAT)
- Aort koarktasyonu / Aort stenozu / Kesintili arkus aorta
- Shone sendromu
- Ventriküler septal defektli pulmoner atrezi
- İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezi ve kritik pulmoner stenoz
- Pulmoner kapakların agenezisi
- Total anormal pulmoner venöz dönüş
- Çift aortik ark

**Grup 2:** Acil yenidoğan işlemi gerektirmeyen ve anatomik onarım seçeneği olan doğumsal kalp hastalıkları

- Atriyoventriküler septal defekt
- Fallot tetralojisi
- Trunkus arteriyozus
- Aortopulmoner pencere
- Triküspit kapak displazisi ve Ebstein anomalisi
- Büyük damarların konjenital düzeltilmiş transpozisyonu
- İlimli pulmoner stenoz
- Atriyal septal defekt
- Ventriküler septal defekt
- Sağ ventrikül anevrizması
- Kalp tümörleri
- Pulmoner arter çıkış anomalisi

İlk grupta, doğum sonrasında acil tedavi ihtiyacı yüksek DKH yer almaktadır. Bunların önemli kısmı “duktus bağımlı” anomaliler olup antenatal dönemde tanınmaması durumunda yenidoğanda siyanoz ve benzeri morbidite artışı beklenebilir. Ayrıca, bu grupta yer alan durumların doğumunun, postnatal kardiyolojik tedavi için uygun olan üçüncül merkezlerde gerçekleştirilmesi önem taşımaktadır. İkinci grupta yer alan anomalilerde de esasen antenatal tanı önemli olmakla beraber genellikle doğum sonrası acil müdahale gerekmeyecektir.

Farklı parametreler, neonatal dönemde acil kardiyolojik tedavi ihtiyacı gruplandırmasına göre karşılaştırılmıştır. Ayrıca, antenatal tanı konulup konulmaması açısından da karşılaştırmalar yapılmış ve lojistik regresyon modelleri oluşturularak antenatal konulmasına etki eden bağımsız faktörler saptanmıştır. İzole ASD’nin antenatal tanısının nispeten kısıtlı olması ve bu anomalinin neonatal veya

çocukluk çağındaki etkilerinin ılımlı olması nedeni ile izole ASD olguları çıkarılarak analizler tekrarlanmış ve daha sağlıklı sonuçlara ulaşılması hedeflenmiştir.

### **3.5. İstatistiksel Analizler**

İstatistiksel analizlere geçmeden önce veri giriş hatasının olmaması ve parametrelerin beklenen aralıkta olup olmadığı ile ilgili kontroller yapıldı. Sürekli değişkenlerin tanımlayıcı istatistiklerin de ortalama ve standart sapma, kategorik değişkenlerin tanımlanmasında ise kişi sayısı (n) ve yüzde (%) değerleri verildi. Kategorik değişkenler arasındaki ilişkiler Ki kare test analizi ile incelendi. Sürekli değişkenlerin normal dağılım gösterip göstermediği Shapiro Wilk's normallik testi ile, varyans homojenliği ise Levene's testi ile kontrol edildi. İki düzeyli karşılaştırmalar normal dağılım görülmeyen durumlarda Mann Whitney-U testi, varsayımların sağlandığı durumlarda ise T testi ile yapıldı.

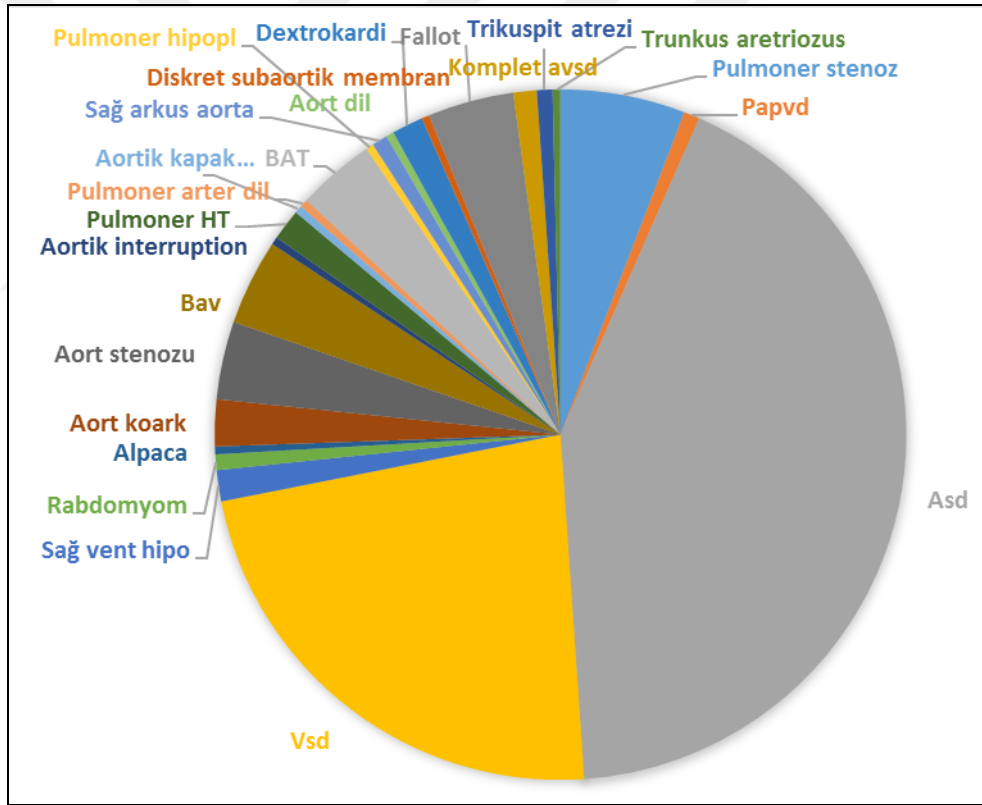
İlişki bulunan değişkenler ile binary (iki durumlu) lojistik regresyon yapıldı. Bağımlı değişken ve bağımsız değişkenler seçildi. Bağımsız değişkenlerden kategorik olanların ataması yapıldı. Hosmer-Lemeshow uygunluk iyiliği testi, Wald ve Nagelkerke R kare değerleri incelendi. Değişkenlerin istatistiksel olarak anlamsız gelmesi sonucunda eleme yöntemi ile modellerin son haline ulaşıldı. Katsayı tahminleri ve güven aralıkları hesaplandı. Bütün analizlerde anlamlılık düzeyi olarak  $p < 0.05$  değeri kabul edildi

## 4. BULGULAR

### 4.1. Prenatal Tanı Oranları

Çalışmaya toplamda 205 hasta dahil edildi. Bunlardan, doğum sonrasında kardiyak nedenli acil müdahale (girişim) ihtiyacı olan 40 (%19,5), elektif şartlarda girişim ihtiyacı olan ise 165 hasta (%80,5) bulunmaktaydı. Tüm grupta (n=205), 32 hastaya (%15,6) prenatal tanı konulmuştu. İzole ASD tanısı olanlar (n=79) dışlandığında, kalan 126 hastanın 24'üne (%19,0) prenatal tanı konulduğu saptandı.

Çalışmaya dahil edilen çocukların %42'sinde ASD, %23'ünde VSD, %6'sında pulmoner stenoz, %4'ünde Fallot tetralojisi, %4'ünde BAV, %4'ünde aort stenozu, %4'ünde BAT bulunmaktaydı (Şekil 5).



Şekil 5. Çalışmaya Dahil Edilen Doğumsal Kalp Hastalıklarının Dağılımı

Çalışmaya dahil çocuklardaki belli başlı DKH'ların prenatal tanı oranları ise Tablo 8'de gösterilmiştir.

**Tablo 8.** Çalışmaya dahil edilen doğumsal kalp hastalıklarının prenatal tanı oranları

|                    | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |
|--------------------|-------------------|-------------------|
|                    | n (%)             | n(%)              |
| İzole ASD          | 71 (89,9)         | 8 (10,1)          |
| İzole VSD          | 28 (93,3)         | 2 (6,7)           |
| Pulmoner stenoz    | 12 (75)           | 4 (25)            |
| Aort stenozu       | 9 (100)           | -                 |
| Fallot tetralojisi | 9 (81,8)          | 2 (18,2)          |
| BAT                | 5 (55,6)          | 4 (44,4)          |
| Aort koarktasyonu  | 6 (100)           | -                 |
| Situs anomalileri  | 5 (83,3)          | 1 (16,7)          |
| AVSD               | 2 (100)           | -                 |

ASD: Atriyal septal defekt, VSD: Ventriküler septal defekt, BAT: Büyük arter transpozisyonu, AVSD: Atriyoventriküler septal defekt

#### 4.2. Değişkenlere Ait Genel Bulgular

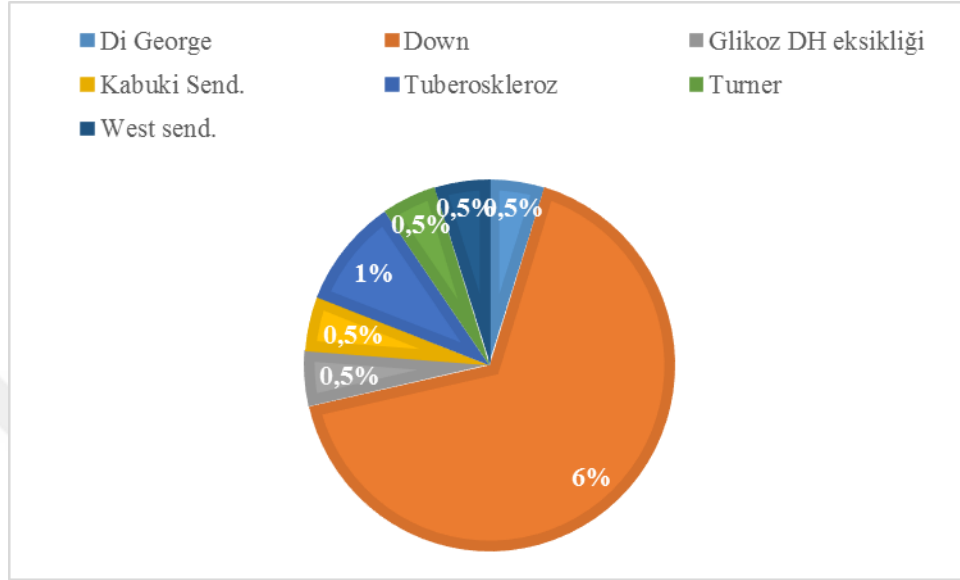
Kategorik değişkenlerin hasta sayısına göre dağılımı Tablo 9’da gösterilmiştir.

**Tablo 9.** Değişkenlerin özellikleri

|                                           | Kategoriler                   | n (%)      |
|-------------------------------------------|-------------------------------|------------|
| Cinsiyet                                  | Kız                           | 92 (44,9)  |
|                                           | Erkek                         | 111 (54,1) |
| Kalp ameliyatı varlığı                    | Var                           | 71 (34,6)  |
| Grup                                      | Acil girişim gerektirenler    | 40 (19,5)  |
|                                           | Elektif girişim gerektirenler | 165 (80,5) |
| Prenatal tanı                             | Var                           | 32 (15,6)  |
| İzole ASD                                 | Var                           | 79 (38,5)  |
| Kardeş öyküsü                             | Var                           | 28 (13,7)  |
| Kardeşte kalp hast.                       | Var                           | 17 (8,3)   |
| Ayrıntılı USG                             | Var                           | 134 (65,4) |
| Ayrıntılı USG yapılan yer                 | 2. basamak                    | 61 (29,8)  |
|                                           | 3. basamak                    | 72 (35,1)  |
| İlk trimester tarama testi                | Yapılmış                      | 172 (83,9) |
| İlk trimester tarama testinde risk artışı | Var                           | 36 (17,6)  |
| NT ölçümü                                 | <3,5 mm                       | 160 (78,0) |
|                                           | >3,5 mm                       | 12 (5,9)   |
| Düzenli gebelik takibi                    | Var                           | 183 (89,3) |
| Gebelik öncesi folik asit                 | Kullandı                      | 59 (28,8)  |
| Prenatal kompozit morbidite               | Var                           | 82 (40,0)  |
| Neonatal kompozit morbidite               | Var                           | 99 (48,3)  |
| Neonatal yoğun bakım                      | Var                           | 76 (37,1)  |
| Morarma                                   | Var                           | 30 (14,6)  |
| Acil sevk                                 | Var                           | 14 (6,8)   |
| Ek hastalık                               | Var                           | 60 (29,3)  |
| Genetik hastalık                          | Var                           | 21 (10,2)  |
| Akraba evliliği                           | Var                           | 6 (2,9)    |
| Çoğul gebelik                             | Var                           | 11 (5,4)   |

ASD: Atriyal septal defekt, NT: Nukal saydamlık, mm: Milimetre

Hastaların %6'sında Down sendromu, %1'inde tüberoskleroz, %0,5'inde DiGeorge sendromu, %0,5'inde glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği, %0,5'inde Kabuki sendromu, %0,5'inde Turner sendromu, %0,5'inde ise West sendromu bulunmaktaydı (Şekil 6).



Şekil 6. Eşlik eden genetik hastalıkların dağılımı

Çalışmada incelenen sürekli değişkenlere ait tanımlayıcı bilgiler ise Tablo 10'da sunulmuştur.

Tablo 10. Sürekli değişkenlere ait tanımlayıcı bilgiler

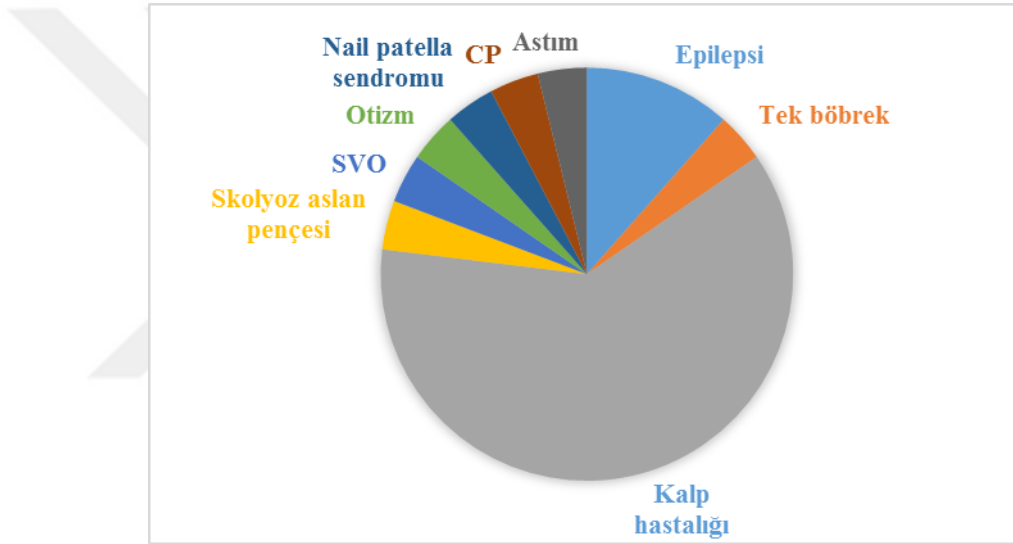
|                          | Min.- Maks. | Ort. ± SS        |
|--------------------------|-------------|------------------|
| Anne yaşı (yıl)          | 17-42       | 28,80 ± 5,64     |
| Çocuk yaşı (ay)          | 1-142       | 54,56 ± 37,06    |
| Parite                   | 1-8         | 1,97 ± 1,03      |
| Gebelik süresi (gün)     | 173-294     | 264,52 ± 18,73   |
| Doğum ağırlığı (g)       | 800-4740    | 2970,15 ± 666,98 |
| Doğum ağırlığı persentil | 1-100       | 41,14 ± 31,27    |
| Doğum ağırlığı z skor    | -7,3-5,02   | -0,44 ± 1,55     |
| Tanı zamanı (gün)        | 77-273      | 148,25 ± 50,91   |
| Ayrıntılı USG haftası    | 18-24       | 20,79 ± 1,31     |
| ASD boyut (mm)           | 3-15        | 5,48 ± 2,35      |
| VSD boyut (mm)           | 2-8,4       | 4,37 ± 1,68      |

g: Gram, ASD: Atriyal septal defekt, VSD: Ventriküler septal defekt, mm: Milimetre, Min: Minimum, Maks: Maksimum, Ort: Ortalama, SS: Standart sapma

Hastaların kardeşlerinde bulunan hastalıkların dağılımı Tablo 11 ve Şekil 7’de gösterilmiştir. Kardeşlerin 16’sında çeşitli kalp hastalıkları bulunuyor iken 3’ünde epilepsi, birer kardeşte ise unilateral renal agenezi, serebrovasküler olay, otizm spektrum bozukluğu, nail-patella sendromu, serebral palsi ve bronşiyal astım bulunmaktaydı.

**Tablo 11.** Kardeşte bulunan hastalık çeşitlerinin dağılımı

| Kardeşte bulunan hastalık | n  |
|---------------------------|----|
| Kalp hast.                | 16 |
| Diğer hast.               | 10 |



**Şekil 7.** Kardeşte bulunan hastalıkların dağılımı

SVO: Serebrovasküler hastalık, CP: Serebral palsi

Ebeveyn öyküsü tanısı alanlara ait hastalık bilgileri Tablo 12’gösterilmiştir.

**Tablo 12.** Ebeveyn öyküsü tanısı alanlara ait hastalık bilgileri

| Ebeveyn öykü tanısı         | n |
|-----------------------------|---|
| Babada RKH                  | 1 |
| Annede pulmoner stenoz      | 1 |
| Annede RKH, ritim bozukluğu | 1 |
| Babada pulmoner stenoz      | 1 |

RKH: Romatizmal kalp hastalığı, n: Sayı

#### 4.3. Tüm Grubun Doğum Sonrası Acil Girişim İhtiyacına Göre Değerlendirilmesi

Bu bölümde, ASD olguları dahil tüm hasta grubuna ait verilerin, acil ve elektif girişim gereksinimine göre karşılaştırılması ele alınmıştır. Demografik verilerin bu açıdan karşılaştırılması aşağıda Tablo 13’da verilmiştir.

**Tablo 13.** Demografik bilgilerin gruplara göre karşılaştırılması

|                             |       | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |        |
|-----------------------------|-------|-------------------------------|----------------------------------|--------|
|                             |       | n (%)                         |                                  | p      |
| <b>Cinsiyet</b>             | Kız   | 15 (37,5)                     | 77 (47,2)                        | 0,268  |
|                             | Erkek | 25 (62,5)                     | 86 (52,8)                        |        |
| <b>Akraba evliliği</b>      | Yok   | 36 (90,0)                     | 163 (98,8)                       | 0,014* |
|                             | Var   | 4 (10,0)                      | 2 (1,2)                          |        |
|                             |       | Ort. ± SS                     |                                  |        |
| <b>Anne yaşı (yıl)</b>      |       | 28,40 ± 5,84                  | 28,89 ± 5,61                     | 0,625  |
| <b>Çocuk yaşı (ay)</b>      |       | 64,48 ± 41,20                 | 52,15 ± 35,70                    | 0,080  |
| <b>Parite</b>               |       | 1,98 ± 0,8                    | 1,96 ± 1,08                      | 0,501  |
| <b>Gebelik süresi (gün)</b> |       | 265,78 ± 21,53                | 264,22 ± 18,05                   | 0,201  |
| <b>Doğum ağırlığı (g)</b>   |       | 2937,0 ± 525,66               | 2978,18 ± 698,09                 | 0,635  |
| <b>Persentil</b>            |       | 32,60 ± 26,38                 | 43,21 ± 32,07                    | 0,086  |
| <b>Z Skor</b>               |       | -0,70 ± 1,06                  | -0,37 ± 1,64                     | 0,066  |

n:Sayı, g :Gram, Ort: Ortalama, SS: Standart sapma

\*: p<0,05. Ki kare testi, T testi, Mann Whitney-U testi

Cinsiyetin, anne yaşının, çocuk yaşının, paritenin, gebelik süresinin, doğum ağırlığının, doğum ağırlığı persentil ve z skorunun, postpartum acil girişim ihtiyacı olup olmaması açısından anlamlı etkisi ( $p > 0,05$ ) saptanmadı (Tablo 13). Akraba evliliği olanların 4’ünde (%10,0) acil girişime gerek duyulmuşken, bunların 2’sinde (%1,2) elektif girişim ihtiyacı mevcuttu ( $p=0,014$ ) (Tablo 13).

Acil girişim gerektiren grupta kalp anomalisinin prenatal tanısı bulunan 9 hasta, elektif girişim ihtiyacı olan grupta ise 23 hasta vardı. Prenatal tanının olup olmaması ve ortalama tanı konulan gebelik haftası, acil girişim gerektirme açısından fark göstermemekteydi (sırasıyla  $p=0,181$ ,  $p=0,847$ ) (Tablo 14).

**Tablo 14.** Prenatal tanı bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                   |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |          |
|-------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|----------|
|                   |     | n (%)                         |                                  | <i>p</i> |
| Prenatal tanı     | Yok | 31 (77,5)                     | 142 (86,1)                       | 0,181    |
|                   | Var | 9 (22,5)                      | 23 (13,9)                        |          |
| Ort. ± SS         |     |                               |                                  |          |
| Tanı zamanı (gün) |     | 145,44 ± 59,06                | 149,58 ± 48,28                   | 0,847    |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma

Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

Acil girişim ihtiyacı olan hastaların, 33'üne ilk trimester tarama testi uygulanmış ve bunların 6'sında "risk artışı" saptanmıştı. Elektif girişim ihtiyacı olan hastaların ise 139'una ilk trimester tarama testi uygulanırken bunların da 30'unda "risk artışı" mevcuttu. Sonografik NT ölçümü 3,5 mm'den küçük olan ve doğum sonrasında acil girişim gerektiren 31 hasta bulunmaktaydı. İlk trimester tarama testi yapılması ve sonucu (riskli/risksiz) ile NT artışının, gruplar arasında anlamlı fark göstermediği saptandı (sırasıyla p=0,788, p=0,666 ve p=0,999) (Tablo 15).

**Tablo 15.** İlk trimester tarama testi verilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                     |         | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|---------------------|---------|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                     |         | n (%)                         |                                  | p     |
| <b>Tarama testi</b> | Hayır   | 7 (17,5)                      | 26 (15,8)                        | 0,788 |
|                     | Evet    | 33 (82,5)                     | 139 (84,2)                       |       |
| <b>Testte risk</b>  | Yok     | 27 (81,8)                     | 109 (78,4)                       | 0,666 |
|                     | Var     | 6 (18,2)                      | 30 (21,6)                        |       |
| <b>NT ölçümü</b>    | <3,5 mm | 31 (93,9)                     | 129 (92,8)                       | 0,999 |
|                     | >3,5 mm | 2 (6,1)                       | 10 (7,2)                         |       |

NT: Nukal saydamlık mm: Milimetre

Ki kare testi

Acil girişim ihtiyacı olan hastaların 23'üne ayrıntılı USG uygulanırken, bunların 12'si (%52,2) 2. basamakta, 11'i ise (%47,8) 3. basamaktaydı. Ayrıntılı

USG yapılmış olması, ayrıntılı USG yeri ve yapıldığı gebelik haftası gruplar arasında benzerdi (sırasıyla  $p=0,244$ ,  $p=0,504$  ve  $p=0,087$ ) (Tablo 16).

**Tablo 16.** Ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                   |           | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|-------------------|-----------|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                   |           | n (%)                         |                                  | p     |
| Ayrıntılı USG     | Yok       | 17 (42,5)                     | 54 (32,7)                        | 0,244 |
|                   | Var       | 23 (57,5)                     | 111 (67,3)                       |       |
| Ayrıntılı USG yer | 2.basamak | 12 (52,2)                     | 49 (44,5)                        | 0,504 |
|                   | 3.basamak | 11 (47,8)                     | 62 (55,5)                        |       |
|                   |           | Ort. $\pm$ SS                 |                                  |       |
| Ayrıntılı hafta   |           | 21,50 $\pm$ 1,61              | 20,64 $\pm$ 1,20                 | 0,087 |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, USG: Ultrasonografi

Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

Beklendiği üzere, postpartum acil kardiyak girişim gereken bebeklerin sonrasında majör cerrahi geçirme oranları ( $p<0,001$ ) daha yüksekti (Tablo 17).

**Tablo 17.** Kalp ameliyatı ihtiyacının gruplar arasında karşılaştırılması

|                        |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |         |
|------------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|---------|
|                        |     | n (%)                         |                                  | p       |
| Kalp ameliyatı varlığı | Yok | 12 (30,0)                     | 121 (73,8)                       | <0,001* |
|                        | Var | 28 (70,0)                     | 43 (26,2)                        |         |

\*:  $p<0,05$ . Ki kare testi

Endeks vakanın kardeşinde kalp hastalığının bulunup bulunmaması, endeks vakanın acil girişim oranı açısından belirleyici gözükmemekteydi ( $p=0,749$ ) (Tablo 18).

**Tablo 18.** Kardeş öyküsünün gruplar arasında karşılaştırılması

|                     |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|---------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                     |     | n (%)                         |                                  | p     |
| Kardeş öyküsü       | Yok | 32 (80,0)                     | 145 (87,9)                       | 0,193 |
|                     | Var | 8 (20,0)                      | 20 (12,1)                        |       |
| Kardeşte kalp hast. | Yok | 36 (90,0)                     | 152 (92,1)                       | 0,749 |
|                     | Var | 4 (10,0)                      | 13 (7,9)                         |       |

Ki kare testi

Ebeveyn öyküsü bulunup bulunmaması da gruplar arasında istatistiksel olarak farklılık göstermemektedir (Tablo 19).

**Tablo 19.** Ebeveyn öyküsünün gruplara göre karşılaştırılması

|                |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |          |
|----------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|----------|
|                |     | n (%)                         |                                  | <i>p</i> |
| Ebeveyn öyküsü | Yok | 39 (97,5)                     | 161 (97,6)                       | 0,999    |
|                | Var | 1 (2,5)                       | 4 (2,4)                          |          |

Ki kare testi

Gebelik takibine dair veriler ve komplikasyonların acil girişim ihtiyacı gerekip gerekmemesine göre karşılaştırılması Tablo 20’de sunulmuştur. Düzenli gebelik takibi, prenatal kompozit morbidite, gebelik öncesinde folik asit kullanımı ve çeşitli gebelik sorunları açısından gruplar arasında fark saptanmadı (Tablo 20)

**Tablo 20.** Gebelikteki bilgilerin gruplara göre karşılaştırılması

|                             |       | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|-----------------------------|-------|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                             |       | n (%)                         |                                  | p     |
| Gebelik takibi              | Hayır | 3 (7,5)                       | 19 (11,5)                        | 0,579 |
|                             | Evet  | 37 (92,5)                     | 146 (88,5)                       |       |
| Gebelik öncesi folik asit   | Hayır | 27 (67,5)                     | 119 (72,1)                       | 0,562 |
|                             | Evet  | 13 (32,5)                     | 46 (27,9)                        |       |
| Prenatal kompozit morbidite | Yok   | 26 (65,0)                     | 97 (58,8)                        | 0,472 |
|                             | Var   | 14 (35,0)                     | 68 (41,2)                        |       |
| EMR                         | Var   | 5 (12,2)                      | 8 (4,8)                          | 0,075 |
| GDM                         | Var   | 2 (5,0)                       | 14 (8,5)                         | 0,743 |
| DM                          | Var   | 0 (0,0)                       | 2 (1,2)                          | 0,999 |
| KHT                         | Var   | 0 (0,0)                       | 1 (0,6)                          | 0,999 |
| Preeklampsi                 | Var   | 1 (2,5)                       | 11 (6,7)                         | 0,467 |
| Kanama                      | Var   | 5 (12,5)                      | 18 (10,9)                        | 0,775 |
| Anhidramniyoz               | Var   | 1 (2,5)                       | 5 (3,0)                          | 0,999 |
| Oligohidramniyoz            | Var   | 1 (2,5)                       | 4 (2,4)                          | 0,999 |
| Polihidramniyoz             | Var   | 1 (2,5)                       | 2 (1,2)                          | 0,480 |
| IUGR                        | Var   | 7 (17,5)                      | 26 (15,8)                        | 0,788 |
| Tiroit hast.                | Var   | 0 (0,0)                       | 2 (1,2)                          | 0,999 |

EMR: Erken membran rüptürü, GDM: Gestasyonel diyabet, DM: Diyabetes mellitus, KHT: Kronik hipertansiyon, IUGR: Fetal büyüme kısıtlılığı

Ki kare testi

Tablo 21’de görüldüğü üzere; doğum şekli, neonatal yoğun bakım ihtiyacı ve acil sevk ihtiyacı oranları gruplar arasında benzerdi. Postpartum morarma saptanan 11 hastada acil girişim ihtiyacı gelişirken, morarma saptanan 19 hastada elektif girişim ihtiyacı mevcuttu ( $p=0,01$ ). Neonatal kompozit morbidite saptananlarda acil girişim ihtiyacı anlamlı olarak daha fazla saptandı ( $p=0,045$ ) (Tablo 21).

**Tablo 21.** Doğum sonrası bilgilerin gruplara göre karşılaştırılması

|                                    |      | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |        |
|------------------------------------|------|-------------------------------|----------------------------------|--------|
|                                    |      | n (%)                         |                                  | p      |
| <b>Doğum şekli</b>                 | NSVD | 14 (35,0)                     | 52 (31,5)                        | 0,672  |
|                                    | C/S  | 26 (65,0)                     | 113 (68,5)                       |        |
| <b>Neonatal kompozit morbidite</b> | Yok  | 15 (37,5)                     | 91 (55,2)                        | 0,045* |
|                                    | Var  | 25 (62,5)                     | 74 (44,8)                        |        |
| <b>Neonatal yoğun bakım</b>        | Yok  | 21 (52,5)                     | 108 (65,5)                       | 0,128  |
|                                    | Var  | 19 (47,5)                     | 57 (34,5)                        |        |
| <b>Morarma</b>                     | Yok  | 29 (72,5)                     | 146 (88,5)                       | 0,010* |
|                                    | Var  | 11 (27,5)                     | 19 (11,5)                        |        |
| <b>Acil sevk</b>                   | Yok  | 35 (87,5)                     | 156 (94,5)                       | 0,113  |
|                                    | Var  | 5 (12,5)                      | 9 (5,5)                          |        |

NSVD: Normal spontan vajinal doğum C/S: Sezaryen

\*:  $p<0,05$ . Ki kare testi

Acil girişim ihtiyacı olanların 16’sında (%40,0), elektif girişim ihtiyacı olanların 44’ünde (%26,7) ek hastalık mevcuttu. Acil girişim ihtiyacı olanların 2’sinde (%5,0), elektif girişim ihtiyacı olanların 19’unda (%11,5) ek genetik hastalık vardı. Ek hastalık, genetik hastalık ve çoğul gebelik varlığı ile gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı (sırasıyla  $p=0,096$ ,  $p=0,381$  ve  $p=0,695$ ) (Tablo 22).

**Tablo 22.** Ek durumların gruplara göre karşılaştırılması

|                      |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|----------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                      |     | n (%)                         |                                  | p     |
| <b>Ek hastalık</b>   | Yok | 24 (60,0)                     | 121 (73,3)                       | 0,096 |
|                      | Var | 16 (40,0)                     | 44 (26,7)                        |       |
| <b>Genetik hast.</b> | Yok | 38 (95,0)                     | 146 (88,5)                       | 0,381 |
|                      | Var | 2 (5,0)                       | 19 (11,5)                        |       |
| <b>Çoğul gebelik</b> | Yok | 39 (97,5)                     | 155 (93,9)                       | 0,695 |
|                      | Var | 1 (2,5)                       | 10 (6,1)                         |       |

Ki kare testi

Acil girişim ihtiyacı olanlarda izole ASD tanısı bulunmamaktaydı. Elektif grupta ise 79 adet ASD olgusu (%47,9) mevcuttu ve bu fark istatistiksel olarak anlamlıydı ( $p<0,001$ ) (Tablo 23). ASD ve VSD boyut ortalamaları ise gruplar arasında benzerdi (sırasıyla  $p=0,623$  ve  $p=0,931$ ) (Tablo 23).

**Tablo 23.** Atriyal septal defekt ve ventriküler septal defekt bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |          |
|----------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|----------|
|                |     | n (%)                         |                                  | <i>p</i> |
| İzole ASD      | Yok | 40 (100,0)                    | 86 (52,1)                        | <0,001*  |
|                | Var | -                             | 79 (47,9)                        |          |
| Ort. ± SS      |     |                               |                                  |          |
| ASD boyut (mm) |     | 5,43 ± 1,59                   | 5,48 ± 2,42                      | 0,623    |
| VSD boyut (mm) |     | 4,25 ± 0,96                   | 4,38 ± 1,75                      | 0,931    |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, ASD: Atriyal septal defekt, VSD: Ventriküler septal defekt, mm: Milimetre

\*:  $p<0,05$ . Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

#### 4.4. Tüm Grubun Dahil Edildiği Doğum Sonrası Acil Girişim Öngörülmesine Dair Lojistik Regresyon Modeli

ASD dahil tüm olguların dahil edildiği lojistik regresyon modelinin ilk halinde acil girişim ihtiyacı bağımlı; akraba evliliği, ayrıntılı hafta, EMR, doğum

ağırlığı z skoru ve izole ASD tanısı ise bağımsız değişken olarak alındı. Değişkenlerin istatistiksel olarak anlamsız gelmesi sonucunda eleme yöntemi ile modelin son haline ulaşıldı. Acil girişim ihtiyacı gerektiren grup üzerinde, akraba evliliğinin etkisini incelemek amacıyla yapılan lojistik regresyon sonrasında, modelin Wald değeri 64,65, Nagelkerke R kare değeri 0,050 olarak elde edildi. Akraba evliliğini sonucunda dünyaya gelen bebeklerin, acil girişim ihtiyacı olan gruba konulması istatistiksel olarak anlamlı olan bir faktördü (Tablo 24). Anne ve babası akraba olan DKH olgularında doğum sonrası acil müdahale gerekme oranı, akraba olmayanlara göre diğer faktörlerden bağımsız olarak yaklaşık 9 kat fazla olarak bulundu.

**Tablo 24.** Doğum sonrası acil girişimin öngörülmesi için oluşturulan lojistik regresyon modelinin sonuçları

|                        | <b>B</b> | <b>S.H.</b> | <b>Wald</b> | <b>p</b>     | <b>Olasılık Oranı</b> | <b>Güven Aralığı</b> |
|------------------------|----------|-------------|-------------|--------------|-----------------------|----------------------|
| <b>Akraba evliliği</b> | 2,203    | 0,885       | 6,193       | <b>0,013</b> | 9,056                 | (1,60 - 51,35)       |
| <b>Sabit değer</b>     | 0,693    | 0,866       | 0,641       | 0,423        | 0,500                 |                      |

İki kategorili lojistik regresyon

#### **4.5. Tüm Grubun Prenatal Tanı Konulup Konulmaması Açısından Değerlendirilmesi**

Bu kısımda, ASD olguları dahil tüm hasta grubunda prenatal tanı konulan ve konulmayanların, elde edilen değişkenler açısından karşılaştırılmasına dair bulgular sunulmuştur. Hastalara ait demografik verileri, prenatal tanı olup olmamasına göre incelendiğinde elde edilen sonuçlar aşağıda Tablo 25’de sunulmuştur.

**Tablo 25.** Demografik bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                             |       | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |               |
|-----------------------------|-------|-------------------|-------------------|---------------|
|                             |       | n (%)             |                   | p             |
| <b>Cinsiyet</b>             | Kız   | 75 (43,9)         | 17 (53,1)         | 0,334         |
|                             | Erkek | 96 (56,1)         | 15 (46,9)         |               |
| <b>Akraba evliliği</b>      | Yok   | 169 (97,7)        | 30 (93,8)         | 0,237         |
|                             | Var   | 4 (2,3)           | 2 (6,3)           |               |
|                             |       | Ort. ± SS         |                   |               |
| <b>Anne yaşı (yıl)</b>      |       | 28,81 ± 5,68      | 28,70 ± 5,56      | 0,918         |
| <b>Çocuk yaşı (ay)</b>      |       | 57,25 ± 37,15     | 39,97 ± 33,48     | <b>0,009*</b> |
| <b>Parite</b>               |       | 1,92 ± 1,05       | 2,19 ± 0,93       | 0,079         |
| <b>Gebelik süresi (gün)</b> |       | 265,19 ± 18,26    | 260,91 ± 21,07    | 0,124         |
| <b>Doğum ağırlığı (g)</b>   |       | 2986,71 ± 676,47  | 2880,63 ± 615,39  | 0,084         |
| <b>Persentil</b>            |       | 42,61 ± 30,92     | 33,22 ± 32,44     | 0,091         |
| <b>Doğum ağırlığı z</b>     |       | -0,38 ± 1,48      | -0,77 ± 1,84      | 0,065         |

g: Gram, Ort: Ortalama, SS: Standart sapma

\*: p<0,05. Ki kare testi, T testi, Mann Whitney-U testi

Prenatal tanı alıp almama açısından; cinsiyet, akraba evliliği, ortalama anne yaşı, parite, gebelik süresi, doğum ağırlığı, doğum ağırlığı persentil ve z skoru benzer bulundu ( $p>0,05$ ) (Tablo 25).

Çalışma için veri toplandığı zamandaki ortalama çocuk yaşı prenatal tanı olmayan grupta  $57,25\pm37,15$  iken prenatal tanı olan grupta  $39,97\pm33,48$  olarak saptandı. ( $p=0,009$ ) (Tablo 25).

Prenatal tanısı olanların 28'ine (%87,5) birinci trimester tarama testi uygulandığı saptandı (Tablo 26). Bunların 13'ünde (%46,4) "risk artışı" rapor edilmişti. İlk trimester testi yapılanlar ve yapılmayanlarda, prenatal tanı açısından fark saptanmazken ( $p=0,793$ ) (Tablo 26) prenatal tanı alanlarda tarama testinde "risk" ve NT artışı saptananların oranı (sırasıyla  $p<0,001$  ve  $p=0,001$ ) daha fazlaydı (Tablo 26).

**Tablo 26.** İlk trimester tarama testi verilerinin prenatal tanı açısından karşılaştırılması

|                           |         | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |         |
|---------------------------|---------|----------------------|----------------------|---------|
|                           |         | n (%)                |                      | p       |
| <b>Test yapılan</b>       | Hayır   | 29 (16,8)            | 4 (12,5)             | 0,793   |
|                           | Evet    | 144 (83,2)           | 28 (87,5)            |         |
| <b>Testte risk artışı</b> | Yok     | 121 (84,0)           | 15 (53,6)            | <0,001* |
|                           | Var     | 23 (16,0)            | 13 (46,4)            |         |
| <b>NT ölçümü</b>          | <3,5 mm | 138 (95,8)           | 22 (78,6)            | 0,001*  |
|                           | >3,5 mm | 6 (4,2)              | 6 (21,4)             |         |

NT: Ense saydamlığı, mm: Milimetre

\*: p<0,05. Ki kare testi

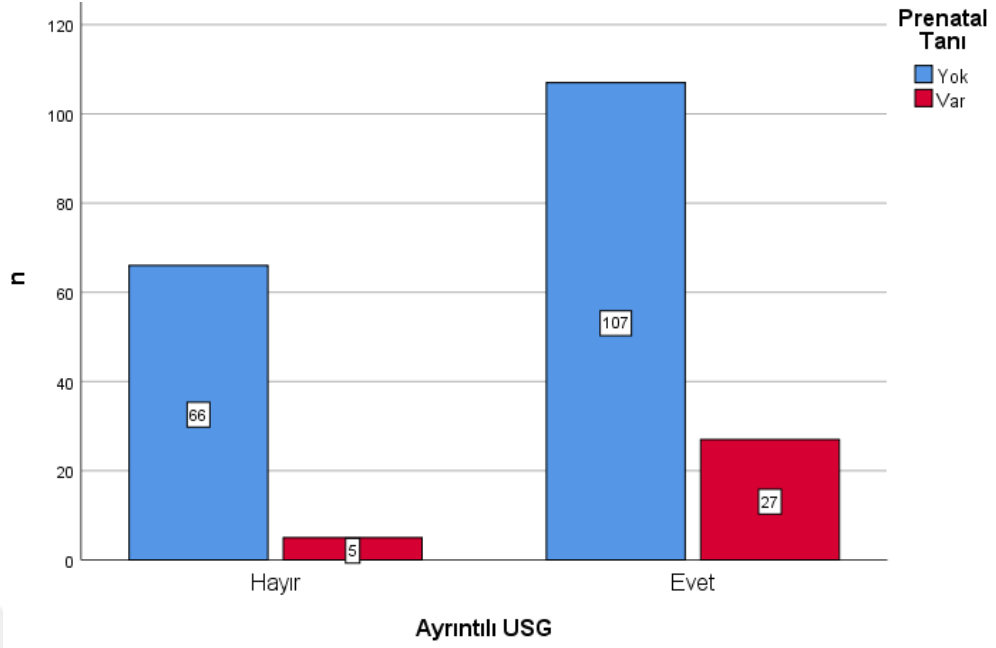
Prenatal tanısı olanların 27'sine ayrıntılı USG yapıldığı belirtilmişti. Bunların 9'u (%33,0) 2. basamakta, 18'i (%66,7) ise 3.basamakta gerçekleştirilmişti. Tablo 27 'de görüldüğü üzere detaylı sonografik muayene, prenatal tanı konulma oranını artırmaktaydı (p=0,014). Ayrıntılı fetal muayenenin, prenatal tanı ihtimalini 3 katın üzerinde artırdığı hesaplandı (Olasılık Oranı: 3,33; %95 Güven Aralığı: 1,22- 9,08) (Şekil 8). Ayrıntılı USG'nin 2. veya 3. basamakta yapılması veya yapıldığı gebelik haftasının prenatal tanı konulması açısından belirleyici olmadığı görüldü (Tablo 27)

**Tablo 27.** Ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                   |           | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |               |
|-------------------|-----------|-------------------|-------------------|---------------|
|                   |           | n (%)             |                   | <i>p</i>      |
| Ayrıntılı USG     | Yok       | 66 (38,2)         | 5 (15,6)          | <b>0,014*</b> |
|                   | Var       | 107 (61,8)        | 27 (84,4)         |               |
| Ayrıntılı USG yer | 2.basamak | 52 (49,1)         | 9 (33,3)          | 0,143         |
|                   | 3.basamak | 54 (50,9)         | 18 (66,7)         |               |
| Ort. ± SS         |           |                   |                   |               |
| Ayrıntılı hafta   |           | 20,64 ± 1,14      | 21,18 ± 1,65      | 0,271         |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, USG: Ultrasonografi

\*: p<0,05. Ki kare testi, Mann Whitney-U testi



**Şekil 8.** Ayrıntılı ultrasonografi durumunun gruplara göre karşılaştırılması

Kalp ameliyatı varlığı ile prenatal tanı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki görüldü ( $p=0,047$ ) (Tablo 28).

**Tablo 28.** Kalp ameliyatı varlığının prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                        |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |          |
|------------------------|-----|----------------------|----------------------|----------|
|                        |     | n (%)                |                      | <i>p</i> |
| Kalp ameliyatı varlığı | Yok | 118 (68,2)           | 16 (50,0)            | 0,047*   |
|                        | Var | 55 (31,8)            | 16 (50,0)            |          |

\*:  $p<0,05$   
Ki kare testi

Kardeşte kalp hastalığı öyküsünün olup olmamasının veya mevcut durumda kardeşte kalp hastalığının olup olmamasının, prenatal tanı üzerinde istatistiksel olarak anlamlı bir etkisine rastlanmadı (sırasıyla,  $p=0,141$  ve  $p=0,733$ ) (Tablo 29). Ebeveynlerin herhangi birinde kalp hastalığı öyküsü ile prenatal tanı arasında da anlamlı ilişki yoktu ( $p=0,576$ ) (Tablo 30).

**Tablo 29.** Kardeş öyküsünün prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                            |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var | <i>p</i> |
|----------------------------|-----|----------------------|----------------------|----------|
|                            |     | n (%)                |                      |          |
| <b>Kardeş öyküsü</b>       | Yok | 152 (87,9)           | 25 (78,1)            | 0,141    |
|                            | Var | 21 (12,1)            | 7 (21,9)             |          |
| <b>Kardeşte kalp hast.</b> | Yok | 159 (91,9)           | 29 (90,6)            | 0,733    |
|                            | Var | 14 (8,1)             | 3 (9,4)              |          |

Ki kare testi

**Tablo 30.** Ebeveyn öyküsünün prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                       |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var | <i>p</i> |
|-----------------------|-----|----------------------|----------------------|----------|
|                       |     | n (%)                |                      |          |
| <b>Ebeveyn öyküsü</b> | Yok | 169 (97,7)           | 31 (96,9)            | 0,576    |
|                       | Var | 4 (2,3)              | 1 (3,1)              |          |

Ki kare testi

Aşağıda yer alan Tablo 31’de gebelikte geliştiği belirtilen çeşitli komplikasyonların, prenatal tanı alan ve almayan hasta gruplarında farklılık gösterip göstermediğine dair bulgular özetlenmiştir. Prenatal tanısı olanların 27’sine (%44,4) düzenli gebelik takiplerine devam ettiğini belirtmişti. Prenatal tanısı olmayanların 64’ünde (%37,0), tanısı olanların ise 118’inde (%56,3) gebelik esnasında herhangi bir komplikasyon geliştiği bilgisi alındı ( $p=0,041$ ) Gebelik takibi, folik asit kullanımı ve çeşitli prenatal morbidite kategorileri tek tek incelendiğinde ise gruplar arasında fark saptanmadı ( $p>0,05$ ) (Tablo 31).

**Tablo 31.** Gebelikteki bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                                    |       | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |                      |
|------------------------------------|-------|----------------------|----------------------|----------------------|
|                                    |       | n (%)                |                      | <i>p</i>             |
| <b>Gebelik takibi</b>              | Hayır | 17 (9,8)             | 5 (15,6)             | <i>0,351</i>         |
|                                    | Evet  | 156 (90,2)           | 27 (84,4)            |                      |
| <b>Gebelik öncesi folik asit</b>   | Hayır | 119 (68,8)           | 27 (84,4)            | <i>0,074</i>         |
|                                    | Evet  | 54 (31,2)            | 5 (15,6)             |                      |
| <b>Prenatal kompozit morbidite</b> | Yok   | 109 (63,0)           | 14 (43,8)            | <b><i>0,041*</i></b> |
|                                    | Var   | 64 (37,0)            | 18 (56,3)            |                      |
| <b>EMR</b>                         | Var   | 11 (6,4)             | 2 (6,3)              | <i>0,982</i>         |
| <b>GDM</b>                         | Var   | 14 (8,1)             | 2 (6,3)              | <i>0,707</i>         |
| <b>DM</b>                          | Var   | 2 (1,2)              | 0 (0,0)              | <i>0,999</i>         |
| <b>KHT</b>                         | Var   | 1 (0,6)              | 0 (0,0)              | <i>0,999</i>         |
| <b>Preeklampsi</b>                 | Var   | 11 (6,4)             | 1 (3,1)              | <i>0,696</i>         |
| <b>Kanama</b>                      | Var   | 18 (10,4)            | 5 (15,6)             | <i>0,369</i>         |
| <b>Anhidramniyoz</b>               | Var   | 5 (2,9)              | 1 (3,1)              | <i>0,999</i>         |
| <b>Oligohidramniyoz</b>            | Var   | 4 (2,3)              | 1 (3,1)              | <i>0,576</i>         |
| <b>Polihidramniyoz</b>             | Var   | 1 (0,6)              | 2 (6,3)              | <i>0,064</i>         |
| <b>IUGR</b>                        | Var   | 28 (16,2)            | 5 (15,6)             | <i>0,937</i>         |
| <b>Tiroit hast.</b>                | Var   | 2 (1,2)              | 0 (0,0)              | <i>0,999</i>         |

EMR: Erken membran rüptürü, GDM: Gestasyonel diyabet, DM: Diyabetes mellitus, KHT: Kronik hipertansiyon, IUGR: Fetal büyüme kısıtlılığı

\*:  $p < 0,05$ . Ki kare testi

Prenatal tanı açısından postpartum verilerin karşılaştırılması da Tablo 32’de özetlenmiştir. Prenatal tanısı olanların 11’i (%34,4) NSVD doğum, 21’i (%65,6) abdominal doğum yapmıştı. Doğum şekli ile prenatal tanı arasında anlamlı farklılık yoktu ( $p=0,774$ ) (Tablo 32). Neonatal kompozit morbiditesi olanların 74’ünün (%42,8) prenatal tanısı yokken, 25’inin (%78,1) prenatal tanısı vardı. Neonatal yoğun bakım ihtiyacı olanların 57’sine (%32,9) prenatal tanı konulmamışken, 19’una (%59,4) prenatal tanı konulmuştu.

Prenatal tanısı olanların 6’sında (%18,8) acil sevk ihtiyacı mevcuttu. Neonatal kompozit morbidite, neonatal yoğun bakım ihtiyacı, acil sevk ihtiyacı ile prenatal tanı arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişkiler mevcuttu (sırasıyla,  $p < 0,001$ ,  $p=0,009$  ve  $p=0,004$ ) (Tablo 32).

**Tablo 32.** Gebelik sonrası bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                             |      | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |         |
|-----------------------------|------|-------------------|-------------------|---------|
|                             |      | n (%)             |                   | p       |
| Doğum şekli                 | NSVD | 55 (31,8)         | 11 (34,4)         | 0,774   |
|                             | C/S  | 118 (68,2)        | 21 (65,6)         |         |
| Neonatal kompozit morbidite | Yok  | 99 (57,2)         | 7 (21,9)          | <0,001* |
|                             | Var  | 74 (42,8)         | 25 (78,1)         |         |
| Neonatal yoğun bakım        | Var  | 57 (32,9)         | 19 (59,4)         | 0,009*  |
| Morarma                     | Var  | 23 (13,3)         | 7 (21,9)          | 0,207   |
| Acil sevk                   | Var  | 8 (4,6)           | 6 (18,8)          | 0,004*  |

NSVD: Normal spontan vajinal doğum, C/S: Sezaryen

\*:  $p < 0,05$ . Ki kare testi

Prenatal tanısı olmayanların 12'sinde (%6,9), prenatal tanısı olanların ise 9'unda (%28,1) ek genetik hastalık öyküsü mevcuttu ve bu fark istatistiksel olarak anlamlıydı ( $p < 0,001$ ) (Tablo 33).

**Tablo 33.** Hastalık bilgilerin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|               |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |          |
|---------------|-----|----------------------|----------------------|----------|
|               |     | n (%)                |                      | <i>p</i> |
| Ek hastalık   | Yok | 123 (71,1)           | 22 (68,8)            | 0,789    |
|               | Var | 50 (28,9)            | 10 (31,3)            |          |
| Genetik hast. | Yok | 161 (93,1)           | 23 (71,9)            | <0,001*  |
|               | Var | 12 (6,9)             | 9 (28,1)             |          |
| Çoğul gebelik | Yok | 162 (93,6)           | 32 (100,0)           | 0,220    |
|               | Var | 11 (6,4)             | 0 (0,0)              |          |

\*:  $p < 0,05$ . Ki kare testi

İzole ASD, ASD ve VSD boyutları ile prenatal tanı varlığı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmadı (Tablo 34).

**Tablo 34.** Atriyal septal defekt ve ventriküler septal defekt bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                       |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |       |
|-----------------------|-----|----------------------|----------------------|-------|
|                       |     | n (%)                |                      | p     |
| <b>İzole ASD</b>      | Yok | 102 (59,0)           | 24 (75,0)            | 0,087 |
|                       | Var | 71 (41,0)            | 8 (25,0)             |       |
|                       |     | Ort. ± SS            |                      |       |
| <b>ASD boyut (mm)</b> |     | 5,56 ± 2,48          | 5,05 ± 1,54          | 0,748 |
| <b>VSD boyut (mm)</b> |     | 4,30 ± 1,62          | 4,65 ± 2,02          | 0,678 |

Ort.: Ortalama, SS: Standart sapma, ASD: Atriyal septal defekt, VSD: Ventriküler septal defekt, mm: Milimetre

Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

#### 4.6. Tüm Grubun Dahil Edildiği Prenatal Tanının Öngörülmesine Dair Lojistik Regresyon Modeli

ASD dahil tüm olguların dahil edildiği modelin ilk halinde prenatal tanı varlığı bağımlı, ikili test riski, NT artışı, prenatal kompozit morbidite ve genetik hastalıkların bulunması bağımsız değişkenler olarak alındı. Bazı değişkenlerin istatistiksel olarak anlamsız çıkması sonucunda eleme yöntemi ile model son halini aldı. Prenatal tanı üzerinde, ikili test riski, NT artışı, prenatal kompozit morbidite ve genetik hastalığın etkisini incelemek amacıyla yapılan lojistik regresyon sonrasında, modelin Wald değeri 62,87, Nagelkerke R kare değeri 0,210 olarak elde edildi. Ek genetik hastalık varlığı, prenatal tanı konulmasında istatistiksel olarak anlamlı olan tek faktördü (Tablo 35). Ek genetik hastalık varlığı durumunda, prenatal tanı konulma ihtimalinin diğer etmenlerden bağımsız olarak 3,75 kat arttığı saptandı.

**Tablo 35.** Prenatal tanı için lojistik regresyon model tablosu

|                                    | B          | S.H. | Wald  | p                 | Olasılık<br>oranı | Güven<br>Aralığı |
|------------------------------------|------------|------|-------|-------------------|-------------------|------------------|
| <b>Tarama testi risk artışı</b>    | 1,038      | 0,55 | 3,57  | 0,059             | 2,83              | 0,96-8,30        |
| <b>NT artışı</b>                   | 0,544      | 0,88 | 0,38  | 0,537             | 1,72              | 0,31-9,68        |
| <b>Prenatal kompozit morbidite</b> | 0,902      | 0,47 | 3,67  | 0,055             | 2,46              | 0,98-6,20        |
| <b>Genetik hastalık</b>            | 1,323      | 0,61 | 4,72  | <b>0,030*</b>     | 3,75              | 1,14-12,38       |
| <b>Sabit değer</b>                 | -<br>2,655 | 0,39 | 47,60 | <b>&lt;0,001*</b> | 0,07              |                  |

NT: Nukal saydamlık. İki kategorili lojistik regresyon

#### 4.7. İzole Atriyal Septal Defekt Dışındaki Olguların Doğum Sonrası Acil Girişim İhtiyacına Göre Değerlendirilmesi

Takip eden bölümlerde, antenatal tanısındaki zorluklar ve nispeten sık görülen ılımlı bir anomali olması nedeni ile izole ASD olguları dışlanarak kalan 126 DKH olgusu ile önceki karşılaştırmaların tekrarına dair bulgular sunulmuştur.

ASD olguları dışlanarak acil ve elektif girişim ihtiyacı olanlar karşılaştırıldığında cinsiyet, akraba evliliği, anne yaşı, parite, gebelik süresi ve ortalama doğum ağırlığı gruplar arasında benzerdi (Tablo 36). Acil girişim ihtiyacı olan gruptaki çocukların veri toplama esnasındaki ortalama yaşı  $64,48 \pm 41,20$  ay, elektif gruptakilerin ise  $48,83 \pm 35,88$  ay olarak elde edildi. Ortalama çocuk yaşının elektif grupta istatistiksel olarak anlamlı olarak daha düşük olduğu saptandı ( $p=0,045$ ) (Tablo 36).

**Tablo 36.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların demografik bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

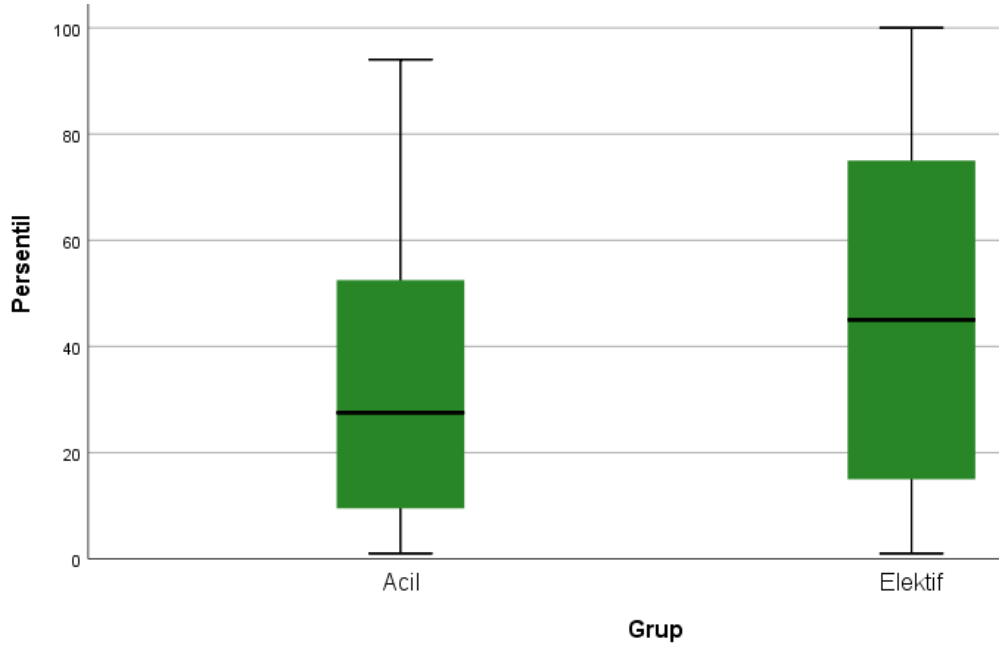
|                           |       | Acil girişim<br>gerektilerler | Elektif girişim<br>gerektilerler |               |
|---------------------------|-------|-------------------------------|----------------------------------|---------------|
|                           |       | n (%)                         |                                  | <i>p</i>      |
| Cinsiyet                  | Kız   | 15 (37,5)                     | 35 (41,7)                        | 0,658         |
|                           | Erkek | 25 (62,5)                     | 49 (58,3)                        |               |
| Akraba evliliği           | Yok   | 36 (90,0)                     | 84 (97,7)                        | 0,080         |
|                           | Var   | 4 (10,0)                      | 2 (2,3)                          |               |
| Ort. ± SS                 |       |                               |                                  |               |
| Anne yaşı (yıl)           |       | 28,40 ± 5,84                  | 29,28 ± 6,02                     | 0,443         |
| Çocuk yaşı (ay)           |       | 64,48 ± 41,20                 | 48,83 ± 35,88                    | <b>0,045*</b> |
| Parite                    |       | 1,98 ± 0,80                   | 1,92 ± 1,08                      | 0,364         |
| Gebelik süresi (gün)      |       | 265,78 ± 21,53                | 265,45 ± 16,15                   | 0,319         |
| Doğum ağırlığı (g)        |       | 2937,0 ± 525,66               | 3045,99 ± 673,30                 | 0,173         |
| Doğum ağırlığı persentili |       | 32,60 ± 26,38                 | 46,58 ± 32,53                    | <b>0,028*</b> |
| Doğum ağırlığı Z skor     |       | -0,70 ± 1,06                  | -0,30 ± 1,63                     | <b>0,022*</b> |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, g: Gram

\*:  $p<0,05$ i Ki kare testi, T testi, Mann Whitney-U testi

Acil girişim ihtiyacı olan gruptaki ortalama doğum ağırlığı persentili  $32,60 \pm 26,38$ , elektif gruptaki ise  $46,58 \pm 32,53$  idi. Ortalama doğum ağırlığı

persentilinin ve z skorunun elektif grupta anlamlı olarak yüksek olduğu (sırasıyla  $p=0,028$  ve  $p=0,022$ ) saptandı (Tablo ... ve Şekil 9).



**Şekil 9.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların doğum ağırlığı persentili açısından grupların karşılaştırılması

Prenatal tanı olup olmaması ve ortalama tanı zamanı acil ve elektif müdahale gerektirme açısından birbiri ile benzerdi (sırasıyla  $p=0,501$  ve  $p=0,877$ ) (Tablo 37).

**Tablo 37.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların prenatal tanı bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                   |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|-------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                   |     | n (%)                         |                                  | p     |
| Prenatal tanı     | Yok | 31 (77,5)                     | 71 (82,6)                        | 0,501 |
|                   | Var | 9 (22,5)                      | 15 (17,4)                        |       |
|                   |     | Ort. ± SS                     |                                  |       |
| Tanı zamanı (gün) |     | 145,44 ± 59,06                | 139,00 ± 40,25                   | 0,877 |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma

Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

Birinci trimester tarama testi yapılması, testin risk grubunda olması veya NT artışı acil ve elektif müdahale gerektiren olgularda farklılık göstermemekteydi (Tablo 38).

**Tablo 38.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ilk trimester tarama testi bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                            |         | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |          |
|----------------------------|---------|-------------------------------|----------------------------------|----------|
|                            |         | n (%)                         |                                  | <i>p</i> |
| İlk trimester tarama testi | Hayır   | 7 (17,5)                      | 15 (17,4)                        | 0,994    |
|                            | Evet    | 33 (82,5)                     | 71 (82,6)                        |          |
| Test riski                 | Yok     | 27 (81,8)                     | 52 (73,2)                        | 0,341    |
|                            | Var     | 6 (18,2)                      | 19 (26,8)                        |          |
| NT ölçümü                  | <3,5 mm | 31 (93,9)                     | 62 (87,3)                        | 0,496    |
|                            | >3,5 mm | 2 (6,1)                       | 9 (12,7)                         |          |

NT: Nukal saydamlık, mm: Milimetre  
Ki kare testi

Ayrıntılı USG yapılıp yapılmaması, USG yeri ve yapıldığı gebelik haftası da gruplar arasında benzer bulundu (sırasıyla  $p=0,137$ ,  $p=0,754$  ve  $p=0,078$ ) (Tablo 39).

**Tablo 39.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                                  |           | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|----------------------------------|-----------|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                                  |           | n (%)                         |                                  | p     |
| Ayrıntılı USG                    | Yok       | 17 (42,5)                     | 25 (29,1)                        | 0,137 |
|                                  | Var       | 23 (57,5)                     | 61 (70,9)                        |       |
| Ayrıntılı USG yer                | 2.basamak | 12 (52,2)                     | 29 (48,3)                        | 0,754 |
|                                  | 3.basamak | 11 (47,8)                     | 31 (51,7)                        |       |
| Ort. ± SS                        |           |                               |                                  |       |
| Ayrıntılı USG<br>gebelik haftası |           | 21,50 ± 1,61                  | 20,63 ± 1,48                     | 0,078 |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, USG: Ultrasonografi  
Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

ASD dışındaki olgularda kalp ameliyatı ihtiyacı postpartum acil müdahale gereksinimi olanlarda daha yüksek bulundu ( $p<0,001$ ) (Tablo 40). Endeks vakanın kardeş veya kardeşleri (Tablo 41) ile ebeveynlerine dair (Tablo 42) öykü açısından ise gruplar arasında fark saptanmadı

**Tablo 40.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda kalp ameliyatı varlığının gruplara göre karşılaştırılması

|                               |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |         |
|-------------------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|---------|
|                               |     | n (%)                         |                                  | p       |
| <b>Kalp ameliyatı varlığı</b> | Yok | 12 (30,0)                     | 56 (65,1)                        | <0,001* |
|                               | Var | 28 (70,0)                     | 30 (34,9)                        |         |

\*:  $p<0,05$ . Ki kare testi

**Tablo 41.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda kardeş öyküsünün gruplara göre karşılaştırılması

|                            |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|----------------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                            |     | n (%)                         |                                  | p     |
| <b>Kardeş öyküsü</b>       | Yok | 32 (80,0)                     | 75 (87,2)                        | 0,292 |
|                            | Var | 8 (20,0)                      | 11 (12,8)                        |       |
| <b>Kardeşte kalp hast.</b> | Yok | 36 (90,0)                     | 80 (93,0)                        | 0,724 |
|                            | Var | 4 (10,0)                      | 6 (7,0)                          |       |

Ki kare testi

**Tablo 42.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda ebeveyn öyküsünün gruplara göre karşılaştırılması

|                       |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|-----------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                       |     | n (%)                         |                                  | p     |
| <b>Ebeveyn öyküsü</b> | Yok | 39 (97,5)                     | 85 (98,8)                        | 0,536 |
|                       | Var | 1 (2,5)                       | 1 (1,2)                          |       |

Ki kare testi

Gebelik takibi ve gebelikteki komplikasyonlar açısından ASD dışındaki vakaların acil veya elektif müdahale gruplarının karşılaştırılması Tablo 43’de verilmiştir. Karşılaştırılan hiçbir parametre açısından gruplar arasında fark saptanmadı (Tablo 43)

**Tablo 43.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebelik bilgilerinin gruplar arasında karşılaştırılması

|                                    |       | Acil girişim<br>gerektilenler | Elektif girişim<br>gerektilenler |       |
|------------------------------------|-------|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                                    |       | n (%)                         |                                  | p     |
| <b>Rutin gebelik takibi</b>        | Hayır | 3 (7,5)                       | 9 (10,5)                         | 0,751 |
|                                    | Evet  | 37 (92,5)                     | 77 (89,5)                        |       |
| <b>Gebelik öncesi folik asit</b>   | Hayır | 27 (67,5)                     | 64 (74,4)                        | 0,420 |
|                                    | Evet  | 13 (32,5)                     | 22 (25,6)                        |       |
| <b>Prenatal kompozit morbidite</b> | Yok   | 26 (65,0)                     | 52 (60,5)                        | 0,626 |
|                                    | Var   | 14 (35,0)                     | 34 (39,5)                        |       |
| <b>EMR</b>                         | Var   | 5 (12,5)                      | 4 (4,7)                          | 0,141 |
| <b>GDM</b>                         | Var   | 2 (5,0)                       | 7 (8,2)                          | 0,717 |
| <b>DM</b>                          | Var   | 0 (0,0)                       | 1 (1,2)                          | 0,999 |
| <b>KHT</b>                         | Var   | 0 (0,0)                       | 0 (0,0)                          | -     |
| <b>Preeklampsi</b>                 | Var   | 1 (2,5)                       | 5 (5,8)                          | 0,664 |
| <b>Kanama</b>                      | Var   | 5 (12,5)                      | 8 (9,3)                          | 0,549 |
| <b>Anhidramniyoz</b>               | Var   | 1 (2,5)                       | 0 (0,0)                          | 0,317 |
| <b>Oligohidramniyoz</b>            | Var   | 1 (2,5)                       | 3 (3,5)                          | 0,999 |
| <b>Polihidramniyoz</b>             | Var   | 1 (2,5)                       | 1 (1,2)                          | 0,536 |
| <b>IUGR</b>                        | Var   | 7 (17,5)                      | 13 (15,1)                        | 0,733 |
| <b>Tiroit hast.</b>                | Var   | 0 (0,0)                       | 1 (1,2)                          | 0,999 |

EMR: Erken membran rüptürü, GDM: Gestasyonel diyabet, DM: Diyabetes mellitus, KHT: Kronik hipertansiyon, IUGR: Fetal büyüme kısıtlılığı

Ki kare testi

Neonatal sonuçların karşılaştırılması ise Tablo 44’de özetlenmiştir. Doğum şekli, neonatal kompozit morbidite, neonatal yoğun bakım ihtiyacı, acil sevk ihtiyacı açısından gruplar arasında anlamlı farklar saptanmadı. Acil girişim ihtiyacı olan gruptaki bebeklerin 11’inde (%27,5), elektif gruptaki bebeklerin ise 11’inde (%12,8) doğum sonrası morarma olduğu belirtilmişti (p=0,043) (Tablo 44).

**Tablo 44.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebelik sonrasındaki bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                                      |      | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |        |
|--------------------------------------|------|-------------------------------|----------------------------------|--------|
|                                      |      | n (%)                         |                                  | p      |
| <b>Doğum şekli</b>                   | NSVD | 14 (35,0)                     | 26 (30,2)                        | 0,593  |
|                                      | C/S  | 26 (65,0)                     | 60 (69,8)                        |        |
| <b>Neonatal kompozit morbidite</b>   | Yok  | 15 (37,5)                     | 42 (48,8)                        | 0,234  |
|                                      | Var  | 25 (62,5)                     | 44 (51,2)                        |        |
| <b>Neonatal yoğun bakım ihtiyacı</b> | Yok  | 21 (52,5)                     | 50 (58,1)                        | 0,552  |
|                                      | Var  | 19 (47,5)                     | 36 (41,9)                        |        |
| <b>Doğum sonrası morarma</b>         | Yok  | 29 (72,5)                     | 75 (87,2)                        | 0,043* |
|                                      | Var  | 11 (27,5)                     | 11 (12,8)                        |        |
| <b>Acil sevk gerekliliği</b>         | Yok  | 35 (87,5)                     | 79 (91,9)                        | 0,438  |
|                                      | Var  | 5 (12,5)                      | 7 (8,1)                          |        |

NSVD: Normal spontan vajinal doğum, C/S: Sezaryen  
Ki kare testi

Ek hastalık, genetik hastalık ve çoğul gebelik açısından da gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklar gözlenmedi (sırasıyla p=0,669, p=0,09 ve p=0,999) (Tablo 45).

**Tablo 45.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların hastalık bilgilerinin gruplara göre karşılaştırılması

|                      |     | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|----------------------|-----|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                      |     | n (%)                         |                                  | p     |
| <b>Ek hastalık</b>   | Yok | 24 (60,0)                     | 55 (64,0)                        | 0,669 |
|                      | Var | 16 (40,0)                     | 31 (36,0)                        |       |
| <b>Genetik hast.</b> | Yok | 38 (95,0)                     | 71 (82,6)                        | 0,090 |
|                      | Var | 2 (5,0)                       | 15 (17,4)                        |       |
| <b>Çoğul gebelik</b> | Yok | 39 (97,5)                     | 83 (96,5)                        | 0,999 |
|                      | Var | 1 (2,5)                       | 3 (3,5)                          |       |

Ki kare testi

Ortalama ASD ve VSD boyutunun gruplar arasında karşılaştırmalarında istatistiksel olarak anlamlı bir fark mevcut değildi (Tablo 46).

**Tablo 46.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ASD ve VSD boyutlarının gruplara göre karşılaştırılması

|                | Acil girişim<br>gerektirenler | Elektif girişim<br>gerektirenler |       |
|----------------|-------------------------------|----------------------------------|-------|
|                | Ort. ± SS                     |                                  | p     |
| ASD boyut (mm) | 5,43 ± 1,59                   | 4,48 ± 1,70                      | 0,288 |
| VSD Boyut (mm) | 4,25 ± 0,96                   | 4,38 ± 1,75                      | 0,913 |

SS: Standart sapma, mm: Milimetre, ASD: Atriyal septal defekt, VSD: Ventriküler septal defekt  
Mann Whitney-U testi

#### 4.8. İzole Atriyal Septal Defekt Dışındaki Olguların Prenatal Tanı Konulup Konulmaması Açısından Değerlendirilmesi

Bu başlık altında izole ASD dışındaki DKH olgularında prenatal tanı alan ve almayanlar karşılaştırılmıştır. İzole ASD dışındaki DKH olanlarda demografik bulguların prenatal tanı açısından karşılaştırılması Tablo 47’de verilmiştir. Cinsiyet, akraba evliliği, ortalama anne yaşı, parite, doğum ağırlığı, doğum ağırlığı persentili ile z skoru gruplar arasında benzerdi (Tablo 47). Prenatal tanısı olmayanlarda veri toplama esnasında ortalama çocuk yaşı 58,81±39,10 iken tanısı olanlarda 32,46±25,03 olarak hesaplandı (p=0,001). Prenatal tanısı olmayanlarda ortalama gebelik süresi 267,06±16,63 gün, olanlarda ise 259,17±21,97 gün olarak bulundu (p=0,017).

**Tablo 47.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların demografik bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                                  |       | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |               |
|----------------------------------|-------|-------------------|-------------------|---------------|
|                                  |       | n (%)             |                   | p             |
| <b>Cinsiyet</b>                  | Kız   | 38 (38,0)         | 12 (50,0)         | 0,282         |
|                                  | Erkek | 62 (62,0)         | 12 (50,0)         |               |
| <b>Akraba evliliği</b>           | Yok   | 98 (96,1)         | 22 (91,7)         | 0,321         |
|                                  | Var   | 4 (3,9)           | 2 (8,3)           |               |
|                                  |       | Ort. ± SS         |                   |               |
| <b>Anne yaşı (yıl)</b>           |       | 29,01 ± 6,01      | 28,96 ± 5,83      | 0,971         |
| <b>Çocuk yaşı (ay)</b>           |       | 58,81 ± 39,10     | 32,46 ± 25,03     | <b>0,001*</b> |
| <b>Parite</b>                    |       | 1,87 ± 0,98       | 2,21 ± 1,02       | 0,108         |
| <b>Gebelik süresi (gün)</b>      |       | 267,06 ± 16,63    | 259,17 ± 21,97    | <b>0,017*</b> |
| <b>Doğum ağırlığı (g)</b>        |       | 3029,17 ± 620,52  | 2935,83 ± 34,47   | 0,175         |
| <b>Doğum ağırlığı persentili</b> |       | 42,75 ± 30,65     | 39,58 ± 34,47     | 0,602         |
| <b>Doğum ağırlığı Z Skoru</b>    |       | -0,39 ± 1,35      | -0,52 ± 1,99      | 0,512         |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, g: Gram,

\*: p<0,05. Ki kare testi, T testi, Mann Whitney-U testi

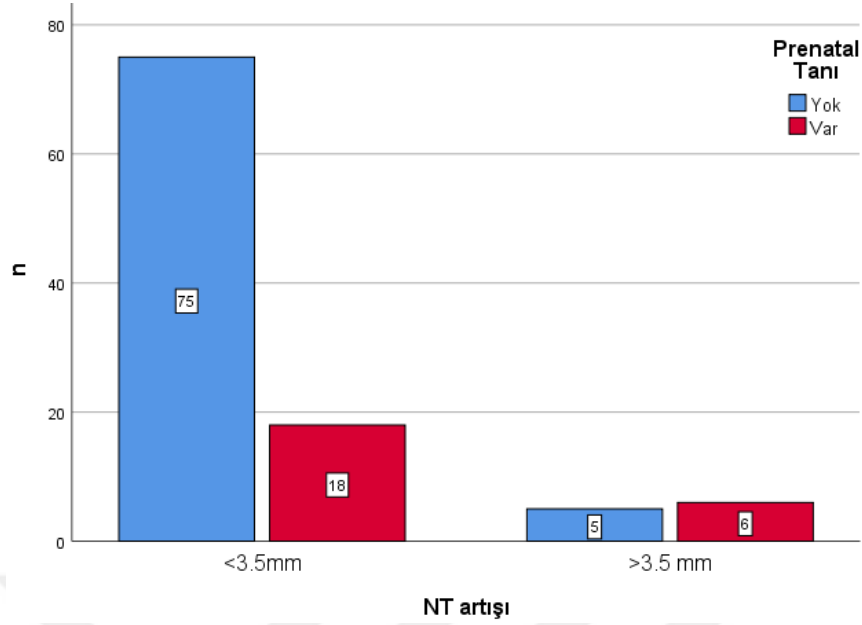
Prenatal tanısı olmayanların %78,4'üne ilk trimester tarama testi uygulandığı ve %16,3'ünde (n=13) "risk artışı" rapor edildiği saptandı. Prenatal tanı alanların ise tümüne (100%) ilk trimester tarama testi uygulanmıştı. Bunların da %50'sinde (n=12) "risk artışı" mevcuttu. NT ölçümleri 3,5 mm altında olanların 5'ine (%6,3) prenatal tanı konulmamışken, 3,5 mm üstündeki NT ölçümlerinin 6'sı (%25,0) antenatal dönemde tanı almıştı. İlk trimester test yapılma (p=0,007), testte "riskli" sonuç rapor edilme (p=0,001) ve NT artışı saptanma oranları (p=0,017) prenatal tanı alan grupta anlamlı olarak daha yüksekti (Tablo 48 ve Şekil 10).

**Tablo 48.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ilk trimester tarama testi bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                                   |         | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |               |
|-----------------------------------|---------|-------------------|-------------------|---------------|
|                                   |         | n (%)             |                   | p             |
| <b>İlk trimester tarama testi</b> | Hayır   | 22 (21,6)         | 0 (0,0)           | <b>0,007*</b> |
|                                   | Evet    | 80 (78,4)         | 24 (100,0)        |               |
| <b>Testte risk artışı</b>         | Yok     | 67 (83,8)         | 12 (50,0)         | <b>0,001*</b> |
|                                   | Var     | 13 (16,3)         | 12 (50,0)         |               |
| <b>NT değeri</b>                  | <3,5 mm | 75 (93,8)         | 18 (75,0)         | <b>0,017*</b> |
|                                   | >3,5 mm | 5 (6,3)           | 6 (25,0)          |               |

NT: Nukal saydamlık, mm: Milimetre

\*: p<0,05. Ki kare testi



**Şekil 10.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda ilk trimester ense saydamlığı artışının prenatal tanıya göre değerlendirilmesi

Prenatal tanısı olanların 22'sine (%91,7) ayrıntılı USG yapıldığı ve bunların 6'sının (%27,3) 2. basamakta, 16'sının ise (%72,7) 3. basamakta gerçekleştirildiği saptandı. Ayrıntılı sonografik fetal muayenenin yapılmış olması ve bunun 3. basamak merkezde gerçekleştirilmiş olması, ASD dışındaki DKH olgularına prenatal tanı konulma ihtimalini anlamlı olarak yükseltmekteydi (sırasıyla,  $p=0,003$  ve  $p=0,015$ ) (Tablo 49). İkinci trimesterde ayrıntılı USG yapılmasının prenatal tanı oranını 7 katın üzerinde artırdığı saptandı (Olasılık Oranı: 7,10 ve %95 Güven Aralığı: 1,58-31,84). Detaylı fetal muayenenin gerçekleştirildiği ortalama gebelik haftası ise gruplar arasında benzer bulundu ( $p=0,316$ ) (Tablo 49).

**Tablo 49.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların ayrıntılı ultrasonografi bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|               |           | Prenatal tanı yok | Prenatal tanı var |        |
|---------------|-----------|-------------------|-------------------|--------|
|               |           | n (%)             |                   | p      |
| Ayrıntılı USG | Yok       | 40 (39,2)         | 2 (8,3)           | 0,003* |
|               | Var       | 62 (60,8)         | 22 (91,7)         |        |
| USG yeri      | 2.basamak | 35 (57,4)         | 6 (27,3)          | 0,015* |
|               | 3.basamak | 26 (42,6)         | 16 (72,7)         |        |
| Ort. ± SS     |           |                   |                   |        |
| USG haftası   |           | 20,66 ± 1,40      | 21,20 ± 1,74      | 0,316  |

Ort: Ortalama, SS: Standart sapma, USG: Ultrasonografi

\*:  $p<0,05$ . Ki kare testi, Mann Whitney-U testi

Kardeş öyküsü, kardeşte kalp hastalığı ve ebeveyn öyküsü ile prenatal tanı arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmadı (sırasıyla  $p=0,131$ ,  $p=0,936$  ve  $p=0,999$ , Tablo 50).

**Tablo 50.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların kardeş ve ebeveyn öyküsü bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                            |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |              |
|----------------------------|-----|----------------------|----------------------|--------------|
|                            |     | n (%)                |                      | <i>p</i>     |
| <b>Kardeş öyküsü</b>       | Yok | 89 (87,3)            | 18 (75,0)            | <i>0,131</i> |
|                            | Var | 13 (12,7)            | 6 (25,0)             |              |
| <b>Kardeşte kalp hast.</b> | Yok | 94 (92,2)            | 22 (91,7)            | <i>0,936</i> |
|                            | Var | 8 (7,8)              | 2 (8,3)              |              |
| <b>Ebeveyn öyküsü</b>      | Yok | 100 (98,0)           | 24 (100,0)           | <i>0,999</i> |
|                            | Var | 2 (2,0)              | -                    |              |

Ki kare testi

Tablo 51’de ASD dışındaki vakalarda morbidite dahil gebelik verilerinin prenatal tanı konulan ve konulmayan gruplarda karşılaştırılması verilmiştir. Rutin gebelik takiplerine devam etme, gebelik öncesinde folik asit kullanımı ve polihidramniyoz dışındaki morbidite kategorileri açısından (EMR, GDM, DM, KHT, preeklampsi, kanama, anhidramniyoz, oligohidramniyoz, IUGR, tiroit hastalığı) gruplar arasında fark saptanmadı (Tablo 51). Polihidramniyoz ise prenatal tanı alanlarda anlamlı oranda ( $p=0,035$ ) daha sıklıkla (Şekil 11)

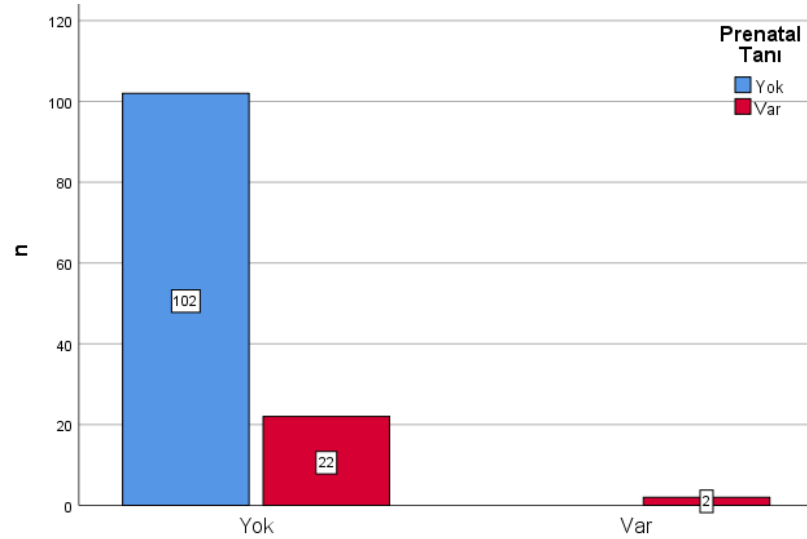
Maternal morbidite kategorileri bir arada “prenatal kompozit morbidite” olarak ele alındığında (en az bir veya daha fazla gebelik komplikasyonu olanlar); prenatal tanı alanların %62,5’inde, almayanların ise %32,4’ünde kompozit morbidite mevcuttu ( $p=0,006$ ) (Tablo 51).

**Tablo 51.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebelikteki bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                             |       | Prenatal tanı yok |           | Prenatal tanı var |        |
|-----------------------------|-------|-------------------|-----------|-------------------|--------|
|                             |       | n (%)             |           |                   | p      |
| Gebelik takibi              | Hayır | 11 (10,8)         | 1 (4,2)   |                   | 0,460  |
|                             | Evet  | 91 (89,2)         | 23 (95,8) |                   |        |
| Gebelik öncesi folik asit   | Hayır | 72 (70,6)         | 19 (79,2) |                   | 0,399  |
|                             | Evet  | 30 (29,4)         | 5 (20,8)  |                   |        |
| Prenatal kompozit morbidite | Yok   | 69 (67,6)         | 9 (37,5)  |                   | 0,006* |
|                             | Var   | 33 (32,4)         | 15 (62,5) |                   |        |
| EMR                         | Var   | 7 (6,9)           | 2 (8,3)   |                   | 0,680  |
| GDM                         | Var   | 8 (7,9)           | 1 (4,2)   |                   | 0,999  |
| DM                          | Var   | 1 (1,0)           | -         |                   | 0,999  |
| KHT                         | Var   | -                 | -         |                   | -      |
| Preeklampsi                 | Var   | 5 (4,9)           | 1 (4,2)   |                   | 0,999  |
| Kanama                      | Var   | 9 (8,8)           | 4 (16,7)  |                   | 0,270  |
| Anhidramniyoz               | Var   | 1 (1,0)           | -         |                   | 0,999  |
| Oligohidramniyoz            | Var   | 3 (2,9)           | 1 (4,2)   |                   | 0,575  |
| Polihidramniyoz             | Var   | -                 | 2 (8,3)   |                   | 0,035* |
| IUGR                        | Var   | 17 (16,7)         | 3 (12,5)  |                   | 0,763  |
| Tiroit hast.                | Var   | 1 (1,0)           | -         |                   | 0,999  |

EMR: Erken membran rüptürü, GDM: Gestasyonel diyabet, DM: Diyabetes mellitus, KHT: Kronik hipertansiyon, IUGR: Fetal büyüme kısıtlılığı

\*: p<0,05. Ki kare testi



**Şekil 11.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların gebeliklerinde polihidramniyoz saptanma oranlarının prenatal tanıya göre karşılaştırılması

Tablo 52’de ASD dışındaki vakalarda neonatal sonuçların prenatal tanı konulan ve konulmayan gruplarda karşılaştırılması verilmiştir. Doğum şekli, doğum sonrası bebekte morarma öyküsü ve kardiyak nedenli acil sevk ihtiyacı oranları gruplar arasında benzerdi (sırasıyla  $p=0,763$ ,  $p=0,629$  ve  $p=0,051$ ) (Tablo 52). Neonatal morbidite kategorileri bir arada “prenatal kompozit morbidite” olarak ele alındığında (yenidoğanda en az bir veya daha fazla komplikasyon olan); prenatal tanı alanların %83,3’ünde, almayanların ise %48’inde kompozit morbidite mevcuttu ( $p=0,003$ ). Benzer şekilde, neonatal yoğun bakım gereksinimi de prenatal tanı alanlarda daha yüksekti ( $p=0,012$ ) (Tablo 52).

**Tablo 52.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların neonatal sonuçlarının prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                                    |      | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var |        |
|------------------------------------|------|----------------------|----------------------|--------|
|                                    |      | n (%)                |                      | p      |
| <b>Doğum şekli</b>                 | NSVD | 33 (32,4)            | 7 (29,2)             | 0,763  |
|                                    | C/S  | 69 (67,6)            | 17 (70,8)            |        |
| <b>Neonatal kompozit morbidite</b> | Yok  | 53 (52,0)            | 4 (16,7)             | 0,003* |
|                                    | Var  | 49 (48,0)            | 20 (83,3)            |        |
| <b>Neonatal yoğun bakım</b>        | Yok  | 63 (61,8)            | 8 (33,3)             | 0,012* |
|                                    | Var  | 39 (38,2)            | 16 (66,7)            |        |
| <b>Morarma</b>                     | Yok  | 85 (83,3)            | 19 (79,2)            | 0,629  |
|                                    | Var  | 17 (16,7)            | 5 (20,8)             |        |
| <b>Acil sevk</b>                   | Yok  | 95 (93,1)            | 19 (79,2)            | 0,051  |
|                                    | Var  | 7 (6,9)              | 5 (20,8)             |        |

NSVD: Normal spontan vajinal doğum, C/S: Sezaryen

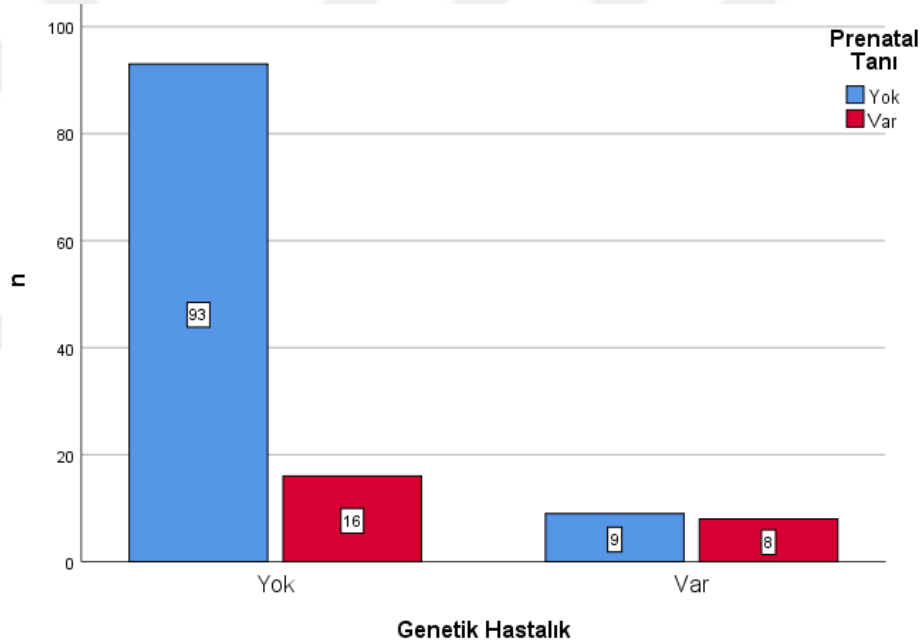
\*:  $p<0,05$  Ki kare testi

Tablo 53’de de görüldüğü üzere, endeks vakada ek hastalık ve çoğul gebelik ile prenatal tanı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmazken (sırasıyla  $p=0,655$  ve  $p=0,999$ ) eşlik eden ek genetik hastalık varlığı ayrı bir kategori olarak ele alındığında, prenatal tanı oranında artış ile ilişkili bulundu ( $p=0,002$ ). Genetik hastalığı olanların 9’unun (%8,8) prenatal tanısı bulunmuyorken, 8’inin (%33,3) prenatal tanısı vardı. (Tablo 53 ve Şekil 12).

**Tablo 53.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanların hastalık bilgilerinin prenatal tanıya göre karşılaştırılması

|                      |     | Prenatal tanı<br>yok | Prenatal tanı<br>var | <i>p</i>      |
|----------------------|-----|----------------------|----------------------|---------------|
|                      |     | n (%)                | n (%)                |               |
| <b>Ek hastalık</b>   | Yok | 63 (61,8)            | 16 (66,7)            | 0,655         |
|                      | Var | 39 (38,2)            | 8 (33,3)             |               |
| <b>Genetik hast.</b> | Yok | 93 (91,2)            | 16 (66,7)            | <b>0,002*</b> |
|                      | Var | 9 (8,8)              | 8 (33,3)             |               |
| <b>Çoğul gebelik</b> | Yok | 98 (96,1)            | 24 (100,0)           | 0,999         |
|                      | Var | 4 (3,9)              | 0 (0,0)              |               |

\*:  $p < 0,05$ . Ki kare testi



**Şekil 12.** İzole atriyal septal defekt dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda ek genetik hastalık varlığının prenatal tanıya göre karşılaştırılması

#### 4.9. İzole Atriyal Septal Dışındaki Olgularda Prenatal Tanının Öngörülmesine Dair Lojistik Regresyon Modeli

İzole ASD'si olmayanlarda prenatal tanı varlığı bağımlı; ilk trimester tarama testi yapılıp yapılmamış olması, ilk trimester tarama testinde “risk artışı” saptanıp saptanmamış olması, NT ölçümlerinin 3,5 mm altında ve üstünde ölçülmüş olması, ayrıntılı USG yapılıp yapılmamış olması, ayrıntılı USG yerinin ikinci veya üçüncü basamak merkez olması, endeks vakada ek genetik hastalık olup olmaması ve

prenatal kompozit morbidite gelişip gelişmemiş olması ise bağımsız değişkenler olarak alındı. Bu şekilde kurulan lojistik regresyon modelinde, bazı değişkenlerin istatistiksel olarak anlamsız bulunması sonucunda eleme yöntemiyle elde edilen son model Tablo 54’de verilmiştir. Prenatal tanı üzerinde, prenatal kompozit morbidite ve ilk trimester tarama testi riskinin etkisini incelemek amacıyla oluşturulan bu son lojistik regresyonda modelin Wald değeri 26,761, Nagelkerke R kare değeri 0,241 olarak elde edildi. Prenatal kompozit morbidite ve ilk trimester tarama testinin “riskli” saptanması, prenatal tanı konulmasında istatistiksel olarak anlamlı olan iki faktördü. Prenatal dönemde herhangi bir komplikasyon gelişmiş olması (prenatal kompozit morbidite), ASD dışındaki fetal kalp anomalilerine tanı konulması ihtimalini yaklaşık 4 kat (Olasılık Oranı:4,04 ve %95 Güven Aralığı: 1,46-11,21) artırmaktaydı. Benzer şekilde, ilk trimester tarama testinde risk artışı saptanan gebeliklerde de ileri gebelik haftalarında DKH tanısı konulma ihtimali 5 katın üzerinde (Olasılık Oranı:5,35 ve %95 Güven Aralığı:1,86-15,38) artmaktaydı (Tablo 54).

**Tablo 54.** İzole atriyal septal defekti olguları dışlandığında prenatal tanı için lojistik regresyon model tablosu

|                                                  | <b>B</b> | <b>S.H.</b> | <b>Wald</b> | <b>p</b>      | <b>Olasılık Oranı</b> | <b>Güven Aralığı</b> |
|--------------------------------------------------|----------|-------------|-------------|---------------|-----------------------|----------------------|
| <b>Prenatal kompozit morbidite</b>               | 1,40     | 0,52        | 7,179       | <b>0,007*</b> | 4,04                  | 1,46-11,21           |
| <b>İlk trimester tarama testinde risk artışı</b> | 1,68     | 0,54        | 9,665       | <b>0,002*</b> | 5,35                  | 1,86-15,38           |
| <b>Sabit değer</b>                               | -2,37    | 0,44        | 28,58       |               | 0,093                 |                      |

İki kategorili lojistik regresyon

## 5. TARTIŞMA

Çalışmamıza 2009-2021 yılları arasında doğan toplam 205 DKH olan hasta alınmış olup bunların sadece yaklaşık %15'ine prenatal tanı konulduğu saptanmıştır. Bu hastaların da yaklaşık %20'si acil girişim gerektirmiştir. ASD tanısını koymanın prenatal zorluğu ve ASD hastalarının prognozunun nispeten ılımlı seyretmesi nedeniyle bu hastalar dışlanarak analiz tekrar edilmiştir. İzole ASD dışındaki DKH olan 126 hasta arasında prenatal tanı alanların oranı ise bir miktar artış ile %19 olarak bulunmuştur. Literatürde bu oran oldukça değişkenlik göstermektedir. İki bin on dokuz yılında Tutunji ve arkadaşları tarafından yapılan 2011-2015 yılları arasındaki hastaların alındığı retrospektif çalışmada prenatal tanı oranı %19,6 olarak tespit edilmiştir (94). Quantermain ve ark. 2006-2012 yılları arasında kalp ameliyatı olan 31.374 hastayı tarayarak bu oranı %34 olarak bulmuşlardır (95). Batı Avrupa ülkelerinde tespit oranı %19-48 arasında değişmektedir (96).

Ülkeler arasındaki bu farklılıklar, sağlık hizmetlerine eşit olmayan erişim ve doğum öncesi tarama organizasyonu politikalarındaki farklılıklardan kaynaklanabilir. Prenatal DKH saptanmasının etkilenen fetüslerin istemli tıbbi sonlandırma oranlarının %50'lere kadar artmasına neden olduğu belirtilmektedir (97). Çalışmamıza katılan hastaların tamamı orta ve uzun dönemde hayatta olup prenatal tanı alıp termine edilen fetüsler, perinatal ve neonatal kayıplar, ameliyat sonrası komplikasyonlara bağlı kayıplar mevcut çalışmanın dışındadır. Aynı zamanda, çalışma grubumuzdaki yüksek ASD oranı nispeten düşük bir kombine ek anomali birlikteliği ile ilişkili olabileceğinden prenatal tespitte gecikmeye yol açmış olabilir. Bu hususlar, çalışmamız sonucunda ortaya çıkan prenatal dönemdeki düşük tanı oranlarını kısmen açıklayabilir.

Prenatal düşük tanı oranları birçok faktöre bağlı olabilir. Ülkemizde henüz belli başlı bir kardiyak tarama programı mevcut değildir. Mesleki derneklerin bu konudaki çalışmaları desteklemesi önerilmelidir. Çoğu klinik ortamda, bu durumla ilgili tanımlanmış bir sevk zinciri de bulunmamaktadır. Pediatrik kardiyoloji, pediatrik kalp damar cerrahisi ve kadın hastalıkları ve doğum uzmanları başta olmak üzere multidisipliner yaklaşımla kurulacak fetal tanı ve tedavi merkezlerinin

bu hastalıkların tanınması ve prognozunun iyileşmesine katkıda bulunması beklenmektedir.

Mevcut çalışma grubunda, acil girişim ihtiyacı olup prenatal tanısı koyulamayan hastalar tüm acil girişim gerektiren grubun dörtte üçünü oluşturmaktadır. Bu durum, acil sevklerde artış ile neonatal morbidite ve mortalite oranlarında artışa neden olabilmektedir. Aileler önceden planlanmamış bir acil sevk durumu ile karşılaştığında olayın psikolojik yıkıcı etkileri de şüphesiz söz konusu olmaktadır. Özellikle duktus bağımlı doğumsal kalp hastalıklarının prenatal tanısı oldukça önemlidir. Yapılan çalışmalarda duktus bağımlı defektlerde tanının prenatal koyulması; daha erken prostaglandin E1 uygulaması ve duktal açıklığı sürdürmek için daha düşük dozlar ve kardiyak bakıma başvuru için daha kısa zaman aralığı ile ilişkilendirilmiştir (98).

Çalışmamızın ilginç bir sonucu da akraba evliliği varlığının DKH'na bağlı neonatal kardiyak acil girişim gerektirme ihtimalini yaklaşık 9 kat artırmakta olduğudur. Ek bir genetik hastalığa sahip olma ise prenatal tanı konulması olasılığını ortalama 2,5 kat artırmaktadır. İzole ASD dışındaki DKH olanlarda ilk trimester tarama testi risk artışı olanlarda prenatal tanı alma olasılığı yaklaşık 5 kattan fazla artmıştı. Yine prenatal dönemde gebelikte herhangi bir morbidite gelişmesi durumunda prenatal tanı alma oranı 4 kat artmaktaydı. Acil ya da elektif girişim gerektirme durumunu ise izole ASD dışındaki DKH olgularında anlamlı olarak öngören bir değişken unsur bu çalışmada saptanamamıştır.

Akraba evliliğinin daha ciddi DKH riskini ile ilişkili olması, çalışmamızın önemli bulgularından birisidir. Türkiye'de akraba evlilikleri oldukça yaygındır. Türkiye'de 2016 yılında 4193 kadınla yapılan bir araştırmada, akraba evliliği oranı %18,5 olarak saptanmış olup, bunların %57,8'i birinci derece yeğen evliliğidir (99). Mısır'da 2000 yılında yapılan bir araştırmada da akraba evliliklerinin DKH için risk teşkil ettiği bulunmuştur (100). Yunis ve arkadaşlarının 2006 yılında yaptığı bir araştırmada akraba evlilikleri artan DKH, özellikle ASD, VSD, tek ventrikül ve hipoplastik sol kalp riski ile ilişkilendirilmiştir. Özellikle birinci derece akraba evliliklerinden doğan bebeklerin doğumda DKH tanısı alma riski, akraba olmayan ebeveynlerden doğanlara kıyasla 1,8 kat daha yüksek bulunmuştur (101). Aynı

alıřma, ocuklar arasında ekinik alel genlerin homozigotluk riskini arttırdıėından, bu durumun hastalıkların genetik bileřeni iin destek saėladıėını savunmaktadır (101). Shieh ve arkadaşlarının 2012 yılında yaptıėı geniř bir derlemede ise eřitli farklılıklar gze arpmaktadır (36). Kardiyak lezyon tipini sınıflandıran alıřmalarda, Becker ve ark. (2001), AVSD, pulmoner atrezi, pulmoner stenoz, VSD ve ASD'nin eřlerin akrabalıėı ile iliřkili olduėu sonucuna varmıřtır (102). Ramegowda ve ark 2006 yılında ASD ve patent duktus arteriyozusun (PDA) akrabalıktan gl bir řekilde etkilendiėini belirtmekle beraber akraba evliliėi ile VSD veya kompleks DKH arasında anlamlı bir iliřki saptanmamıřtır (103).

Son zamanlarda kardiyak geliřim sırasında genetik srelerin etkisiyle ilgili de birok arařtırma yapılmıřtır. Sarkomerik proteinleri ve kardiyak transkripsiyon faktrlerini kodlayan genlerdeki kalıtsal mutasyonlar, insanlarda sendromik olmayan zellikle sekundum ASD gibi septal defekt bulunan DKH'nın ailesel tekrarlamasının altında yatan bir sebep olarak ne srlmřtr (104). alıřmamızda saptadıėımız nemli bir bulgu da, akraba evliliėinin acil giriřim gerektiren DKH grubunda daha sık saptanmasıdır. Akraba eřlerin gebeliklerine ait fetslerin antenatal kalp muayenelerinin daha detaylı ele alınması nerilebilir. Temelde akraba evlilikleri birtakım otozomal resesif mutasyonların ve translokasyonların ocukta aktif hale gemesine ve fenotipik olarak basın hale gelmesine sebep olmaktadır. Bu konuyla ilgili daha kapsamlı alıřmalara ihtiya vardır. Akraba evliliėi ve doėuřtan kalp hastalıėı arasındaki baėlantı daha iyi anlařılırsa, daha doėru genetik danıřmanlık ve daha etkili klinik ynetim uygulanabilir. Trkiye gibi akraba evliliklerinin yaygın olduėu toplumlarda prenatal takipte fetal ekokardiyografi gibi detaylı fetal kalp muayeneleri nem kazanmaktadır.

alıřmamızda izole ASD dıřındaki DKH olanlarda analiz tekrarlandıėında acil/elektif giriřim gerektirmelerine gre hastalar arasında fetal byme kısıtlılıėı risk faktr olarak saptandı. Acil giriřim gerektirenler nispeten daha kk fetslerdi. Buradan, kalp hastalıėının ciddiyeti ve acil mdahale ihtiyacı arttıa bu bebekler daha kk doėmuřlardır yorumu yapılabilir. İzole fetal DKH ve majr DKH iin tabakalı analizler yapılan 67,823 hasta arasında 193 fetal DKH vakası (%0,3) ve 5,669 IUGR vakası (%8,4) bulunan 2012 yılındaki bir alıřmada, majr DKH'na sahip olanlar IUGR aısından daha riskli bulunmuřtur (105). Daha yakın

zamanda 2020 yılında DKH ve büyüme kısıtlılığı ile doğan bebeklerin karşılaştırıldığı bir derlemede SGA oranı HLHS için %3-%37 arasında, TOF için %8-%67, ventriküler septal defektler için %10-%40 ve aort koarktasyonu için %5-%57 arasında saptanmıştır (106). Fallot tetralojisi en yüksek SGA oranına sahipken, izole ASD en düşük SGA oranına sahip bulunmuş olup büyüme kısıtlılığı olan DKH alt tiplerinin oranlarındaki farklılıklar, büyüme kısıtlılığı ile DKH arasındaki ilişkinin olası patofizyolojik mekanizmaları hakkında ipuçları sağlayabileceği belirtilmiştir (106). Acil girişim gerektiren ciddi kalp hastalığına sahip yenidoğanlarda SGA'nın yüksek oranı hastalığın kendisinden veya hem DKH hem de büyüme kısıtlılamasına neden olabilen ortak bir etiyolojik faktörden kaynaklanmış olabilir. Bu nedenle DKH tanısı konulan bebekler için seri büyüme değerlendirilmesi yapılması oldukça önemlidir. Yapılabilecek diğer bir yorum da fetal takipleri sırasında büyüme kısıtlılığı saptanan bebeklere daha dikkatli bir fetal ekokardiyografi yapılması gerekliliğidir.

Araştırmamızda, sorgulama esnasındaki çocuk yaşı elektif girişim gerektirenlerde daha küçük bulunmuştur. Buradan da, elektif girişim gerektiren 5-10 yaş grubu çocuklara henüz tanı konulmamış olabileceği yorumu yapılabilir. Çalışmanın yapıldığı kurumda 5 yıldır çocuk kardiyojisi kliniğinin olması ve perinatoloji kliniğinde çalışan hekimlerin bu süre zarfında değişmeyip giderek deneyimlerinin artması, elektif girişim gerektirenlerde 0-5 yaş arası çocukların nispeten daha fazla sayıda olmasını açıklayabilir.

İzole ASD dışındaki DKH olanlarda analiz tekrarlandığında, prenatal tanı alan DKH'na sahip çocukların ortalama yaşı mevcut çalışmada almayanlara göre daha düşük olarak bulundu. Literatüre baktığımızda 2006'dan 2011'e kadar tek bir kurumda DKH nedeniyle ameliyat edilen tüm bebeklerin (<1 yaş) dahil edildiği retrospektif bir kohort çalışmasında, prenatal tanı konulan bebekler doğumdan sonra tanı konulan akranlarına göre ameliyat sırasında önemli ölçüde daha genç bulunmuştur (107). Prenatal tanı alan çocukların doğum zamanının günümüze daha yakın olması son yıllarda gelişmekte olan perinatoloji bölümüne başvuru oranlarının artmasıyla açıklanabilir. Aynı zamanda teknolojinin her geçen gün daha da gelişmesi, hekimlerin ultrasonografi becerilerinin artması, ailelerin zaman içinde konu hakkındaki bilinç ve sağlık okuryazarlık düzeylerinin artması da prenatal tanı

oranlarının artmasına, böylece doğum zamanı günümüze daha yakın olan çocukların sayısının nispi artışına muhtemelen neden olmaktadır.

Çalışmamızda prenatal tanı alan hastalarda tanımlanmış genetik sendromlar, anlamlı olarak daha sık şekilde saptanmıştır. Bu açıdan literatürdeki çoğu yayımla bulgularımız örtüşmektedir. Groote ve ark. genetik testlerin doğum öncesi tanı alan olgularda (%86), doğum sonrası tanıya (%62) kıyasla daha sık yapıldığını bulmuştur (108). Başka bir çalışmada genetik sendromlar, doğum öncesi tanı alan hastalarda yine daha sık görülmüştür (107). Diğer bir çalışmada ise, 2017 yılında bir merkeze başvuran ve doğum sonrası 48 saat içinde acil müdahale uygulanan DKH olguları incelenmiş olup prenatal tanı grubunda ekstrakardiyak malformasyon oranı %13,5 (7/52) iken postnatal tanı grubunda anlamlı fark olmaksızın %6,8 (4/59) olarak saptanmıştır (109).

Aynı zamanda, 2021 yılında Han ve ark. prenatal tanı alan fetüslere daha yüksek oranda antenatal genetik test uygulanmış olduğunu belirtmiştir. Bunun sebebi olarak da ailelerin diğer organ sistemlerinde de gelişimsel kusurlar olabileceği konusunda endişeli olmaları ve daha ayrıntılı inceleme talep etmeleri belirtilmiştir (110). Genetik hastalıklarda multisistem etkilenme daha sık olacağından, ultrasonografi muayenelerinde herhangi bir genetik hastalık belirtecine ait bulgu saptanmışsa bu hastalar ayrıntılı fetal organ taramasına gönderilmekte, daha sık sonografik muayene gerçekleştirilmekte, üst merkezlere sevk oranı artmakta ve böylece fetal kalp anomalilerinin prenatal tanı oranlarında artış gerçekleşiyor olabilir. Teşhisi halinde annenin isteği üzerine terminasyona yol açabilecek bir genetik anomaliyi atlamamak için doğum öncesi DKH tanısı konulması da önem taşımaktadır.

Prekonsepsiyonel folik asit kullanımı ile DKH'nda acil girişim ihtiyacı ve prenatal tanı oranları üzerinde mevcut çalışmada istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Folik asit desteğinin, gebelikte hatta gebelik öncesinde kullanımıyla birlikte DKH riskinin azaldığını belirten literatürde fazla sayıda çalışma mevcuttur. Qu ve ark. 2020 yılında yaptıkları bir çalışmada birinci trimester folik asit kullanımının DKH riskini azalttığını, hatta bu etkinin kritik DKH üzerinde daha fazla olduğunu belirtmiştir (111). Bu konuyla ilgili çok yeni bir çalışmada

perikonsepsiyonel folik asit veya folik asit içeren çoklu mikrobesein takviyesinin ciddi DKH riskini azalttığını, özellikle gebe kalmadan önce başladığında daha da fazla koruyucu etkiye sahip olabileceği savunulmuştur (112). Folik asit desteğine dair sonuçlarımız yorumlanırken bazı sınırlıklar göz önünde bulundurulmalıdır. Çalışmamızın tasarımı gereği DKH'nın toplum popülasyonundaki sıklığını ve folik asit kullanıp kullanmayan gebeler arasındaki DKH prevalansını karşılaştırmak mümkün değildir. Fakat, bizim çalışmamızda folik asit kullanımının her iki grupta da benzer oranlarda olması DKH'nın niteliğine bakılmaksızın gruplar arasında riski aynı ölçüde azaltabileceğini gösterebilir. Mevcut çalışmamız geniş bir popülasyonda yapılmadığı için kesin bir yorum da mümkün gözükmemektedir. Annelerin gebelik öncesi folik asit kullanım bilgilerini öz bildirim yoluyla elde ettiğimiz için hatırlama yanlılığı mevcut çalışmamızda olası bir etkidir.

Anne yaşı ile DKH'nda acil girişim ihtiyacı ve prenatal tanı olup olmaması üzerinde mevcut çalışmada istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Miller ve ark. 2011 yılında yaptıkları bir çalışmada; aort koarktasyonu, pulmoner stenoz, VSD ve ASD gibi DKH'nın doğum prevalansının, özellikle 35 yaş ve üzerindeki annelerin çocuklarında artmış olduğunu saptamıştır (113). Çalışmamıza dahil edilen hasta sayısının az olması literatürdeki veriler ile tutarsızlığı kısmen açıklayabilir. Landis ve ark. hemodinamik açıdan önemli DKH olan 993 çocuğun retrospektif bir incelemesini yaptıklarında, prenatal tanı alan çocukların annelerinin ortalama yaşını 30,9 ve postnatal tanı alanların annelerinin ortalama yaşını 29,7 olarak bulmuştur (114) . Bizim çalışmamızda tüm grupta prenatal tanı alan DKH olan çocukların annelerinin ortalama yaşı 28,7 iken postnatal tanı alanların annelerinin ortalama yaşı 28,8 idi. İzole ASD dışındaki doğumsal kalp hastalığı olanlarda analiz tekrarlandığında da benzer sonuçlara ulaştık. Bu bulgular, Landis ve arkadaşlarının bulgularına yakın olmakla beraber genel popülasyon çalışmamıza dahil edilmediğinden anne yaşının bir risk faktörü olup olmadığını belirlenmesi çalışmamızdaki mevcut veriler ile mümkün gözükmemektedir.

Ailede kalp hastalığı öyküsü ile DKH'nda acil girişim ihtiyacı ve prenatal tanı olup olmaması üzerinde mevcut çalışmada istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. DKH'li kadınlar için, çocukları arasında DKH prevalansının genel popülasyonda bildirilenden yaklaşık 10 kat daha fazla olduğunu bildiren çalışmalar

literatürde mevcuttur (115, 116). Yine yapılan başka bir çalışmada annenin doğuştan kalp hastalığına sahip olması, çocuklarda yaklaşık 3 kat daha yüksek DKH oranı ile ilişkilendirilmiştir (52). Hastanın annesinde veya kız kardeşinde DKH olan ailelerde nüks oranı, babası veya erkek kardeşi DKH olan olgulara göre anlamlı olarak daha yüksek bildirilen araştırmalar da mevcuttur (117). DKH olan annelerin çocuklarında DKH sıklığı %3,1 olarak bildirilmiştir (118). Türkiye ölçeğinde DKH'lı ebeveynlerin yenidoğanlarda DKH sıklığını belirlemek için ülke çapında ve kapsamlı bir araştırma gereklidir.

On sekiz yaş altı 1533 DKH bireyin dahil edildiği bir araştırmada birinci derece akrabalarda DKH prevalansı % 8,7 olarak bulunmuşken kontrol grubunda bu oran % 4,6 olarak bildirilmiştir (119). Mevcut tez çalışmamızda, kontrol grubu verisi olmasa da acil girişim gerektiren grupta bu oran %10 iken elektif girişim gerektiren grupta %7,9 olarak belirlenmiştir. Sonuçta, aile öyküsünün olması DKH sıklığına bağımsız olarak etki edebilir.

Acil girişim ihtiyacı ve prenatal tanı olup olmamasının doğum şekline etkisinde çalışmamızda anlamlı fark saptanmadı. Bu durum doğumdan sonraki 31 gün içinde DKH nedeniyle ameliyat olması gereken 408 hastanın verilerinin retrospektif olarak incelendiği bir çalışmanın sonuçları uyumlu gözükmektedir (120). Doğum öncesi DKH tanısı alan bebeklerde sezaryen oranının arttığını savunan çalışmalar da literatürde mevcuttur (109, 114, 121, 122). Mevcut verilerimizde prenatal tanı alan gruptaki %65,6 sezaryen oranı nispeten yüksektir. Özellikle postnatal optimum şartların sağlanabilmesi için planlı sezaryen ile doğumun planlanması, bu oranı açıklayabilir.

İzole ASD dışındaki DKH olanlarda ilk trimester tarama testi, bu testte hesaplanan risk ve NT artışı ile prenatal tanı arasında ilişki saptadık. ASD dışındaki DKH olan hastaların hepsinin birinci trimester tarama testi yaptırdığı ve birinci trimester tarama testinde riski yüksek çıkan ve NT ölçümü 3,5 mm üstünde olanlarda prenatal tanı alma oranı yüksek bulunmuştur. İlk trimesterde saptanan NT artışının kromozomal olarak normal gebeliklerde majör DKH riskini artırdığı (39), ancak ciddi DKH saptama duyarlılığının nispeten zayıf olduğu bilinmektedir (123). Birinci trimester tarama testi sadece genetik anomalilerin değil aynı zamanda dolaylı olarak

DKH'nın da saptanma oranlarını artırabilir. Risk artışı saptanan olgularda, muayene sıklığının artması ve daha fazla sayıda ayrıntılı fetal muayene gerçekleştirilmesi ile kalp anomalisi saptanma oranları artabilir.

Birinci trimester tarama testi yapılan gebelerin, düzenli antenatal takiplere gelme oranlarının yüksek olması da DKH saptanması açısından ek bir fayda sağlıyor olabilir. İdeal olarak hem birinci trimester hem de ileri haftalarda uygun şartlarda sonografik fetal kalp muayeneleri gerçekleştirilmelidir. DKH saptanan çocukların büyük bir kısmının düşük risk grubunda olduğu göz önünde bulundurulduğunda, rutin fetal kalp muayenelerinin önemi ortaya çıkmaktadır. Tüm gebe kadınları üçüncü basamak bir merkezde taramanın uygun veya maliyet etkin olmadığı açıktır. Bununla birlikte, tarama performansını iyileştirmek için yeterli standardizasyon ve eğitim yoluyla üçüncü basamak dışı merkezlerdeki fetal kalp muayenesi gerçekleştiren hekimlerinin yeterliğinin artırılması hedeflenmelidir.

Araştırmamızın sonuçlarına göre prenatal dönemde herhangi bir gebelik komplikasyonu gelişmesi ile DKH açısından prenatal tanı alma oranı 4 kat artmaktaydı. Her bir morbidite kategorisi için grup sayıları çok az olduğundan tek tek karşılaştırmalarda sadece polihidramniosis için anlamlı fark bulabildik. Önceki çalışmalarda ise farklı bulgular mevcuttur. Öreğin, Kanada'da yapılan bir çalışmada maternal hipotiroidizm DKH açısından risk faktörü olarak saptanmıştır (53). Yeni bir meta-analizde hem GDM hem de PGDM'nin, genel popülasyona kıyasla DKH riskini önemli ölçüde artırdığını saptanmıştır (124). DKH ile gebeliğin hipertansif hastalıkları, preterm doğum ve EMR risklerinde artışı ilişkilendiren çalışmalar da mevcuttur (125). Diğer bir geniş kohort çalışmasında ise diyabet, hipertansiyon, DKH, anemi, bağ dokusu hastalıkları, epilepsi ve duyu durum bozuklukları dahil olmak üzere annenin kronik hastalıklarının DKH olan bebek doğurmaya yatkınlığı artırabileceği saptanmıştır (126).

Amniyon sıvısı bozukluklarının fetal TOF açısından prediktif olabileceği belirtilmiştir (127). Fetüsün kalp anomalileri ile trakeoözefagial fistül birlikteliği, Di George sendromu veya VACTERL sekansı polihidramniyoz ile ilişkili olabilir. Diyabetik annelerin de DKH için bir risk faktörü oluşturduğu ve polihidramniyozla birlikteliği göz önünde bulundurulduğunda bu grup gebeliğin fetal sonografik

muayenelerinin önem taşıdığından bahsedilebilir. Polihidramniyoz varlığında kalp muayenesi görüntü kalitesinin artması da tanı oranların artışına yol açıyor olabilir. Aynı zamanda, çoğu gebelik komplikasyonunun geç 2. trimester veya 3. trimesterde gelişmesi bu gebelerin hastaneye yatış, 2. veya 3. basamağa sevk edilmesi ya da seri takipler esnasında kardiyak anomali saptanma sıklığını artırabilir. Burada, geç 2. trimester veya 3. trimesterde de başka nedenler ile gerçekleştirilen sonografilerde fetal kalbin de değerlendirilmesinin önemi vurgulanmalıdır.

Çalışmamızda neonatal kompozit morbidite, özellikle neonatal yoğun bakım ve acil sevk ihtiyacı ile prenatal tanı arasında anlamlı bir ilişki saptanmıştır. Verilerimiz, yenidoğan yoğun bakımda yatış oranlarının doğum öncesi tanı konulan DKH olgularında, konulmayanlara göre daha sık olduğunu saptayan geniş ölçekli bir çalışma ile (128) uyumlu gözükmektedir. Muhtemelen, yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı gerektiren daha ciddi DKH olguların prenatal tanı oranları da artmaktadır. Bu nedenle, prenatal tanı alan hastaların neonatal morbidite ve yenidoğan yoğun bakım ünitesine ihtiyaçları daha fazla olabilir.

Çalışmamızın kısıtlılıkları arasında mevcut toplam popülasyonuna ulaşmaktaki kısıtlılıklar, verilerin tamamının hastane veri tabanından değil bir kısmının takiplerinin dış merkezde olması nedeniyle aileden alınmış olması, prenatal takip bilgilerinin tamamının aile beyanı doğrultusunda hatırlama yanlılığı bulunarak elde edilmesi, ailelerin sosyodemografik bilgilerinin ve akrabalık derecelerinin sorgulanmamış olması, çalışmanın tek merkezde retrospektif olarak gerçekleştirilmesi sayılabilir. Veriler toplanırken ölü olduğu öğrenilen çocuklar ve gebelik esnasında terminasyon yapılan fetüsler çalışmaya dahil edilmemiştir. Bu da, kaybedilen ve termine edilen daha ciddi olguların dahil edilmemiş olması nedeniyle antenatal tanı oranlarının gerçekten daha düşük çıkmasına yol açmış olabilir.

Sonuç olarak, Türkiye’de Göller Bölgesinde DKH açısından antenatal tanı oranları son 10 yıl içerisinde nispeten düşük bulunmuştur. Akraba evlilikleri, fetüste acil girişim gerektiren ve kompleks kardiyak anomali ihtimalini muhtemelen artırmaktadır. Akraba evliliği sonucu olan tüm gebeliklere fetal ekokardiyografi planlanması önerilebilir. İlk trimesterde ultrasonografik fetal muayene ve biyokimyasal anöploidi taramaları, dolaylı olarak DKH prenatal tanı oranlarını

artırıyor gözükmeğtedir. Ekstrakardiyak anomaliler ile genetik hastalıkların ilişkisi göz önüne alındığında fetüste herhangi bir sistem anomalisi saptanması halinde fetal ekokardiyografinin muayeneye eklenmesi önem taşımaktadır. İlgili tıp dallarının ortak katılımıyla kurulacak bölgesel fetal tanı ve tedavi merkezleri ile DKH antenatal tanı oranları ve bu hastalıkların prognozunun iyileşmesi sağlanabilir.



## KAYNAKLAR

1. Cunningham FG. Williams obstetrics 2014.
2. Oster ME, Lee KA, Honein MA, Riehle-Colarusso T, Shin M, Correa A. Temporal trends in survival among infants with critical congenital heart defects. *Pediatrics*. 2013;131(5):e1502-8.
3. Peterson C, Ailes E, Riehle-Colarusso T, Oster ME, Olney RS, Cassell CH, et al. Late detection of critical congenital heart disease among US infants: estimation of the potential impact of proposed universal screening using pulse oximetry. *JAMA Pediatr*. 2014;168(4):361-70.
4. Eckersley L, Sadler L, Parry E, Finucane K, Gentles TL. Timing of diagnosis affects mortality in critical congenital heart disease. *Arch Dis Child*. 2016;101(6):516-20.
5. Dolk H, Loane M, Garne E, Group aESoCAW. Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation*. 2011;123(8):841-9.
6. Eladl MA. Development of the Heart and Blood Vessels. In: Elmoselhi A, editor. *Cardiology: An Integrated Approach*. New York, NY: McGraw-Hill Education; 2017.
7. Khoshnood B, Lelong N, Houyel L, Thieulin A-C, Jouannic J-M, Magnier S, et al. Prevalence, timing of diagnosis and mortality of newborns with congenital heart defects: a population-based study. *Heart*. 2012;98(22):1667-73.
8. Brown KL, Ridout DA, Hoskote A, Verhulst L, Ricci M, Bull C. Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart*. 2006;92(9):1298-302.
9. Webster S, de Wreede R. *Embryology at a Glance*. Hoboken, UNITED KINGDOM: John Wiley & Sons, Incorporated; 2012.
10. Sadler TW. *Langman's medical embryology*: Lippincott Williams & Wilkins; 2018.
11. Drews U, Solakoğlu S. *Renkli embriyoloji atlası*: Nobel; 2000.
12. Dilli D, Soylu H, Tekin N. Türk Neonatoloji Derneği yenidoğanın hemodinamisi ve yenidoğanlarda hipotansiyona yaklaşım rehberi. *Türk Pediatri Arşivi*. 2018;53(Sup: 1):65-75.
13. Mann D, Mehta V. *Cardiovascular Embryology*. *International Anesthesiology Clinics*. 2004;42(4):15-28.
14. Aydoğan Ü. Fetal ve neonatal dolaşım. *Neonataloji* (Ed Dadaloğlu T) Nobel tıp kitapçıları, Ankara. 2000:387-90.
15. College O. The fetal circulatory system includes three shunts to divert blood from undeveloped and partially functioning organs, as well as blood supply to and from the placenta. *Anatomy & Physiology, Connexions Web site* Jun 19, 2013.

16. Dukarm RC, Steinhorn RH, Morin III FC. The normal pulmonary vascular transition at birth. *Clinics in perinatology*. 1996;23(4):711-26.
17. BruceBlaus. Neonatal Heart Circulation. Blausen Medical; 12 November 2015.
18. Ishikawa T, Iwashima S, Ohishi A, Nakagawa Y, Ohzeki T. Prevalence of congenital heart disease assessed by echocardiography in 2067 consecutive newborns. *Acta Paediatr*. 2011;100(8):e55-60.
19. Hoffman JJ, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol*. 2002;39(12):1890-900.
20. Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ, Brenner JJ, Neill CA, Perry LW, et al. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore-Washington Infant Study. *Am J Epidemiol*. 1985;121(1):31-6.
21. Tanner K, Sabrine N, Wren C. Cardiovascular malformations among preterm infants. *Pediatrics*. 2005;116(6):e833-8.
22. Reller MD, Strickland MJ, Riehle-Colarusso T, Mahle WT, Correa A. Prevalence of congenital heart defects in metropolitan Atlanta, 1998-2005. *J Pediatr*. 2008;153(6):807-13.
23. Wren C, Irving CA, Griffiths JA, O'Sullivan JJ, Chaudhari MP, Haynes SR, et al. Mortality in infants with cardiovascular malformations. *Eur J Pediatr*. 2012;171(2):281-7.
24. Khoshnood B, Lelong N, Houyel L, Thieulin AC, Jouannic JM, Magnier S, et al. Prevalence, timing of diagnosis and mortality of newborns with congenital heart defects: a population-based study. *Heart*. 2012;98(22):1667-73.
25. Liu S, Joseph KS, Lisonkova S, Rouleau J, Van den Hof M, Sauve R, et al. Association between maternal chronic conditions and congenital heart defects: a population-based cohort study. *Circulation*. 2013;128(6):583-9.
26. Sadineni RT, Kumar BS, Chander NB, Boppana DM. Prenatal Sonographic Diagnosis of Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Int J Appl Basic Med Res*. 2017;7(3):213-5.
27. Goldmuntz E. The epidemiology and genetics of congenital heart disease. *Clin Perinatol*. 2001;28(1):1-10.
28. Kuehl KS, Loffredo CA, Ferencz C. Failure to diagnose congenital heart disease in infancy. *Pediatrics*. 1999;103(4 Pt 1):743-7.
29. Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy MK, Li N, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol*. 2019;48(2):455-63.
30. Pinheiro DO, Varisco BB, Silva MBD, Duarte RS, Deliberali GD, Maia CR, et al. Accuracy of Prenatal Diagnosis of Congenital Cardiac MalformationsAcurácia do diagnóstico pré-natal de cardiopatias congênitas. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2019;41(1):11-6.
31. Zhang Y, Zhang W, Xu H, Liu K. Epidemiological Aspects, Prenatal Screening and Diagnosis of Congenital Heart Defects in Beijing. *Front Cardiovasc Med*. 2021;8:777899.

32. Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance. *Med J Aust.* 2012;197(3):155-9.
33. Brodwall K, Greve G, Leirgul E, Tell GS, Vollset SE, Øyen N. Recurrence of congenital heart defects among siblings-a nationwide study. *Am J Med Genet A.* 2017;173(6):1575-85.
34. Pierpont ME, Basson CT, Benson DW, Jr., Gelb BD, Giglia TM, Goldmuntz E, et al. Genetic basis for congenital heart defects: current knowledge: a scientific statement from the American Heart Association Congenital Cardiac Defects Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young: endorsed by the American Academy of Pediatrics. *Circulation.* 2007;115(23):3015-38.
35. Hamdan MA, Chedid F, Bekdache GN, Begam M, Alsafi W, Sabri Z, et al. Perinatal outcome of congenital heart disease in a population with high consanguinity. *J Perinat Med.* 2015;43(6):735-40.
36. Shieh JT, Bittles AH, Hudgins L. Consanguinity and the risk of congenital heart disease. *Am J Med Genet A.* 2012;158a(5):1236-41.
37. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation.* 2014;129(21):2183-242.
38. Cruz EMdIDJJ. Pediatric and congenital cardiology, cardiac surgery and intensive care. Chromosomal anomalies associated with congenital heart disease. 2013:47-71.
39. Bahado-Singh RO, Wapner R, Thom E, Zachary J, Platt L, Mahoney MJ, et al. Elevated first-trimester nuchal translucency increases the risk of congenital heart defects. *Am J Obstet Gynecol.* 2005;192(5):1357-61.
40. Lilja M. Infants with single umbilical artery studied in a national registry. 2: Survival and malformations in infants with single umbilical artery. *Paediatric and perinatal epidemiology.* 1992;6(4):416-22.
41. Tanner K, Sabrine N, Wren C. Cardiovascular Malformations Among Preterm Infants. *Pediatrics.* 2005;116(6):e833-e8.
42. Alanen J, Korpimäki T, Kouru H, Sairanen M, Leskinen M, Gissler M, et al. First trimester combined screening biochemistry in detection of congenital heart defects. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2019;32(19):3272-7.
43. Rowland TW, Hubbell JP, Jr., Nadas AS. Congenital heart disease in infants of diabetic mothers. *J Pediatr.* 1973;83(5):815-20.
44. Cooper MJ, Enderlein MA, Tarnoff H, Rogé CL. Asymmetric Septal Hypertrophy in Infants of Diabetic Mothers: Fetal Echocardiography and the Impact of Maternal Diabetic Control. *American Journal of Diseases of Children.* 1992;146(2):226-9.
45. Platt LD, Koch R, Hanley WB, Levy HL, Matalon R, Rouse B, et al. The international study of pregnancy outcome in women with maternal

phenylketonuria: report of a 12-year study. *Am J Obstet Gynecol.* 2000;182(2):326-33.

46. Oster ME, Riehle-Colarusso T, Alverson CJ, Correa A. Associations between maternal fever and influenza and congenital heart defects. *J Pediatr.* 2011;158(6):990-5.
47. Öktem A, Fatih A. Yardimci Üreme Tekniklerinin Neonatal Kardiyak Anomali Sikliği Ve Sol Ventrikül Fonksiyonlari Üzerine Etkisi. *Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi.* 2020;53(1):6-11.
48. Øyen N, Poulsen G, Boyd HA, Wohlfahrt J, Jensen PK, Melbye M. Recurrence of congenital heart defects in families. *Circulation.* 2009;120(4):295-301.
49. Alverson CJ, Strickland MJ, Gilboa SM, Correa A. Maternal smoking and congenital heart defects in the Baltimore-Washington Infant Study. *Pediatrics.* 2011;127(3):e647-53.
50. Löser H, Majewski F. Type and frequency of cardiac defects in embryofetal alcohol syndrome. Report of 16 cases. *Br Heart J.* 1977;39(12):1374-9.
51. Feng Y, Yu D, Chen T, Liu J, Tong X, Yang L, et al. Maternal parity and the risk of congenital heart defects in offspring: a dose-response meta-analysis of epidemiological observational studies. *PLoS One.* 2014;9(10):e108944.
52. Chou HH, Chiou MJ, Liang FW, Chen LH, Lu TH, Li CY. Association of maternal chronic disease with risk of congenital heart disease in offspring. *Cmaj.* 2016;188(17-18):E438-e46.
53. Grattan MJ, Thomas DS, Hornberger LK, Hamilton RM, Midodzi WK, Vohra S. Maternal hypothyroidism may be associated with CHD in offspring. *Cardiol Young.* 2015;25(7):1247-53.
54. Brodwall K, Leirgul E, Greve G, Vollset SE, Holmstrøm H, Tell GS, et al. Possible Common Aetiology behind Maternal Preeclampsia and Congenital Heart Defects in the Child: a Cardiovascular Diseases in Norway Project Study. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2016;30(1):76-85.
55. Peixoto AB, Tonni G, Araujo Júnior E. Changes in biometry and cerebroplacental hemodynamics in fetuses with congenital heart diseases. *J Thorac Dis.* 2016;8(10):E1282-e6.
56. Tang LS, Wlodarczyk BJ, Santillano DR, Miranda RC, Finnell RH. Developmental consequences of abnormal folate transport during murine heart morphogenesis. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology.* 2004;70(7):449-58.
57. van Beynum IM, Kapusta L, den Heijer M, Vermeulen SH, Kouwenberg M, Daniëls O, et al. Maternal MTHFR 677C> T is a risk factor for congenital heart defects: effect modification by periconceptional folate supplementation. *European heart journal.* 2006;27(8):981-7.
58. Wang D, Jin L, Zhang J, Meng W, Ren A. Maternal Periconceptional Folic Acid Supplementation and Risk for Fetal Congenital Heart Defects. *The Journal of Pediatrics.* 2021.

59. Edwards WD. Classification and terminology of cardiovascular anomalies. Moss & Adams Heart Disease in Infants, Children, and Adolescent including the Fetus and Young Adult 6th edition Philadelphia: Lippincott, Williams and Wilkins. 2001;118-37.
60. Durand I, David N, Blaysat G, Marguet C. [Diagnosis of congenital heart disease in a nonselected population in Upper Normandy: retrospective study between 2003 and 2007]. Arch Pediatr. 2009;16(5):409-16.
61. Santoro G, Gaio G, Palladino MT, Castaldi B, Iacono C, Esposito R, et al. Arterial duct stenting: Do we still need surgical shunt in congenital heart malformations with duct-dependent pulmonary circulation? J Cardiovasc Med (Hagerstown). 2010;11(11):852-7.
62. Viñals F, Tapia J, Giuliano A. Prenatal detection of ductal-dependent congenital heart disease: how can things be made easier? Ultrasound Obstet Gynecol. 2002;19(3):246-9.
63. Ailes EC, Gilboa SM, Riehle-Colarusso T, Johnson CY, Hobbs CA, Correa A, et al. Prenatal diagnosis of nonsyndromic congenital heart defects. Prenat Diagn. 2014;34(3):214-22.
64. Itsukaichi M, Serikawa T, Yoshihara K, Suzuki H, Haino K, Yamaguchi M, et al. Effectiveness of fetal cardiac screening for congenital heart disease using a combination of the four-chamber view and three-vessel view during the second trimester scan. J Obstet Gynaecol Res. 2018;44(1):49-53.
65. Hautala J, Gissler M, Ritvanen A, Tekay A, Pitkänen-Argillander O, Stefanovic V, et al. The implementation of a nationwide anomaly screening programme improves prenatal detection of major cardiac defects: an 11-year national population-based cohort study. Bjog. 2019;126(7):864-73.
66. van Velzen CL, Clur SA, Rijlaarsdam ME, Bax CJ, Pajkrt E, Heymans MW, et al. Prenatal detection of congenital heart disease--results of a national screening programme. Bjog. 2016;123(3):400-7.
67. Galindo A, Herraiz I, Escribano D, Lora D, Melchor JC, de la Cruz J. Prenatal detection of congenital heart defects: a survey on clinical practice in Spain. Fetal Diagn Ther. 2011;29(4):287-95.
68. Sainz JA, Zurita MJ, Guillen I, Borrero C, García-Mejido J, Almeida C, et al. [Prenatal screening of congenital heart defects in population at low risk of congenital defects. A reality today]. An Pediatr (Barc). 2015;82(1):27-34.
69. Koşger P, Velipaşaoğlu M, Keskin T, Kızıtanır H, Uçar B. Impact of the expanded examination of fetal heart to the prenatal diagnosis of congenital heart diseases. Turk J Obstet Gynecol. 2020;17(4):285-91.
70. Letourneau KM, Horne D, Soni RN, McDonald KR, Karlicki FC, Fransoo RR. Advancing Prenatal Detection of Congenital Heart Disease: A Novel Screening Protocol Improves Early Diagnosis of Complex Congenital Heart Disease. J Ultrasound Med. 2018;37(5):1073-9.

71. Khoo NS, Van Essen P, Richardson M, Robertson T. Effectiveness of prenatal diagnosis of congenital heart defects in South Australia: a population analysis 1999-2003. *Aust N Z J Obstet Gynaecol.* 2008;48(6):559-63.
72. Sklansky MS, Berman DP, Pruetz JD, Chang RK. Prenatal screening for major congenital heart disease: superiority of outflow tracts over the 4-chamber view. *J Ultrasound Med.* 2009;28(7):889-99.
73. Donofrio MT, Levy RJ, Schuette JJ, Skurow-Todd K, Sten MB, Stallings C, et al. Specialized delivery room planning for fetuses with critical congenital heart disease. *Am J Cardiol.* 2013;111(5):737-47.
74. Arya B, Levasseur SM, Woldu K, Glickstein JS, Andrews HF, Williams IA. Fetal echocardiographic measurements and the need for neonatal surgical intervention in Tetralogy of Fallot. *Pediatr Cardiol.* 2014;35(5):810-6.
75. Berning RA, Silverman NH, Villegas M, Sahn DJ, Martin GR, Rice MJ. Reversed shunting across the ductus arteriosus or atrial septum in utero heralds severe congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 1996;27(2):481-6.
76. Sun HY. Prenatal diagnosis of congenital heart defects: echocardiography. *Transl Pediatr.* 2021;10(8):2210-24.
77. Friedberg MK, Silverman NH, Moon-Grady AJ, Tong E, Nourse J, Sorenson B, et al. Prenatal detection of congenital heart disease. *J Pediatr.* 2009;155(1):26-31, .e1.
78. Levey A, Glickstein JS, Kleinman CS, Levasseur SM, Chen J, Gersony WM, et al. The impact of prenatal diagnosis of complex congenital heart disease on neonatal outcomes. *Pediatr Cardiol.* 2010;31(5):587-97.
79. Gholkar N, Singh C, Kaul A, Kapur KK. First trimester diagnosis of congenital heart disease. *Journal of Fetal Medicine.* 2015;2(2):97-8.
80. Meller CH, Grinenco S, Aiello H, Córdoba A, Sáenz-Tejeira MM, Marantz P, et al. Congenital heart disease, prenatal diagnosis and management. *Arch Argent Pediatr.* 2020;118(2):e149-e61.
81. Jicinska H, Vlasin P, Jicinsky M, Grochova I, Tomek V, Volaufova J, et al. Does First-Trimester Screening Modify the Natural History of Congenital Heart Disease? Analysis of Outcome of Regional Cardiac Screening at 2 Different Time Periods. *Circulation.* 2017;135(11):1045-55.
82. International Society of Ultrasound in O, Gynecology, Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, Copel JA, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(3):348-59.
83. AIUM practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med.* 2013;32(6):1083-101.
84. Gross RE, Hubbard JP. Surgical ligation of a patent ductus arteriosus: report of first successful case. *Journal of the American Medical Association.* 1939;112(8):729-31.

85. Blalock A, Taussig HB. The surgical treatment of malformations of the heart: in which there is pulmonary stenosis or pulmonary atresia. *Journal of the American Medical Association*. 1945;128(3):189-202.
86. Gibbon Jr J. Application of a mechanical heart and lung apparatus to cardiac surgery, in recent advances in cardiovascular physiology and surgery. Minneapolis: University of Minnesota. 1953:107-13.
87. Olley P, Coceani F, Bodach E. E-type prostaglandins: a new emergency therapy for certain cyanotic congenital heart malformations. *Circulation*. 1976;53(4):728-31.
88. Fontan F, Baudet E. Surgical repair of tricuspid atresia. *Thorax*. 1971;26(3):240-8.
89. Norwood WI, Stellan GJ. Aortic atresia with interrupted aortic arch: reparative operation. *The Journal of thoracic and cardiovascular surgery*. 1981;81(2):239-44.
90. Rashkind WJ, Miller WW. Creation of an atrial septal defect without thoracotomy: a palliative approach to complete transposition of the great arteries. *Jama*. 1966;196(11):991-2.
91. Arzamendi D, Miró J. Percutaneous intervention in adult congenital heart disease. 2012. p. 690-9.
92. Sun R, Liu M, Lu L, Zheng Y, Zhang P. Congenital Heart Disease: Causes, Diagnosis, Symptoms, and Treatments. *Cell Biochem Biophys*. 2015;72(3):857-60.
93. Akkinapally S, Hundalani SG, Kulkarni M, Fernandes CJ, Cabrera AG, Shivanna B, et al. Prostaglandin E1 for maintaining ductal patency in neonates with ductal-dependent cardiac lesions. *Cochrane Database Syst Rev*. 2018;2(2):Cd011417.
94. Tutunji L, Thekrallah F, Basha A, Awaysheh B, Amer S, Khatib L, et al. Prenatal detection of fetal heart disease at Jordan University Hospital: early experience in a developing country. *Cardiol Young*. 2019;29(8):1072-7.
95. Quartermain MD, Pasquali SK, Hill KD, Goldberg DJ, Huhta JC, Jacobs JP, et al. Variation in prenatal diagnosis of congenital heart disease in infants. *Pediatrics*. 2015;136(2):e378-e85.
96. Garne E, Stoll C, Clementi M. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;17(5):386-91.
97. Bull C. Current and potential impact of fetal diagnosis on prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. *British Paediatric Cardiac Association. Lancet*. 1999;354(9186):1242-7 ik.
98. Thakur V, Dutil N, Schwartz SM, Jaeggi E. Impact of prenatal diagnosis on the management and early outcome of critical duct-dependent cardiac lesions. *Cardiol Young*. 2018;28(4):548-53.

99. Kaplan S, Pinar G, Kaplan B, Aslantekin F, Karabulut E, Ayar B, et al. The Prevalence Of Consanguineous Marriages And Affecting Factors In Turkey: A NATIONAL SURVEY. *J Biosoc Sci.* 2016;48(5):616-30.
100. Bassili A, Mokhtar SA, Dabous NI, Zaher SR, Mokhtar MM, Zaki A. Risk factors for congenital heart diseases in Alexandria, Egypt. *Eur J Epidemiol.* 2000;16(9):805-14.
101. Yunis K, Mumtaz G, Bitar F, Chamseddine F, Kassar M, Rashkidi J, et al. Consanguineous marriage and congenital heart defects: a case-control study in the neonatal period. *Am J Med Genet A.* 2006;140(14):1524-30.
102. Becker SM, Al Halees Z, Molina C, Paterson RM. Consanguinity and congenital heart disease in Saudi Arabia. *Am J Med Genet.* 2001;99(1):8-13.
103. Ramegowda S, Ramachandra NB. Parental consanguinity increases congenital heart diseases in South India. *Ann Hum Biol.* 2006;33(5-6):519-28.
104. Posch MG, Perrot A, Berger F, Ozcelik C. Molecular genetics of congenital atrial septal defects. *Clin Res Cardiol.* 2010;99(3):137-47.
105. Wallenstein MB, Harper LM, Odibo AO, Roehl KA, Longman RE, Macones GA, et al. Fetal congenital heart disease and intrauterine growth restriction: a retrospective cohort study. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2012;25(6):662-5.
106. Ghanchi A, Derridj N, Bonnet D, Bertille N, Salomon LJ, Khoshnood B. Children Born with Congenital Heart Defects and Growth Restriction at Birth: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Int J Environ Res Public Health.* 2020;17(9).
107. Wright LK, Ehrlich A, Stauffer N, Samai C, Kogon B, Oster ME. Relation of prenatal diagnosis with one-year survival rate for infants with congenital heart disease. *Am J Cardiol.* 2014;113(6):1041-4.
108. De Groote K, Vanhie E, Roets E, Ramaekers P, De Wilde H, Panzer J, et al. Outcome after prenatal and postnatal diagnosis of complex congenital heart defects and the influence of genetic anomalies. *Prenat Diagn.* 2017;37(10):983-91.
109. Wolter A, Holtmann H, Kawecki A, Degenhardt J, Enzensberger C, Graupner O, et al. Perinatal outcomes of congenital heart disease after emergent neonatal cardiac procedures. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2018;31(20):2709-16.
110. Han B, Tang Y, Qu X, Deng C, Wang X, Li J. Comparison of the 1-year survival rate in infants with congenital heart disease diagnosed by prenatal and postnatal ultrasound: A retrospective study. *Medicine (Baltimore).* 2021;100(4):e23325.
111. Qu Y, Lin S, Zhuang J, Bloom MS, Smith M, Nie Z, et al. First-Trimester Maternal Folic Acid Supplementation Reduced Risks of Severe and Most Congenital Heart Diseases in Offspring: A Large Case-Control Study. *J Am Heart Assoc.* 2020;9(13):e015652.
112. Wang D, Jin L, Zhang J, Meng W, Ren A, Jin L. Maternal Periconceptional Folic Acid Supplementation and Risk for Fetal Congenital Heart Defects. *J Pediatr.* 2022;240:72-8.

113. Miller A, Riehle-Colarusso T, Siffel C, Frías JL, Correa A. Maternal age and prevalence of isolated congenital heart defects in an urban area of the United States. *Am J Med Genet A*. 2011;155a(9):2137-45.
114. Landis BJ, Levey A, Levasseur SM, Glickstein JS, Kleinman CS, Simpson LL, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease and birth outcomes. *Pediatr Cardiol*. 2013;34(3):597-605.
115. Fernandes SM, Arendt KW, Landzberg MJ, Economy KE, Khairy P. Pregnant women with congenital heart disease: cardiac, anesthetic and obstetrical implications. *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2010;8(3):439-48.
116. Nelle M, Raio L, Pavlovic M, Carrel T, Surbek D, Meyer-Wittkopf M. Prenatal diagnosis and treatment planning of congenital heart defects-possibilities and limits. *World J Pediatr*. 2009;5(1):18-22.
117. Wang X, Li P, Chen S, Xi L, Guo Y, Guo A, et al. Influence of genes and the environment in familial congenital heart defects. *Mol Med Rep*. 2014;9(2):695-700.
118. Yokouchi-Konishi T, Yoshimatsu J, Sawada M, Shionoiri T, Nakanishi A, Horiuchi C, et al. Recurrent Congenital Heart Diseases Among Neonates Born to Mothers with Congenital Heart Diseases. *Pediatr Cardiol*. 2019;40(4):865-70.
119. Fung A, Manlhiot C, Naik S, Rosenberg H, Smythe J, Lougheed J, et al. Impact of prenatal risk factors on congenital heart disease in the current era. *J Am Heart Assoc*. 2013;2(3):e000064.
120. Verheijen PM, Lisowski LA, Stoutenbeek P, Hitchcock JF, Brenner JI, Copel JA, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease affects preoperative acidosis in the newborn patient. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2001;121(4):798-803.
121. Gupta N, Leven L, Stewart M, Cheung M, Patel N. Transport of infants with congenital heart disease: benefits of antenatal diagnosis. *Eur J Pediatr*. 2014;173(5):655-60.
122. Peyvandi S, Nguyen TA, Almeida-Jones M, Boe N, Rhee L, Anton T, et al. Timing and Mode of Delivery in Prenatally Diagnosed Congenital Heart Disease- an Analysis of Practices within the University of California Fetal Consortium (UCfC). *Pediatr Cardiol*. 2017;38(3):588-95.
123. Alanen J, Leskinen M, Sairanen M, Korpimäki T, Kouru H, Gissler M, et al. Fetal nuchal translucency in severe congenital heart defects: experiences in Northern Finland. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2019;32(9):1454-60.
124. Papazoglou AS, Moysidis DV, Panagopoulos P, Kaklamanos EG, Tsagkaris C, Vouloagkas I, et al. "Maternal diabetes mellitus and its impact on the risk of delivering a child with congenital heart disease: a systematic review and meta-analysis". *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2021:1-10.
125. Yilgwan CS, Pam VC, Ige OO, Golit WN, Anzaku S, Imade GE, et al. Profile of congenital heart disease in infants born following exposure to preeclampsia. *PLoS One*. 2020;15(3):e0229987.

126. Bateman BT, Huybrechts KF, Fischer MA, Seely EW, Ecker JL, Oberg AS, et al. Chronic hypertension in pregnancy and the risk of congenital malformations: a cohort study. *Am J Obstet Gynecol*. 2015;212(3):337.e1-14.
127. Silva JA, Neves AL, Flor-de-Lima F, Soares P, Guimarães H. Risk Factors and Outcomes of Tetralogy of Fallot: From Fetal to Neonatal Life. *Pediatr Cardiol*. 2020;41(1):155-64.
128. Suard C, Flori A, Paoli F, Loundou A, Fouilloux V, Sigaudy S, et al. Accuracy of prenatal screening for congenital heart disease in population: A retrospective study in Southern France. *PLoS One*. 2020;15(10):e0239476.



## EKLER

### Ek 1. Görüşme Formu

**“Doğumsal kalp hastalıklarında antenatal sonografi ile tanı oranları ve doğruluğunun değerlendirilmesi” çalışması**

### GÖRÜŞME FORMU

İyi günler, ben Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümünden Doktor \_\_\_\_\_. Sizi, çocuğunuz \_\_\_\_\_ un kalp rahatsızlığı ile ilgili olarak rahatsız ediyorum. Doğuştan kalp rahatsızlığı olan bebeklerin, gebelik ve çocukluk dönemindeki sonuçlarını takip ediyoruz ve bu konuda bir araştırma yapıyoruz. Bana, sadece 5 dakika ayırıp birkaç soruya cevap vererek yardımcı olmanızı rica ediyorum. Bu sayede, çocuğunuzun durumundaki bebeklere dair bilimsel veri elde edebiliriz.

Çocuğunuz şu an kaç aylık (kaç yaşında):

Şu an siz kaç yaşındasınız?

(Kalp hastalığı olan) çocuk, kaçınıcı çocuğunuz?

Kardeşlerinde (diğer çocuklarınızda) kalp hastalığı veya diğer rahatsızlık var mı?

Sizin veya eşinizin kalp rahatsızlığı var mı?

Çocuğunuzun durumu gebelikte (ultrasonlarda) saptanmış mıydı?

Saptandı ise gebeliğin kaçınıcı ayında?

Gebelikte ayrıntılı ultrasona girmiş miydiniz?

(Ayrıntılı ultrasona) girdiyseniz nerede / hangi hastanede?

(Ayrıntılı ultrasona) girdiyseniz kaç haftalık iken?

Gebeliğin ilk 3 ayında ikili tarama testi yapılmış mıydı?

(Yapıldıysa) risk artışı var mıydı?

(Yapıldıysa) ense kalınlığında artış var mıydı?

Gebelikte tüm takiplerinize (genelde aylık olarak) düzenli gidebildiniz mi?

Gebelik öncesi folik asit vitamini kullanmış mıydınız?

Gebelikte önemli bir sorun yaşadınız mı (kanama, yüksek tansiyon, gizli şeker gibi)?

(Kalp hastalığı olan) Çocuğunuz kaç haftada doğmuştu? Erken doğum oldu mu?

(Kalp hastalığı olan) Çocuğunuz kaç gram doğmuştu?

(Kalp hastalığı olan) Çocuğunuz normal doğum mu sezaryen ile mi doğmuştu?

Doğum sonrası bebekle ilgili acil bir durum oldu mu (morarma, acil sevk gibi)?

(Kalp hastalığı olan) Çocuğunuzda ek bir durum/sakatlık var mıydı?

(Kalp hastalığı olan) Çocuğunuz genetik bir tanı aldı mı?

(Kalp hastalığı olan) Çocuğunuz kalp ameliyatı (anjiyo, açık gibi) geçirdi mi?

Ekleme istediğiniz (sizce önemli) bir bilgi var mı?

İlginize çok teşekkür ediyor, çocuğunuza tekrar geçmiş olsun dileklerimizi iletiyoruz.