



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu
16 Aralık 2020 Çarşamba





Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Kardiyoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu
İnt.Dr Tansu Kardaş
İnt. Dr. İsmail Narin

- Ondört yaşında erkek hasta
- Yakınma
 - Göğüs ağrısı

Olgu

- Daha önceden bir yakınması olmayan hastanın okulda spor yaparken göğüs ağrısı olmuş.
- 10-15 dakika süren baskı tarzında göğüs ağrısıymış.
- Bayılma, baş dönmesi, gözlerde kararma olmamış.
- Çarpıntı eşlik etmemiş, nefes darlığı olmamış.

Özgeçmiş – Soy-geçmiş

- Kronik hastalık/düzenli ilaç kullanım öyküsü yok.
- Ailenin 1.çocuğu
 - 1.çocuk: Hastamız
 - 2.çocuk: Beş yaşında kız, sağ sağlıklı
- Ailede kalp hastalığı öyküsü yok.
- Ani kardiyak ölüm öyküsü yok.

Fizik İnceleme

- Vücut Sıcaklığı: 36,5 C
- SS: 20/dk
- KB: 90/50 mmHg
- Nabız: 80/dk
- SpO2: %96
- Ağırlık: 52 kg (25-50p)
- Boy: 164 cm (50p)

- Genel durumu iyi.
- Kalp ritmik S1 S2 doğal.
- **Sternum sağında 2. interkostal aralıkta 3/6 sistolik ejeksiyon üfürümü mevcut.**
- **Suprasternal çentikte trill palpe edildi.**
- AFN her iki alt ekstremitede normal alınıyor
- Diğer sistem muayeneleri normal.

Laboratuvar

- Hb: 12,5 gr/dL
- Beyaz küre: 7350 /mm³
- Hct: %36
- Trombosit : 275.000 / mm³
- Troponin: <10
- CK-MB: 12
- BUN:14 mg/dL
- Cr:0.47 mg/dL
- AST:30 IU
- ALT:13 IU
- Na:138 mmol/L
- K: 3.6 mmol/L
- Ca:9 mg/dL
- Mg:2 mEq/L

Patolojik Bulgular

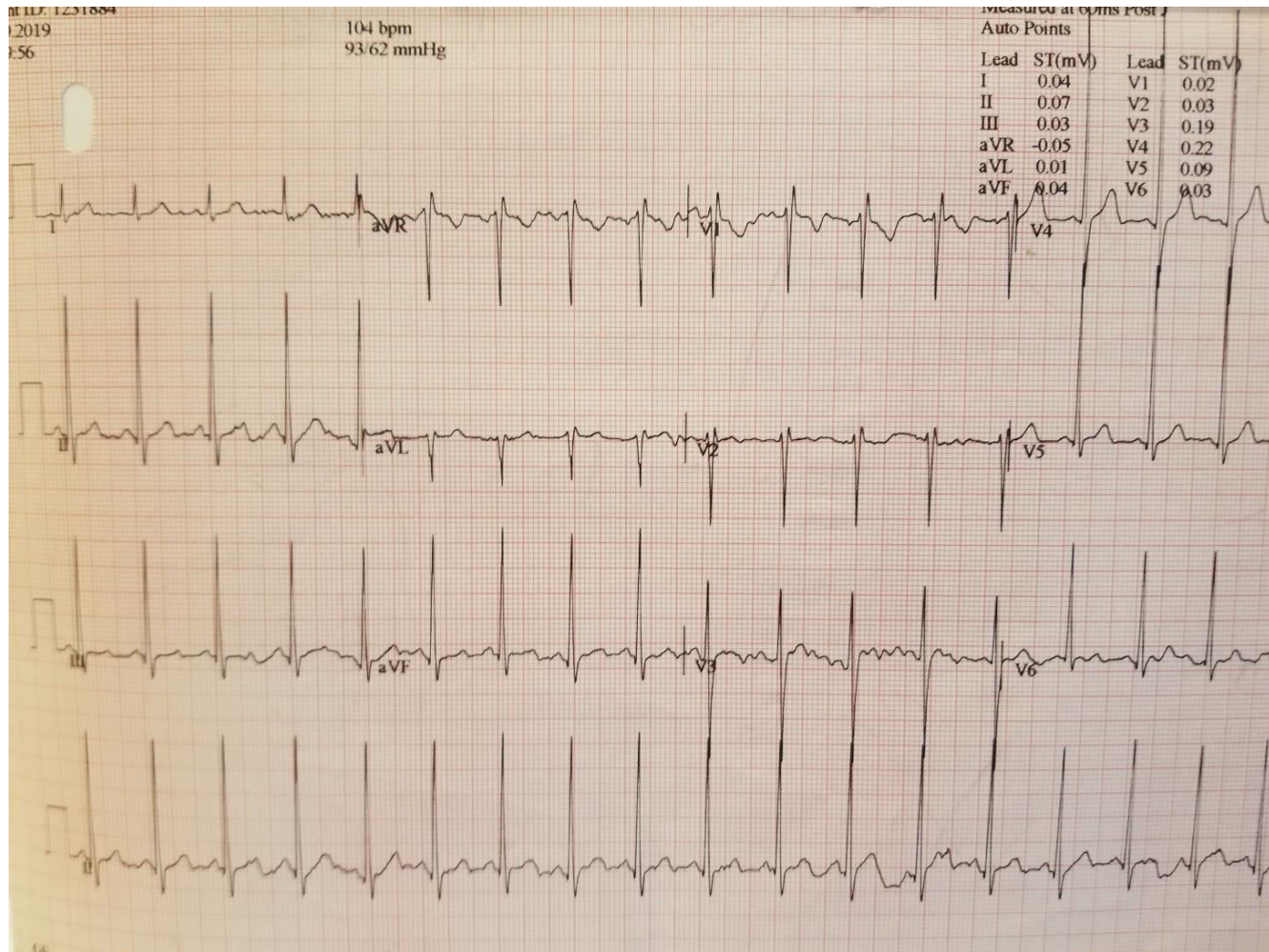
- Spor yaparken baskı tarzında göğüs ağrısı
- Sternum sağında 2. interkostal aralıkta 3/6 sistolik ejeksiyon üfürümü
- Suprasternal çentikte trill

- Ön tanı?
- Yapılması gereken tetkikler?

TELEKARDİYOĞRAFI



EKG



EKO



09/12/2020 14:46:43



09/12/2020 14:48:17



- Kalp boşlukları dengeli , sol ventrikül hipertrofik izlendi
- Kısa eksen kesitlerinde aort kapağı kalın ve biküspit olarak görüldü.
- Renkli Doppler ile aort akımı kapak düzeyinden itibaren türbülans olup peak 80 mmHg, mean 45 mmHg sistolik gradient elde edildi. Hafif aort yetersizliği izlendi.

Tanı:

Biküspit Aortik kapak

Aort Stenozu (Valvüler-önemli)

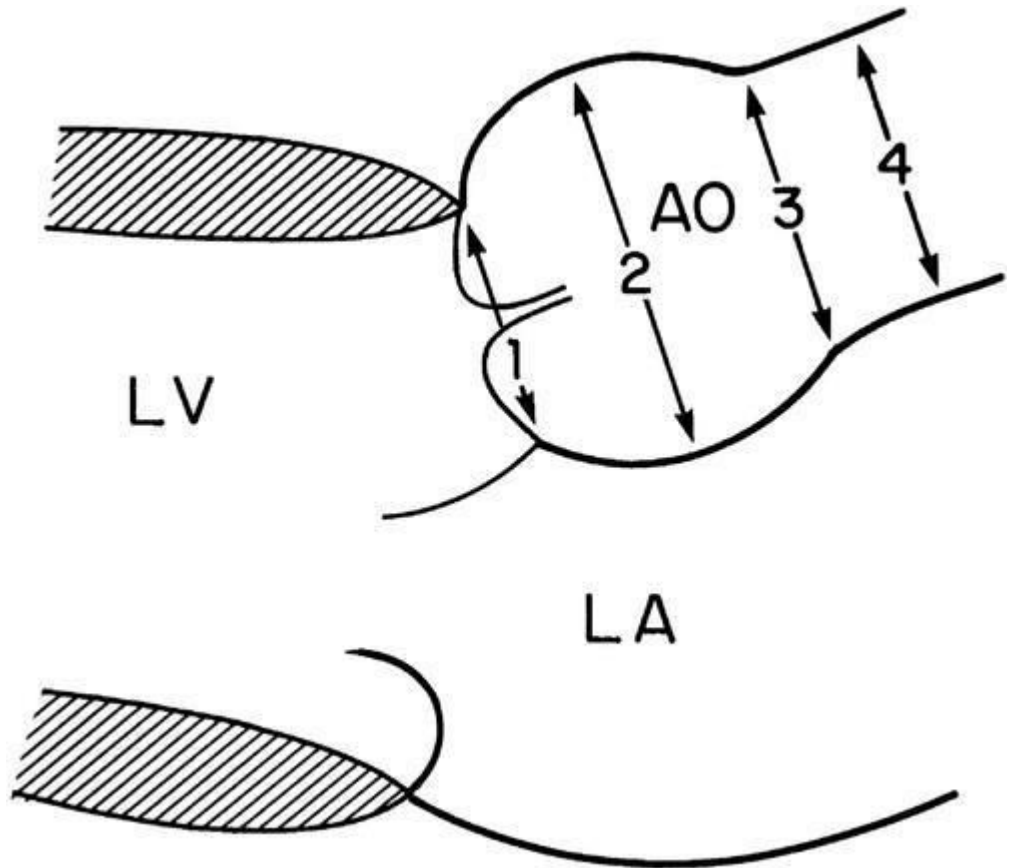
Aort Yetersizliği (Hafif)

A1: 20 mm z score: + 0,96

A2: 27 mm z score: + 0,67

A3: 23 mm z score: + 1,04

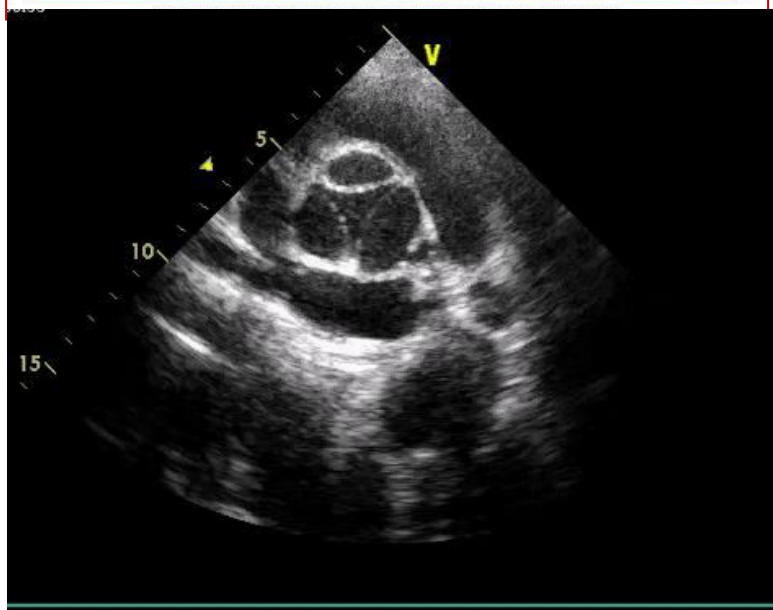
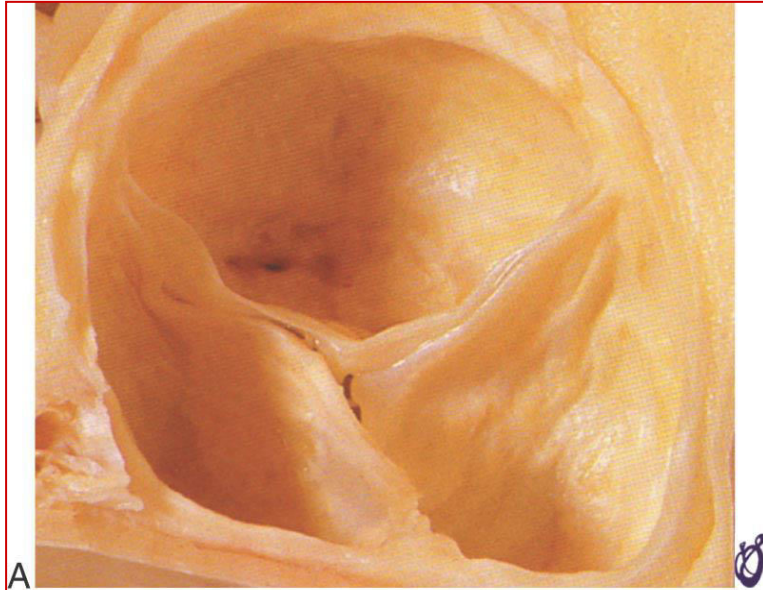
A4: 35 mm z score: + 2,8



BİKÜSPİT AORT KAPAĞI

- Biküspit aort kapağı, nüfusun yaklaşık yüzde birini etkileyen en yaygın doğumsal kalp hastalığıdır.
- Biküspit Aort Kapağı prevelansı: E/K 2-3/1
- Sporadik veya otozomal dominant geçişli olabilir.
- İzole bir lezyon olarak veya diğer konjenital kardiyovasküler hastalıklar ile birlikte olabilir.

TRİKÜSPİT AORT KAPAĞI



BİKÜSPİT AORT KAPAĞI



BİKÜSPİT AORT KAPAĞI MR



BAV - Genetik

- Geniş aile çalışmaları, biküspit aort kapağı olan bireyin birinci derece akrabalarında BAV görülme sıklığının yaklaşık %9-10 civarı olduğunu tespit etmiştir.
- Biküspit aort kapağı güçlü bir genetik temele sahipken, spesifik genetik neden veya mutasyon çoğu kişi için bilinmemektedir.
- Kromozom 9q, NOTCH1'deki mutasyon, GATA5, GATA6 ve NKX2-5 gibi diğer tek genlerdeki mutasyonlar BAV ile ilişkilendirilmiştir.

- Hastaların %90'nından fazlasında yakınma - bulgu yoktur ya da minimal semptomlar ile seyreder.
- BAV'lı hastalar başlangıçta olmasa bile ileride gelişebilecek olan 3 önemli komplikasyon olan
 - **Aort stenozu**
 - **Aort yetersizliği**
 - **Asendan aort dilatasyonu** açısından izlenmelidir.

AS-BAV

- Otopsi serilerinde, biküspit aort kapaklarının yüzde 15 ila 75'inde aort darlığı mevcuttur.
- Cerrahi serilerde, yetişkinlerde aort kapak replasmanına yol açan aort darlığının yaklaşık yüzde 50'si biküspit aort kapak stenozuna bağlıdır.
- Biküspit aort kapak stenozu, triküspit aort kapak stenozu için beklenenden ortalama 5-10 yıl önce ameliyat gerektirir

AY-BAV

- Biküspit aort kapağı komplikasyonu olan aort yetersizliği, aort darlığından daha az yaygındır ve hastaların yaklaşık %2 ila 10'unu etkiler. Komplike aort darlığı ile birlikteliği daha sıktır.
- Saf aort yetersizliği daha çok genç hastalarda görülür.
- Biküspit aort kapağı, gelişmiş dünyada birincil aort yetersizliğinin en yaygın nedeni olarak kabul edilmektedir.

•Biküspit aort kapağı ve ascenden aort anevrizması ile ilişkili hastalıklar;

- Aort koarktasyonlu hastalar (%30-50)
- Turner Sendromu (%30)
- Marfan Sendromu
- Loeys-Dietz sendromu (%2,5 ila 17 arasında)
- Ailesel torasik aort anevrizması sendromu (%3)
- Tek gen mutasyonları (NOTCH1, GATA5, GATA6, NKX2-)

Condition	Incidence of BAV (percent)
Coarctation of the aorta	50
Turner syndrome	30
Supravalvular aortic stenosis	30
Subvalvular aortic stenosis	23
Patent ductus arteriosus	Unknown
Sinus of Valsalva aneurysm	15 to 20
Ventricular septal defect	30
Shone complex	60 to 85
Ascending aortic aneurysm	Common
Loeys-Dietz syndrome	2.5 to 17
ACTA2 mutation familial thoracic aortic aneurysm syndrome	3
MAT2A mutation familial thoracic aortic aneurysm syndrome	Unknown

BAV: bicuspid aortic valve.

UpToDate®

BAV- İlişkili Kardiyovasküler Hastalıklar

- Biküspit aort kapağı tek başına var olabilir veya diğer konjenital kardiyovasküler ve aortik bozukluklarla ilişkili olabilir.

- Aort koarktasyonu (%6)
- Supravalvüler aort darlığı,
- Subvalvüler aort darlığı,
- Ventriküler septal defekt,
- Patent duktus arteriozus
- Valsalva sinüsü anevrizmasıdır.

BAV- Klinik Bulgular

- Biküspit aort kapağı olan hastalar uzun bir süre asemptomatik kalabilir.
- Şiddetli aort darlığı olan bazı kişilerde nefes darlığı, egzersiz toleransında azalma, egzersizle ilgili baş dönmesi, anjin ve senkop gelişebilir.
- Aort darlığı veya yetersizliği üfürümleri mevcut olabilir.
- Fizik muayenede, aort koarktasyonu gibi bir arada bulunan hastalığa bağlı olarak nabızların alınamaması veya hipertansiyon görülebilir.

BAV+AD - Semptomlar

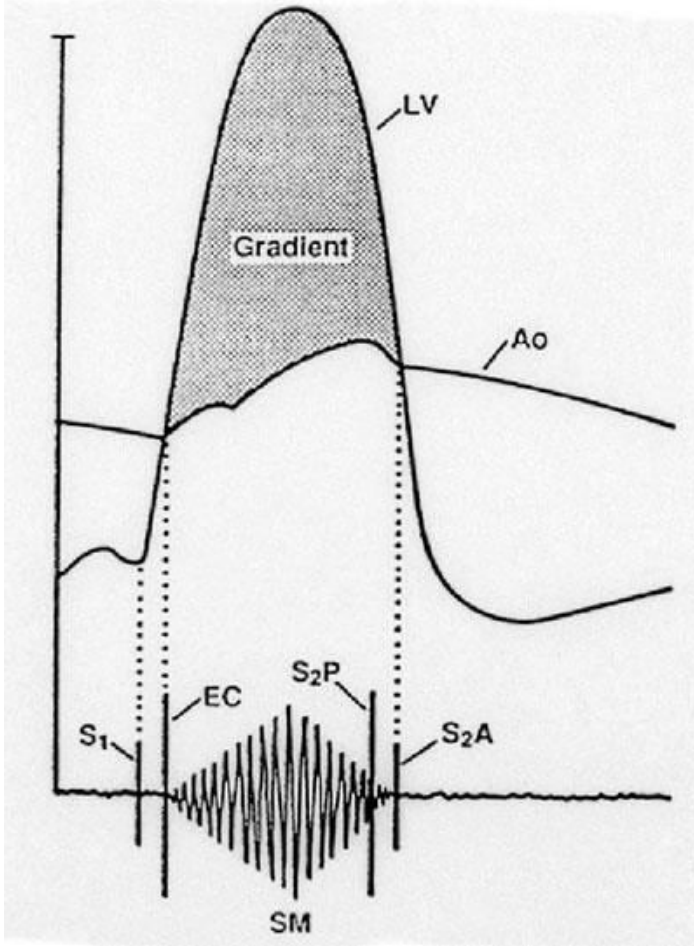
- Senkop
- Anjinal göğüs ağrısı
- Egzersiz toleransında azalma
- Egzersizle ilişkili baş dönmesi
- Nefes darlığı
- Kalp yetmezliği
- Ani kardiyak ölüm gelişebilir.

BAV+ AD - Fizik muayene

- **Kan Basıncı:** Sistolik kan basıncı düşer, nabız basıncı daralır.
- **Nabız:** Pulsus parvus et tardus; AD'nin karakteristik nabızı, el altında yavaş yavaş yükselen, gecikmiş yuvarlak bir doruk yaptıktan sonra yavaş yavaş el altından çekilen, düşük amplitütlü bir nabızdır.
- **Palpasyonda:** apikal vuru normal lokalizasyondadır, ancak el altına yavaş gelir, el altında uzun kalır ve el altından yavaş kaçır.
- Aort odağında, bazen boyuna da yayılan sistolik trill palpe edilebilir.



- **Birinci kalp sesi (S1):** Genellikle normaldir.
- **İkinci kalp sesi (S2):** Hafif aort darlıklarında normal olabilir. Darlığın şiddeti arttıkça ikinci kalp sesinin aortik komponentinin (A2) şiddeti azalır. İkinci kalp sesinde paradoks ikilenme oluşur.
- **Üçüncü kalp sesi (S3):** Önemli sol ventrikül disfonksiyonu olunca duyulur.
- **Dördüncü kalp sesi (S4):** Aort darlığında sol ventrikül esnekliğinin azalması nedeniyle genellikle işitilir.



- **Ejeksiyon klicki:** İşitilmesi darlığın şiddetini değil, kapağın hareketli olduğunu ifade eder.
- **Üfürüm:** AD'nda en iyi aort odağında işitilen, boyuna yayılan, birinci kalp sesinden kısa bir süre sonra başlayan ve ikinci kalp sesinin A2 komponentinden önce sonlanan, kreşendo-dekreşendo şeklinde sistolik ejeksiyon üfürümü (midsistolik üfürüm) işitilir. Üfürüm sağa daha fazla olmak üzere, boyuna yayılır.

Signs of aortic disease

Auscultation at base of heart:

Ejection click (EC)

– if valve is mobile

Mid-systolic murmur (MSM)

– turbulent flow across
aortic valve

Carotid pulse:

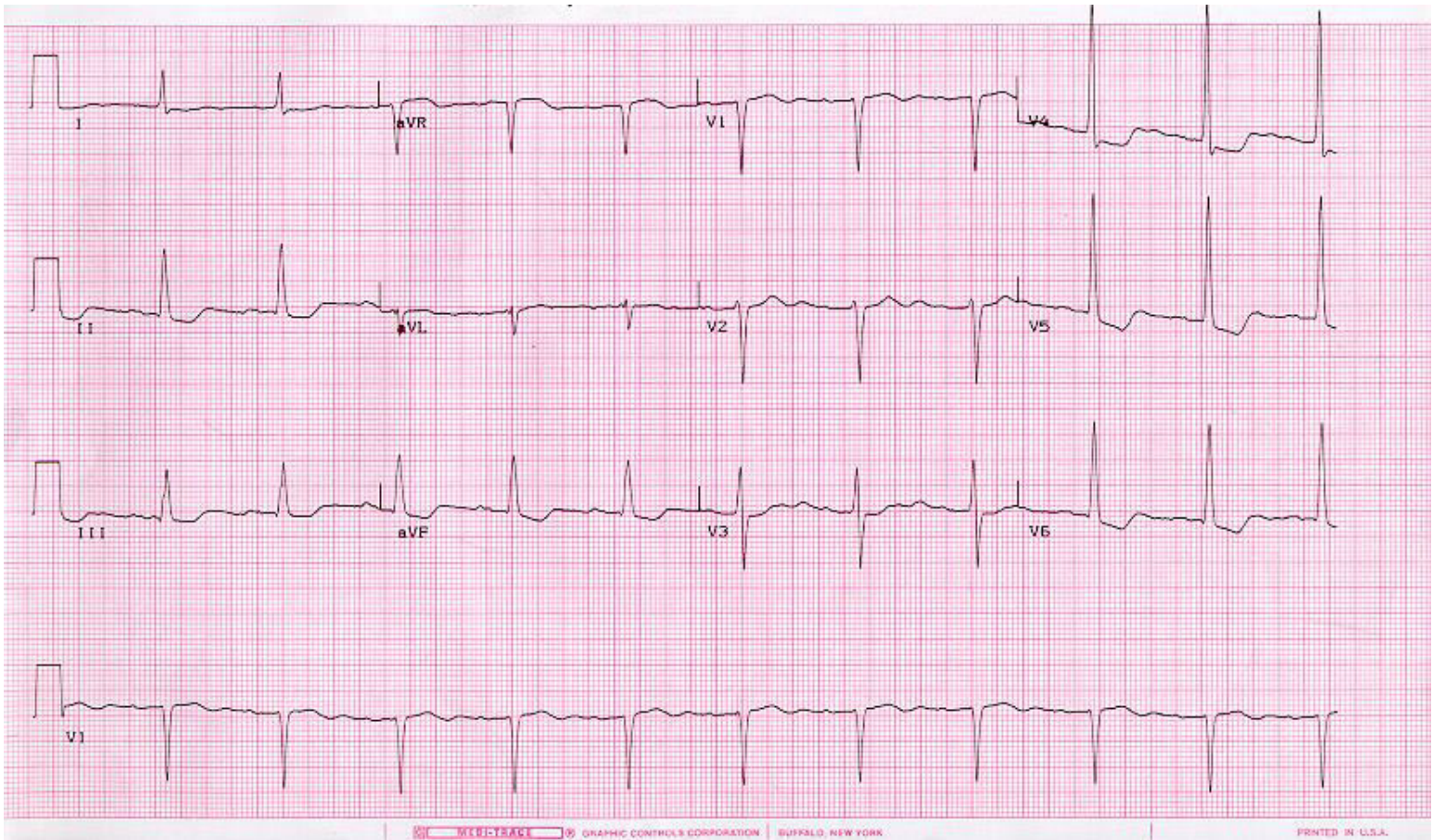
slow upstroke, 'plateau'
pulse – reflects 'damped' LV
ejection across stenosed
aortic valve

LV impulse: thrusting
– reflects LV hypertrophy

S4: vigorous atrial
contraction to fill stiff,
'noncompliant' LV

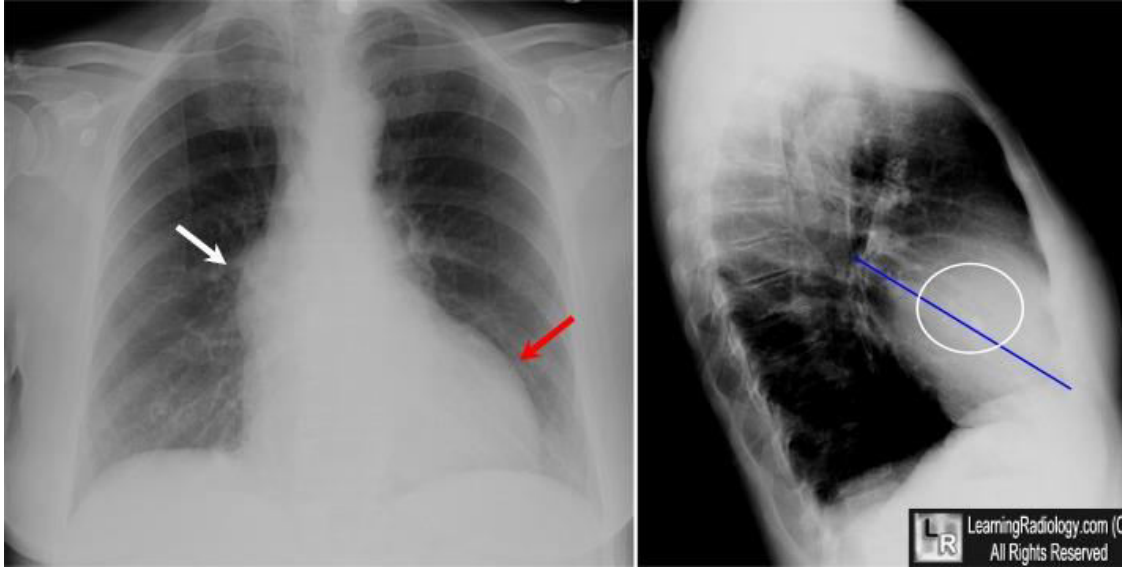


Fig.98 Signs of aortic stenosis.



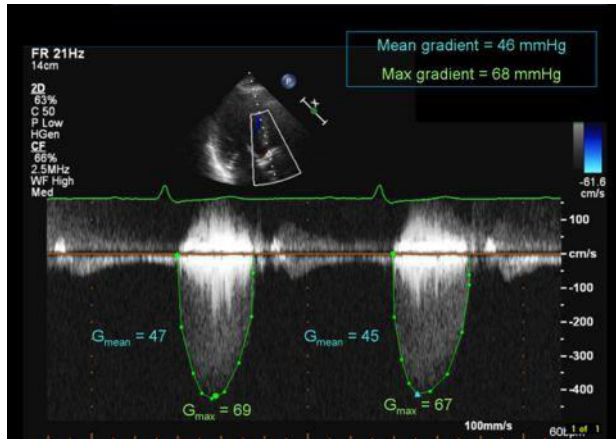
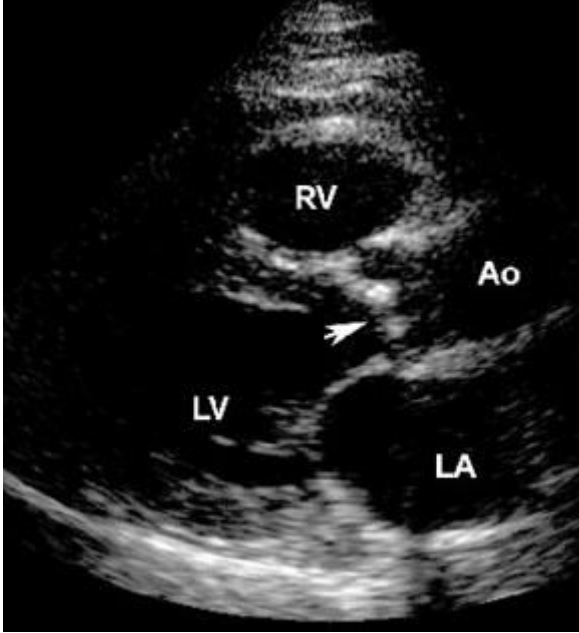
- AD'nda çoğunlukla sol ventrikül hipertrofisine ait değişiklikler bulunur.

Telekardiyografi

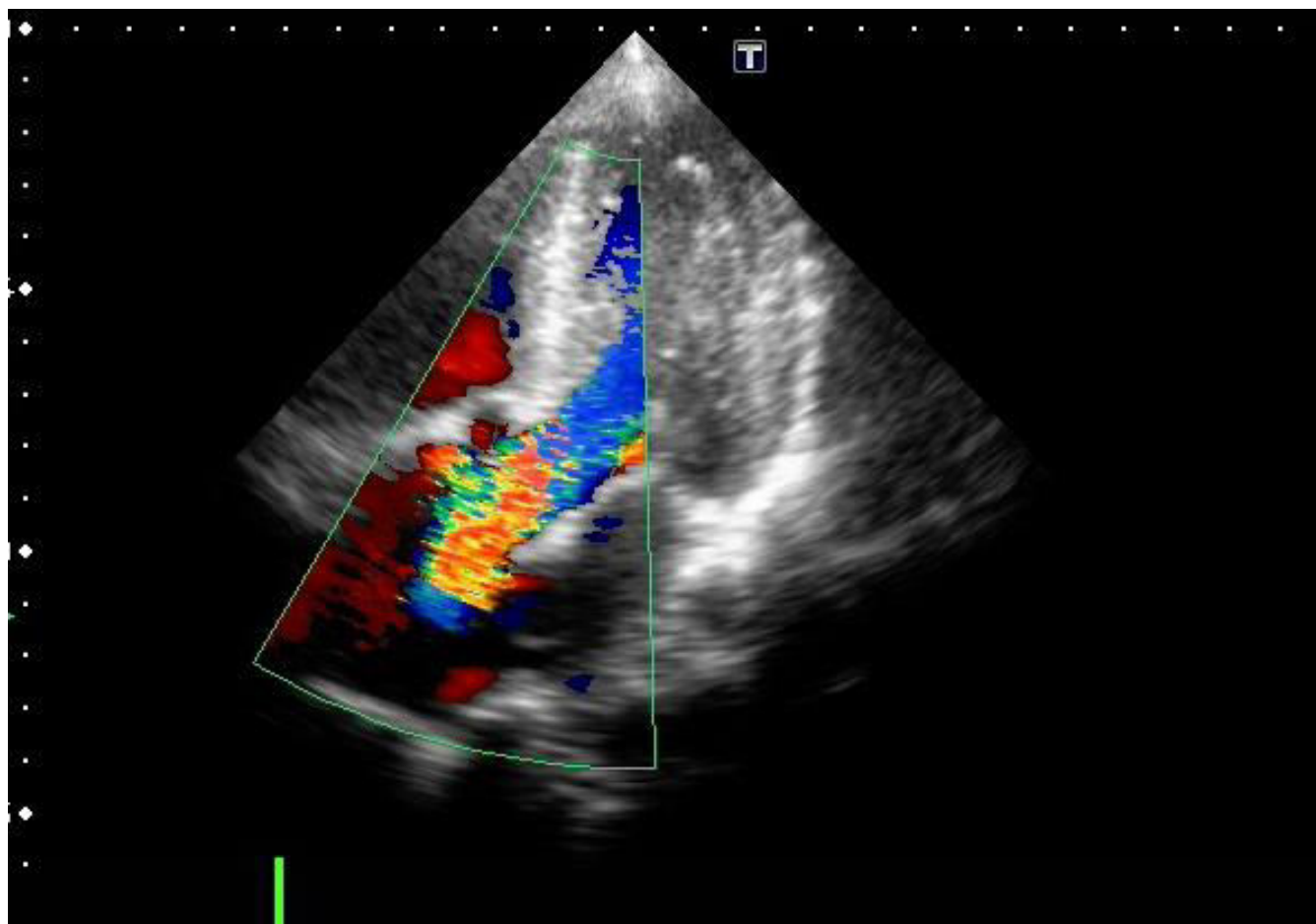


- Asendan aort darlık sonrası (poststenotik) dilatasyon sebebiyle genişlemiştir.

Ekokardiyografi



- AD'nda ekokardiyografi tanıyı doğrulamak ve darlığın şiddetini belirlemek için en önemli tanı yöntemidir.
- Kapağın anatomisi, kalınlığı, kalsifikasyon derecesi ve yaprakçık hareketleri değerlendirilir.
- Konsantrik LVH'nin düzeyi ile LV sistolik fonksiyonları (EF) belirlenir.
- Doppler yöntemi ile ortalama transvalvüler basınç gradienti, kapak alanı ve maksimum jet akım hızı hesaplanabilir.



BAV+AORT DARLIĞI - Tedavi

- Kritik hastalığı olan yenidoğan ve kalp yetmezliği olan bebekte ciddi obstrüksiyon varsa acil girişim endikedir.
- <25 mmHg: Hafif AS. Yıllık takip önerilir.
- 40 - 50 mmHg: Orta AS. Asemptomatik hastalar 6 ayda 1 takip edilir, semptomatik hastalar tedavi edilir.
- >50 mmHg: Ciddi AS. Semptomları olsun ya da olmasın, bu hastalarda girişim gereklidir.
- Balon valvuloplasti
- Cerrahi valvotomi
- Kapak replasmanı
- Ross procedürü

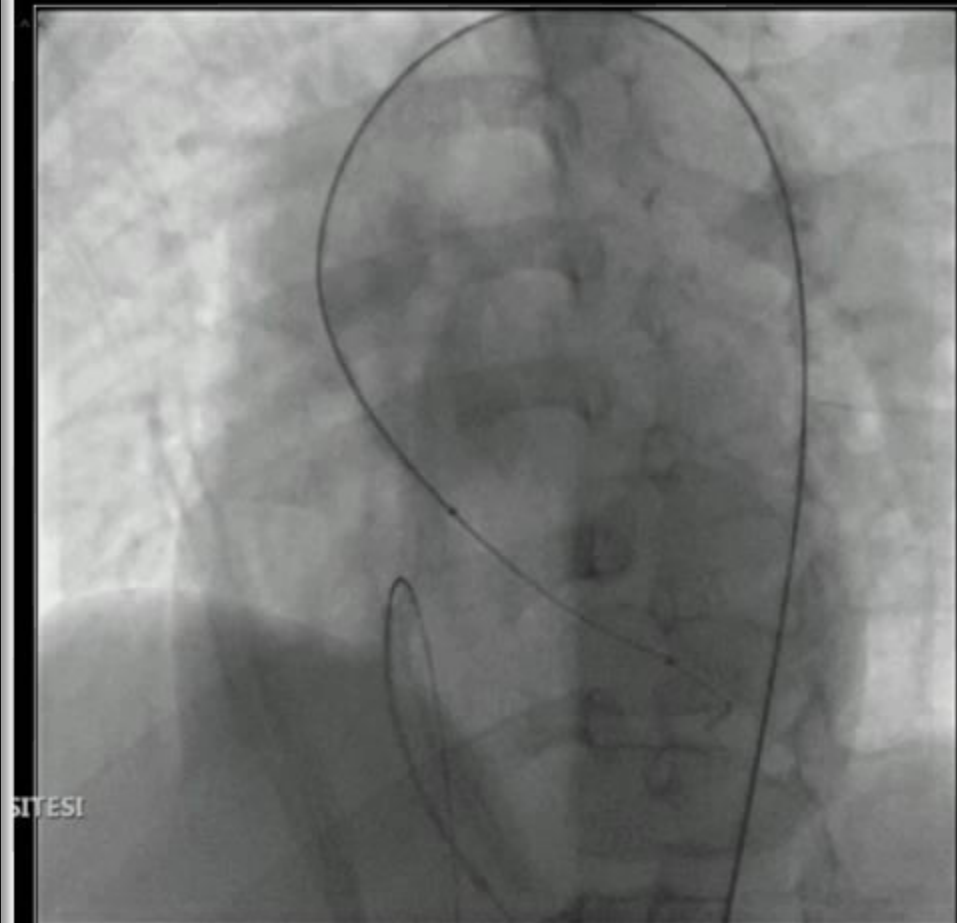
RE CANAAA

C=103,0, V

IIVERSITESI

12:16:01

F



00

F



	<u>işlem öncesi</u>	<u>işlem sonrası</u>
<u>Sol ventrikül</u>	140	110
<u>Aort</u>	80/54 (71)	80/55 (70)
<u>Peak gradient</u>	60	30



BAV - AY

- Biküspid aort kapağı olan hastaların yaklaşık yüzde 2 ila 6'sının uzun süreli takip sırasında şiddetli aort yetersizliği nedeniyle aort kapak replasmanı geçirdiğini bildirmiştir.
- Biküspit aort kapağı, gelişmiş dünyada aort yetersizliğinin en yaygın nedeni olarak kabul edilmektedir.

BAV + ASENDAN AORT DİLATASYONU

- Biküspid aort kapak hastalığı olan hastalarda bildirilen aort dilatasyonu prevalansı yüzde 20 ile 84 arasında değişmektedir.
- Semptomatik hastalarda vital bulgular normal olabilir veya sinüs taşikardisi, orta - şiddetli hipotansiyon gösterebilir.
- Ani başlayan şiddetli göğüs, sırt ve / veya karın ağrısı ile başvuran hastalarda da anevrizma rüptürü akla gelmelidir.



BAV- Prognoz

- Bazı bireylerde, biküspit aort kapağı klinik olarak sessiz kalır ve bir ömür boyu neredeyse normal olarak işlev görür.
- Biküspit aort kapağının doğal seyrinde;
 - aort darlığı,
 - aort yetersizliği,
 - enfektif endokardit,
 - aort anevrizması,
 - aort diseksiyonu
 - bir arada var olan konjenital kalp kusurlarının sekelleri
- İlave kapak lezyonu veya aort komplikasyonu genç yaşta önemli morbiditeye (veya mortaliteye) yol açar.

Aile taraması

- 2014 AHA / ACC kalp kapak hastalığı kılavuzu Biküspit aort kapağı veya torasik aort anevrizması olan hastaların birinci derece akrabalarının taranmasını önermektedir.
- Tarama genellikle ekokardiyografi ile yapılır ve aort kökü ve asendan aortun değerlendirilmesini içermelidir.
- Tarama yapılırken asendan aort ekokardiyogramda iyi görülmezse BT veya MR önerilir

Hastamızın aile taramasında

- Babada
 - BAV
 - AY orta
 - Asendan aort dilatasyonu
- Anne
 - Patoloji saptanmadı
- Kız kardeşinde
 - BAV saptandı ilave patoloji izlenmedi

BAV ve Spor

- Aort dilatasyonu ve ciddi AS olmayan biküspit aort kapaklı hastalar tüm yarışmalı sporları yapabilir.
- BAV ve dilate asendan aortu olan (<45 mm) hastalar orta şiddette yarışmalı sporları yapabilirler fakat çarpışma ve travma yaratabilecek sporlardan kaçınmalıdırlar.
- Ciddi aort dilatasyonu olan(>45 mm) hastalar da ise fiziksel aktivite kısıtlamalıdır.

izlem

- Hastaya efor kısıtlaması önerildi.
- Yarışmalı sporlara katılamaz.
- 6 ay ara ile EKO ile izlemi devam ediyor.

BAV- TAKİP

Aort darlığı olan hastalar için;

- Ciddi aort darlığında her 6 ila 12 ayda bir
 - Orta- hafif aort darlığında ise her 1-2 yılda bir
- ekokardiyografi ile takip önerilmektedir.