



T.C.  
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ  
TIP FAKÜLTESİ  
KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ANABİLİM DALI

**FETAL KARDİYOVASKÜLER SİSTEM ANOMALİLERİNİN PRENATAL  
TANILARININ, KISA DÖNEM NEONATAL SONUÇLARININ VE  
POSTNATAL TANILARININ RETROSPEKTİF OLARAK İNCELENMESİ**

**Dr. Mustafa Onur KAMANI**

**UZMANLIK TEZİ**

**ANKARA**

**2023**



T.C.  
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ  
TIP FAKÜLTESİ  
KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM ANABİLİM DALI

FETAL KARDİYOVASKÜLER SİSTEM ANOMALİLERİNİN PRENATAL  
TANILARININ, KISA DÖNEM NEONATAL SONUÇLARININ VE  
POSTNATAL TANILARININ RETROSPEKTİF OLARAK İNCELENMESİ

Dr. Mustafa Onur KAMANI

UZMANLIK TEZİ

TEZ DANIŞMANI  
Prof. Dr. Özgür DEREN

ANKARA  
2023

**BEYAN**

**Bu alıřmadaki bütn bilgi ve belgeleri akademik kurallar erevesinde elde ettiđimi, grsel, iřitsel ve yazılı tm bilgi ve sonuları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduđumu, kullandıđım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadıđımı, yararlandıđım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduđumu, tezimin kaynak gsterilen durumlar dıřında zgn olduđunu, Tez Danıřmanının Prof. Dr. zgr DEREN danıřmanlıđında tarafımdan retildiđini ve Hacettepe niversitesi Sađlık Bilimleri Enstits Tez Yazım Ynergesine gre yazıldıđını beyan ederim.**

**Saygılarımla,**

**Dr. Mustafa Onur KAMANI**

**Ankara, 2023**

## TEŞEKKÜR

Tez çalışmamın her aşamasında tüm içtenliğiyle yanımda olan, bilgi ve deneyimlerini paylaşan, mesleğe özverisi ve saygısıyla daima örnek alacağım tez danışmanım sayın hocam Prof. Dr. Özgür Deren'e teşekkürlerimi sunarım.

Uzmanlık eğitimim boyunca bilgi, tecrübe ve destekleri ile her koşulda yanımda olan Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı hocalarımın en içten teşekkürlerimi ve saygılarımı sunarım.

Asistanlığım süresince servisler, poliklinik, ameliyathane, doğumhane, perinataloji ve tüp bebek ünitelerinde birlikte çalıştığım, her koşulda bir ekip olduğumuzu hissettiren tüm asistan, hemşire ve personel arkadaşlarıma teşekkür ediyorum.

Göğüs gerdiği tüm zorluklara rağmen hayatımın her döneminde sabır, destek ve anlayışını esirgemeyen sevgili annem Nuro! Bengütaş'a,

Dürüst ve acımasız eleştirileriyle beni her daim alçakgönüllü tutan, kocaman gülüşleriyle sıkılmama asla izin vermeyen ve yardıma ihtiyacım olduğunda beni asla geri çevirmeyen sevgili kardeşlerim Barış ve Yusuf'a,

Ve son olarak, sevgisini her zaman hissettiğim, benim için hem bir ilham hem de sonsuz bir güç kaynağı olan değerli eşim Özgenur'a çok teşekkür ediyorum.

Saygılarımla,

Dr. Mustafa Onur KAMANI

Ankara, 2023

## ÖZET

**Kamani M.O, Fetal Kardiyovasküler Sistem Anomalilerinin Prenatal Tanılarının, Kısa Dönem Neonatal Sonuçlarının ve Postnatal Tanılarının Retrospektif Olarak İncelenmesi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Uzmanlık Tezi, Ankara, 2023.** Bu çalışmada prenatal dönemde kardiyovasküler sistem anomalisi tanısı almış olan gebeliklerin obstetrik ve neonatal sonuçlarını, yenidoğanların postnatal dönemdeki takip ve sonuçları incelenmiştir. Konjenital kalp hastalıklarının %20,61'ini (n= 40) ventriküler septal defektler oluşturarak en sık KKH olarak saptanmıştır. 2. Sık KKH %12,37 (n= 24) ile hipoplastik sol kalp sendromudur. KVS dışındaki diğer sistemlerdeki ek anomaliler tüm KVS anomalilerinin(n=194) %14,94'ünde(n=29) saptanmıştır. En sık %4.12 sıklığıyla(n=8) iskelet sistemi ve ekstremitelerdeki anomalileri saptanmıştır. Sonrasında sırasıyla %3,6'sında(n=7) kraniofasiyel anomaliler, %2.06'sında(n=4) gastrointestinal sistem anomalileri, %2.06'sında(n=4) multiple sistem anomalileri, %1.54'ünde(n=3) santral sinir sistemi anomalileri, %1.03'ünde(n=2) toraks ve abdominal duvar defektleri ve %0.51'inde(n=1) genitoüriner sistem anomalileri saptanmıştır. Antenatal usg ile tanı konan KVS anomalilerinin (n=194) %25,77'sinde(n=50) karyotip analizi yapılmış olup, %19.07'sinde(n=37) karyotip analizi sonucu normal, %6.7'sinde(n=13) karyotip analizi sonucu anormal sonuçlanmıştır. Gebelik sonucuna ulaşılan 193 hastanın ise %80,82'ü(n=156) canlı doğumla sonuçlanmıştır, %17,61'si(n=34) terminasyon ile sonuçlanmış, %1.55'ü(n=3) ise intrauterin dönemde ex olmuştur. En yüksek terminasyon oranları pulmoner atrezi (%40), trunkus arteriosus (%33,3) ve HRHS (%33,3) teşhislerinde görülmüştür. En düşük canlı doğum oranı ise atriyal izomerizm tanılı hastalarda saptanmıştır (%57,1). Cerrahi şansı bulamadan ilk 12 hafta içerisinde kaybedilen bebeklerin en çok görüldüğü gruplar HLHS (%50, 7/14), trunkus arteriosus (%50, 1/2) ve atriyal izomerizm (%40, 2/5) gruplarıdır. Doğum sonrası cerrahi girişime rağmen ilk 12 hafta içerisinde kaybedilen bebeklerin en çok izlendiği gruplar AVSD (%40, 2/5), HLHS (%28.6, 4/14), DORV (%28.6, 4/14), atriyal izomerizm (%20, 1/5) ve D-TGA (%19, 4/21) olarak saptanmıştır. Cerrahi sonrası en yüksek sağkalım ile takip edilen gruplar L-TGA (%100, 2/2), TOF (%81.8, 9/11) ve HRHS (%80, 8/10) olarak saptanmıştır. Prenatal dönemde herhangi bir KVS anomalisinin saptanması; anomalinin olası nedenini, prognozunu, yönetimini belirlemek açısından oldukça önemlidir. Aileler ile hastalıkların doğası paylaşılmalı, doğum sonrası gerekli olabilecek girişimler ve süreç hakkında bilgi verilmelidir. Terminasyon ve karyotip analizi gibi ebeveyn kararı gerektiren süreçlerde doktor bilgilendirmesi kritiktir.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital kalp hastalıkları, fetal ekokardiyografi

## ABSTRACT

**Kamani M.O, Retrospective Analysis of Prenatal Diagnoses, Short-Term Neonatal Outcomes and Postnatal Diagnoses of Fetal Cardiovascular System Anomalies, Hacettepe University Faculty of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Specialization Thesis, Ankara, 2023.** In this study, obstetric and neonatal outcomes of pregnancies diagnosed with cardiovascular system (CVS) anomaly in the prenatal period, and follow-up and outcomes of newborns in the postnatal period were examined. Ventricular septal defects constituted 20.61% (n= 40) of congenital heart diseases (CHD), and was found most frequently. Second frequent CHD with 12.37% (n= 24) is hypoplastic left heart syndrome. Additional anomalies in systems other than CVS were detected in 14.94% (n=29) of all CVS anomalies (n=194). Skeletal system and extremity anomalies were found most frequently with a frequency of 4.12% (n=8). Karyotype analysis was performed in 25.77% (n=50) of CVS anomalies (n=194) diagnosed by antenatal USG, karyotype analysis results were normal in 19.07% (n=37) and 6.7% (n=13) were abnormal as a result of the karyotype analysis. Of the 193 patients whose pregnancy results were reached, 80.82% (n=156) resulted in live birth, 17.61% (n=34) resulted in assurance, and 1.55% (n=3) died in the intrauterine period. The highest termination rates were seen in the diagnosis of pulmonary atresia (40%), truncus arteriosus (33.3%) and HRHS (33.3%). The lowest live birth rate was found in patients with atrial isomerism (57.1%). HLHS (50%, 7/14%), truncus arteriosus (50%, 1/2) and atrial isomerism (40%, 2/5) groups are the most common groups in which babies are lost in the first 12 weeks without a chance for surgery. The groups in which babies lost in the first 12 weeks despite postnatal surgical intervention are most followed are AVSD (40%, 2/5), HLHS (28.6%, 4/14), DORV (28.6%, 4/14), atrial isomerism (20% , 1/5) and D-TGA (19%, 4/21). The groups followed with the highest survival after surgery were L-TGA (100%, 2/2), TOF (81.8%, 9/11) and HRHS (80%, 8/10). Detection of any CVS anomaly in the prenatal period is crucial to determine the possible cause, prognosis, and management. The nature of the diseases should be shared with families, and information should be given about the interventions and the process that may be necessary after birth. Physician knowledge is critical in processes requiring parental decisions, such as termination and karyotype analysis.

**Keywords:** Congenital heart diseases, fetal echocardiography

## İÇİNDEKİLER

	Sayfa
BEYAN.....	iii
TEŞEKKÜR.....	iv
ÖZET.....	v
ABSTRACT.....	vi
İÇİNDEKİLER.....	vii
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	viii
TABLolar DİZİNİ.....	ix
ŞEKİLLER DİZİNİ.....	x
<b>1. GİRİŞ.....</b>	<b>1</b>
<b>2. KARDİYOvASKÜLER SİSTEM ANOMALİLERİ.....</b>	<b>3</b>
<b>2.1. Sistemik Venöz Anormallikler.....</b>	<b>3</b>
2.1.1. Persistan Sağ Umbilikal Ven (PRUV).....	3
2.1.2. Persistan Sol Süperior Vena Cava.....	4
2.1.3. Kesintili İnferior Vena Cava.....	5
2.1.4. Pulmoner Venöz Dönüş Anomalileri.....	6
2.1.4.1. Parsiyel Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi.....	7
Scimitar Sendromu.....	7
2.1.4.2. Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi .....	7
<b>2.2. Septal Defektler.....</b>	<b>8</b>
2.2.1. Atriyal Septal Defektler.....	8
2.2.1.1. Sekundum Atriyal Septal Defekt.....	9
2.2.1.2. Sinüs Venosus Atriyal Septal Defekt.....	10
2.2.1.3. Ostium Primum Atriyal Septal Defekt.....	10
2.2.2. Ventriküler Septal Defektler .....	11
2.2.2.1. Musküler Ventriküler Septal Defekt.....	12
2.2.2.2. Membranöz Ventriküler Septal Defekt.....	13
2.2.2.3. Subarteryel Ventriküler Septal Defekt.....	15
2.2.2.4. Hizasız Ventriküler Septal Defekt.....	16
2.2.2.7. Atriyoventriküler Kanal Defekti.....	17
2.2.3. Ebstein Anomalisi ve Triküspit Kapak Displazisi.....	20
<b>2.3. Sağ Kalp Obstrüktif Lezyonları.....</b>	<b>21</b>
2.3.1. Triküspit Atrezisi.....	21
2.3.2. İntakt Ventriküler Septum ile Pulmoner Atrezi.....	23
<b>2.4. Sol Kalp Obstrüktif Lezyonları.....</b>	<b>25</b>
2.4.1. Hipoplastik Sol Kalp Sendromu.....	25
2.4.2. Valvar Aort Darlığı/Atrezi.....	27
2.4.3. Aort Koarktasyonu.....	29



<b>2.5. Çıkış Yolu Anormallikleri .....</b>	<b>31</b>
<b>2.5.1. Fallot Tetralojisi.....</b>	<b>31</b>
<b>2.5.1.1. Pulmoner Stenozlu Fallot Tetralojisi.....</b>	<b>32</b>
<b>2.5.1.2. Pulmoner Atrezili Fallot Tetralojisi.....</b>	<b>34</b>
<b>2.5.1.3. Pulmoner Kapaksız Fallot Tetralojisi.....</b>	<b>35</b>
<b>2.5.2. Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül.....</b>	<b>36</b>
<b>2.5.2.1. Subaortik VSD ve Pulmoner Stenozlu DORV.....</b>	<b>38</b>
<b>2.5.2.2. Subpulmoner VSDli DORV.....</b>	<b>38</b>
<b>2.5.3. Büyük Arterlerin Transpozisyonu.....</b>	<b>38</b>
<b>2.5.3.1. D-TGA.....</b>	<b>39</b>
<b>2.5.3.2. L-TGA.....</b>	<b>41</b>
<b>2.5.4. Trunkus Arteriozus.....</b>	<b>42</b>
<b>2.6. Kardiyak Tümörler.....</b>	<b>43</b>
<b>2.6.1. Kardiyak Rabdomiyom.....</b>	<b>44</b>
<b>2.6.2. İntraperikardiyal Teratom.....</b>	<b>45</b>
<b>2.7. Ektopia Kordis.....</b>	<b>45</b>
<b>3. GEREÇ VE YÖNTEM.....</b>	<b>47</b>
<b>4. BULGULAR .....</b>	<b>49</b>
<b>5. TARTIŞMA .....</b>	<b>85</b>
<b>6. SONUÇ VE ÖNERİLER .....</b>	<b>101</b>
<b>7. KAYNAKLAR .....</b>	<b>103</b>
<b>8. EKLER.....</b>	<b>118</b>
<b>1.1. EK-1 Tez Çalışması ile İlgili Etik Kurul İzni.....</b>	<b>118</b>
<b>1.1. EK-2 EUROCAT 1.5 Sınıflaması.....</b>	<b>119</b>

**SİMGELER VE KISALTMALAR**

<b>ASD:</b>	Atriyal Septal Defekt
<b>AVC:</b>	Atriyoventriküler Kanal
<b>DORV:</b>	Çift Çıkımlı Sağ Ventrikül
<b>HLHS:</b>	Hipoplastik Sol Kalp Sendromu
<b>HRHS:</b>	Hipoplastik Sağ Kalp Sendromu
<b>IVC:</b>	İnferior Vena Cava
<b>KKH:</b>	Konjenital Kalp Hastalıkları
<b>PAH:</b>	Pulmoner Arteriyel Hipertansiyon
<b>PAPVR:</b>	Parisyel Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi
<b>PLSVC:</b>	Persistan Sol Süperior Vena Cava
<b>PRUV:</b>	Persistan Sağ Umbilikal Arter
<b>RVDCC:</b>	Sağ Ventrikül Bağımlı Koroner Dolaşım
<b>TA:</b>	Triküspit Atrezi
<b>TAPVR:</b>	Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi
<b>TOF:</b>	Fallot Tetralojisi
<b>VSD:</b>	Ventriküler Septal Defekt

**TABLolar DİZİNİ**

<b>Tablo</b>		<b>Sayfa</b>
<b>4.1.</b>	Prenatal ultrasonografide tanısı konulan kardiyak anormallikler....	49
<b>4.2.</b>	Hasta bilgilerine ulaşma durumuna göre gruplama.....	51
<b>4.3.</b>	Çalışma grubunu oluşturan gebeliklerin klinik özellikleri.....	52
<b>4.4.</b>	Eşlik eden KKH dışı ek anomaliler.....	53
<b>4.5.</b>	Karyotip analizi sonuçları.....	54
<b>4.6.</b>	Gebelik sonuçları.....	55
<b>4.7.</b>	Neonatal sonuçlar.....	56
<b>4.8.</b>	Terminasyon verileri.....	57
<b>4.9.</b>	Prenatal USG, Postnatal USG ve Otopsi ile tanı oranları.....	69
<b>4.10.</b>	Postnatal tanılara göre cerrahi ve hayatta kalım oranları.....	70

**ŞEKİLLER DİZİNİ**

<b>Şekil</b>	<b>Sayfa</b>
4.1. Ventriküler septal defekt gebelik sonuçları	58
4.2. Atriyoventriküler septal defekt gebelik sonuçları	59
4.3. Pulmoner stenoz/displazi gebelik sonuçları	60
4.4. TOF gebelik sonuçları	61
4.5. Aort koarktasyonu gebelik sonuçları	62
4.6. Aort stenozu gebelik sonuçları	63
4.7. Hipoplastik sol kalp gebelik sonuçları	64
4.8. TGA gebelik sonuçları	65
4.9. DORV gebelik sonuçları	66
4.10. Hipoplastik sağ kalp sendromu gebelik sonuçları	67
4.11. Triküspit atrezi/displazi/stenoz gebelik sonuçları	70
4.12. AVSD postnatal tanı sonuçları	71
4.13. Ebstein anomalisi postnatal tanı sonuçları	72
4.14. Pulmoner stenoz/displazi postnatal tanı sonuçları	73
4.15. TOF postnatal tanı sonuçları	74
4.16. Pulmoner atrezi postnatal tanı sonuçları	75
4.17. VSD postnatal tanı sonuçları	76
4.18. Aort stenozu postnatal tanı sonuçları	77
4.19. Aort koarktasyonu postnatal tanı sonuçları	78
4.20. Hipoplastik sol kalp sendromu postnatal tanı sonuçları	79
4.21. D-TGA postnatal tanı sonuçları	80
4.22. Çift çıkımlı sağ ventrikül postnatal tanı sonuçları	81
4.23. Trunkus arteriosus postnatal tanı sonuçları	82
4.24. Hipoplastik sağ kalp sendromu postnatal tanı sonuçları	83
4.25. Triküspit anomali postnatal tanı sonuçları	84

## GİRİŞ

Konjenital Kalp Hastalıkları (KKH) en sık görülen doğum anomalileridir (1, 2). Canlı doğumlarda çoğu çalışmada yaklaşık %8 görülme oranı bildirilmektedir (2, 3, 4). Tüm vakaların %46'sı hayatın ilk haftasında, %88'i ilk yılında ve %98'i dördüncü yaşa kadar teşhis edilmektedir (4). Tespit edilen tüm vakalar tıbbi müdahale gerektirmemekle beraber %3-4 canlı doğumda, doğumdan sonraki ilk yıl içerisinde cerrahi veya transkateter girişim ihtiyacı olur. Tıbbi müdahale ihtiyacı olan hastalıkların yarısı kolaylıkla düzeltilebilir, ancak diğer yarı çocuklukta görülen konjenital anomalilere bağlı ölümlerin yarısından fazlasından sorumludur(4).

Kadınların bilinçlenmesi ve artan medikal danışmanlıkla bilinen teratojen ve risk faktörlerinden kaçınmak mümkün olmaktadır. Bunlar sayesinde doğumsal kalp hastalıklarının görülme sıklığı her geçen gün azalmaktadır(5).

Bazı konjenital kalp hastalıkları termde önceki aylara göre daha sık görülürken bazılarında gebeliğin erken dönemlerinde daha sık rastlanır. Genel olarak yandan ilk ve ikinci trimesterde KKH insidansı termde göre çok daha yüksektir. Kardiyovasküler anomaliler gebelik haftası ilerledikçe daha kompleks formlara evrilebildiği gibi izole septal defekt vakaları gibi daha basit malformasyonlar doğum öncesi spontan kapanabilir (6, 7). Örneğin pulmoner ve aortik kapak darlıkları gebelik haftaları boyunca ilerleyerek hipoplastik kalp sendromlarına sebebiyet verebilirler. Benzer olarak rabdomyomlar ve teratomlar gibi kardiyak kitleler erken haftalarda bulgu vermezken, gebelik ortasından sonra hızla büyürler(8). Duktal daralma veya foramen ovale kapanması geç gebelik haftalarına kadar görülmeyebilir (9), aynı şey fetal aritmiler, kapak regürjitasyonları, myokardiyal disfonksiyon ve fetal konjestif kalp yetmezliği için de geçerlidir(6).

Öte yandan özellikle anöploidi ve ekstrakardiyak malformasyonlarla beraberlik gösteren vakalar, intrauterin fetal kayıpla sonuçlanabilir ve benzer sebeple anne karnında saptanan KKH vakaları doğum sonrası görülenlere göre daha ağır olabilmektedir.

KKH, yenidoğanın ciddi morbidite ve mortalite sebeplerindedir ve ciddi bir kısmı yüksek riskli olduğu düşünülmeyen gebeliklerde saptanır (10, 11). Bu nedenle taranması tüm gebe gruplarında önem arz etmektedir. Kalbin karmaşık üç boyutlu yapısı ile beraber hareket eden bir organ olması sonografik zorlukları beraberinde getirmektedir(12, 13). KKH en sık görülen doğum anomalileri olmalarına rağmen tanı oranları düşük kalmıştır(14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24). Tanı alan olguların mortalite ve morbiditelerinin çok daha az olduğu bilinmektedir(25, 26, 27, 28, 29). Üstelik trizomi 21, 22q11 mikrodelesyonu gibi bazı genetik problemlerde kardiyak anomaliler tek bulgu olabilmektedir. Bu nedenle fetal kardiyak görüntüleme yenilikler yapılmaya çalışılmakta, alternatif olarak manyetik rezonansta yeni yazılımlar, yeni görüntüleme teknikleri ve yüksek çözünürlük kullanılmaya çalışılmaktadır (30, 31, 32, 33).

Tez çalışmamızda, kliniğimizde takip edilen ve prenatal dönemde kardiyovasküler sistem anomalisi tanısı almış olan gebeliklerin obstetrik ve neonatal sonuçlarını, yenidoğanların postnatal dönemdeki takip ve sonuçlarını ve uzun dönem sonuçları irdelemeyi ve literatüre katkı sunmayı amaçladık.

## 2 KARDİYOVASKÜLER SİSTEM ANOMALİLERİ

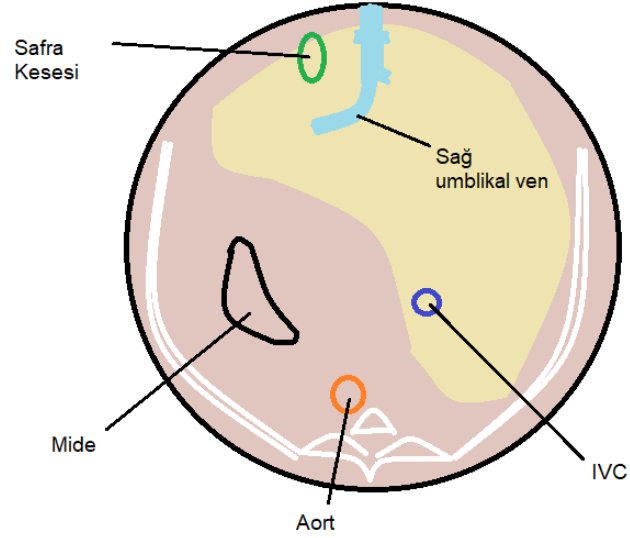
### 2.1. Sistemik Venöz Anormallikler

#### 2.1.1. Persistan Sağ Umblikal Ven (PRUV)

Embriyonik gelişim sırasında plasentadan fetal kalbe oksijenli kan taşıyan bilateral umblikal iki ven bulunur. Her iki damar da splanknik mezoderm yoluyla karaciğeri atlar ve sinüs boynuzlarına açılır. Sağda olan 4. haftadan itibaren gerilemeye başlar ve 7. gebelik haftası itibariyle sol umblikal venin kalp bağlantısını içeren kısım ile beraber kaybolur (34). Sol umblikal venin persiste eden kısmı fetal umblikal ven olarak kalır ve duktus venosus aracılığıyla IVC'ya drene olur. Ancak sol umblikal ven tıkanabilir ve sağ ven açık kalmaya devam edebilir. Bir sıçan modelinde ilk trimester folik asit eksikliği veya retinoik asit maruziyetinin persistan sağ umblikal vene neden olabileceği bildirilmiştir (35). PRUV varlığında her zaman olmasa da duktus venosus oluşumu görülmeyebilir. PRUV düşük riskli toplumda 1:526 oranında bildirilmiştir ve ek anomaliler eşlik edebilir (36).

PRUV anöploidi veya daha kompleks KKH'ları ile ilişkili olabilir. Rapor edilen farklı anomaliler arasında gastrointestinal malformasyonlar, çeşitli kardiyak anomaliler, iskelet malformasyonları, idrar yolu malformasyonları ve tek umblikal arter yer sayılabilir (34, 35, 37, 38). Hastalığın prognozu eşlik eden anomalilere bağlıdır, PRUV portal sisteme dökülüyorsa ve ek anomali saptanmamışsa prognozun iyi olduğu söylenebilir (36).

Teşhis açısından yol gösterici olabilecek sonografik işaretler vardır. Kordon insersiyosundan itibaren normalden daha geniş bir ven görülmesi (Ven genişliği ortalama olarak 15. Haftada 3mm ve termde 8mmdir(39)), portal venin fetal abdomenin enine kesitinde mideye doğru kıvrık olması, fetal safra kesesinin umbilikal venin medialinde (umblikal ven ile mide arasında) yer alması veya venin direk olarak sağ atriuma dökülmesi bunlar arasındandır.



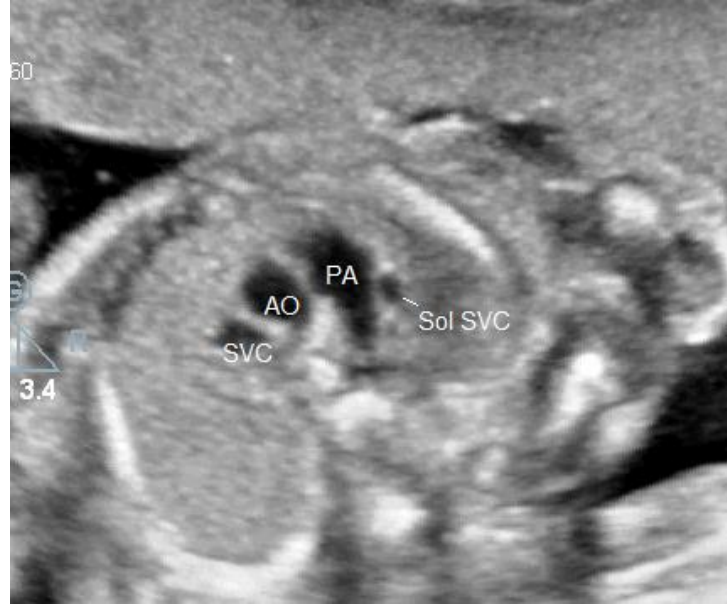
*Resim 1-Abdominal kesitte persistan sağ umbilikal ven görüntü diyagramı*

### 2.1.2. Persistan Sol Süperior Vena Cava

Normal embriyonik gelişim sırasında ön kardinal venlerden solda olan gerilerken sağ taraftaki sağ common kardinal ven ile birleşerek sağ tarafta superior vena cavayı oluşturur. Sol ön kardinal venin gerilememesi persistan sol superior vena cava (PLSVC) olarak adlandırılır. PLSVC tüm damar anomaliler arasında nadir gözükse de en sık görülen torasik venöz anomalidir ve erişkin toplumda %0.2-3 oranda tesadüfen saptanabilir(40). PLSVC çoğunlukla asemptomatiktir ancak heterotaksi sendromlarının veya daha kompleks KKH'ların da bir parçası olabilir(41, 42, 43). Bu nedenle prognoz drenaj yerine ve eşlik eden anomalilere bağlıdır.

PLSVC %80- 90 oranda koroner sinüs aracılığıyla sağ atriüme drene olur, kalan hallerde ise sol atriüme drene olur. Sol atriüme bağlandığında önemli bir anomalidir, bu durumda koroner sinüs genellikle yoktur(44). Sağ tarafta normal gelişimini tamamlamış bir superior vena cava olabilir ya da olmayabilir. Sol kalp obstrüktif lezyonlarıyla beraberlik gösterebilir bu nedenle saptandığında fetal tarama ve neonatal takip önerilir. KKH grubunda %1,3-11 oranında görülür(40, 45, 46, 47, 48). Sonografide genişlemiş bir koroner sinüs görüldüğünde veya 3 damar trakea kesitinde 4. Bir damar görüldüğünde PLSVC akla gelmelidir.



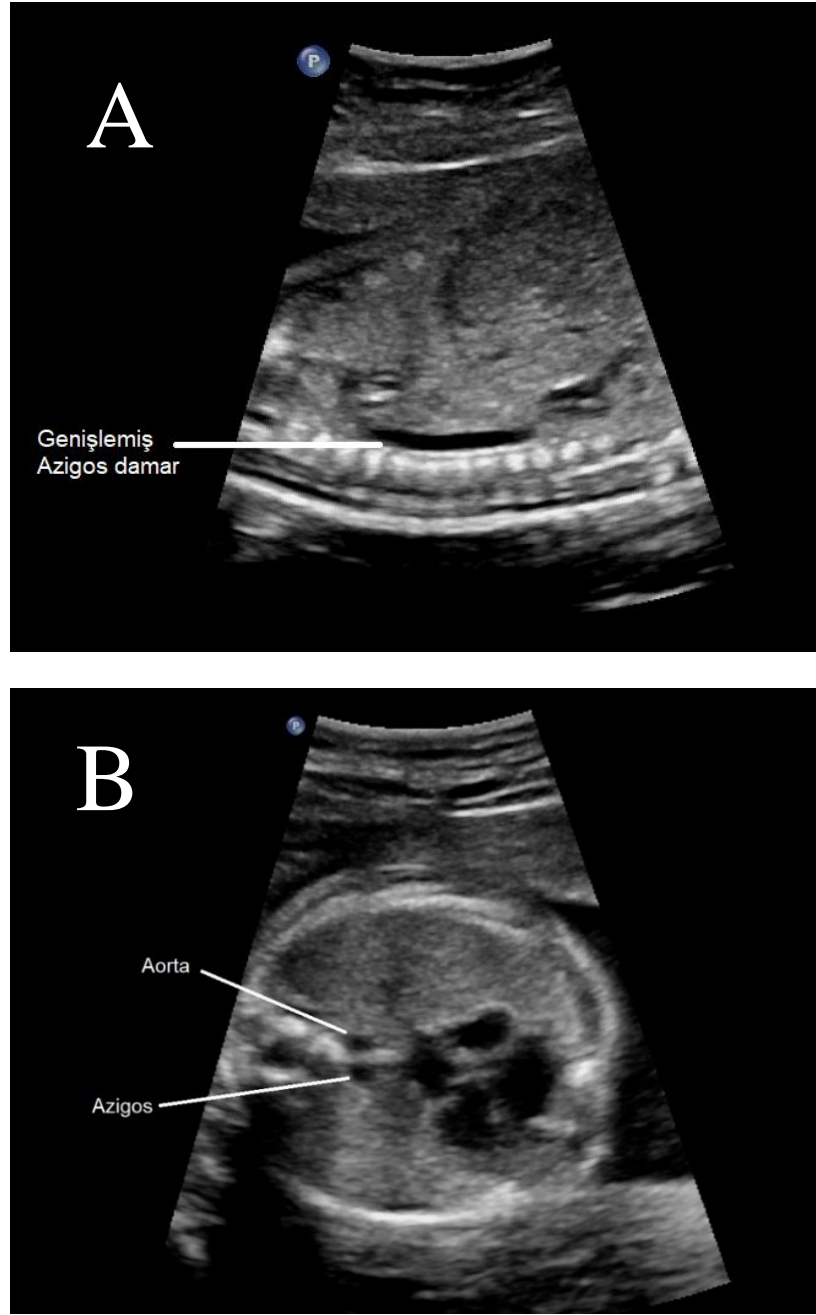


*Resim 2- Üç damar ve trakea kesitinde persistan sol süperior vena cava görüntüsü*

### **2.1.3. Kesintili İnférieur Vena Cava**

Embriyolojik gelişim sırasında inferior vena cava (IVC) sağ suprakardinal ven, subkardinal-suprakardinal anastomoz, sağ subkardinal ven, hepatik ven ve hepatik sinüzoidlerin birleşiminden oluşur (49). Hepatik kısımda IVC oluşumuna katılmaz ise bu bölgede kesinti oluşur, aşağıdaki renal damarlar ile yukarıdaki hepatik damarlar arasında IVC görülmez. Bedenin alt yarısından venöz dönüş aortanın arkasında yer alan ve superior vena cava'da sona eren azigos ven aracılığıyla aktarılır. Olmayan IVC'nin yerini alan bu büyük ölçüde genişlemiş azigos damarı, genellikle "superior vena kavaya azigos uzantısı" olarak adlandırılır. Normal durumda SVC'ye akan azigos damar bu "superior vena kavaya azigos uzantısı" kadar geniş değildir.

Kesintili IVC heterotaksi sendromları ile ilişkilidir. Bu sebeple sonografide polispleni, orta hatta karaciğer ve fetal bradikardi eşlik edebilir(43, 49, 50). . Posteriorda aorta eşlik eden azigos uzantı çift damar görünümü oluşurur. Aynı zamanda IVC'nin sağ atriüma bağlanmadığının izlenmesi, aorta arkasında seyreden azigos venin SVC döküldüğünün izlenmesi tanı için önemlidir. Bu anomaliye bağlı oluşan yeni dolaşım tedavi gerektirmez. Prognoz eşlik eden diğer anomalilere bağlıdır.



*Resim 3- (A) Sagittal kesitte aort arkasında seyreden superior vena kavaya uzanan genişlemiş azigos damar. (B) Transvers kesitte posteriorda aort yanında seyreden azigos damarın oluşturduğu çift damar görüntüsü.*

#### **2.1.4. Pulmoner Venöz Dönüş Anomalileri**

Dört pulmoner ven ve sol atriumun bir kısmı embriyolojik gelişim sırasında birleşerek ana pulmoner veni oluşturur. Bu birleşim sırasında pulmoner venlerin atriuma drene olamaması pulmoner venöz dönüş anomalilerine sebep olur. Dört venin tamamı etkilenmiş ise total, daha az ven etkilenmiş ise parsiyel olarak

adlandırılır. Başka kardiyak anomalilere eşlik edebilir veya diğer sistemik venöz anormallikler gibi heterotaksi sendromlarında görülebilir(43, 50, 51).

#### **2.1.4.1. Parsiyel Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi**

Genel olarak parsiyel pulmoner venöz dönüş anomalileri (PAPVR) tedavi gerektirmez ve iyi prognozludur. Fetal anomali taramasında her dört ven de her zaman görülemediğinden, genellikle ek kardiyak anomalilerin izlendiği vakalarda tanı alınmaktadır. Özellikle bulguları nedeniyle PAPVR alt tipi sayılabilecek Scimitar sendromu ve Sinus venosus defektlerine fetal sonografide tanı konulabilir.

##### **2.1.4.1.1. Scimitar Sendromu**

Scimitar ingilizcede orta doğuda yaygın olan konveks eğime sahip kılıca verilen isimdir. Bu sendromda sağ taraftaki pulmoner venler, diyaframı geçerek kaudale inen bir damara drene olur. Bu damar sağ atrium proksimalinde IVC'ya drene olur ve doğumdan sonra hastaların düz göğüs röntgen filminde sağ alt akciğer alanında bu eğimli kılıcı andırır şekilde görülür(52). Sonografide sekundum ASD, dekstroardi veya mezokardi ile sıklıkla beraberlik gösterir(53). Cerrahi tedavi duruma göre çocukluk çağına kadar ertelenebilir(54).

#### **2.1.4.2. Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi**

Total Pulmoner Venöz Dönüş Anomalisi (TAPVR) dört pulmoner venin de morfolojik sol atriyuma drene olamaması durumudur(55). Embriyolojik olarak TAPVR, ortak pulmoner venin gelişmemesinden kaynaklanır(56). Ortak pulmoner ven gelişmediğinden akciğerin pulmoner venöz sistemi ile sistemik venler arasında anastomozlar devam eder. Sistemik venlere drenaj yerine göre 4 anatomik gruba ayrılabilir: tip I, suprakardiyak (%43); tip II, kardiyak (%18); tip III, infradiyafragmatik (%27); ve tip IV, karışık (%12)(57, 58).

Fetal hemodinamide pulmoner kan akışı, toplam ventriküler atımın küçük bir kısmını oluşturduğundan bu anormallik intrauterin hayatta iyi tolere edilir. Bununla birlikte doğum sonrası yeni hemodinamik durumda, sağ kalpte pulmoner ve sistemik

dolaşımlar tamamen karışır, solunum zorluğu ve siyanoz başlar. İntrauterin teşhis alamayan bebekler yüksek morbidite yaşarlar ancak erken teşhis planlı cerrahi ve erken stabilizasyonu sağladığından uzun vadeli iyi bir prognozla sonuçlanır. Bu nedenle erken teşhis kritiktir(59, 60, 61).

TAPVR gözden kaçabilir ancak prenatal tanısı da mümkündür (62, 63). Sonografide sol atriyal apendiks ile sol pulmoner ven arasındaki normal doku kıvrımı yoktur. Sol atriyumun arkasında desendan aorta uzak seyredebilir, pulmoner venlerin sol atriyuma drene olmayan şekilde birbiri ile kesiştiği görülebilir veya venlerin IVC, SVC, koroner sinüs gibi yapılara drene olduğu izlenebilir. Genellikle izole bir kusur olarak ortaya çıkmasına rağmen, birçok TAPVR vakası, diğer yapısal kardiyak veya ekstrakardiyak kusurlarla birlikte ortaya çıkar(43, 50).

## **2.2. Septal Defektler**

İntrauterin hayatta atriyal septumda bulunan foramen ovale sağdan sola şant sağlar, duktus arteriozus ise sağ ventrikül atımının çoğunu plasenta ve alt ekstremiteye yönlendirir. Ventriküller arasında ise asla direkt bir iletişim bulunmaz. Doğumdan sonra duktus arteriozus vazokonstriksiyon yoluyla ve foramen ovale çek valf mekanizmasının ters tarafında basıncın artması sebebiyle kapanır. Erişkinlerin %25 kadarında ise foramen ovale patent kalmaktadır(64).

### **2.2.1. Atriyal Septal Defektler**

Atriyal septal defektler (ASD), tüm konjenital kalp anomalilerinin yaklaşık %7'sini oluşturur ve her yaşta teşhis edilebilir(65). Üç ana tip ASD veya interatriyal iletişim vardır: ostium sekundum, ostium primum ve sinüs venosus defektleri. Sekundum ASD defektleri en sık görülen ASD tipidir (%75-80), bunu primum (%15) ve sinüs venosus (%5-10) ve son olarak koroner sinüs defektleri (%1'den az) takip eder(66). Sekundum ASD'li hastaların %65 ila %75'ini kadınlar oluşturur, ancak cinsiyet dağılımı sinüs venosus ve ostium primum ASD'ler için eşittir (67).

ASD hastalarında, NKX2.5/CSX, TBX5, TBX20, GATA4 ve GATA6 transkripsiyon faktörlerindeki mutasyonlar dahil olmak üzere birkaç genetik mutasyon tanımlanmıştır(68, 69). ASD'ler tek bir basit kardiyak malformasyon olarak ortaya çıkabilir veya Fallot tetralojisi (TOF), Ebstein anomalisi veya truncus arteriyozus (TA) olan hastalarda olduğu gibi daha karmaşık konjenital malformasyonlarla ilişkili olabilir. ASD'ler ayrıca Down sendromu, Ellis-van Creveld sendromu, Goldenhar sendromu, DiGeorge sendromu, Noonan sendromları ve Williams sendromu gibi diğer genetik sendromlarla da ilişkilidir.

### **2.2.1.1. Sekundum Atriyal Septal Defekt**

Sekundum atriyal septal defekt (ASD), genellikle septum primum içindeki bir veya birkaç defekte bağlı olarak fossa ovalis bölgesindeki bir defektir. Sekundum ASD septum sekundumun yetersiz gelişimi ya da septum primumun aşırı rezorpsiyonundan kaynaklanır. Şantın boyutunu etkileyen defektin büyüklüğüdür, sekundum defektlerinin boyutu birkaç milimetre ile 2-3 cm arasında değişebilir(70). Çoğu KKH formunun aksine, sekundum ASD kadınlarda erkeklerden çok daha sık görülür. Aynı zamanda Trizomi 21 ile de ilişkilidir.

Doğumdan sonra dahi foramen ovale'yi sekundum ASD'den ayırt etmek zor olabilir. İkinci ve üçüncü trimesterde foramen ovale (septum primum) flebi giderek daha anevrizmal hale gelir ve sol atriya daha fazla deviyebilir. Sonografide flebin gebelik yaşına göre normalden daha anevrizmal görünmesi ya da foramenin normalden daha geniş izlenmesi yol gösterici olabilir.

İzole ASD'ler genellikle kendiliğinden kapandığından ve müdahale gerektirmediğinden muhtemelen tanı aldıklarından daha yaygındırlar. Konjenital mitral stenoz ile ilişkili olduğunda, Lutembacher sendromu olarak adlandırılır. Orta ve geniş sekundum ASD vakaları çocukluk çağında invaziv girişim gerektirebilir.

### 2.2.1.2. Sinüs Venosus Atriyal Septal Defekt

Sinüs venosus defektleri gerçek membranöz septumu etkilemez, embriyolojik sinüs venosus'un inferior ve superior kısmında ortaya çıkar. Genellikle PAPVR ile beraberlik gösterir, neredeyse her zaman sağ taraftaki pulmoner venlerin anormal drenajı ile ilişkilidir. Superior defekt, superior vena cava orifisinin oval fossanın (foramen ovale kalıntısı) üzerindeki atriyal septumun üzerinde hem sol hem de sağ atriyumu drene ettiğinde ortaya çıkar. Superior sinüs venosus defekti ve sağ superior pulmoner venin superior vena kavaya kısmi anormal bağlantısı sıklıkla birlikte görülür. Inferior ven cava orifisinin ise aynı bağlantıyı yapması ve her iki atriyumu drene etmesi inferior defekti oluşturur. Burada ise sağ inferior pulmoner venin inferior vena kavaya anormal bağlantısı birlikte olabilir. Süperior defekt, inferiora göre çok daha sık görülür(71).

Sinüs venosus defektleri, sonografide atriyal septumun üst kenarının veya alt kenarının yokluğunun gösterilmesiyle doğum öncesi teşhis edilebilir. Ayrıca, sağ taraftaki pulmoner venlerin zaman zaman vena kavaya anormal şekilde drene olduğu görülebilir(70).

Sinüs venosus defektleri yenidoğanda nadiren müdahale gerektirir. Bununla birlikte, sekundum ASD'lerin aksine, sinüs venosus defektleri asla kendiliğinden kapanmaz(70). Perkütan cihazla kapatılamadığından, deneyimli bir Konjenital Kalp Cerrahisi tarafından cerrahi onarım gerektirir. Hemen her zaman anormal sağ taraftaki pulmoner venlerin intrakardiyak olarak sol atriyuma yeniden yönlendirilmesini gerekir(66). Fetal yaşam veya erken çocukluk döneminde erken teşhis ile prognoz çok iyidir(72).

### 2.2.1.3. Ostium Primum Atriyal Septal Defekt

Bu defekt, septum primumun endokardiyal yastıklarla kaynaşmaması nedeniyle ortaya çıkar. Ortak bir atriyoventriküler açıklık ve bu açıklığın haricinde ventriküler septumun tepesine yapışan, kapak dokusu içeren iki farklı atriyoventriküler kapak anülüsü ile karakterizedir. Bu kusurlar, ortak atrioventriküler

bağlantı görüldüğünden atriyoventriküler septal kusurlar içinde daha iyi değerlendirilebilir. Kısmi atriyoventriküler kanal (AVC) kusurları olarak da adlandırılabilen bu defekt, hemen her zaman sol AV kapağının bir dereceye kadar morfolojik anormalliği ile ilişkilidir (bu gerçek bir mitral kapak değildir, ancak bazen oldukça büyük olabilen belirgin bir medial 'yarık' ile ortak bir AV kapak aparatının sol tarafıdır)(66). Diğer atriyal septal defekt tiplerinden farklı olarak, atriyoventriküler düğüm/iletim de genellikle anormal bir şekilde yerleşir(73).

Sonografide en sık bulgu atriyal septumun alt kısmının olmamasıdır. Dört oda görüntüsünde probun çok posterior/inferior angulasyonu, koroner sinüsün bir ostium primum ASD'ye benzer görüntü vermesine sebep olabilir. Ancak bu benzerlik sadece bu kesitte görülür, doğru bir dört oda görüntüsünde ostium primum ASD oldukça belirgindir. Ayrıca ön mitral yaprakçıkta 'yarık' görünümü ostium primum ASD lehinedir.

Ostium primum genellikle ameliyat gerektirir, diğer kardiyak, ekstrakardiyak anormallikler ve trizomi 21 ile beraberliği sıktır(70). Bu defekt perkütan olarak kapatılmadığından genellikle yaşamın ilk 5 yılında sol taraflı AV kapağı da içerecek şekilde cerrahi onarım gerekir(66).

### **2.2.2. Ventriküler Septal Defektler**

İzole ventriküler septal defektler (VSD), konjenital kalp anomalilerinin yaklaşık %30-40'ını oluşturur ve en sık KKH sayılabilir(3, 74, 75, 76, 77, 78). Prenatal ultrasonografi ile VSD tanısı alan fetüslerin %33-47'sinde kromozomal anormallikler tespit edilebilir(79, 80, 81).

Yaygınlığına rağmen bu lezyonların nasıl tanımlanacağı ve kategorize edileceği konusunda fikir birliği yoktur(82). VSDler izole olarak görülebilir, iki veya daha fazla türün birleşik kombinasyonları olarak izlenebilir, ek intrakardiyak lezyonlarla komplike hale gelebilir veya Fallot tetralojisi, çift çıkışlı sağ ventrikül, transpozisyon veya fonksiyonel tek ventrikül gibi daha karmaşık anomalilerin bir parçası olabilir.

İnterventriküler septum, ventrikül odacıklarındaki basınç farkından dolayı asimetrik kavimli bir yapıdır. Beş bölümden oluşur: membranöz, musküler trabeküler, infundibüler, atriyoventriküler ve inlet(83, 84). Defektler ise kabaca 4 başlık altına toplanabilir; tip 1 (subarteriyel, suprakristal, konal septal, infundibular), tip 2 (perimembranöz, paramembranöz, konoventriküler), tip 3 (inlet, AV kanal tipi) ve tip 4 (musküler trabeküler)(85). VSD'ler yerleşim yerine göre sınıflandırılırken, büyüklüklerine göre de sınıflandırılabilirler. Boyut, aort halkasının çapına kıyasla tarif edilir. Aort anülüs çapının %25'inden az veya eşitse küçük, %25'ten fazla ancak %75'ten küçükse orta ve aort anulus çapının %75'inden büyükse büyük olarak kabul edilirler(86). VSD'nin en yaygın görüldüğü alanlar olan musküler ve membranöz defektler doğum öncesi veya doğum sonrası genellikle kendiliğinden kapanır(87).

VSDlerde hemodinamik bozulmanın ana nedeni, sağ ve sol ventriküller arasındaki anormal iletişim ve şanttır. Birçok VSD kendiliğinden kapanır, ancak kapanmayan büyük defektler pulmoner arteriyel hipertansiyon (PAH), ventriküler disfonksiyon ve artmış aritmi riski gibi komplikasyonlara yol açabilir(88, 89, 90).

Sonografi ventriküler septuma nispeten paralel yapıldığında yalancı drop-out görüntüsü yaygın olarak ortaya çıkar, bu nedenler VSD'ler için hem 2D hem de Doppler görüntüleme ventriküler septuma nispeten dik olmalıdır(79).

### **2.2.2.1. Musküler Ventriküler Septal Defekt**

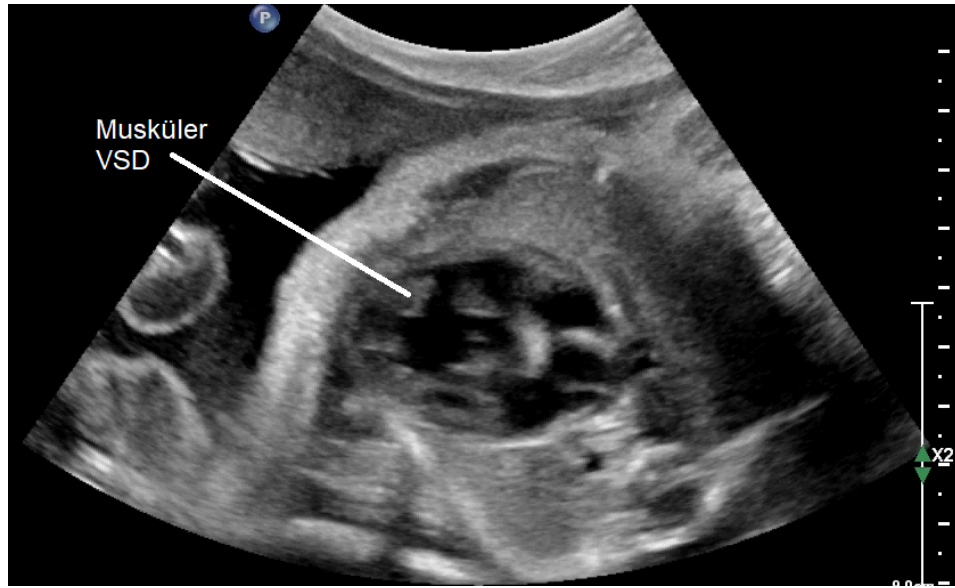
Trabeküler musküler defektler yalnızca musküler sınırlara sahiptir ve ventriküler septumun apikal musküler bileşeni içinde yer alırlar. Defektler musküler trabeküler septumun midseptal, postero-inferior, apikal ve anterosuperior bölgelerinde yer alabilirler. "İsviçre peyniri" görünümü veren şekilde birden fazla olabilirler. Bebeklerde VSD'lerin %20'sine kadarı muskülerdir. Ancak erişkinlerde kendiliğinden kapanma eğilimi nedeniyle görülme sıklığı daha düşüktür.

Musküler VSD'ler mitral ve triküspit kapakların hemen altında bulunmazlar, bu bölgede atriyoventriküler kanal (AVC) defektleri içerisinde değerlendirilmesi daha doğru olabilecek inlet VSDler bulunur. İnlet VSDler bu gölgede genellikle kapak



anomalileri ile beraber seyrederler. Postero-inferior defekt ile inlet musküler defekt arasındaki ayrım zor olabilir ve genellikle defektin triküspit kapağın septal yaprağının menteşesinden olan mesafe ölçümüne göre karar verilir.

Musküler VSD'ler, membranöz VSD'ler gibi, fetusta genellikle soldan sağa şant yapar; ağırlıklı olarak sağdan sola şant, sağ taraftaki obstrüktif lezyonlar için bir işaret olabilir.



*Resim 4- İntraventriküler septumda trabeküler musküler bölümde görülen büyük ventriküler septal defekt*

#### **2.2.2.2. Membranöz Ventriküler Septal Defekt**

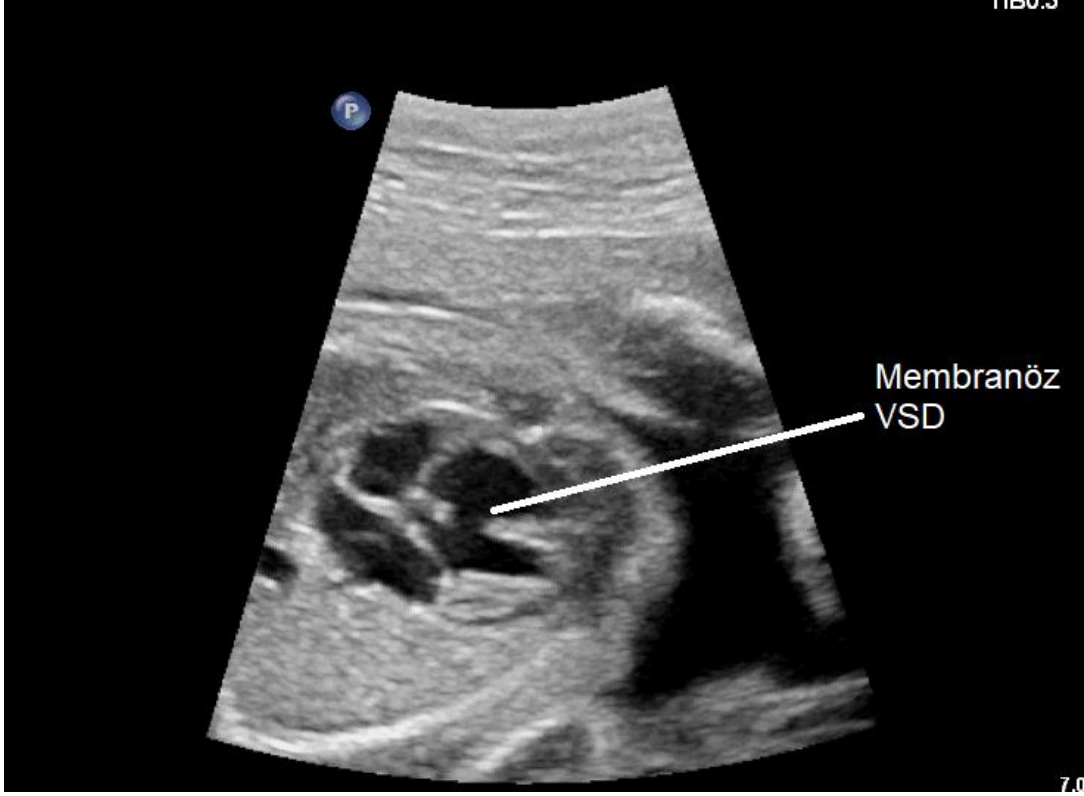
Membranöz defekt, genellikle membranöz septumun interventriküler kısmının merkezinde bulunur. Bu tip VSDlerin isimlendirilmesinde çokça tartışma vardır, farklı isimler olarak santral perimembranöz, perimembranöz, paramembranöz, konoventriküler, infrakristal de kullanılmaktadır(85, 91). Bunun nedeni “membranöz” ismini defektin yerini değil, defektin sınırlarına göre verilmiş olmasıdır. Bu isim özellikle defektin postero-inferior kenarının fibröz yapısına atıfta bulunur.

Bu VSD'lerin bir sınırı genellikle bir AV kapak ile bir arteriyel (semilunar) kapak arasındaki fibröz yapıdan oluşur. Genellikle triküspit kapağın septal

yaprakçığının arkasındaki anteroseptal komissürde ve aort kapağının sağ ve koroner olmayan yaprakçıkları arasındaki komissürün altında bulunurlar, çünkü normal kalplerde burası triküspit ve aort kapaklarının fibröz süreklilik içinde olduğu yerdir. Ancak bu defektler yalnızca AV kapaklarının yaprakçıkları arasında da seyredebilir, hatta tamamen musküler sınırları olması da mümkün olabilir. Bu defektler, septal bandın 2 kolu arasından sağ ventriküle açılan subarteryel defektlerin aksine, septal bandın postero-inferior kolunun altında ve arkasında yer alır(92).

Musküler VSD'lerin aksine, membranöz VSD'ler dört oda kesitinde görüntülenemezler çünkü bunlar daha anteriorda ve aort kapağının altında küçük bir uzaklıktadırlar. Subaortik bölgede ventriküler septumu bu bölge oluşturduğundan sol ventrikül çıkış yolunun uzun eksen görüntüsü membranöz bir VSD'yi belgelemek için en ideal yaklaşımdır. Sonografi sırasında daha önce bahsedilmiş olan drop-out akılda tutulmalı ve yanlış pozitif VSD bildirilmemelidir.

Membranöz VSD'ler genellikle izole olarak ortaya çıkar, ancak diğer yapısal kardiyak veya ekstrakardiyak defektlerle birlikte görülebilir. Membranöz septumun aort kapağına yakınlığı nedeniyle, aort kapağı defektten sağ ventriküle prolabe olabilir ve ilişkili distorsiyon sıklıkla aort yetersizliğine neden olur. Çoğu membranöz VSD kendiliğinden kapanmasına rağmen, gelişme geriliği veya ilerleyici aort yetersizliği olan bebeklerde defektlerin bir yaşına kadar cerrahi olarak kapatılmasını gerekebilir. Aynı zamanda iletim yoluna yakın olduğundan düzeltme sırasında bu gölge yaralanarak aritmilere de sebep verebilir. Aort kapağında geri dönüşü olmayan bir hasar meydana gelmediği sürece prognoz genellikle iyidir. Kapak hasarı durumunda aort kapağının tamiri hatta değiştirilmesi gerekebilir(93).



*Resim 5- Membranöz ventriküler septal defekt ultrasonografi görüntüsü*

### **2.2.2.3. Subarteryel Ventriküler Septal Defekt**

Subarteryel kusurlar ağırlıklı olarak aort kapağının altında(subaortik) veya pulmoner kapağın altında (subpulmoner) bulunabilir. Bu bölgeyi, normal kalpte, bağımsız bir kas dokusu tüpü olan ve pulmoner kapağı destekleyen muskuler infundibulum oluşturur. Defekt oluştuğunda, karakteristik olarak aort ve pulmoner kapaklar arasında fibröz dokunun sürekliliği defektin tavanını oluşturur. Bu defektler farklı sınıflandırmalar altında outlet, infundibuler, doubly-committed jukstarteriyel, konal septal, intrakonal, subpulmoner ve suprakristal VSD'ler olarak da adlandırılabilirler.

Sonografide tespit edilmeleri zor olabilir, dört oda görüntüsünde görülmezler ve ancak büyük damar çıkışlarının dikkatli incelenmesi ile tanı alabilirler. Diğer kardiyak anomalilere sıklıkla eşlik ederler. Aort kapağının sağ ve koroner olmayan yaprakçıkları, bu defekt içerisine sarkarak aort kapağında bükülme ve yetmezliğe

sebepler olabilirler. Aynı zamanda defektin perimembranöz alana da uzanarak ara bir tip olarak görülmesi de mümkündür.

Subarteriyel VSD'ler asla kendiliğinden kapanmaz. Bu kusurlar, genellikle yaşamın ilk yılında cerrahi düzeltme gerektirir. Prognoz, genellikle iyi olmasına rağmen, ilişkili kardiyak anormallikler ve aort veya pulmoner valvar etkilenmeye bağlıdır.



*Resim 6- Pulmoner kapakların altında hizasız görülen subpulmoner ventriküler septal defekt*

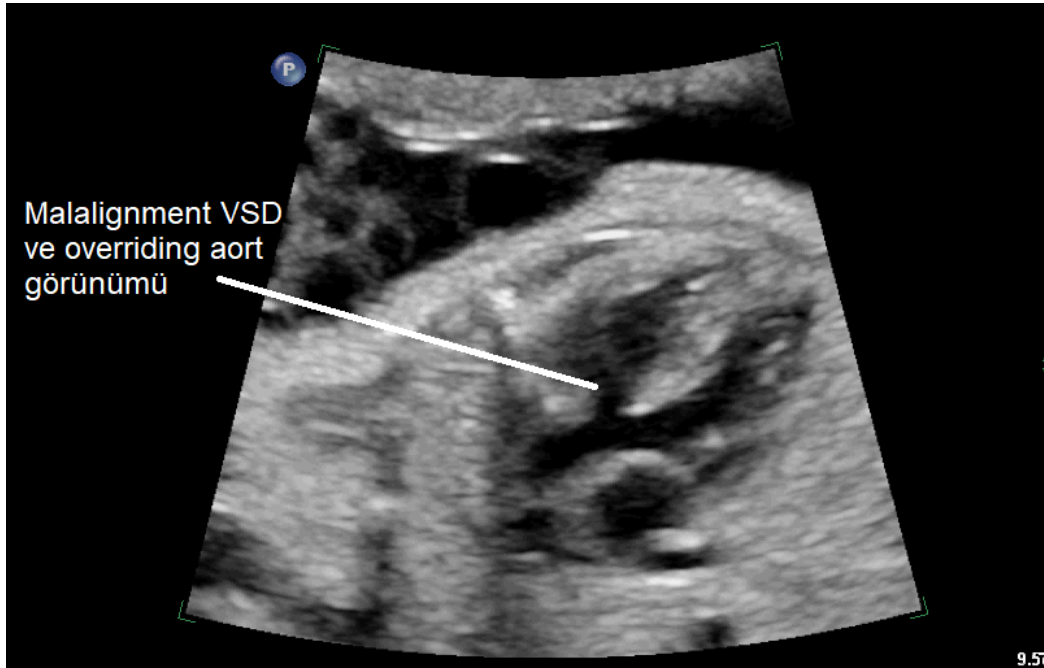
#### **2.2.2.4. Hizasız Ventriküler Septal Defekt**

Hizasız VSD'ler, ventriküler septumun üst (konal veya infundibuler) kısmı septumun geri kalanından ayrıldığında ve anterior olarak sağ ventriküle veya posterior olarak sol ventriküle saptığında meydana gelir. Bazı kaynaklar bu grubu subarteriyel vsdler ile beraber outlet VSDler altında toplar(94). Anterior deviasyon sağ ventrikül blokajına sebep olur subvalvar ve valvar pulmoner stenoz ve pulmoner arter hipoplazisi); TOF, böyle bir kusurun en yaygın tezahürüdür. Tersine, konal septumun posterior deviasyonu, sol ventrikül blokajı (örn., subaortik stenoz,

bikomisural aort kapağı, aortik ark hipoplazisi, aort koarktasyonu) ile sonuçlanır. Uygunuz ventriküloarteriyel bağlantıları olan hastalarda (büyük arterlerin transpozisyonu), anterior deviasyon subaortik stenoz ve hipoplastik aortik ark ile ilişkilidir ve posterior deviasyon subpulmoner stenoz ile ilişkilidir.

Hizasız VSD'ler dört oda kesitinde normal görünebilir, ancak hem VSD hem de bununla ilişkili çıkış yolu anormallikleri, büyük damar çıkışları incelenirken daha kolay izlenebilir.

Her iki yöndeki deviasyon da doğumdan sonra prostaglandin ile duktal açıklığın korunmasını gerektirecek kadar ciddi çıkış yolu tıkanıklığı oluşturabilir. Yönetim ve prognoz, çıkış yolu tıkanıklığının tipine ve ciddiyetine bağlıdır.



*Resim 7- Aort altında hizasız görülen subarteriyel ventriküler septal defekt*

#### **2.2.2.5. Atriyoventriküler Kanal Defekti**

Atriyoventriküler kanal (AVC) defektleri 19-34:100.000 sıklıkla görülürler(75, 76, 77). Tüm konjenital kardiyak malformasyonların %3-15'ini oluştururlar(78, 80, 95, 96). Normalde embriyonik gelişim sırasında septum primum ve endokardiyal yastıklar kaynaşır. Bu kaynaşmanın olmaması veya eksik olması geleneksel olarak

atriyoventriküler kanal (AVC) defektlerinin ana mekanizması olarak kabul edilir(97, 98, 99). Bununla birlikte, bazı yeni çalışmalar, dorsal mezenkimal çıkıntı olarak bilinen ekstrakardiyak dokunun bozulmasının da ana nedenlerden biri olabileceğini göstermiştir(100, 101, 102). Bu yapıların anormal gelişimi, fetal anomali taraması ve ayrıntılı fetal ekokardiyografi ile saptanabilecek çeşitli AVC defektleriyle sonuçlanır. AVC defektleri, sıklıkla ekstrakardiyak anomalilerle (%75) ve trizomi 21 ile ilişkilidir(103, 104, 105). Geniş AVC defekt serilerinde, vakaların yaklaşık %75'inde ekstrakardiyak anomaliler ve bunların %45'inde Down sendromu saptanmıştır. Bir diğer ilişki de, hastaların% 15'inde saptanan heterotaksidir (105).

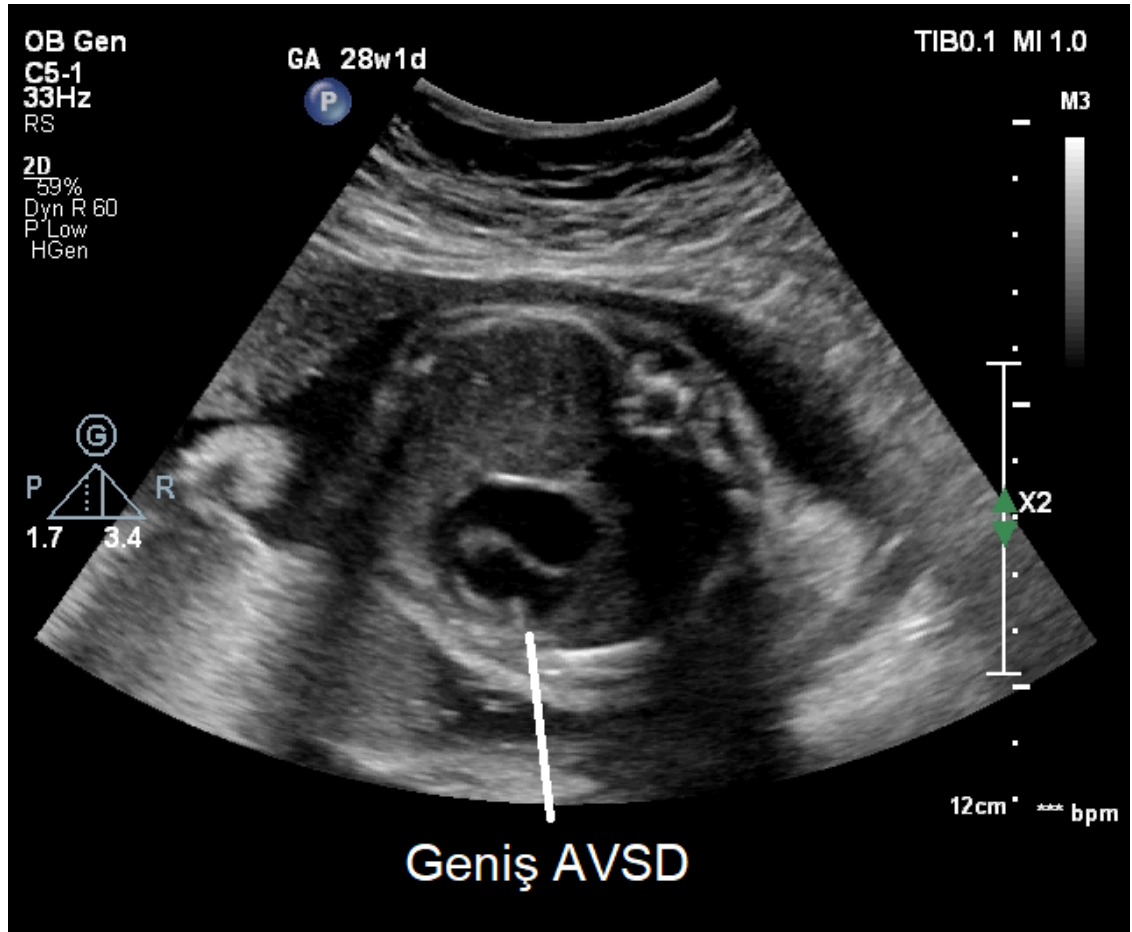
Normal kardiyak embriyogeneizde, atriyoventriküler kanalın oluşturulmasında dört endokardiyal yastık yer alır. Yastık dokusu, kardiyak yapıları birbirine bağlayan bir yapıştırıcı veya fibroblastların sızabileceği yapı iskelesi görevi görür. Dorsal ve ventral endokardiyal yastıklar birleşerek ortak atriyoventriküler orifisi mitral ve triküspid bileşenlere ayırır. Bu yastıklardan gelen doku ayrıca ostium primumun çevresi boyunca uzanır ve kapanmasında rol oynar. Ventral yastık, interventriküler foramenlerin kapanmasına da katkıda bulunur. Son olarak, dört yastıktan kaynaklanan doku fonksiyonel mitral ve triküspit kapak yaprakçıklarını oluşturur.

Tipik olarak kısmi formda, dorsal ve ventral endokardiyal yastıkların tamamlanmamış füzyonu, primum atriyal septal defekt ve yarı septal mitral kapakçık ile sonuçlanır(106). Bu yarı gerçekten de bir yarıdır (kommissür değil) ve sol taraflı AV kapak, malforme bir mitral kapaktır (üç yapraklı bir mitral kapak değildir). Sonografide septum primum'un yokluğu (atriyal septumun en alt kısmı) dört oda görüntüsünde tanı koydurabilir (107). Ayrıca, atriyoventriküler septumun yokluğu, triküspit kapağın septal yaprakçığının normal apikal yer değiştirmesinin olmamasıyla sonuçlanır; bunun yerine mitral ve triküspit kapakların septal yaprakçıkları ventriküler septuma aynı seviyede yapışır.

Tam AVC defektlerinde ise, endokardiyal yastıklar kaynaşmaz ve septum primum endokardiyal yastıklarla kaynaşmaz. Sonuç olarak, fetal kalpte bir ostium

primum ASD ve yarık mitral kapakçığın yanı sıra ostium primum ASD ile devamlılık gösteren geniş bir inlet VSD ve tek bir ortak atriyoventriküler kapak bulunur. Bu kapak genellikle iki köprü yaprakçıktan, bir sağ ve sol mural yaprakçıktan ve bir sağ kranial-ventral yaprakçıktan oluşan beş yaprakçıktan oluşur.

Bahsedilen bu iki formun alt ve ara formları da bulunmakla beraber tüm AVC kusurları formları nihayetinde cerrahi müdahale gerektirir. Prognoz ilişkili kardiyak ve ekstrakardiyak anormalliklerin yanı sıra postoperatif mitral, triküspit ve ventriküler fonksiyona da bağlıdır(108).



Resim 8- Hem atriyal hem ventriküler kompartmanda tek oda görüntüsüne yol açan geniş atriyoventriküler septal defekt

### 2.2.3. Triküspit Kapak Ebstein Anomalisi ve Triküspit Kapak Displazisi

Ebstein anomalisi, deęişken anatomik ve patofizyolojik özelliklere sahip ve bu nedenle deęişken klinik senaryolara yol açan sağ ventrikül miyopatisi ile triküspit kapaęın bir malformasyonudur. Yaklaşık 20binde 1 görülür(109). KKH'ların %1-2,5'ini oluşturur(78, 110) ve triküspid kapaęın konjenital malformasyonlarının yaklaşık %40'ını temsil eder(111). Erkekler ve kadınlar eşit derecede etkilenir(112). Ebstein anomalisi olan hasta popülasyonlarında genetik heterojenite ve ilişkili mikrodelsyonlar ve mutasyonlar bildirilmiştir (113, 114). İlişkili anöploidi riski muhtemelen genel fetal popülasyondakine göre biraz daha fazladır. Düzeltilmiş arter transpozisyonunda, ebstein anomalisi sık görülen bir bulgudur.

Önemli birkaç özellięi vardır: 1) triküspit yaprakçıklarının altta yatan miyokardiyuma yapışması (delaminasyon eksikliği); 2) fonksiyonel halkanın (septal > posterior > anterior yaprakçık) aşağı (apikale) yer deęiştirmesi; 3) sağ ventrikülün bir kısmının "atriyalize" olması ve bu kısmının çeşitli derecelerde hipertrofi ve duvarın incilmesi ile genişlemesi; 4) ön yaprakçığın iş görememesi, fenestrasyonu ve yapışması; ve 5) sağ atriyoventriküler bileşkenin (gerçek triküspit halka) genişlemesi(115). Ek olarak, hastaların yaklaşık %14'ünde Wolff-Parkinson-White sendromuna sebebiyet veren bir veya daha fazla aksesuar iletim yolu olacaktır(116).

Sonografide dört oda görüntüsünde sağ atriumun genişlemesiyle birlikte hem triküspit displazi hem apikale kayma hem de atriuma kan kaçaęı saptanabilir. Şiddetli triküspit yetersizliği varsa, Ebstein anomalisi ve triküspit kapak displazisine genellikle pulmoner kapak darlığı da eşlik eder.

Medikal yönetim ve gözlem semptomatik hastalarda uzun süre yürütülebilir. Operasyon planlanan hastalarda amaç triküspid kapak tamiridir; onarımda aynı zamanda sağ ventrikül plikasyonu, sağ atriyal redüksiyon ve atriyal septal kapatma da yapılabilir. Ancak orta veya şiddetli Ebstein anomalisi veya triküspit kapak displazisi olan fetüsler, yüksek riskli yenidoęanlar için en uygun tıbbi ve cerrahi bakımı sağlayabilen merkezlerde doğurtulmalıdır.



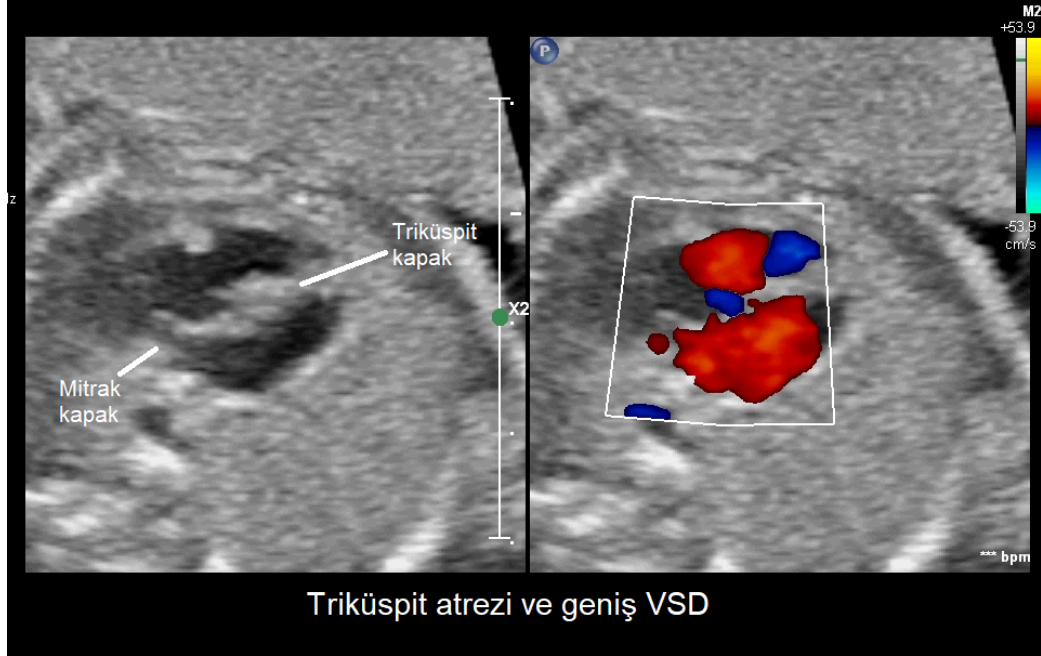
## 2.3. Sağ Kalp Obstrüktif Lezyonları

### 2.3.1. Triküspit Atrezisi

Triküspit atrezisi (TA), yenidoğan döneminde siyanoza sebep veren karmaşık bir KKH'dır. Tedavi edilmediği takdirde her zaman ölümcüldür ve birden fazla kez palyasyon gerektirir. Bu nedenle, erken tanı ve zamanında cerrahi müdahale, bu bebeklerin yönetiminde çok önemlidir(117). Tüm KKH vakalarının yaklaşık %1-3'ünü oluşturur ve hem erkeklerde hem de kadınlarda benzer oranda görülür(78, 118), insidansı yaklaşık 10.000 kişide bir olarak bildirilmektedir(119). Fallot tetralojisi, büyük arterlerin transpozisyonu (TGA) ve hipoplastik sol kalp sendromundan sonra en yaygın dördüncü siyanotik KKH'dır(119). Literatürde ailesel nüks vakası sadece birkaç adet vardır. Bu vakaların otozomal resesif bir modelde kalıtıldığına inanılmaktadır(120). Triküspit atrezisi normal çıkım yolu anormallikleri olmadığında her iki cinsiyette de eşit oranda görülür, D-TGA durumunda ise erkek cinsiyette daha baskın olarak görülür(121). TA tek ventrikül patolojilerinin en temel formudur ve genellikle tek ventrikül bozuklukları arasında en iyi uzun vadeli prognozu taşır.

TA'nın altta yatan etiyolojisi tam olarak anlaşılamamış olsa da, triküspit valvülogenezisin bozulmasına bağlı olarak ortaya çıktığı bilinmektedir(122). Triküspit atrezide triküspit kapak ya oluşmaz ya da açılmaz. Sonuç olarak sağ atriyum hipoplastik sağ ventrikülden ayrıdır, sağ atriyuma giren kan, sol atriyuma ve oradan da sol ventriküle akmalıdır. Bu, sistemik venöz dolaşımdan gelen oksijensiz kanın akciğerlerden dönen oksijenli kanla karışmasını sağlamak için foramen ovale veya ASD'nin gerekli olduğu anlamına gelir(123). Ortaya çıkan kısmen oksijenli kan daha sonra sol ventrikül tarafından aorttan dışarı pompalanır. Bir kısmı ise bir VSD aracılığıyla sağ ventriküle ve oradan geçerek pulmoner artere geçebilir. Sağ ventriküle ve pulmoner artere akışın VSD yoluyla gelmesi gerektiğinden, sağ ventrikül ve pulmoner arter genellikle hipoplastik görünür ve pulmoner kapak atretik değilse de genellikle stenotiktir. Bununla birlikte, triküspit atrezisi TGA ile birliktelik gösterdiğinde, pulmoner kapak ve pulmoner arter (bu durumda sol ventrikülden kaynaklanan) genellikle iyi şekillenirken, aort kapağı hipoplastik bir

aortik ark ve olası bir koarktasyon ile stenotik olabilir. VSD'nin olmadığı veya kritik pulmoner obstrüksiyonun olduğu bazı durumlarda hasta, pulmoner dolaşıma kan akışını sağlamak için bir patent duktus arteriozusa (PDA) ihtiyacı olur.



Resim 9- Atriyal kasılma sırasında mitral kapak ve ventriküler septal defektten kan akışı izlenirken triküspit kapak atretik durmaktadır.

Sonografide TA'lı fetüste, dört odacık görünümü anormaldir. En sık anormal bir triküspit kapak ve hipoplastik sağ ventrikül şeklinde görülür. Triküspid atrezinin TGA veya sağ ventrikülden çıkan büyük arterin az gelişmesi ile yakın ilişkisi göz önüne alındığında, büyük damar çıkışları yakından dikkat gerektirir.

Doğumdan sonra, etkilenen bebeklerin çoğu siyanotik görünür, ancak duktal bağımlılık pulmoner kan akımı miktarı ile belirlenir. Pulmoner kan akım miktarı, başlı başına, pulmoner obstrüksiyonun boyutu, bir VSD'nin varlığı ve boyutu, büyük arterlerin ilişkisi ve bir PDA'nın varlığı ile belirlenir(124).

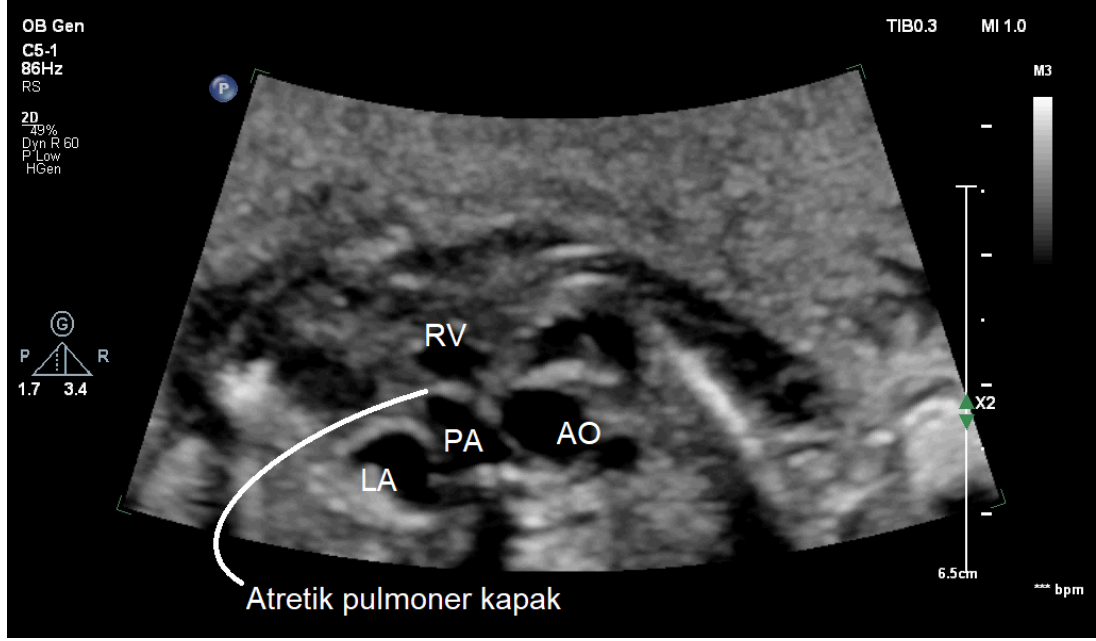
Ameliyat edilmeyen hastaların çoğu yaşamın ilk yılında ölür. Triküspit atrezisi olan bebeklerde eninde sonunda bir Glenn prosedürü (superior vena kava'nın sağ pulmoner artere anastomozu, genellikle yaklaşık 6 aylıkken) ve ardından bir Fontan prosedürü (IVC'nin interpozisyon grefti ile doğrudan sağ pulmoner artere

anastomozu, genellikle 2 ila 3 yaşında) gerekir. Erken tanı ve etkili cerrahi tedavi ile, TA'lı çoğu hasta yetişkinliğe kadar iyi yaşar ve iyi bir fonksiyonel kapasiteye sahiptir. Çeşitli patolojiler (TA dahil) için Fontan prosedürü uygulanan hastaların sonuçları, 15 yılda nakilsiz sağkalımın %92 olduğunu ve Fontan'ın başarısız olmamasının %87 olduğunu göstermiştir(125).

### 2.3.2. İntakt Ventriküler Septum ile Pulmoner Atrezi

İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezi (PA-IVS), heterojen morfolojik varyasyona sahip, nadir görülen kompleks siyanotik bir KKH'dır ve tüm konjenital kalp hastalıklarının yaklaşık %3-8'ini oluşturur(78, 80, 96). 100.000 canlı doğumda yaklaşık 4 ila 8 oranında bulunur ve siyanotik konjenital kalp hastalığının üçüncü en yaygın şeklidir(126, 127, 128). PA-IVS insidansı, fetal popülasyonda şüphesiz daha fazladır, çünkü bu hastaların bir alt grubu, özellikle ciddi triküspit yetersizliği olan fetuslar, intrauterin kaybedilebilir ve bir kısmı elektif olarak sonlandırılır(129). PA-IVS erkeklerde 1.5:1 oranında kadınlara göre daha sık görülür. Ayrıca, tanı alan fetusun kardeşlerinde KKH için %25'e varan bir risk vardır (130).

PA-IVS'de, atretik pulmoner kapak nedeniyle sağ ventrikül kör olarak sona erer. Bu nedenle değişen derecelerde triküspit kapak ve sağ ventrikül hipoplazisi görülür. Aynı zamanda koroner dolaşımda ventrikülokoroner bağlantılar, fistüller, koroner stenoz veya atrezi gibi ilgili anormallikler de vardır(131). PA-IVS'li hastaların yaklaşık %9 ila %34'ünde sağ ventrikül bağımlı koroner dolaşım (RVDCC) olacaktır. RVDCC'li veya RVDCC'siz koroner anormalliklerin varlığı morbidite ve mortaliteyi artırabilir(132, 133, 134, 135, 136). Bu tür sinüzoidler, önemli koroner arter stenozları ile birlikte ortaya çıkabilir ve bu hastaları özellikle doğumdan sonra akut miyokard enfarktüsü riskine sokar.



Resim 10- Sağ ventrikül çıkım yolunda pulmoner arter kapağında hareket izlenmemesi ve retrograd akımın görülmesi pulmoner atrezi tanısında önemli bulgulardır.

Sonografide dört oda görüntüsünde hemen her zaman triküspit kapağın veya sağ ventrikülün boyutunda, yapısında veya hareketinde anormallik saptanır. Anormal bir triküspit kapak ve hipoplastik, hipertrofik, kötü işleyen bir sağ ventrikül en sık bulgulardır. Doppler incelemede triküspit kapakta kaçak ve sağ ventrikül çevresinde sinüzoidler saptanabilir. Pulmoner çıkış yolu görüntülenmesinde pulmoner kapağın atretik olduğu, sağ ventrikülden pulmoner artere antegrad akış olmadığı ve duktus arteriozusan retrograd dolum görülür.

Doğumdan sonra duktus arteriozusun açıklığının korunması gerekir. Cerrahi veya girişimsel bir yöntem genellikle ilk hafta içinde uygulanır. Biventriküler onarım ideal ve tercih edilen cerrahi yaklaşım olsa da PA-IVS yönetimi büyük ölçüde triküspit kapak boyutu ve işlevine, sağ ventrikül işlevselliğine, koroner arter anatomisine ve pulmoner atrezinin haline göre belirlenir. Şiddetli sağ ventrikül hipoplazisi olan hastalarda ve RVDCC'li hastalarda tek ventriküler onarım (çift yönlü Glenn ve ardından Fontan) düşünülebilir. Koroner arter anormalliklerine bağlı miyokardiyal iskemisi olan hastalarda kalp transplantasyonu uygun yaklaşım olabilir.

## 2.4. Sol Kalp Obstrüktif Lezyonları

### 2.4.1. Hipoplastik Sol Kalp Sendromu

Hipoplastik sol kalp sendromu (HLHS), tek ventrikül fizyolojisi ile doğan çocuklarda en sık görülen anatomik lezyondur ve baskın sağ ventrikül ve hipoplastik sol ventrikül ile birlikte küçük sol taraflı kalp yapılarının varlığı ile karakterizedir(137). 100.000 canlı doğumda 13 ila 20 oranında görülen HLHS, erkeklerde kız yenidoğanlara göre daha sık görülmektedir ve KKH ile doğan tüm bebeklerin yaklaşık %3'ünü oluşturmaktadır(78, 138, 139, 140). HLHS vakaları, konjenital veya edinilmiş merkezi sinir sistemi anormallikleri(25) ve ayrıca anöploidi için yüksek risk taşır(141).

Terim sol ventrikül büyüklüğünü etkileyen geniş bir hastalık yelpazesini tanımlamak için genel geçer şekilde kullanıldığından, HLHS'nin neyi ifade ettiği tartışmalı ve hatta kafa karıştırıcı olabilir. HLHS, oldukça büyük bir KKH grubunu içerir. Tanımlanabilir bir sol ventrikülün hiç görülemediği aort atrezisi ile birlikte mitral atrezi bu gruba girebilir. Aynı zamanda küçük ama yetersiz bir sol ventrikülün mevcut olduğu aort atrezisi veya aort darlığı ile birlikte mitral darlık veya mitral hipoplazi gibi anomalileri de içerebilir. Hatta sağa deviyeli AVK defekti veya küçük sol ventrikül içeren DORV gibi karmaşık formlar da bu çatı altında isimlendirilmiş olabilir.



*Resim 11- Ultrason kesitinde sol ventrikül sağa göre oldukça küçük görünmektedir ve duvarları ileri derecede kalınlaşmıştır.*

HLHS'li fetüs çok stabildir. Anne karnında ölüm oldukça nadirdir ve genellikle genetik veya kromozomal bir anomali ile ilişkilidir. HLHS'de sağ ventrikül tipik olarak iyi performans gösterir, bu nedenle hidrops görülmez. Sonografide dört oda görüntüsü anormal saptanır. Ayrıca aortik arkus duktus arteriyozustan retrograd bir şekilde dolduğu görülebilir. Triküspit kapak ve sağ ventrikül yapısı ve işlevi yakın değerlendirme gerektirir. Atriyal septum ve pulmoner venöz dönüş özel olarak incelenmelidir. HLHS'li fetüslerin yaklaşık %5 ila %6'sında restriktif atriyal septum vardır. Bu mevcutsa, sol atriyumdan kan çıkışı ve pulmoner venöz dolaşım engellenir, bu da pulmoner vaskülopatiye ve akciğerlerin hasar görmesine neden olur. Doğumdan sonra bu fetüsler, pulmoner venöz dönüşün tıkanması ve pulmoner damarların gelişimsel anormallikleri nedeniyle hipoksi için inanılmaz derecede yüksek risk altındadır(142). Restriktif veya intakt atriyal septum sağkalım için önemli bir risk faktörüdür(143). Restriktif bir foramen ovale'ye sahip bazı fetüsler, ikinci trimesterde foramen ovale'nin perkütan olarak genişletilmesi için aday olabilir(144, 145, 146).

Hipoplastik sol kalp sendromu tedavi edilmezse yaşamla bağdaşmaz. Hipoplastik sol kalp sendromunun doğum öncesi teşhisi, aileye danışmanlık vermek ve seçilmiş fetuslarda intrauterin müdahale için önemlidir. Doğumdan sonra, aşamalı ameliyatlara palyasyon yapılabilir: Hayatın 1. haftasında Norwood (veya hibrit), 4-6 aylıkken superior kavopulmoner bağlantı (Glenn) ve son olarak 2-4 yaşında toplam kavopulmoner bağlantı (Fontan)(147). Neonatal dönemde cerrahi sağkalım oranları deneyimli merkezlerde %90'a yaklaşmaktadır(148). İyi ve büyük merkezlerde cerrahi ile uzun vadeli prognoz %80 veya daha yüksek 5 yıllık sağkalım oranıyla başlar(149, 150).

#### 2.4.2. Valvar Aort Darlığı/Atrezi

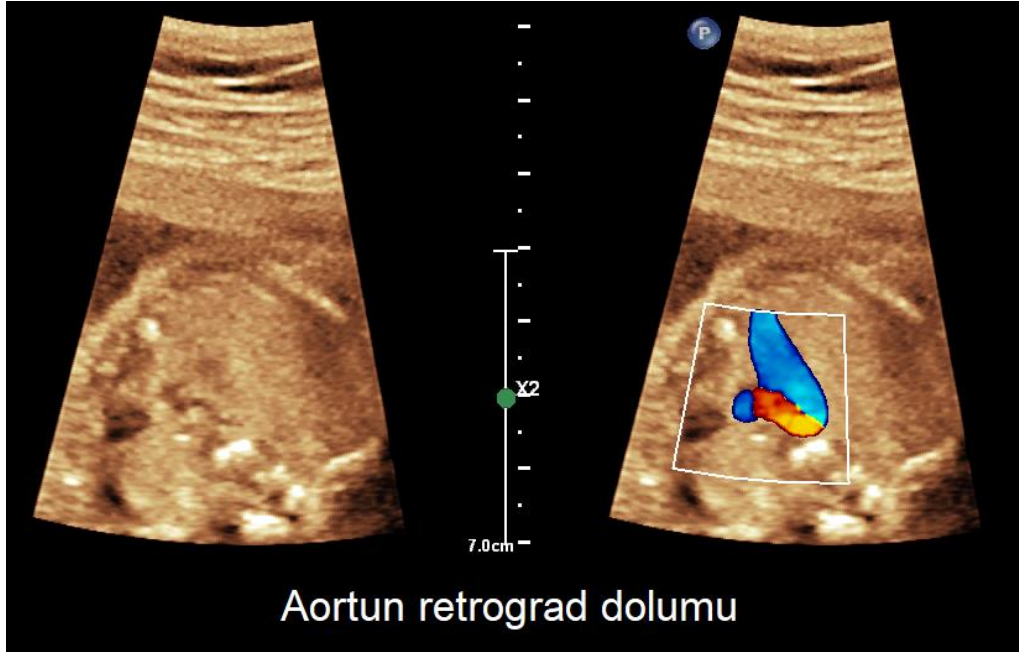
Valvüler aort stenozu, konjenital kalp defektlerinin yaklaşık %3-12'sini oluşturur(4, 78). Konjenital aort kapak stenozu erkeklerde çok daha yaygındır ve cinsiyet oranı yaklaşık 4:1'dir(151, 152, 153).

Genellikle kalınlaşmış, bikomisural aort kapağına sekonder olan valvar aort stenozu, ikinci ve üçüncü trimesterde dramatik bir şekilde ilerler(154). 18-20. Haftalarda tanı alan şiddetli valvar aort stenozu vakaları daha sonra HLHS'ye dönüşen kardiyomiyopatiye sebep olabilir(144, 145, 155). Valvar aort stenozu, aort koarktasyonu ile birlikte ortaya çıkabilir ve her ikisi de diğerine sebep olabilir(156, 157, 158). Biküspid aort kapağı (BAV), tahmini prevalansı %1-3 ve erkek baskınlığı 3:1 olan en yaygın konjenital malformasyondur(159).

Valvar aort stenozu, özellikle bikommissural ("biküspid") aort kapağı ile ilişkili olduğunda, genellikle aort koarktasyonu ile birlikte ortaya çıkar. Valvar aort darlığı sıklıkla ekstrakardiyak yapısal veya genetik bozukluklar veya her ikisi ile ilişkili olabilir(96, 160).

Sonografide hafif veya orta dereceli valvar aort stenozu dört oda görüntüsünü bozmayabilir. Bu vakalar genellikle küçük bir aort kapağının görüntülenmesiyle saptanır. Doppler görüntüleme darlık düzeyinde artmış akım hızı tespit edilir.

Ağır darlık ikinci trimesterde hem dört oda görüntüsünde hem de büyük damar çıkışlarının incelemesinde göze çarpar. Dört oda kesitinde genişlemiş, işlevi azalmış sol ventrikül görülür. Küçük, kalınlaşmış, hareketi azalmış bir aort kapakçığı, endokardiyal fibroelastoz, mitral kapağın yetersizliği ve diyastolde azalmış hareketi de bulgular arasındadır. Foramen ovale ağırlıklı olarak soldan sağa şant yapabilir. Doppler incelemede aortik transvers arkta retrograd veya çift yönlü akışı görülebilir. Erken dönemde başlayan darlıklar terme kadar HLHS'ye dönüşebilirken, geç dönemde ortaya çıkan darlıklar iyi biçimlenmiş ancak kötü işleyen bir sol ventrikül olarak ortaya çıkabilir(144, 145, 150, 155).



*Resim 12- Aort akımının doppler incelemesi sırasında retrograd akımın görülmesi valvar seviyede ileri derece darlık göstergesidir.*

HLHS'ye dönüşme olasılığının yüksek olduğu değerlendirilen fetuslarda ikinci trimesterde peruktan girişim için aday olabilirler. Bu hastalarda HLHS gelişimini önlenebilir ve tek ventrikül palyasyonu yerine neonatal çift ventrikül onarımları mümkün olabilir. Ağır darlık ile doğan bebeklerde duktal açıklığı korumak için prostaglandin gerekir. Kısa bir süre sonra da darlığı düzeltmek için aort kapağının transkateter balon dilatasyonu, cerrahi aort valvüloplastisi veya Ross prosedürü gibi bir girişim gerekir.



### 2.4.3. Aort Koarktasyonu

Aort koarktasyonu, pediatrik popülasyondaki en yaygın doğumsal kalp kusurlarından biridir ve doğuştan kalp kusurları olan çocukların %5 ila %12'sini oluşturur(78, 161). Koarktasyonun erkek/dişi oranı 1.4:1 ila 3:1'dir(162). Aynı zamanda doğum öncesi saptanması en zor kardiyak lezyonlardan biridir(163, 164). Aort koarktasyonu biküspid aort kapağı, PLSVC ve Down, Turner ve Noonan sendromları dahil olmak üzere kromozomal anormallikler ile birliktelik gösterir.

Fetal kalpte sol ventrikül kanı koroner ve serebral dolaşımlara pompalar, sol ventrikül kardiyak debisinin yalnızca küçük bir kısmı alt gövdeyi besler. Buna karşılık fetal sağ ventrikül çıkışının çoğu duktus arteriyozustan geçer ve aortik istmusun hemen distalinde inen aorta ile birleşir, böylece fetüsün alt gövdesinin çoğunu sağ ventrikül besler. Bu nedenle aortik isthmus fetal dolaşımın temel bir bileşeni değildir, fetal dolaşım bozukluğuna neden olmaz(161). Ancak doğumdan ve duktal kapanmadan sonra kritik bir koarktasyon, vücudun alt kısmında zayıf perfüzyona ve asidemiye neden olur ve bu durum, sol ventrikül art yükündeki artışla birlikte akut dolaşım şokuna neden olabilir.

Aort koarktasyonunda, aortik isthmus daralır ve sıklıkla transvers ve distal aortik arkların hipoplazisini de içerir(165). Sonografide hafif ve orta derecede koarktasyon formları fetal hayatta normal görünebilir. Daha ciddi koarktasyon formları genellikle dört oda, çıkış yolları ve üç damar kesitlerinde anormalliklere neden olur. Sağ atriyum, ventrikül ve çıkış yolları genellikle beklenenden daha büyük görünür. Bununla birlikte, fetal kalp, gebelik haftasıyla birlikte artan normal bir fizyolojik sağ taraf baskınlığına sahip olduğundan, tek başına kardiyovasküler orantısızlığın kullanılması, üçüncü trimesterde daha da artan bir yalancı pozitifliğe sebep olur(166).

PLSVC sık bir bulgudur ve koarktasyonu şüphesini artırmalıdır(42). Biküspit aort kapağı başka bir yaygın olarak ilişkili bulgu olduğundan, aort kapağı hafif kalınlaşmış veya anormal görünebilir. Aort kapak halkası, aort kökü, transvers aortik

ark ve aortik isthmus normalden küçük görünebilir. Bu yapıların ölçüm değerleri ve doppler incelemeleri tanıya yardımcı olabilir. Distal ark ve asendan aortada bulgular tanı için daha spesiftir(163, 167).



Resim 13- Sagittal kesitte aortik arkta bölgesel darlık görülmektedir.

Koarktasyonun prenatal tanısı, pediatrik kardiyoloji servisi olan bir merkezde doğumun planlanmasına, duktal açıklığın korunması için doğumdan hemen sonra prostaglandin infüzyonuna başlanmasına ve elektif olarak ameliyat yapılmasına olanak sağlar. Maternal hiperoksijenasyonun kalbin sol yapılarının doğum öncesi büyümesini arttırabileceği iddia edilmiştir(168), ancak fetal beyin büyümesini ve gelişimini de etkileyebileceğinden şu anda kabul edilen bir yaklaşım değildir(169, 170). Bu durumu netleştirmek için devam eden çalışmalar bulunmaktadır (ClinicalTrials.gov/NCT02965638). Yenidoğanda transkateter dilatasyon veya cerrahi düzeltme yoluyla koarktasyonu hafifletilir. Bununla birlikte, yenidoğan döneminde girişim yapılan vakaların %50'ye varan bir kısmında yeniden koarktasyon için yeniden müdahale gerekir ve birçok hasta, başarılı onarımla bile, yaşam boyu hipertansiyon hastası olarak kalır.

## 2.5. Çıkış Yolu Anormallikleri

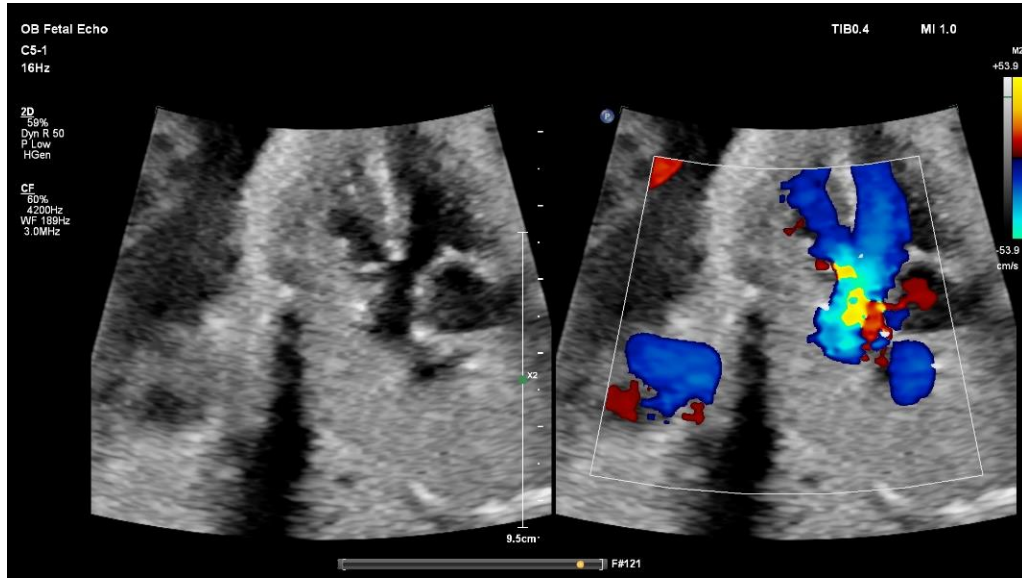
### 2.5.1. Fallot Tetralojisi

KKH ile doğan tüm bebeklerin yaklaşık %3-13'ünde Fallot tetralojisi(TOF) bulunur; bu, 3600'de bir veya her 10,000 canlı doğumda 2.8'e tekabül eder; erkek ve dişiler eşit olarak etkilenir(78, 171). TOF olarak bilinen anomali, bilindiği kadarıyla ilk olarak 1671'de Niels Stensen tarafından tanımlanmıştır(172). Daha sonra 1888'de Etienne-Louis Arthur Fallot tarafından üç hastalık bir vaka serisinde bu hastalığın ortak anatomik özellikleri tanımlanmıştır; pulmoner çıkış yolu tıkanıklığı, stenoz veya atrezi, subaortik bir VSD, ata binen aort ve sağ ventrikül hipertrofisi(173). Bu dört özellik daha sonra Maude Abbott tarafından 1924'de "Fallot Tetralojisi" terimiyle tanımlanmıştır(174).

Fallot tetralojisinin gelişimi çok faktörlüdür; annede kontrolsüz diyabet, annede retinoik asit alımı, fenilketonüri, kromozomal anomaliler (trizomiler 21, 18, 13), kromozom 22q11.2'nin mikrolelesyonları ve JAG1/NOTCH2 mutasyonlu Alagille sendromu ile ilişkilendirilmiştir. Fallot tetralojisine yatkınlığı olan diğer genetik anormallikler arasında, transkripsiyon faktörü NKX2.5'teki mutasyonlar, metilentetrahidrofolat redüktaz polimorfizmi ve TBX1 ve ZFPM2'deki mutasyonlar yer alır(175, 176, 177). Ek olarak, TOF yaygın olarak sagittal veya üç damar trakea kesitlerinde prenatal olarak tespit edilebilen sağ aortik ark ile ilişkilidir.

TOF'un subpulmoner infundibulumun üç boyutlu az gelişmişliğinden(178) ve/veya anormal pozisyonundan(179) kaynaklandığını öne sürülmüştür. Az gelişmiş, düşük hacimli ve dolayısıyla obstrüktif bir subpulmoner infundibulum ve infundibuler septumun anterior ve sefalad deviasyonu izlenir. Subpulmoner infundibulumun küçüklüğü ve anterior deviasyonu, sağ ventrikül çıkış yolunda daralma, subaortik VSD, aort kapağının ata biner şekilde VSD üzerine oturması ve doğum sonrası sağ ventrikül hipertrofisi ile sonuçlanır. TOF hastalarındaki hizasız VSDler subarteryel septumdan membranöz septuma uzanır. Doğum sonrası sağ ventrikülün sistemik basınca sürekli maruz kalmasına ikincil oluşan sağ ventrikül

hipertrofisi fetal hayatta nadiren gözlenir. Subpulmoner infundibulum hipoplastik olduğundan pulmoner kapak da anatomik yerinde değildir, sola, posteriora ve inferiora yer değiştirmiştir. Bu kaskad, pulmoner kapağın neden sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonunda evrensel olarak olmasa da sıklıkla yer aldığını açıklamaya yardımcı olur. Aksine, subpulmoner infundibulum TOF'ta her zaman anormaldir.



Resim 14- Fallot tetralojisinin fetal hayatta en öne çıkan bulgusu overriding aort görünümüdür.

Fallot tetralojisinde ventriküler septal defekt neredeyse her zaman geniştir ve kısıtlayıcı değildir, bu da iki ventrikülde basıncın eşit olmasını sağlar. Defektten geçen akışın yönü ve büyüklüğü, sağ ventrikül çıkış yolundaki tıkanıklığın ciddiyetine bağlıdır. Sağ ventrikül çıkışında şiddetli tıkanıklık veya atrezi varsa, doğumda müdahale gerektiren şiddetli siyanoz, düşük pulmoner kan akışı ve büyük bir sağdan sola şant görülür(180). TOF'un saptanması, yönetimi ve prognozu anatomi ve fizyolojinin ayrıntılarına bağlıdır(181, 182). Pulmoner arter dallarının sürekliliği ve boyutu önemli ölçüde değişkenlik gösterir.

#### 2.5.1.1. Pulmoner Stenozlu Fallot Tetralojisi

İfundibuler septumun hipoplazisi ve deviasyonu sağ ventrikül çıkış yolunu daraltır, infundibular stenoz ve biventriküler (atabinen) aorta neden olur(179). Pulmoner kapak sıklıkla stenotik ve biküspittir(183) ancak daha nadir olarak tek

uniküspit olarak da görülebilir(184). Bazen daralmanın ana bölgesi hipoplastik pulmoner halka veya infundibuler ostium olarak görülebilir ve pulmoner arterin gövdesi, bifurkasyonu ve sağ ve sol dalları segmental veya yaygın olarak hipoplastik olabilir(185). Karşılaşılabilecek bu sağ ventrikül obstrüksiyonunun ve pulmoner arterlerin hipoplazisinin derecesi hastalığın ağırlığını belirler. Doğumdan başlayacak siyanozun derecesi ve buna bağlı ilk cerrahi girişimin zamanlaması darlığın derecesine bağlıdır. TOF'lu bir fetüste pulmoner stenozun derecesi, intrauterin dönemde ilerleyebilir(186).

Dört oda görüntüsü genellikle normal olarak saptanır. Büyük damar çıkışları incelenirken, aort kapağının altında büyük bir hizasız VSD görülür. Biventriküler görülen aortun kapağı bu defektin tavanını oluştururken musküler trabeküler septum tabanı oluşturur. Pulmoner kapak, değişen oranda daralmış ve kalınlaşmış görünebilir ve pulmoner arterlerde hipoplastik görünüm sık gözlenir. Çıkan aorta normalden büyük izlenebilir ve ventriküler septuma normal kalplerden daha paralel görülebilir(187).



*Resim 15- Gebelik boyunca, fetal ana pulmoner arter normalde fetal çıkan aortaya eşit veya ondan biraz daha büyüktür. Kesitte pulmoner arter çapının aorta göre az olduğu görülmektedir.*

Doğum sonrası müdahale ihtiyacı ve zamanlaması pulmoner stenozun ve pulmoner arter hipoplazisinin derecesine göre belirlenir(171).

### **2.5.1.2. Pulmoner Atrezili Fallot Tetralojisi**

Sağ ventrikül, bir atretik pulmoner kapağa karşı kör bir şekilde sonlanır. Pulmoner gövde ya körelmiş bir kord ya da çatallanmaya yaklaştıkça genişleyen hipoplastik huni şeklinde bir kanaldır. Proksimal pulmoner arterler hipoplastiktir ve kesintili olabilir. Bu nedenle sağ ventrikülden pompalanan tüm kan, VSD yoluyla sistemik dolaşıma girer. Biventriküler aort dilatedir ve sıklıkla sağ aortik ark olarak devam eder. Akciğerlere kan akışı ya duktus arteriosus yoluyla ya da aortik ark boyunca çeşitli noktalardan kaynaklanan çoklu aortopulmoner kollateraller aracılığıyla sağlanır(188). Dolaşımı aortopulmoner kollaterallere bağımlı hastaların ya pulmoner arterleri yoktur ya da ciddi derecede hipoplastik damarlar mevcuttur ve prognoz çok kötüdür. Aksine, duktal-bağımlı pulmoner kan akımı olan hastalarda genellikle pulmoner arterler iyi gelişmiş olur ve prognozu pulmoner stenozlu hasta grubuna benzer. Buradaki ductus arteriosus normalden farklı olarak yapısal olarak sistemik bir arteriyel kollaterale benzeyen kaslı bir sistemik arterdir(189). Akışın kaynağının ve dağılımının doğru bir şekilde tanımlanması, klinik yönetim için esastır(190, 191).

Sonografide normal dört oda görüntüsü alınır. Büyük arter çıkış yollarının değerlendirilmesi sırasında genellikle pulmoner kapak atretik veya ana pulmoner arter hipoplastik saptanır(188). Duktus arteriosus genişlemiş ve kıvrımlı görülebilir. Kollateral bağımlı hastalarda bu kollateraller görüntülenebilir, ek olarak duktus arteriosus ve pulmoner arterin yokluğu saptanabilir(192).

Bu hastalarda, ventriküler anatomi genellikle biventriküler onarım için uygundur, ancak bu prosedürün başarısı aynı zamanda pulmoner arter beslenme şekline, özellikle intraperikardiyal pulmoner arterlerin varlığına veya yokluğuna ve bunların boyutlarına da bağlıdır(188).

### 2.5.1.3. Pulmoner Kapaksız Fallot Tetralojisi

Bu sendromda, TOF'un tanımlayıcı tüm anatomik özelliklerine ek olarak pulmoner kapak dokusu yoktur veya rudimenterdir. Fallot tetralojisinde pulmoner kapak yokluğu insidansı %2,4 ile %6,3 arasında değişmektedir(193). Pulmoner kapak dokusu ya tamamen yoktur ya da avasküler miksomatoz bağ dokusunun kalıntılarından oluşur. Nadiren, pulmoner kapak yokluğuna pulmoner arter yokluğu(194, 195) ve aortopulmoner kollateraller eşlik edebilir(196). Rudimenter veya eksik olan pulmoner kapak dokusu hem pulmoner stenoz hem de pulmoner yetersizliğe neden olur. Sağ ventriküle gelen kan arttığından ve pulmoner halkada darlık olduğundan, VSD aracılığıyla bir miktar dekomprese olsa bile sağ ventrikül aşırı yüklenir. Bu iki sebeple zaman içerisinde sağ ventrikül zamanla dilate olur ve yetmezliğe girer. Yüksek volümlü kan pompalanan pulmoner arterin gövdesi, özellikle proksimal dalları büyük ölçüde genişler(197), bu duruma ductus venosus agenezisi de katkıda bulunur (198). Bu basınç artışı intrapulmoner arterlerin anormal dallanma paternleri göstermesine ve küçük bronşların sıkışmasına neden olur. Aynı zamanda genişlemiş proksimal pulmoner arterler tarafından trakea ve bronşlara da bası olur(195, 199). Ana pulmoner arterler her diyastolde kollabe olur, aynı zamanda proksimal pulmoner arterler elastik geri tepme ile diyastolde pulmoner yetmezliğe katkıda bulunur(198). Bu durum ilerledikçe sağ ventrikül dolmuş basıncı pulmoner arter diyastol basıncı ile eşitlenmeye başlar ve sağ atrial basınç da artar. Sonuç olarak, sağ ventrikül ve triküspit kapak halkası genişleyerek sıklıkla triküspit yetersizliğine ve prenatal olarak hidropsa ilerleyebilecek kalp yetmezliğine neden olur. Sağ ventrikül yetmezliği ve trakeobronşial bası yüksek morbidite ve mortaliteden sorumludur(200).

Diğer TOF formlarından farklı olarak, intrauterin hayatta anormal dört oda görüntüsü ve anormal çıkış yolları görülür(201, 202). TOF'un kardinal bulguları olan hizasız VSD ve pulmoner darlığa ek olarak anevrizmal dilate pulsatil pulmoner arterler izlenir. Pulmoner ve triküspit yetmezlik nedeniyle, sağ kalp odaları genişlemiş görülür. Bazı hastalarda kalp yetmezliği ve hidrops gelişir.



*Resim 16- Pulmoner kapak yokluğu doppler incelemede valvuler darlık ve yetersizlik göstermektedir.*

Genişlemiş pulmoner damarlar, doğumdan sonra solunum yetmezliğine neden olan trakeomalazi ve bronkomalaziye neden olur. Neonatal solunum yetmezliği gösteren hastalar, %20 ila %30 aralığında mortal seyrederek(197). Solunum yetmezliği olmayan bebekler ise girişimsel palyasyonlar ve pulmoner kapak onarımları ile, uzun vadeli takip edilebilir(201, 202).

### **2.5.2. Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül**

Çift çıkımlı sağ ventrikül (DORV) KKHların yaklaşık %5 ila %8'ini oluşturur(78, 80, 96) ancak nasıl tanımlanacağı tartışmalıdır(203, 204). Karmaşık ve çeşitli anatomisi nedeniyle malformasyonun neredeyse sınıflandırılmaz olduğu ileri sürülmüştür. Her iki büyük arter çıkışı da kendi konusu ile birlikte sağ ventrikülde bulunduğu tanı tartışmalı olmamakla beraber arterlerden biri biventriküler olduğunda morfolojik ara formlar ortaya çıkmaktadır. Subaortik VSD, pulmoner stenoz ve %50'den fazla aortik sağa taşma varsa DORV Fallot tetralojisine benzer. Subpulmoner VSD ve biventriküler pulmoner gövde bulunduğu ise anomali büyük arterlerin tam transpozisyonunu andırır.

DORV, TOF, TGA gibi anomalilerin subarteryel infundibulum ve büyük arterlerin anatomik organizasyonunun embriyonik gelişim problemlerinden



kaynaklandığı öne sürülmüştür(205). Bu görüşe göre damarın köken aldığı ventrikülde %50 kuralı değil, arter- mitral kapak fibröz devamlılığı esastır. Fibröz devamlılık görüldüğünde embriyolojik arteryel dönüşümün bir dereceye kadar başarılı olduğu düşünülür ve devamlılık gösteren artere göre TGA veya TOF tanısı verilir. Buna karşılık, aynı zamanda hastaya DORV tanısı konulmamalıdır. Çünkü DORV gelişiminde, embriyonik arteryel dönüşüm yapılamaz(205).

DORV genellikle diğer yapısal kusurlarla birlikte görülür ve sıklıkla pulmoner stenoz, nadiren aort stenozu ile ilişkilidir(206). Kromozomal anomaliler ile sıklıkla birliktelik gösterir(80, 96).

Fetal ultrasonografi raporlamasında her iki büyük arterin başlangıcının tamamen veya ağırlıklı olarak morfolojik sağ ventrikülde bulunması genellikle DORV olarak kaydedilir. VSDnin çeşidi, semilunar kapaklarla ilişkisi, büyük arterlerin anatomik konumu ve yapısı hem prognoz hem de sonrasında yapılacak girişimler için önemli olduğundan mümkün olduğunca dökümante edilmelidir(207).

DORV'de görülen VSD'lerin çoğu konoventrikülerdir; trabeküloseptomarginalis'in ön ve arka uzuvları arasında bulunurlar. Çevresiyle ilişkilerine göre subaortik, subpulmoner, çift-ilişkili veya ilişkisiz olarak tanımlanabilir(208). Ventriküler septal defektin yeri, intrakardiyak akışın ana belirleyicisidir.

DORV'de büyük arterlerin birbirleriyle olan ilişkisinin spiral ve paralel olmak üzere iki temel modeli vardır. Aort ya pulmoner gövdenin sağında ve önündedir ya da sağdaki aorta ile yan yanadır(209) Her büyük arter, atriyoventriküler kapak dokusu ile fibröz sürekliliği önleyen bir konus üzerinden gelişir, ancak konal sönümlenme bazen fibröz sürekliliğe izin verir(205, 209). Diğer KKHlardaki gibi pulmoner stenoz sıklıkla pulmoner arter hipoplazisi ile birlikte bulunur ve aort stenozu sıklıkla aortik ark hipoplazisi ve aort koarktasyonu ile birlikte izlenir.

### **2.5.2.1. Subaortik VSD ve Pulmoner Stenozlu DORV**

Pulmoner stenoz, subaortik ventriküler septal defektli çift çıkışlı sağ ventrikül vakalarının %40 ila %70'inde görülür ve az gelişmiş bir subpulmoner konus veya stenotik biküspid pulmoner kapak olarak görülür(209). Diğer taraftan bakıldığında ise DORV ile pulmoner stenoz beraber izlendiğinde, VSD neredeyse her zaman subaortiktir. Pulmoner hipertansiyon, mitral ve aortik anormallikler bu grupta izlenmediğinden klinik seyir, pulmoner stenozu olmayan çift çıkışlı sağ ventriküle göre daha iyidir(210).

Sonografide %50'den fazlası sağ ventrikülden köken alan biventriküler aorta, VSDnin subaortik yerleşimi ve pulmoner stenozun varlığı saptanır. Her iki büyük arter de sağ ventrikülün üzerinde görüntülenir ve dilate olmayan bir pulmoner gövde izlenir. Tanıya yardımcı olmak için doppler incelemede pulmoner stenotik gradyan ölçülebilir. Kısa eksende, büyük arterler çift daireler şeklinde görünür ve aortun solundaki pulmoner girişte biküspid stenotik pulmoner kapak izlenebilir.

### **2.5.2.2. Subpulmoner VSDli DORV: Taussig-Bing Anomalisi**

Taussig-Bing anomalisi, klinik olarak nonrestriktif VSD'li TGA'yı andırır. Bu hastaların yaklaşık %50'sinde subaortik stenozun yanı sıra koarktasyon, istmik hipoplazi, kesinti ve patent duktus arteriosus gibi aortik arkın başka konjenital malformasyonları da izlenir(211, 212).

Sonografide DORV diğer bulgularına ek olarak, subpulmoner VSD'ye ata biner tarzda oturmuş pulmoner arter gövdesinin, pulmoner stenozun eksikliğinin görülmesi ile subaortik stenoz, aort koarktasyonu gibi aortik ark anomalilerinin eşlik etmesi tanı koydurucudur.

### **2.5.3. Büyük Arterlerin Transpozisyonu**

TGA'da aort sağ ventrikülden çıkar ve pulmoner arter sol ventrikülden çıkar. İki ana TGA tipi tanımlanmıştır: dekstro- veya D-TGA ve levo- veya L-TGA. Yönetim ve prognoz, anatomi ve patofizyolojinin tipine göre değişir.

Büyük arterlerin tam transpozisyonunda birbirine paralel iki sirkülasyon vardır. Sistemik dolaşım, sağ ventrikülden aorta, sistemik venöz yatağa, vena kavaya, sağ atriya ve tekrar sağ ventriküle akış ile karakterizedir. Pulmoner dolaşım, sol ventrikülden pulmoner gövdeye, pulmoner damarlara, sol atriya ve tekrar sol ventriküle akış ile karakterizedir. Bu durum, iki dolaşım sistemi arasında saptal defektler veya ductus arteriosus aracılığıyla yeterli karışım yoksa hayatla bağdaşmaz(213).

L-TGA durumunda ise normal visseral situs, L-loop ventriküller ve TGA'sı olan kalp tanımlanır. Sağ atrium sol ventrikülle, sol atrium da sağ ventrikülle aynı hizadadır ve aort sağ ventrikülden, pulmoner arter soldan çıkar. Sistemik venöz dönüş sağ atriyumdan sol ventriküle pulmoner artere, pulmoner venöz dönüş ise sol atriyumdan sağ ventriküle aorta geçer. Bu nedenle, L-TGA doğuştan düzeltilmiş bir transpozisyon olarak tanımlanmıştır.

### **2.5.3.1. D-TGA**

D -Transpozisyon ve tam transpozisyon eş anlamlı kullanılır. Genel olarak D-TGA, sağ atriyumun sağ ventrikül ile ve sol atriyumun sol ventrikül ile hizalandığı TGA'yı ifade eder. D-TGA insidansının 10,000 canlı doğumda 2-34 olduğu tahmin edilmektedir. D-TGA KKHların yaklaşık %5 ila %15'ini oluşturur(78, 214). Cinsiyet dağılımında 1,5:1 ile 3,2:1 arasında değişen bir erkek baskınlığı görülür(215, 216, 217). D-TGA genellikle genetik sendromlara veya ekstrakardiyak anormalliklere eşlik etmez. Ancak sıklıkla VSD, koroner anomali veya nadiren pulmoner stenoz ya da heterotaksi ile ilişkilidir(43, 50).

Çoğu durumda visseral situs normaldir ve ventriküler loop normaldir (D-loop). Segmental gelişimde D-, bulboventriküler döngüde bir dekstro (sağa doğru) bükülmeyi ifade eder ve büyük arterlerin tam transpozisyonunun hemen hemen tüm örneklerine bir d-ventriküler loop eşlik eder. Segmental gelişimde subarteryel infundibulumun(konus) gelişimdeki hata arterlerin ventrikülleriyle olan uyumsuzluğunun sebebidir(205, 218). Subaortik infundibulum persiste ederken,

subpulmoner infundibulum rezorbe olur. Aort kapağı öne doğru hareket eder ve pulmoner kapak, mitral kapak ile fibröz süreklilik içinde inferoposterior olarak hareket eder. Sol tarafta subpulmoner infundibulum olmadığı için pulmoner/mitral fibröz devamlılık vardır ve sağ tarafta subaortik infundibulum mevcut olduğu için aortik/triküspit devamsızlık vardır. Aort/triküspid devamsızlığı, aort kapağının pulmoner kapaktan üstün olmasına ve çıkan aortun pulmoner gövdeye paralel uzanmasına neden olur. Aort kapağı tipik olarak pulmoner kapağın önünde ve sağındadır ancak vakaların yaklaşık üçte birinde, aort pulmoner gövdenin önünde ve solunda, doğrudan önünde veya nadiren arkasındadır(219). Büyük arterler paralel olarak yükselir ve normal kalpte olduğu gibi kesişmezler(220).



*Resim 17- Büyük arterlerin transpozisyonunda normalde olan çaprazlama görülmez, iki arter paralel izlenir.*

Sonografide dört oda görüntüsünden büyük arter çıkışlarına tarama yapılması çoğu zaman tanı için yeterli bilgiyi verir. Genellikle dört oda görüntüsü normal görülür, kalp normalden daha sola deviyeye izlenebilir. Arter çıkış yolları incelemesinde ise belirgin anormallikler saptanır. Pulmoner arter sol ventrikülden çıkar ve posteriora doğru yönelir ve aort sağ ventrikülden çıkar ve isthmusta inen aorta ile birleşmeden önce baş ve boyun damarlarını vermek üzere superiora yönelir, arterlerde çaprazlama görülmez. Sol ventrikülden çıkan büyük arterin

posteriorda bifurkasyonu şüphe uyandırmalıdır. Pulmoner kapak ve arter aorta göre biraz daha büyük görünmelidir.

D-TGA eğer iki sistemdeki kan birbiri ile karışmaz ise hayatla bağdaşmaz, bu nedenle ASD, VSD veya duktus bağımlı olabilir(213). Karışma miktarının yeterli olmadığı durumlarda İntrauterin balon atriyal septostomi yapılabilir(221). Aynı şekilde doğum sonrası değerlendirme ile arteryel değişim ameliyatına kadar septostomi ve prostoglandin infuzyonu yararlı olabilir. Bu hastalarda doğum ağırlığı diğer KKHlı hastaların aksine normalden daha fazladır(222).

### 2.5.3.2. L-TGA

L -Transpozisyon, atriyoventriküler uyumsuzluk, ventriküler inversiyon ve düzeltilmiş transpozisyon isimlendirmeleri birbirinin yerine kullanılır. Genel olarak L-TGA, Sağ atriumun sol ventrikülle, sol atriumun da sağ ventrikül ile hizalandığı TGA'yı ifade eder, atriyoventriküler hizalamalar ve ventriküloarteriyel hizalamaların her ikisi de uyumsuzdur(223). Tahmini prevalans, klinik olarak teşhis edilen konjenital kalp malformasyonlarının %0,5'i veya yaklaşık 13.000 canlı doğumda 1'dir(224, 225).

Hemen hemen tüm hastalarda ek kardiyak malformasyonlar; VSD, pulmoner stenoz, sol AV kapak anormallikleri ve iletim kusurları vardır(223). İfundibuler septumunun deviasyonu diğer KKHlarda olduğu gibi daralmalara sebebiyet verebilir.

Sonografide çıkış yollarındaki belirgin anomaliye dört oda görüntüsünde anormallikler de eşlik eder. Sağ ventrikül, sol ventrikülden kaba trabekülasyonların varlığı, bir moderatör bant ve sol ventrikülün mitral kapağından biraz daha apikal olarak ventriküler septuma giren bir triküspit kapak ile ayırt edilebilir. Çıkış yollarının incelemesinde, büyük arterlerin birbirini çaprazlamadığı görülür. Pulmoner kapağın önünde ve solunda bulunan aort kapağı, sefalik yönde ilerleyen aort ile devam eder. Buna karşılık, aort kapağının arkasında ve sağında bulunan pulmoner kapak, posteriora yönelen pulmoner arteri oluşturur. VSD, pulmoner stenoz, AV kapak anormallikleri ve iletim kusurları ek anomaliler olarak tespit edilebilir.

Doğumdan sonra hastalar ek anomalilerin yokluğunda uzun süre medikal takip edilebilir. Ek malformasyonlar takip ve cerrahi kararlarında büyük rol oynar. Girişim gerekmede dahi sistemik dolaşımı sağlayan sağ ventrikül yıllar içerisinde yetmezliğe gidebilir ve aritmiler görülebilir.

#### **2.5.4. Trunkus Arteriozus**

Trunkus arteriozus, kalbin tabanından ayrılan ve koroner, pulmoner ve sistemik dolaşıma dallar veren, tek bir semilunar kapakçık içeren, tek bir büyük arterdir. Yılda 100.000 canlı doğumda yedi insidansla görülür ve tüm doğuştan kalp lezyonlarının %1-3'ünü oluştururken(78), kritik doğumsal kalp kusurlarının %4'ünü oluşturur(226). Truncus arteriozusun, kromozom 22q11 delesyonu(227), trizomi 18(228) ve trizomi 21(229) ile birlikteliği bildirilmiştir.

Morfojenez için iki teori bulunmaktadır. İlki klasik embriyolojik anlayış olan, embriyolojik gelişim sırasında tek trunkal kökün septasyonunun başarısız olması ve ayrı aortik ve pulmoner çıkış yollarına bölünememesi durumudur(230). İkinci açıklamaya göre ise subpulmoner infundibulum'un yokluğu nedeniyle oluşan bir dizi anomali trunkus arteriozusa sebep vermektedir(231).

Tek arteryel gövde, her iki ventrikülden gelen kanı alır, bu nedenle bir VSD zorunludur ve vakaların %50 ila %75'inde duktus arteriozus agenezisi görülür(232). Sistemik venöz kan ve pulmoner venöz kan VSD düzeyinde karışmaya başlar bu nedenle siyanotik bir kalp hastalığıdır. Hastaların çoğunda trunkal kapakta üç yaprakçık bulunur(233). Trunkal kapaklar yetersiz destek dokuya sahiptir ve bu nedenle sıklıkla yetmezlik görülür(232). Sağ aort ark, trunkal kapak anormallikleri, koroner arterlerin orijin ve dağılım anomalileri, sağ veya sol pulmoner arter yokluğu ve duktus arteriozus atrezisi sıklıklar eşlik eder. Pulmoner arterler doğrudan trunkustan çıktığı için, genellikle çok yoğun olan pulmoner kan akışını pulmoner vasküler direnç (PVR) belirleyecektir. Cerrahi müdahale olmazsa bebeklik döneminde ölüm kaçınılmazdır.



Resim 18- Trunkus arteriosus anomalisinde ultrasonografik kesitte pulmoner arterleri de veren tek büyük arter görülür.

Sonografide genellikle normal dört oda görüntüsü alınır. Çıkış yolu incelemesinde belirgin anomali saptanır. Trunkal kapak genellikle hafifçe kalınlaşmış görünür, büyük bir VSD'yi üzerine biventriküler olarak oturur ve doppler incelemede yetmezlik saptanabilir. Pulmoner arterler, trunkal kökten ortak bir ana pulmoner arter olarak ya da ayrı sağ ve sol dal pulmoner arterler olarak çıkarlar. Pulmoner atrezili TOF ile benzerlik gösterebilir, pulmoner arterlerdeki akımın yönünün incelenmesi ayırıcı tanıya yardımcı olur.

## 2.6. Kardiyak Tümörler

Kalbin primer tümörleri fetüs ve yenidoğanda nadirdir. Fetal kalp tümörleri, sendromlarla ilişkili olabilirler veya çevrelerine yaptıkları bası sebebiyle kardiyak problemlere yol açabilirler. Tuberoskleroz, ailesel miksuma sendromu, nörofibromatozis, Gorlin-Goltz sendromu (nevroid bazal hücreli karsinom sendromu)

ve nadiren Beckwith-Wiedemann sendromu (makrozomi, makroglossi ve omfalosel) gibi genetik bir bozukluğun ilk belirtisi olabilirler(234, 235, 236, 237). Yerleşimleri nedeniyle, kalp tümörleri kan akışını ve miyokardiyal fonksiyonu ciddi şekilde bozabilir, aritmilere neden olabilir. Ek olarak gebeliğin ikinci yarısında genellikle büyüme eğilimindedirler. İntrauterin hayatta tespit edilen kalp tümörleri nadiren kötü huyludurlar(238, 239).

### **2.6.1. Kardiyak Rabdomiyom**

Rabdomiyomlar perinatal tümörlerin çoğunu oluşturur ve antenatal saptanan kalp tümörlerinin %60'ından fazlası rabdomiyomlardır (236, 240). Gerçek neoplazmlardan ziyade hamartomlar (normalde orijin bölgesinde bulunan dokuların aşırı büyümesi) olarak kabul edilirler. Sıklıkla iyi sınırlı bir grup tümör olarak ortaya çıkar ancak izole, tek bir kardiyak kitle olarak da ortaya çıkabilir. Vakaların önemli bir yüzdesinde, kardiyak rabdomiyomlar, tuberosklerozun bir bulgusu olarak ortaya çıkar(241, 242). Nadiren, kardiyak rabdomiyom, ek KKHlar ile beraber ortaya çıkar ve bu durum yönetimi zorlaştırır. Daha önce ASDli Ebstein malformasyonu, triküspid kapaklığın olmadığı Fallot tetralojisi ve HLHS vakaları bildirilmiştir(243, 244, 245).

Sonografide dört oda görüntüsünde kardiyak rabdomiyomları genellikle tanı alırlar. Ventriküler serbest duvarda veya ventriküler septum içinde ekojenik, homojen, iyi sınırlı kitleler olarak ortaya çıkarlar. Daha nadir olarak atriumları da etkileyebilirler. Kardiyak ekojenik odakla karıştırılmamaları gerekir, ekojen odaklar mitral veya triküspit kapakların kordal aparatında meydana gelir, ventriküler miyokardiyuma uzanmaz ve daha ekojenik görünür.

İntrakardiyak akım obstrüksiyonu gelişimi, kapak yetmezliği ve eşlik eden aritmiler kötü prognostik göstergelerdir(246). İntrauterin hayatta bu bozukluklara yol açmayan kardiyak rabdomiyomlar doğumdan sonra nadiren kardiyovasküler patolojiye yol açarlar ve spontan regrese olabilirler(240). Tümör büyümesi genellikle iki fazlıdır; rabdomiyomların boyutu 32. gebelik haftasına kadar artar ve daha sonra yaşamın ilk yılında progresif olarak gerileme eğilimi gösterir(236, 247). Tümörlerin



gerilemesi ile büyüklükleri, sayıları ve yerleri arasında bir ilişki yok gibi görünmektedir(246). Kardiyak yetmezlik ve hidrops durumunda sirolimus tedavisi önerilebilir ancak kar-zarar oranı gözetilerek ve aile ile ortak karar alınarak tedaviye başlamakta yarar vardır(248, 249).

### **2.6.2. İntraperikardiyal Teratom**

Intrauterin hayatta rabdomiyomdan sonra ikinci sıklıkta görülen kardiyak tümördür(236). Birçok histolojik hücre tipi içerdiğinden ultrasonda heterojen görünür. Çoğu, büyük damarlara bağlı perikardiyal boşlukta meydana gelir, genellikle çıkan aorttan kaynaklanırlar.

Sonografide dikkati çekmesi gereken bulgu perikardiyal efüzyona eşlik eden tümör varlığıdır. Perikardiyal efüzyon tipik olarak hemen hemen tüm hastalarda mevcuttur. Atriyal ve vena kava basısına ve hayatı tehdit eden tamponada yol açabilir(250). Perikardiyal teratom, perinatal dönemde masif perikardiyal efüzyonun önde gelen nedenlerinden biri olduğundan ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Tümör sonografik görüntüleme de çıkan aortadan köken alan, genellikle kalsifikasyon alanları olan, heterojen, kistik, solid kitle olarak görülür.

Fetal hidrops gelişimi durumunda, gebelik yaşı, teratomun anatomisi ve ilişkili efüzyonun boyutu göz önüne alınarak erken doğum, in utero perikardiyosentez veya fetal cerrahi kararı verilebilir(251, 252, 253).

### **2.7. Ektopia Kordis**

Ektopia kordis, kalbin kısmen veya tamamen göğüs boşluğunun dışında konumlandığı nadir bir doğumsal anomalidir. Ektopia kordisin etiyolojisi henüz tam olarak anlaşılammış olsa da hakim olan teori ventral katlanma morfogenezinde orta hat kusurlarına yol açan bir hatadır(254, 255). Canlı doğumda bildirilen ektopia kordis prevalansı milyonda 5 ila 8 arasında değişmektedir(256, 257). Omfalosel, anterior diyafragmatik herni, diyafragmatik perikardiyal defektler ve intrakardiyak defektler ile beraber görüldüğünde Cantrell pentalojisi olarak tanımlanır(258).

Sonografide tanı kalbin kısmen veya tamamen göğüs kafesinin dışında bulunduğunun görülmesi ile konulur. Ektopik bir kalp tanımlandığında, ek KKH, diyafram veya göğüs duvarı kusurları ve omfalosel ile birlikteliği nedeniyle ayrıntılı inceleme yapılmalıdır.

Çoğu ektopia kordis vakası, enfeksiyon, kalp yetmezliği veya hipoksemi nedeniyle neonatal ölümlerle sonuçlanır. Ağır olmayan vakalarda kalbin toraksta yeniden konumlandırılması, göğüs veya diyafragmatik defektlerin kapatılması ve ilişkili KKH veya omfaloselin onarımı yapılabilir(259).

## GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışma Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde prenatal dönemde kardiyovasküler anomali tanısı alan hastaları kapsamaktadır. Gerekli bilgileri elde etmek için Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Perinatoloji Bilim Dalı'nda 01.01.2017-01.01.2023 tarihleri arasında yapılan fetal ultrasonografiler retrospektif olarak taranmıştır ve 6 yıl süresince kardiyovasküler sistem anomalisi tanısı konulmuş olan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir.

Maternal veriler ve doğum bilgileri Hacettepe Üniversitesi Perinatoloji Bilim Dalı Bilgisayar Sisteminden ve dosya arşivinden elde edilmiştir. Yenidoğana ait bilgileri ise Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilimi tarafından tutulan elektronik veritabanı kayıtları aracılığıyla elde edilmiştir.

Prenatal dönemde kalp ve damar sistemi anomalisi varlığından şüphelenilen fetusların takipleri Perinatoloji Bilim Dalı tarafından yürütülmüş olup hastaların takipleri güncel literature uygun olarak yapılmıştır. Amniosentez ya da kordosentez gibi karyotip analizine yönelik işlem yapılmış olan hastaların sonuçları da değerlendirilmiştir. Hastaların Perinatoloji Bilim Dalı'nda yapılmış olan ultrasonografileri değerlendirilmiştir.

Doğum sonrası dönemde Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde doğumu gerçekleşmiş tüm yenidoğanların postnatal bilgilerine ve kısa dönem verilerine hastane elektronik veritabanı aracılığıyla ulaşılmıştır. Bebeklere ait uzun dönem verilere ebeveynler telefonla aranarak ve hastane elektronik veritabanı aracılığıyla ulaşılmıştır.

Çalışmamızdaki hastalar bilgilerine ulaşma durumuna göre 3 gruba ayrılmıştır; Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi (HÜTF)'nde doğum yapan, neonatal sonuçlara ulaşılan grup (grup 1), HÜTF dışında başka bir hastanede doğumu yapan ve neonatal sonuçlara ulaşılan grup (grup 2), son olarak da doğum yerinden bağımsız olarak doğum sonrası tanı bilgisine ulaşamayan hasta grubu (grup 3).

Bu hasta gruplarından tüm grupların anne yaşı, gravida sayısı, parite sayısı ve fetus sayısının ortanca değerleri, tekil-çoğul gebelik oranları, major KKH anomalisine eşlik eden ek anomali olup olmaması, KKH dışındaki diğer sistemlerin ek anomalileri sıklığı değerlendirildi. KKH sınıflamasında European Registry of Congenital Anomalies (EUROCAT) 1.5 kılavuzu temel alındı (EK-2).

Grup 1 ve Grup 2 (neonatal sonuca ulaşılabilen) prenatal dönemde karyotip analizi yapıp yapılmadığı, yapıldı ise sonucu, gebelik sonuçları (canlı doğum, tıbbi terminasyon, intrauterin ölüm), canlı doğumlardaki neonatal sonuçları (doğum şekli; sezaryan, vajinal doğum), bebek cinsiyeti, ortanca doğum haftası, ortanca doğum ağırlığı, ortanca 5.dk), terminasyonların verileri (doğum şekli, cinsiyet, ortanca terminasyon haftası, doğum ağırlığı) ve var ise otopsi sonuçları değerlendirildi. Canlı doğumların postnatal sonuçlarının prenatal tanı ile uyumluluğu postnatal dönemde yapılan EKO sonuçlarına bakılarak ve APGAR skoru pediatri bölümünün postnatal yenidoğan muayenesi elektronik veritabanından bakılarak değerlendirildi. Terminasyon sonuçlarının prenatal tanı ile uyumluluğu ise elektronik veri tabanındaki otopsi sonuçlarına ve terminasyon sonrası fetusun fenotip muayenesi kayıtlarına bakılarak kayıt altına alındı.

İstatistiksel analiz için Statistical Package for Social Sciences version 23 (*SPSS, Chicago, IL, USA*) kullanılmıştır. Veriler ortalama  $\pm$  standart sapma, ortanca, aralık, yüzde ve oran ile ifade edilmiştir. Öncelikle değişkenler için Shapiro-Wilk testi ile normal dağılım analizi yapılmıştır. Dağılımın normal olmadığı izlendiğinden ortanca ve aralık kullanıldı ve gruplar arasındaki sayısal değişkenlerin farklılığı açısından nonparametrik Mann-Whitney U testi uygulanmıştır.

Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu 04.04.2023 tarihinde GO 23/106 karar no ile çalışmanın gerçekleştirilmesine onay vermiştir.

## BULGULAR

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Perinatoloji Bilim Dalı'nda 01.01.2017-01.01.2023 tarihleri arasında yapılan yaklaşık 9698 hastaya ait 48bin fetal ultrasonografi taranmıştır. Bu 9698 hastadan antenatal takip amaçlı ultrasonografi sırasında 194 hasta (%2) antenatal dönemde kalp anomalisi tanısı almıştır. KKH sınıflamasında European Registry of Congenital Anomalies (EUROCAT) 1.5 kılavuzu temel alındı. Bu nedenle kılavuz uyarınca gerekli yerlerde aynı hastada birden fazla tanı kodu kullanıldı (EK-2).

**Tablo 4.1.** Prenatal ultrasonografide tanısı konulan kardiyak anormallikler

Konjenital Kalp Anomalileri	Sayı	Yüzde
VSD	40	20,61
AVSD	9	4,63
Pulmoner Stenoz/Displazi	17	8,76
Tetralogy of Fallot	18	9,27
Pulmoner Atrezi	6	3,09
Aort Koarktasyonu	21	10,82
Aort Stenozu	10	5,15
Aort Ark Anomalileri( SAA, ARSA, DAA)	5	2,57
Hipoplastik Sol Kalp Sendromu	24	12,37
TGA	23	11,85
DORV	16	8,24
Trunkus Arteriosus	6	3,09
Hipoplastik Sağ Kalp Sendromu	15	7,73
Ebstein Anomalisi	7	3,60
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	16	8,24
Kardiyak Tümör	7	3,60
Atriyal izomerizm	7	3,60
Non-Compaction kardiyomyopati	1	0,51
Venöz Dönüş Anomalisi	4	2,06
<b>Toplam</b>	<b>194</b>	<b>100.0</b>

Çalışmamızda; taranan 194 adet hastada saptanan anormal bulgular 18 gruba ayrılmış, sayı ve yüzdeleri ile Tablo 4.1'de özetlenmiştir. KKH'larının %20,61'ini (n= 40) ventriküler septal defektler oluşturarak en sık KKH anolarak saptanmıştır. 2. Sık KKH %12,37 (n= 24) ile hipoplastik sol kalp sendromudur.

**Tablo 4.2.** Hasta bilgilerine ulaşma durumuna göre gruplama

<b>Antenatal USG ile konulan tanılar</b>	<b>Grup 1</b>	<b>Grup 2</b>	<b>Grup 3</b>	<b>Toplam</b>
VSD	15	7	8	40
AVSD	8	-	1	9
Pulmoner Stenoz/Displazi	14	2	1	17
Tetralogy of Fallot	14	2	2	18
Pulmoner Atrezi	4	1	1	6
Aort Koarktasyonu	17	4	-	21
Aort Stenozu	7	2	1	10
Aort Ark Anomalileri( SAA, ARSA, DAA)	5	-	-	5
Hipoplastik Sol Kalp Sendromu	15	5	4	24
TGA	19	2	2	23
DORV	10	4	2	16
Trunkus Arteriosus	4	1	1	6
Hipoplastik Sağ Kalp Sendromu	11	1	3	15
Ebstein Anomalisi	4	2	1	7
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	13	1	2	16
Kardiyak Tümör	6	1	-	7
Atriyal izomerizm	6	-	1	7
Non-Compaction kardiyomyopati	-	1	-	1
Venöz Dönüş Anomalisi	3	-	1	4
<b>Toplam Hasta</b>	<b>142</b> (%73.2)	<b>28</b> (%14.4)	<b>24</b> (%12.4)	<b>194</b>

Çalışmamızdaki 194 hasta bilgilerine ulaşılma durumuna göre 3 gruba ayrıldı; Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi (HÜTF)'nde doğum yapan, neonatal tanılarında ve kısa dönem sonuca ulaşılan grup (grup 1), HÜTF dışında başka bir hastanede doğumu yapan ve neonatal tanılarında ve kısa dönem sonuca ulaşılan grup (grup 2), son olarak da doğum yaptığı yerden bağımsız olarak postnatal tanı bilgisine ulaşamayan hasta grubu (grup 3) olarak sınıflandırıldı. Grup 1'de toplam 142 (%73.2), grup 2'de toplam 28 (%14.4), grup 3'de toplam 24 (%12.4), hasta mevcuttu (Tablo 4.2).

Çalışma grubunu oluşturan gebeliklerin ayrıntılı klinik özellikleri Tablo 4.3'de görülmektedir. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalar irdelendiğinde; anne yaşı, tüm KKH anomalilerinde 16 ile 55 arasında değişmekte olup ortanca değer 29 olarak saptanmıştır. VSD anomalisi olanların anne yaşı 20 ile 41 arasında değişmekte olup ortanca değer 29, HLHS anomalisi olanların anne yaşı 20 ile 39 arasında değişmekte olup ortanca değer 30.5'dir. Ortanca değeri en düşük olan anomali pulmoner atrezi olarak saptanmış olup, ortanca yaşı 25' tir.

Çalışmaya dahil edilen tüm hastalar irdelendiğinde; gravida sayısı, tüm KKH anomalilerinde 1 ile 7 arasında değişmekte olup ortanca değer 2 olarak saptanmış, parite sayısı, tüm KKH anomalilerinde 0 ile 4 arasında değişmekte olup ortanca değer 1 olarak saptanmış ve abort sayısı, tüm KKH anomalilerinde 0 ile 5 arasında değişmekte olup ortanca değer 0 olarak saptanmıştır. Fetus sayısı, tüm KKH anomalilerinde 1 ile 2 arasında değişmekte olup ortanca değer 1 olarak saptanmıştır (Tablo 4.3).

**Tablo 4.3.** Çalışma grubunu oluşturan gebeliklerin klinik özellikleri

Antenatal USG ile konulan tanılar	Anne Yaşı (Yıl) <sup>a</sup>	Gravida <sup>b</sup>	Parite <sup>b</sup>	Abort <sup>b</sup>	Fetus sayısı <sup>b</sup>
VSD	30.0 (5.3)	2.2 (1-6)	0.89 (0-3)	0.36 (0-3)	1 (1-1)
AVSD	31.2 (8.2)	2.6 (1-6)	0.88 (0-3)	0.77 (0-4)	1 (1-1)
Pulmoner Stenoz/Displazi	26.8 (3.57)	1.8 (1-7)	0.37 (0-1)	0.5 (0-5)	1.06 (1-2)
Tetralogy of Fallot	30.7 (8.3)	2.05 (1-3)	0.88 (0-2)	0.17 (0-1)	1 (1-1)
Pulmoner Atrezi	25.6 (2.2)	2.0 (1-3)	0.8 (0-2)	0.2 (0-1)	1 (1-1)
Aort Koarktasyonu	28.65 (5.2)	1.85 (1-4)	0.7 (0-3)	0.15 (0-1)	1 (1-1)
Aort Stenozu	26.5 (3.9)	2.1 (1-6)	0.4 (0-1)	0.7 (0-5)	1.1 (1-2)
Aortik Ark Anomalileri	25.8 (5.35)	2.0 (1-3)	1.0 (0-2)	0.0 (0-0)	1 (1-1)
HLHS	29.54 (5.8)	2.4 (1-5)	0.95 (0-3)	0.47 (0-4)	1.04 (1-2)
TGA	29.08 (4.77)	2.27 (1-6)	1.0 (1-4)	0.27 (0-3)	1.04 (1-2)
DORV	29.0 (3.9)	2.06 (1-7)	0.5 (0-4)	0.6 (0-5)	1 (1-1)
Trunkus Arteriosus	31.5 (2.9)	1.8 (1-3)	0.6 (0-2)	0.16 (0-1)	1 (1-1)
HRHS	27.3 (6.05)	2.13 (1-6)	0.6 (0-3)	0.46 (0-3)	1 (1-1)
Ebstein Anomalisi	28.5 (3.85)	2.1 (1-3)	1.14 (0-2)	0.0 (0-0)	1 (1-1)
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	28.1 (6.5)	1.51 (1-3)	0.37 (0-1)	0.12 (0-1)	1 (1-1)
Kardiyak Tümör	27.7 (3.6)	1.57 (1-3)	0.57 (0-2)	0.0 (0-0)	1 (1-1)
Atriyal izomerizm	28.3 (4.7)	2.85 (1-7)	1.14 (0-2)	0.7 (0-4)	1 (1-1)
Kardiyomyopati	26	3	2	0	1
Anormal Venöz Dönüş	27(10.7)	2.75 (2-4)	1 (0-2)	0.75 (0-1)	1 (1-1)
<b>Toplam Hasta (n=194)</b>	<b>29.1 (5.5)</b>	<b>2.2 (1-7)</b>	<b>0,8 (-4)</b>	<b>0,38 (0-5)</b>	<b>1,02 (1-2)</b>

<sup>a</sup>Ortalama (Standart Deviasyon) <sup>b</sup> Ortalama (Değer aralığı)

Çalışmamızdaki hastalara ait kardiyovasküler sistem (KVS) dışı diğer sistemlerdeki ek anomaliler Tablo 4.4'te görülmektedir. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalar irdelendiğinde; KVS dışındaki diğer sistemlerdeki ek anomaliler tüm KVS anomalilerinin(n=194) %14,94'ünde(n=29) saptanmıştır. En sık %4.12 sıklığıyla(n=8) iskelet sistemi ve ekstremitelerdeki anomalileri saptanmıştır. Sonrasında sırasıyla %3,6'sında(n=7) kraniyofasiyel anomaliler, %2.06'sında(n=4) gastrointestinal sistem anomalileri, %2.06'sında(n=4) multiple sistem anomalileri, %1.54'ünde(n=3) santral sinir sistemi anomalileri, %1.03'ünde(n=2) toraks ve abdominal duvar defektleri ve %0.51'inde(n=1) genitoüriner sistem anomalileri saptanmıştır.



**Tablo 4.4.** Eşlik eden KKH dışı ek anomaliler

Antenatal USG ile konulan tanılar	KKH dışı diğer sistemlerdeki ek anomaliler							
	Yok	Var (n=30 (%15.46))						
		SSS	Ekstr	G-Ü	T+A	GİS	Kraniofac	Multiple
VSD	34 (%85)	1 (%2.5)	1 (%2.5)	-	-	1 (%2.5)	2 (%5)	1 (%2.5)
AVSD	7 (%77.7)	-	1 (%11.1)	-	-	-	1 (%11.1)	-
Pulmoner Stenoz/Displazi	17 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
Tetralogy of Fallot	13 (%72.2)	1 (%5.5)	3 (%16.5)	-	-	-	1 (%5.5)	-
Pulmoner Atrezi	5 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
Aort Koarktasyonu	17 (%80.9)	-	1 (%4.76)	-	-	1 (%4.76)	1 (%4.76)	1 (%4.76)
Aort Stenozu	10 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
Aortik Ark Anomalileri	3 (%60)	1 (%20)	-	-	-	-	1 (%20)	-
HLHS	24 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
TGA	23 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
DORV	10 (%62.5)	-	1 (%6.75)	-	1 (%6.75)	2 (%12.5)	-	2 (%12.5)
Trunkus Arteriosus	2 (%33.3)	-	1 (%16.6)	1 (%16.6)	1 (%16.6)	-	-	1 (%16.6)
HRHS	14 (%93.3)	-	-	-	-	-	-	1 (%6.6)
Ebstein Anomalisi	7 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
Triküspit Atrezi/Stenoz/ Displazi	14 (%87.5)	-	-	-	-	-	1 (%6.25)	1 (%6.25)
Kardiyak Tümör	7 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
Atriyal izomerizm	5 (%71.4)	-	-	-	-	1 (%14.2)	1 (%14.2)	-
Kardiyomyopati	1 (%100)	-	-	-	-	-	-	-
Anormal Venöz Dönüş	3 (%75)	-	1 (%25)	-	-	-	-	-
<b>Toplam (n=194)</b>	<b>164 (%84.5)</b>	<b>3 (%1.54)</b>	<b>8 (%4.12)</b>	<b>1 (%0.51)</b>	<b>2 (%1.03)</b>	<b>4 (%2)</b>	<b>7 (%3.6)</b>	<b>5 (%2.57)</b>

SSS: Santral Sinir Sistemi anomalileri, Ekstr: İskelet sistemi ve ekstremitte anomalileri, G-Ü: Genitoüriner sistem anomalileri, T+A: Toraks ve Abdomen duvar defektleri (Timüs hipoplazisi dahil), GİS: gastrointestinal sistem anomalileri (Diyafram hernisi dahil), Kraniofac: Kraniofasial anomaliler

Çalışmamızdaki hastalara ait karyotip analizi yapıp yapılmadığı ve bunların sonuçları Tablo 4.5’da görülmektedir. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalar irdelendiğinde; antenatal usg ile tanı konan KVS anomalilerinin (n=194)

%25,77'sinde(n=50) karyotip analizi yapılmış olup, %19.07'sinde(n=37) karyotip analizi sonucu normal, %6.7'sinde(n=13) karyotip analizi sonucu anormal sonuçlanmıştır, %5.15'inde(n=10) karyotip analizi sonucu bilinmemektedir.

**Tablo 4.5. Karyotip Analizi Sonuçları**

Antenatal USG ile konulan tanılar	Karyotip Analizi			
	Yok	Bilinmiyor	Var (n=52 (%26.8))	
			Normal	Anormal
VSD	28 (%70)	3 (%7.5)	5 (%12.5)	4 (%10)
AVSD	4 (%44.4)	-	2 (%27.75)	3 (%33.3)
Pulmoner Stenoz/Displazi	14 (%82.35)	-	3 (%17.65)	-
Tetralogy of Fallot	10 (%55.5)	1 (%5.55)	4 (%22.2)	3 (%16.6)
Pulmoner Atrezi	5 (%83.3)	-	1 (%16.7)	-
Aort Koarktasyonu	14 (%66.6)	-	6 (%28.57)	1 (%4.76)
Aort Stenozu	7 (%70)	-	3 (%30)	-
Aortik Ark Anomalileri	3 (%60)	-	1 (%20)	1 (%20)
HLHS	16 (%66.6)	2 (%8.3)	6 (%25)	-
TGA	20 (%86.95)	1 (%4.34)	2 (%8.7)	-
DORV	11 (%68.75)	-	3 (%18.75)	2 (%12.5)
Trunkus Arteriosus	5 (%83.4)	-	1 (%16.6)	-
HRHS	10 (%66.6)	1 (%6.6)	3 (%20)	1 (%6.6)
Ebstein Anomalisi	3 (%42.85)	1 (%14.3)	3 (%42.85)	-
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	12 (%75)	1 (%6.25)	2 (%12.5)	1 (%6.25)
Kardiyak Tümör	6 (%85.7)	-	1 (%14.3)	-
Atriyal izomerizm	5 (%71.4)	-	2 (%28.6)	-
Kardiyomyopati	-	1 (%100)	-	-
Anormal venöz Dönüş	3 (%75)	-	-	1 (%25)
<b>Toplam (n=194)</b>	<b>136 (%70.1)</b>	<b>7 (%3.6)</b>	<b>38 (%19.6)</b>	<b>14 (%7.21)</b>

Çalışmamızdaki hastalara ait gebelik sonuçları Tablo 4.6’da görülmektedir. Gebelik sonucu bilinmeyen 1 hasta (TOF) bulunmaktadır ve bu hasta gebelik sonuçlarına dahil edilmemiştir. Gebelik sonucuna ulaşılan 193 hastanın ise %80,82’ü(n=156) canlı doğumla sonuçlanmıştır, %17,61’si(n=34) terminasyon ile sonuçlanmış, %1.55’ü(n=3) ise intrauterin dönemde ex olmuştur. En yüksek terminasyon oranları pulmoner atrezi (%40), trunkus arteriosus (%33,3) ve HRHS (%33,3) teşhislerinde görülmüştür. En düşük canlı doğum oranı ise atriyal izomerizm tanılı hastalarda saptanmıştır (%57,1).

**Tablo 4.6.** Gebelik Sonuçları

	Canlı Doğum	İstemli sonlandırma	İntrauterin ex sonlandırma	Toplam
VSD	29(%72.5)	11(%27.5)	-	40
AVSD	7(%77.7)	2(%22.3)	-	9
Pulmoner Stenoz/Displazi	13(%76.5)	4(%23.5)	-	17
Tetralogy of Fallot	16(%94.1)	1(%5.9)	-	17
Pulmoner Atrezi	3(%60)	2(%40)	-	5
Aort Koarktasyonu	20(%95.24)	1(%4.76)	-	21
Aort Stenozu	8(%80)	2(%20)	-	10
Aortik Ark Anomalileri	5(%100)	-	-	5
HLHS	17(%70.8)	6(%25)	1(%4.2)	24
TGA	23(%100)	-	-	23
DORV	11(%68.75)	4(%25)	1(%6.25)	16
Trunkus Arteriosus	4(%66.6)	2(%33.3)	-	6
HRHS	10(%66.6)	5(%33.3)	-	15
Ebstein Anomalisi	6(%85.7)	1(%14.3)	-	7
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	13(%81.25)	3(%18.75)	-	16
Kardiyak Tümör	6(%85.7)	1(%14.3)	-	7
Atriyal izomerizm	4(%57.1)	2(%28.6)	1(%14.3)	7
Kardiyomyopati	1(%100)	-	-	1
Anormal Venöz Dönüş	3 (%75)	1 (%25)	-	4
<b>Toplam</b>	156 (%80.82)	34(%17.61)	3(%1.55)	193

Çalışmamızdaki bilgilerine ulaşılan hastalara ait neonatal sonuçlar Tablo 4.7’de görülmektedir. Canlı doğum ile sonuçlanan 124 gebeliğin %89,5’i(n=111) sezaryen ile doğum, %10.5’i(n=13) vajinal yol ile doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğumların %62.9’unda (n=78) erkek, %37.1’inde(n=46) kız bebek doğmuştur. Canlı doğan tüm KVS anomalili bebeklerin doğum haftası 31 ile 41 hafta arasında

değişmekte olup, ortanca değer 38 hafta olarak saptanmıştır. Doğum ağırlıkları ise 1020 ile 4090gr arasında değişmekte olup, ortanca değer 2860gr olarak saptanmıştır. 5.dakika APGAR skoru ise 3 ile 10 arasında değişmekte olup, ortanca değer 9 olarak saptanmıştır.

**Tablo 4.7.** Neonatal sonuçlar

	Doğum şekli		Cinsiyet		Doğum haftası <sup>a</sup>	Doğum ağırlığı (gr) <sup>a</sup>	5.dk APGAR skoru <sup>a</sup>
	Sezaryen	Vajinal doğum	Kız	Erkek			
VSD	24 (%82.7)	5 (%17.2)	11 (%38)	18 (%62)	38	2887	9
AVSD	7 (%100)	-	4 (%57)	3 (%43)	38	2540	9
Pulmoner Stenoz/Displazi	13 (%100)	-	7 (%53.8)	6 (%46.2)	38	2740	9,5
Tetralogy of Fallot	15 (%83.75)	1 (%6.25)	8 (%50)	8 (%50)	38	2692	9
Pulmoner Atrezi	4 (%100)	-	1 (%25)	3 (%75)	39	2950	7,5
Aort Koarktasyonu	20 (%100)	-	6 (%30)	14 (%70)	38	2825	9
Aort Stenozu	7 (%87.5)	1 (%12.5)	1 (%12.5)	7 (%87.5)	38	2680	9
Aortik Ark Anomalileri	4 (%80)	1 (%20)	-	5 (%100)	38	2940	10
HLHS	12 (%70.6)	5 (%29.4)	6 (%35.3)	11 (%64.7)	39	2660	9
TGA	21 (%91.3)	2 (%8.7)	8 (%34.8)	15 (%65.2)	39	3060	9
DORV	11 (%100)	-	4 (%36.3)	7 (%63.7)	38	2332	9
Trunkus Arteriosus	4 (%100)	-	1 (%25)	3 (%75)	39	2625	9
HRHS	10 (%100)	-	3 (%30)	7 (%70)	38,5	2740	9
Ebstein Anomalisi	6 (%100)	-	1 (%16.6)	5 (%83.4)	38,5	3467	9
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	13 (%100)	-	4 (%30.7)	9 (%69.3)	38	2897	9
Kardiyak Tümör	4 (%66.6)	2 (%33.3)	3 (%50)	3 (%50)	39	3175	10
Atriyal izomerizm	3 (%75)	1 (%25)	3 (%75)	1 (%25)	38	2620	9
Kardiyomyopati	1 (%100)	-	1 (%100)	-	31	1630	-
Anormal Venöz Dönüş	3 (%100)	-	1 (%33.3)	2 (%66.6)	38	3140	9
<b>Toplam (n=156)</b>	<b>141 (%90.4)</b>	<b>15 (%9.6)</b>	<b>59 (%37.8)</b>	<b>97 (%62.2)</b>	<b>38</b>	<b>2850</b>	<b>9</b>

<sup>a</sup>Ortanca değer

Tablo 4.8’de terminasyon verileri görülmektedir. Tüm KVS anomalilerin 37 tanesi sonlandırılmıştır. Bunlardan 3 tanesi intrauterin kayıp nedeniyle, 34 tanesi ise istemli olarak sonlandırılmıştır. 37 gebeliğin %87’si (n=32) vajinal yol, %13’ü(n=5) sezaryen ile sonlandırılmıştır. Sonlandırılan 29 gebeliğin cinsiyeti bilinmektedir; bunlardan %65.5’i(n=19) erkek, %34.5’i(n=10) kız cinsiyetinde saptanmıştır. Sonlandırılan 37 gebeliğin sonlandırılma haftası 17 ile 36 hafta arasında değişmekte olup ortanca değer 24.5 olarak saptanmıştır.

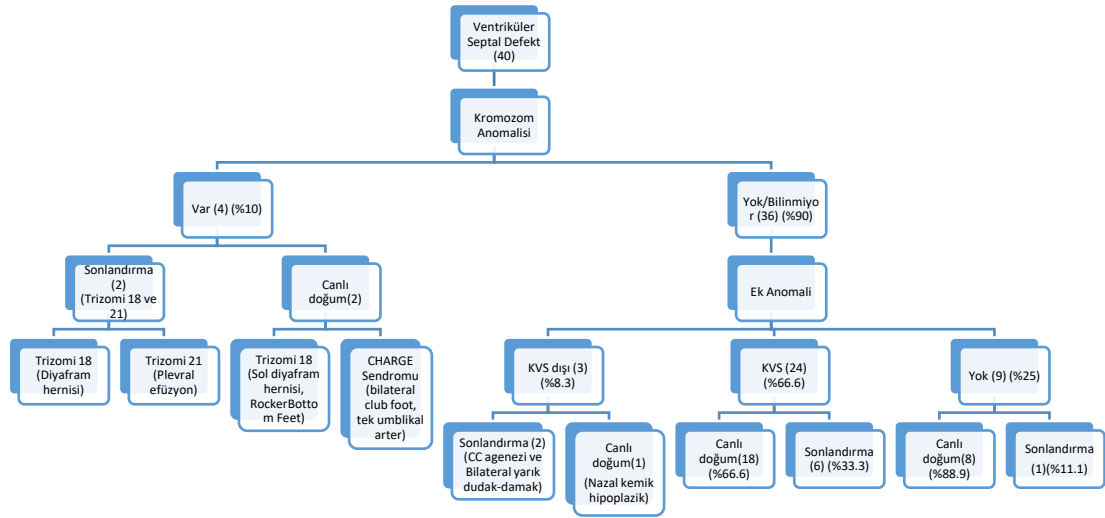
**Tablo 4.8.** Gebelik sonlandırma verileri

	Doğum şekli		Cinsiyet			Sn. Hf. <sup>a</sup>	Otopsi			
	C/S	Vajinal doğum	E	K	B		Yok	Var (n=20)		
								Uyumlu	Uyumsuz	Ek anomali
VSD	1	10	5	4	2	24	7	1	1	2
AVSD	-	2	2	-	-	24	-	1	-	1
Pulmoner Stenoz/Displazi	-	4	2	2	-	24	1	2	1	-
Tetralogy of Fallot	-	1	-	-	1	27	1	-	-	-
Pulmoner Atrezi	-	2	1	1	-	22	1	1	-	-
Aort Koarktasyonu	-	1	-	1	-	29	-	1	-	-
Aort Stenozu	-	2	-	-	2	-	2	-	-	-
HLHS	2	5	6	1	-	24	3	4	-	-
DORV	1	4	2	2	1	24,5	2	3	-	-
Trunkus Arteriosus	-	2	1	-	1	22	1	1	-	-
HRHS	-	5	2	3	-	24,5	2	2	1	-
Ebstein Anomalisi	-	1	1	-	-	25	-	1	-	-
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	-	3	1	2	-	24,5	1	1	1	-
Kardiyak Tümör	-	1	1	-	-	33	-	1	-	-
Atriyal izomerizm	1	2	1	2	-	24,5	1	2	-	-
Venöz dönüş anomalisi	-	1	-	-	1	27	1	-	-	-
<b>Toplam (n=37)</b>	<b>5 (%13)</b>	<b>32 (%87)</b>	<b>19 (%51)</b>	<b>10 (%27)</b>	<b>8 (%22)</b>	<b>24,5</b>	<b>17 (%46)</b>	<b>15 (%40.5)</b>	<b>2 (%5.4)</b>	<b>3 (%8.1)</b>

<sup>a</sup>Ortanca, Sn.Hf.: Gebelik sonlandırma haftası, C/S: Sezaryen doğum, E: Erkek, K: Kız, B: Bilinmiyor

Sonlandırılan 37 gebeliğin %54'üne (n=20) otopsi yapılmış, %46'sına (n=17) otopsi yapılmamıştır. Otopsi yapılan fetusların otopsi sonuçlarından %75'i(n=15) prenatal US ile uyumlu saptanmış, %8.1'inde(n=3) prenatal US'de saptanan anomaliye ek anomali saptanmış, %5.4'ü(n=2) prenatal US ile uyumsuz bulunmuştur. Uyumsuz bulunan otopsilerde birinde antenatal HRHS, Trikuspit atrezi ve VSD tanısı konmasına rağmen otopsi bulgularında kalp tamamen normal raporlanmıştır. Diğer vakada ise antenatal saptanan pulmoner stenoz izlenmemiş, antenatal saptanan VSD ise DORV bileşeni olarak görülmüştür.

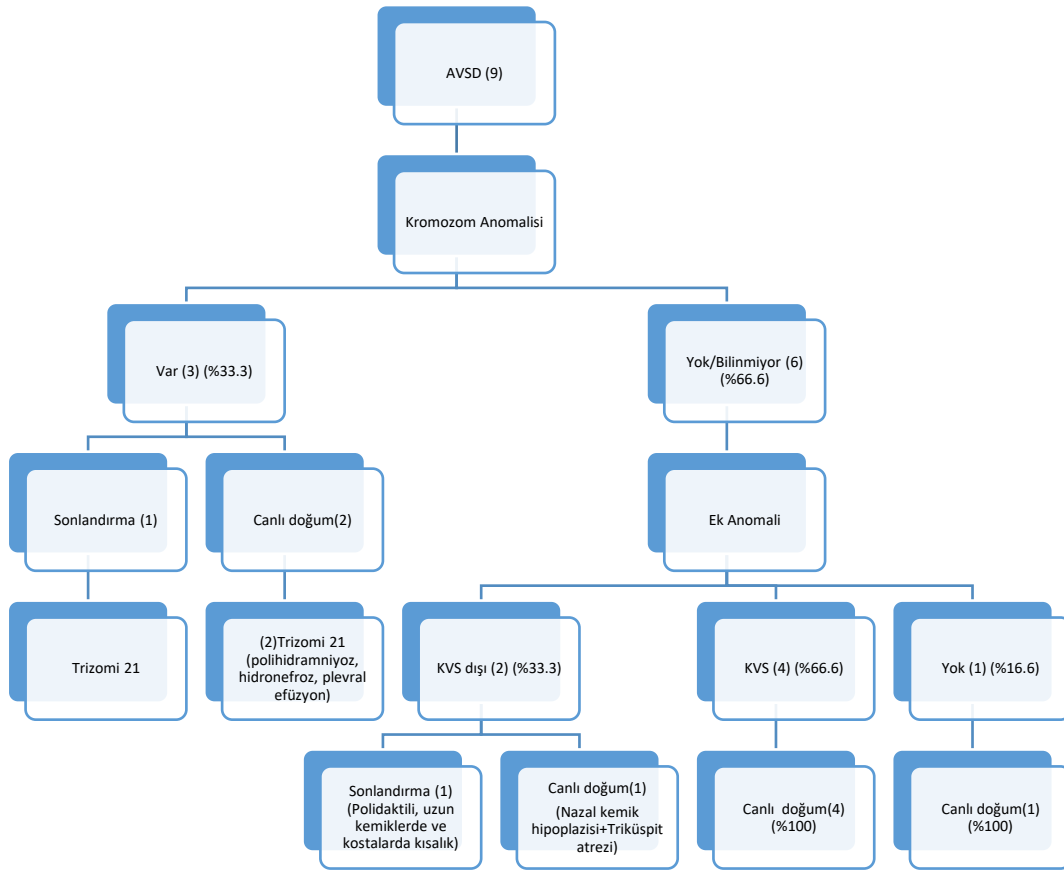
**Şekil 4.1.** Ventriküler septal defekt gebelik sonuçları



VSD'si olan hastaların sınıflaması Şekil 4.1'de görülmektedir. Kromozom anomalisi saptanan 4 hastada Trizomi 18, Trizomi 21 ve CHARGE sendromu tanısı konmuştur. Kromozom anomalisi saptanmayal VSD'li 36 hastanın 3'ünde(%8.3) KVS dışı ek anomali saptanmıştır. Bu 36 hastanın 24'ünde(%66.6) ise ek KKH vardır.

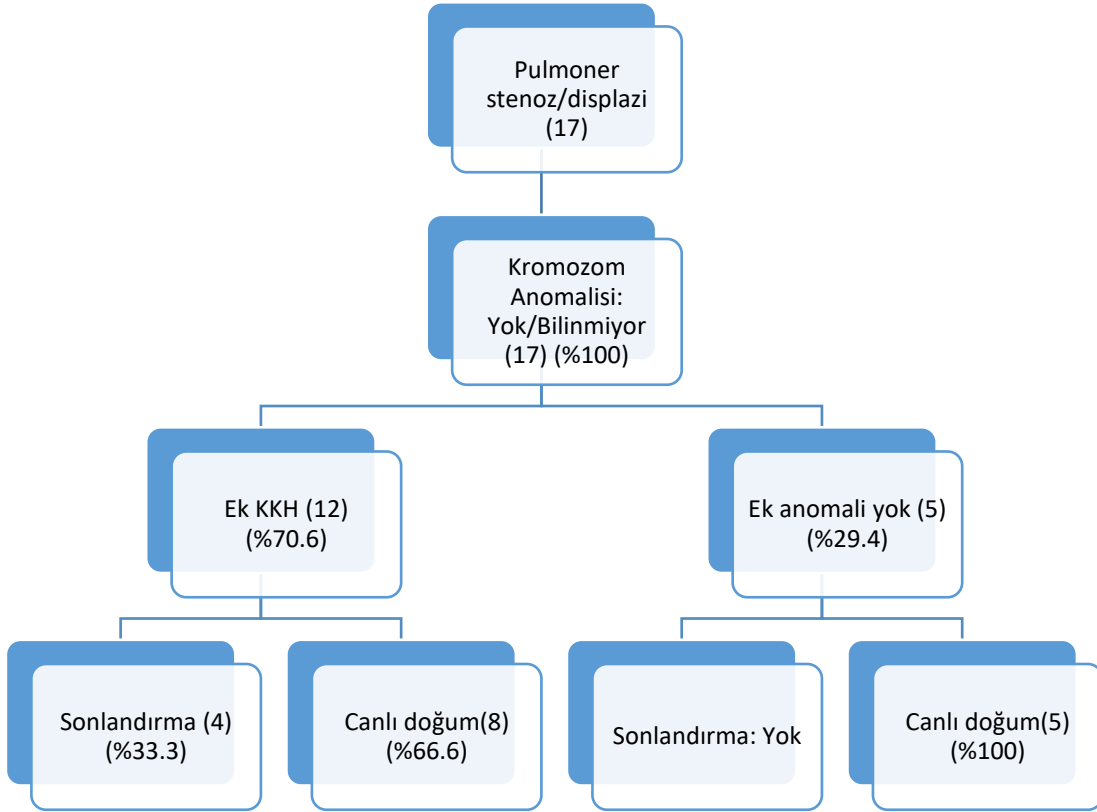
VSD'li olan ve kromozom anomalisi tanısı almamış hastaların %25'inde ise ek anomali yoktur. İzole VSD saptanan hastaların %88.9'u(n=8) canlı doğum ile, %11.1'i(n=1) terminasyon ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 29 bebeğin %17.24'ü(n=5) yenidoğan döneminde (doğduktan sonraki ilk 12 hafta) kaybedilmiştir.

**Şekil 4.2.** Atriyoventriküler septal defekt gebelik sonuçları



AVSD'si olan hastaların sınıflaması Şekil 4.2'de görülmektedir. Kromozom anomalisi saptana 3 hastada da Trizomi 21 tanısı konmuştur. Kromozom anomalisi saptanmayal AVSD'li 6 hastanın 2'sinde(%33.3) KVS dışı ek anomali saptanmıştır. Bu 6 hastanın 4'ünde(%66.6) ise ek KKH vardır. AVSD'li olan ve kromozom anomalisi tanısı almamış hastaların %16.6'sinde ise ek anomali yoktur. İzole AVSD saptanan hastaların %100'ü(n=2) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 7 bebeğin %57.1'i(n=4) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

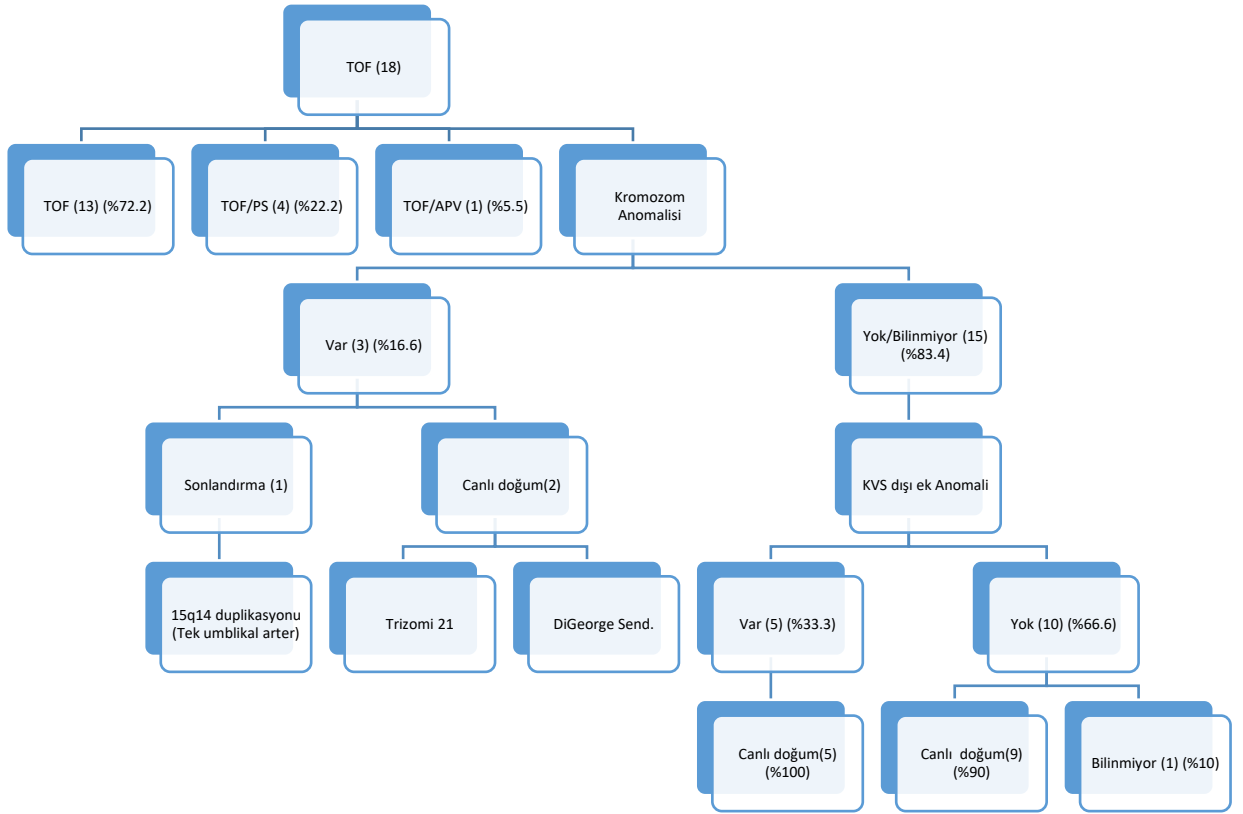
**Şekil 4.3.** Pulmoner stenoz/displazi gebelik sonuçları



Pulmoner stenozlu olan hastaların sınıflaması Şekil 4.3'de görülmektedir. Kromozom anomalisi hiçbir hastada saptanmamıştır. Pulmoner stenozlu 17 hastanın hiçbirinde KVS dışı ek anomali saptanmamıştır. Bu hastaların 12'inde(%70.6) ise ek KKH vardır. İzole Pulmoner stenoz saptanan hastaların %100'ü(n=5) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 13 bebeğin %23.07'si(n=3) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

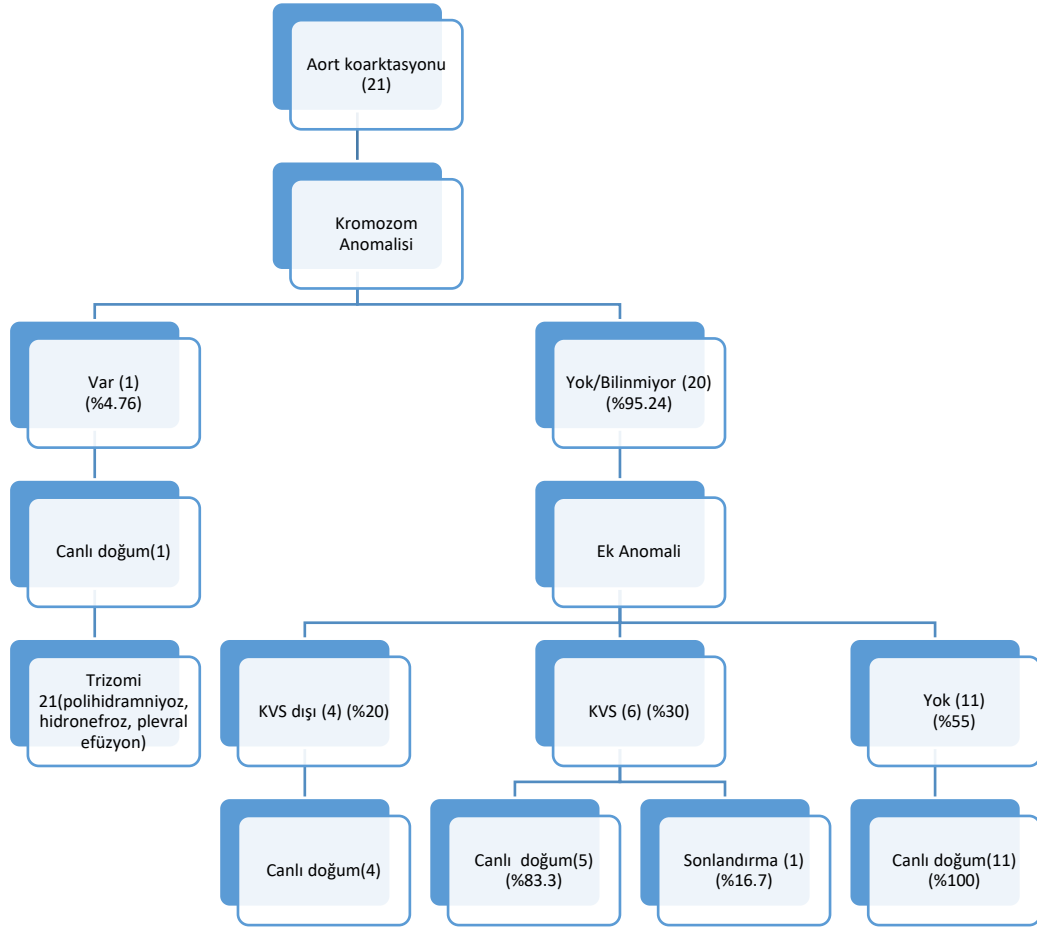


**Şekil 4.4.** TOF gebelik sonuçları



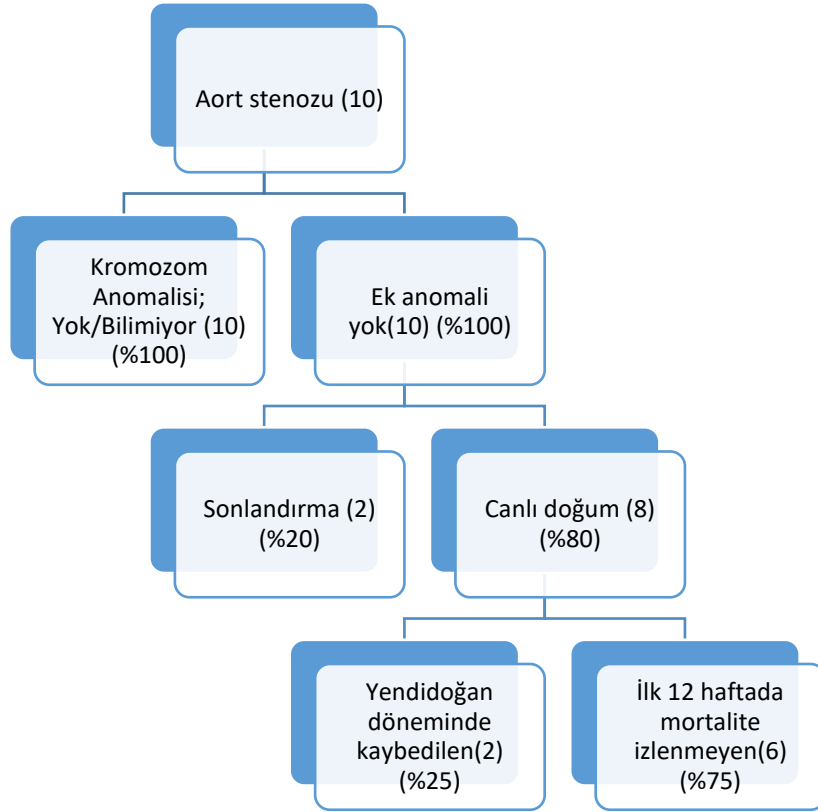
TOF tanısı alan hastaların sınıflaması Şekil 4.4'de görülmektedir. TOF tanısı alan hastaların %22.2'sinde (n=4) pulmoner stenoz,%5.5inde (n=1) ise pulmoner kapak yokluğu eşlik etmektedir. Kromozom anomalisi saptana 3 hastada Trizomi 21, DiGeorge sendromu ve 15q14 duplikasyonu saptanmıştır. Kromozom anomalisi saptanmayal TOF'lu 15 hastanın 5'inde(%33.3) KVS dışı ek anomali saptanmıştır. TOF saptanan hastaların %88.8'i(n=16) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 16 bebeğin1'i(%6.25, TOF/APVS, DiGeorge send.) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

**Şekil 4.5.** Aort koarktasyonu gebelik sonuçları



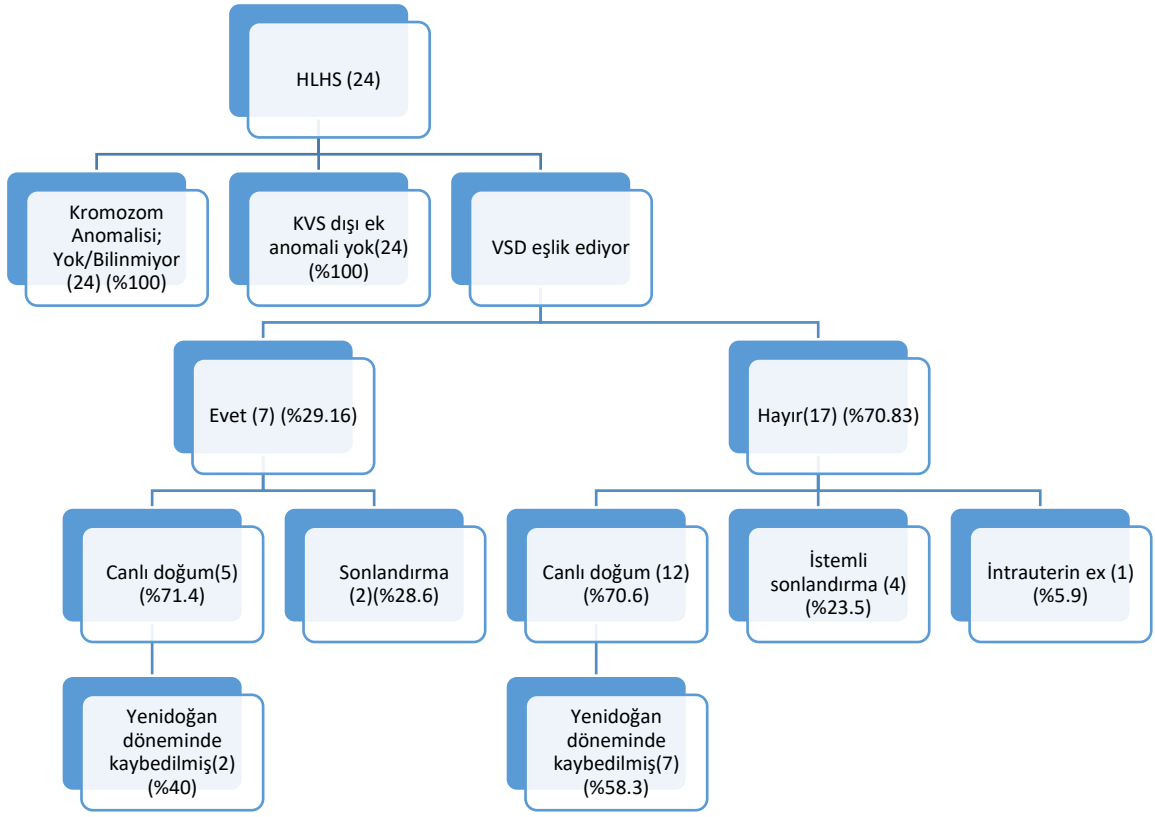
Aort koarktasyonu tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.5’de görülmektedir. Kromozom anomalisi saptanan 1 hastada Trizomi 21 sendromu tanısı konmuştur. Kromozom anomalisi saptanmayan 20 hastanın 4’ünde(%20) KVS dışı ek anomali saptanmıştır. Bu 20 hastanın 6’sında(%30) ise ek KKH vardır. Aort koarktasyonu olan ve kromozom anomalisi tanısı almamış hastaların %55’inde(n=11) ise ek anomali yoktur. İzole koarktasyonu saptanan hastaların %100’ü(n=11) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 20 bebeğin 1’i(%5.2, AVSD, Trizomi 21) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

**Şekil 4.6.** Aort stenozu gebelik sonuçları



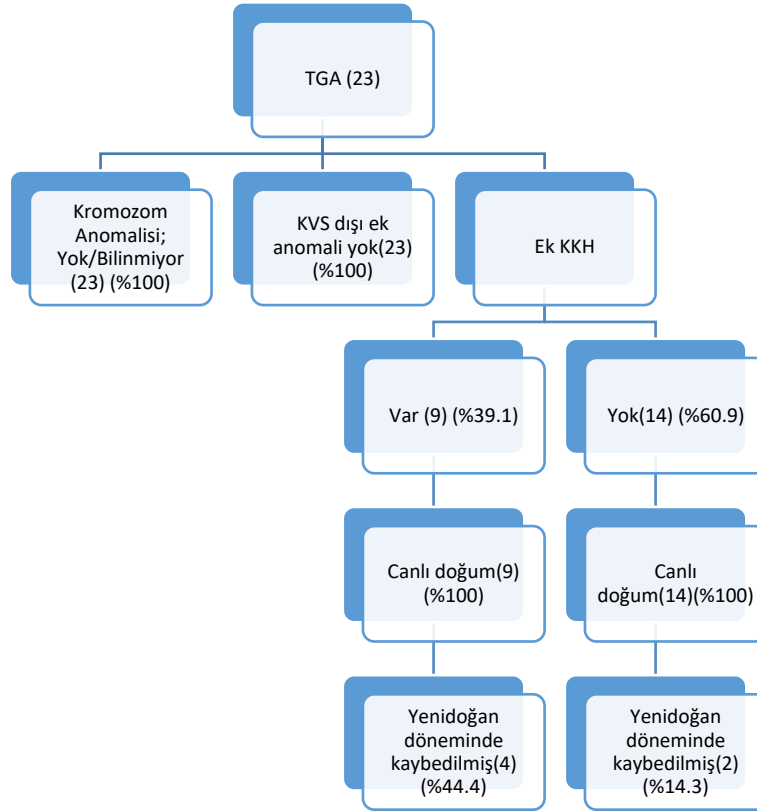
Aort stenozu tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.6’da görülmektedir. Hastalarda kromozom anomalisi ve ek anomali saptanmamıştır. Aort stenozu saptanan hastaların %80’i(n=8) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 8 bebeğin 2’si(%25) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

**Şekil 4.7.** Hipoplastik sol kalp gebelik sonuçları



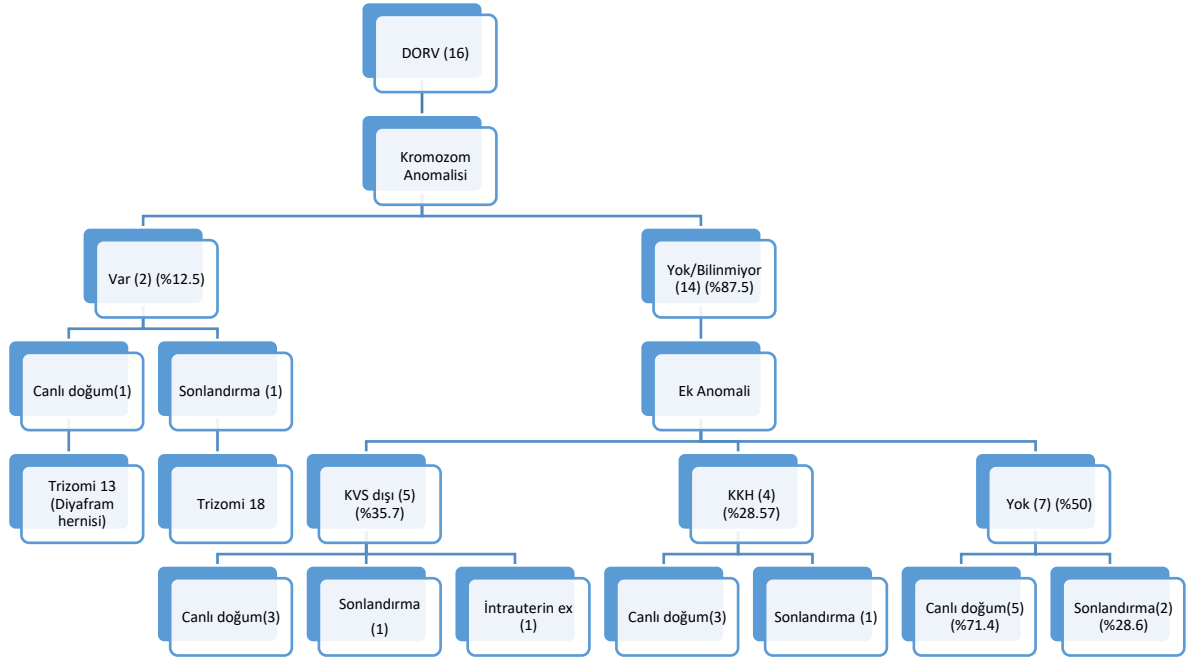
Hipoplastik sol kalp tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.7’de görülmektedir. Kromozom anomalisi ve KVS dışı ek anomali saptanmamıştır. Bu 24 hastanın 7’sinde (%29.16) ise ek KKH olarak VSD saptanmıştır. HLHS tanısı alan ve VSD tanısı almamış hastaların %70.6’sı(n=12) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 17 bebeğin 9’u (%53) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

**Şekil 4.8.** TGA gebelik sonuçları



TGA tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.8’de görülmektedir. Kromozom anomalisi ve KVS dışı ek anomali saptanmamıştır. Bu 24 hastanın 9’unda (%39.1) ise ek KKH saptanmıştır. İzole TGA tanısı alan hastaların %100’ü (n=14) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 23 bebeğin 6’sı (%27) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

Şekil 4.9. DORV gebelik sonuçları



DORV tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.9'da görülmektedir.

Kromozom anomalisi saptanan 2 hastada Trizomi 13 ve 18 sendromu tanısı

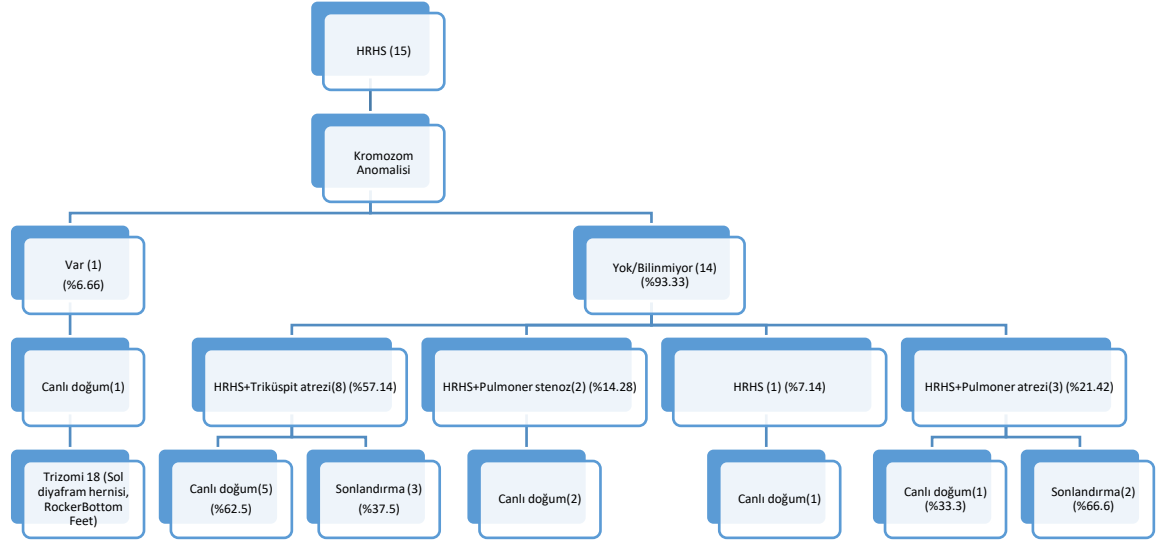
konmuştur. Kromozom anomalisi saptanmayan 14 hastanın 5'inde(%35.7) KVS dışı ek anomali saptanmıştır. Bu 14 hastanın 4'ünde(%28.57) ise ek KKH vardır.

Antenatal DORV tanısı alan ve kromozom anomalisi tanısı almamış hastaların 7'sinde(%50) ise ek anomali yoktur. Bu 7 hastanın 1inde situs inversus totalis

görülmüş, 1 inde ise Taussig-Bing alt tipi izlenmiştir. İzole DORV saptanan hastaların

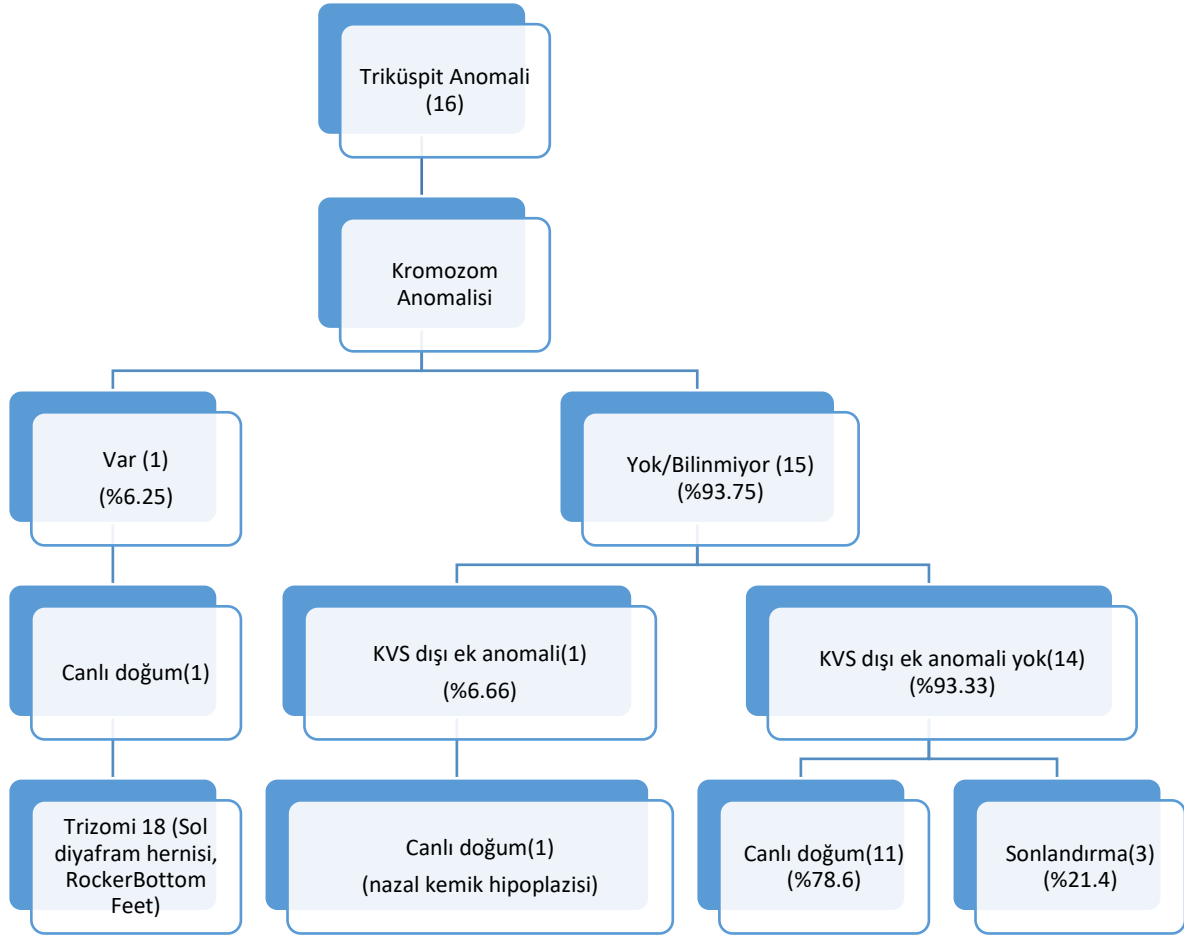
%71'i(n=5) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 11 bebeğin 3'ü (%27.2) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

**Şekil 4.10.** Hipoplastik sağ kalp sendromu gebelik sonuçları



Hipoplastik sağ kalp sendromu tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.10'da görülmektedir. Kromozom anomalisi saptanan 1 hastada Trizomi 18 sendromu tanısı konmuştur. Kromozom anomalisi saptanmayan hastalarda KVS dışı ek anomali izlenmemiştir. Kromozom anomalisi saptanmayan 14 hastanın 3'ünde (%21.42) pulmoner atrezi saptanmıştır, bu hastaların ikisine septal defektler eşlik etmektedir. Bu 14 hastanın 8'inde (%57.14) ise triküspit atrezi vardır, bu 8 hastanın beşinde pulmoner stenoz, birinde TGA ve ikisinde VSD saptanmıştır. Canlı doğan toplam 10 bebeğin 3'ü (%30) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.

**Şekil 4.11.** Triküspit atrezi/displazi/stenoz gebelik sonuçları



Triküspit anomali tanısı olan hastaların sınıflaması Şekil 4.11’de görülmektedir. Kromozom anomalisi saptanan 1 hastada Trizomi 18 sendromu tanısı konmuştur. Kromozom anomalisi saptanmayan 15 hastanın 1’inde (%6.66) KVS dışı ek anomali saptanmıştır. Bu 15 hastanın 14’ünde (%93.33) ise ek KKH vardır. Ek KKH saptanan hastaların beşinde HRHS, dördünde pulmoner stenoz, üçünde VSD, ikisinde TGA ve birinde AVSD eşlik etmektedir. Bu 14 hastaların %78.6’sı(n=11) canlı doğum ile sonuçlanmıştır. Canlı doğan toplam 13 bebeğin 3’ü (%23) yenidoğan döneminde kaybedilmiştir.



**Tablo 4.9.** KKH'larının Prenatal USG, Postnatal USG ve Otopsi ile tanı oranları

	<b>Fetal Ekokardiyografi</b>	<b>Postnatal Ekokardiyografi</b>	<b>Otopsi</b>
<b>ASD</b>	2	37	1
<b>VSD</b>	32	39	3
<b>AVSD</b>	8	5	2
<b>Pulmoner Stenoz/Displazi</b>	15	18	1
<b>Tetralogy of Fallot</b>	16	11	0
<b>Pulmoner Atrezi</b>	5	12	1
<b>Aort Koarktasyonu</b>	21	20	1
<b>Aort Stenozu</b>	8	7	1
<b>Aortik Ark Anomalileri</b>	5	6	0
<b>HLHS</b>	20	14	4
<b>D-TGA</b>	22	21	0
<b>L-TGA</b>	0	2	0
<b>DORV</b>	14	13	5
<b>DOLV</b>	0	0	1
<b>Trunkus Arteriosus</b>	5	2	1
<b>HRHS</b>	13	11	3
<b>Ebstein Anomalisi</b>	6	2	1
<b>Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi</b>	15	14	1
<b>Kardiyak Tümör</b>	7	5	1
<b>Atriyal izomerizm</b>	6	4	3
<b>Kardiyomyopati</b>	1	0	0
<b>Anormal Venöz Dönüş</b>	3	6	0
<b>MAPCA</b>	1	4	0
<b>Toplam</b>	170	149	21

Tablo 4.9'da prenatal ve postnatal KKH tanılarının verileri görülmektedir. Bu tabloda karşılaştırma yapılabilmesi amacıyla sadece postnatal tanılarına ulaşılabilen hasta grubu özetlenmiştir (grup1 ve grup2). Toplam 170 hasta bu grupta yer almaktadır, bu hastalardan postnatal tanı 21 hastada otopsiyle kalan 149 hastada ise transtorasik ekokardiyografi ile konulmuştur. Prenatal ve postnatal tanı alan KKHlar aşağıda özetlenecektir.

Tabloda prenatal ASD tanısı 2 kez raporlanmıştır, postnatal 38 hastada tanı konulmuştur. ASD en sık tanı konulan 2. KKH olarak saptanmıştır. En sık tanı VSD(n=42) olarak saptanmıştır.

Prenatal hiç tanı almayan L-TGA (AV-VA diskordans) postnatal 2 hastada saptanmıştır. Bu hastalardan biri prenatal “HRHS, Trikuspit atrezi” olarak saptanmış ancak postnatal tanıda “L-TGA, Triküspit atrezi, HRHS, ASD, VSD” görülmüştür. Diğer hastada prenatal tanı “Atriyal İzomerizm, Situs ambiguous transversus abdominalis” , postnatal tanı ise “L-TGA, Pulmoner atrezi, VSD, Situs inversus(izole levokardi)” olarak raporlanmıştır.

Venöz dönüş anomalileri prenatal 3 hastada(3 tane PLSVC), postnatal 6 hastada konulmuştur. Prenatal tanısı konulan her üç hastada PLSVC postnatal olarak doğrulanmıştır. Prenatal tanı alamayan hastalardan birinde PLSVC, birinde PAPVR ve son hastada TAPVR saptanmıştır.

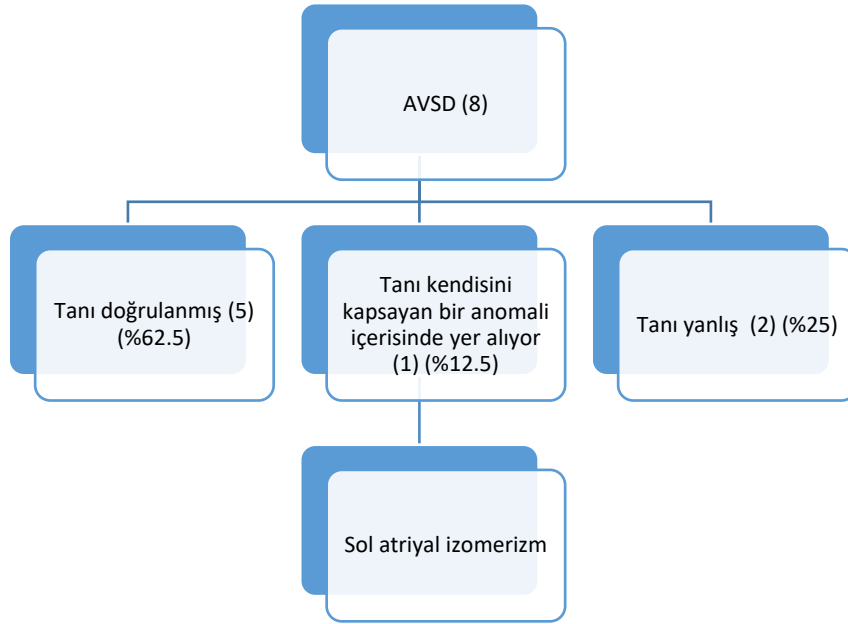
Major aortopulmoner kollateral arterler prenatal 1 hastada postnatal 4 hastada saptanmıştır. Prenatal tanı alan hastada postnatal bu tanı doğrulanmamıştır. Postnatal tanı konulan hastaların 3ünde pulmoner atrezi ve VSD eşlik ederken birinde TGA ve VSD eşlik etmektedir.

**Tablo 4.10.** KKH'ların (postnatal tanılara göre) cerrahi ve hayatta kalım oranları

	İlk 12 hf. içinde Preop kaybedilen	İlk 12 hf. içinde Postop kaybedilen	Geç dönem Postop kaybedilen	Postop Halen hayatta	Cerrahisiz takip	Toplam
AVSD	-	2 (%40)	2 (%40)	1 (%20)	-	5
Pulmoner Stenoz/Displazi	-	1 (%5.9)	2 (%11.76)	13 (%76.5)	1 (%5.9)	17
Tetralogy of Fallot	-	1 (%9.1)	-	9 (%81.8)	1 (%9.1)	11
Pulmoner Atrezi	2 (%16.6)	1 (%8.3)	1 (%8.3)	8 (%66.6)	-	12
Aort Koarktasyonu	-	2 (%10.5)	3 (%15.8)	9 (%47.3)	5 (%26.3)	19
Aort Stenozu	1 (%14.3)	1 (%14.3)	2 (%28.6)	3 (%42.8)	-	7
HLHS	7 (%50)	4 (%28.6)	1 (%7.1)	2 (%14.3)	-	14
D-TGA	1 (%4.7)	4 (%19)	1 (%4.7)	15 (%71.4)	-	21
L-TGA	-	-	-	2 (%100)	-	2
DORV	2 (%14.3)	4 (%28.6)	2 (%14.3)	5 (%35.7)	1 (%7.1)	14
Trunkus Arteriosus	1 (%50)	-	-	-	1 (%50)	2
HRHS	-	1 (%10)	1 (%10)	8 (%80)	-	10
Ebstein Anomalisi	-	-	-	-	2 (%100)	2
Triküspit Atrezi/Stenoz/Displazi	1 (%7.1)	1 (%7.1)	1 (%7.1)	9 (%64.3)	2 (%14.3)	14
Atriyal izomerizm	2 (%40)	1 (%20)	-	1 (%20)	1 (%20)	5
<b>Toplam</b>	<b>17 (%11)</b>	<b>23 (%14.8)</b>	<b>16 (%10.3)</b>	<b>85 (%54.8)</b>	<b>14 (%9)</b>	<b>155</b>

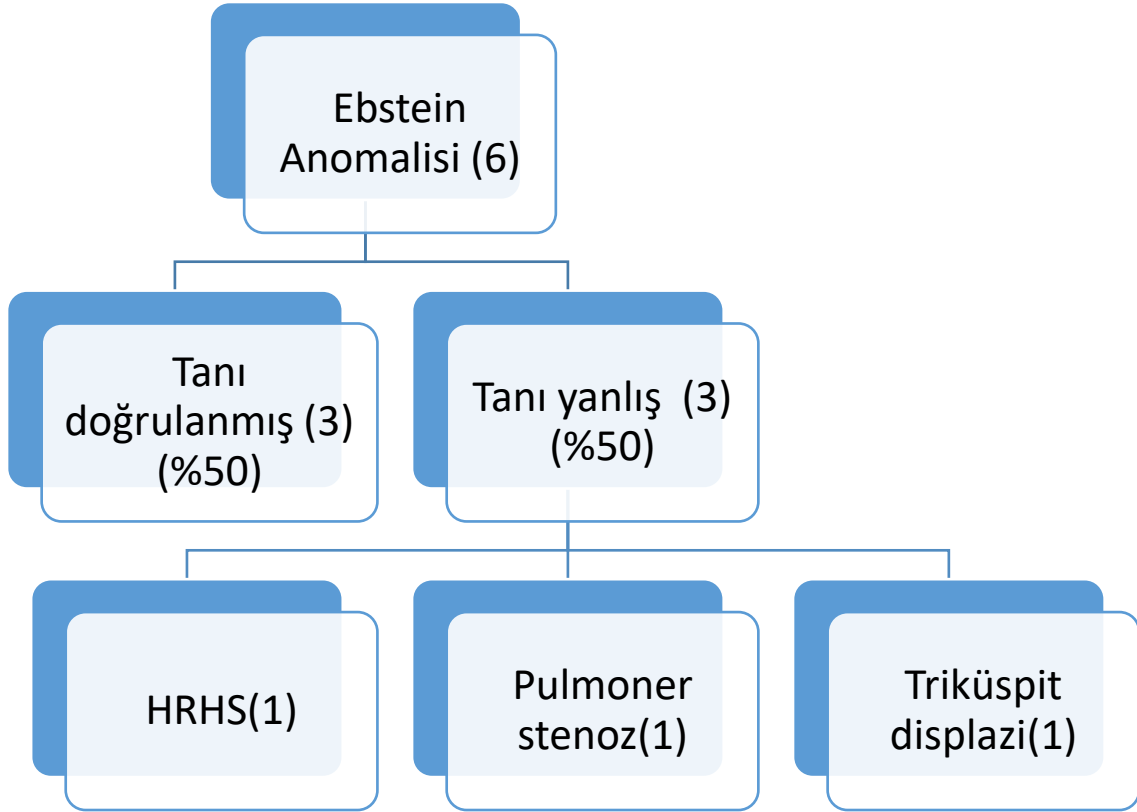
Tablo 4.10’da canlı doğan KKH’lı bebeklerin cerrahi ve hayatta kalım verileri görülmektedir. Cerrahi şansı bulamadan ilk 12 hafta içerisinde kaybedilen bebeklerin en çok görüldüğü gruplar HLHS (%50, 7/14), trunkus arteriosus (%50, 1/2) ve atriyal izomerizm (%40, 2/5) gruplarıdır. Cerrahi girişime rağmen ilk 12 hafta içerisinde kaybedilen bebeklerin en çok izlendiği gruplar ise AVSD (%40, 2/5), HLHS (%28.6, 4/14), DORV (%28.6, 4/14), atriyal izomerizm (%20, 1/5) ve D-TGA (%19, 4/21) olarak saptanmıştır. Cerrahi sonrası en yüksek sağkalım ile takip edilen gruplar L-TGA( %100, 2/2), TOF (%81.8, 9/11) ve HRHS (%80, 8/10) olarak saptanmıştır.

**Şekil 4.12.** AVSD postnatal tanı sonuçları



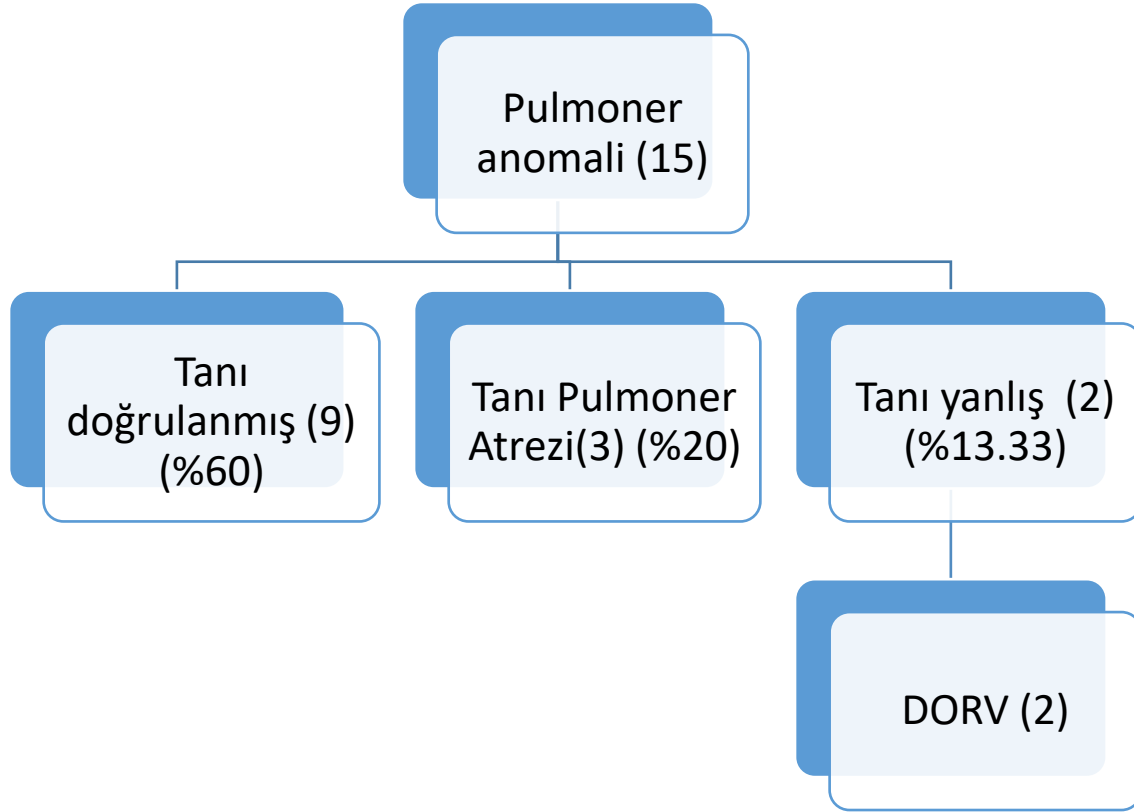
AVSD tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.12’de görülmektedir. 5 hastada (%62.5) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 8 hastanın 1 tanesinde postnatal sol atriyal izomerizm tanısı konmuştur, tanı yanlış olmamakla beraber kompleks bir anomali tanısı konulamamıştır. Bu hastaların 2’sinde (%25) ise postnatal olarak farklı KKH tanımlaması yapılmıştır. Bu hastalardan birinde prenatal tanı “Aort Koarktasyonu, AVSD ve PLSVC” iken postnatal incelemede sadece “PLSVC” görülmüştür. Diğer hastada ise tanımlanan AVSD kendisinden çok daha farklı nedenselliği ve prognozu olan “ASD ve VSD” olarak raporlanmıştır.

**Şekil 4.13.** Ebstein anomalisi postnatal tanı sonuçları



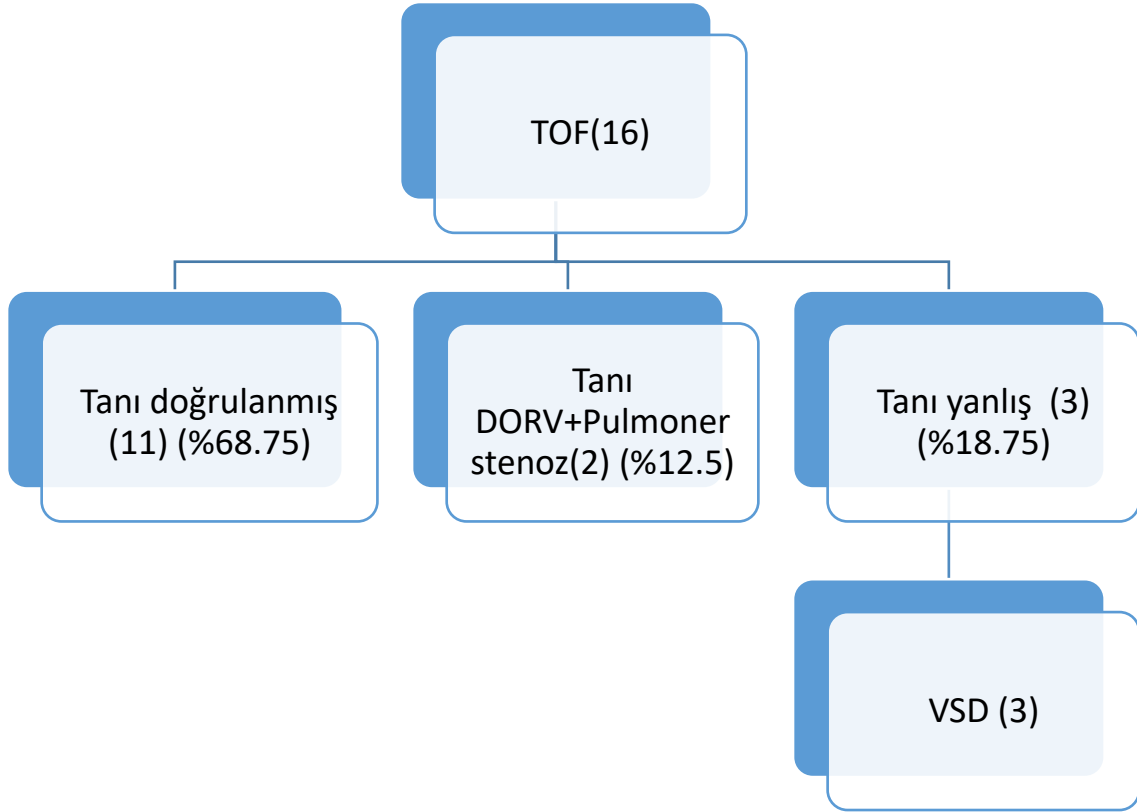
Prenatal ebstein tanısı 6 kez, postnatal ebstein tanısı 3 kez konulmuştur. Ebstein anomalisi tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.13'de görülmektedir. 3 hastada (%50) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir, prenatal tanı alamamış ebstein anomalisi hastası bulunmamaktadır. 6 hastanın 1 tanesinde postnatal HRHS tanısı konmuştur, 1 tanesinde postnatal pulmoner stenoz tanısı konmuştur ve son hastada postnatal triküspit displazi tanısı konmuştur.

**Şekil 4.14.** Pulmoner stenoz/displazi postnatal tanı sonuçları



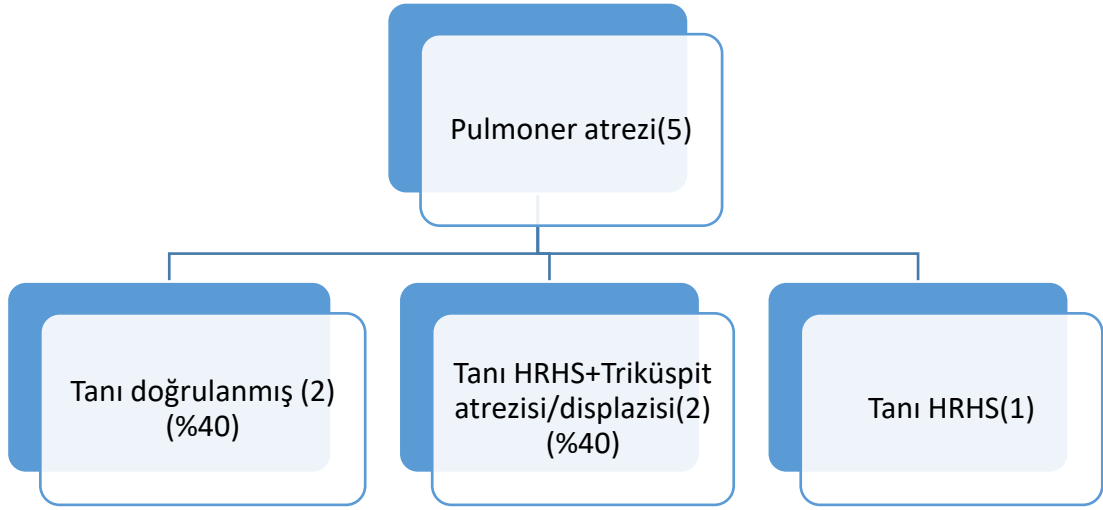
Pulmoner kapak anomalisi tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.14'de görülmektedir. 9 hastada (%60) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir, bunlardan bir tanesi APVS'dir. 15 hastanın 3 tanesinde(%20) postnatal tanı stenoz değil atrezi olarak raporlanmıştır. 2 hastada(%13.3) ise pulmoner stenozla rastlanmamıştır. 8 hastada prenatal pulmoner stenoz tanısı konulmamasına rağmen postnatal olarak bu tanı raporlanmıştır. Bu 8 hastanın 4'ünde TGA, 2'sinde DORV, 1'inde TOF ve 1'inde Ebstein anomalisi prenatal tanıları mevcuttur.

Şekil 4.15. TOF postnatal tanı sonuçları



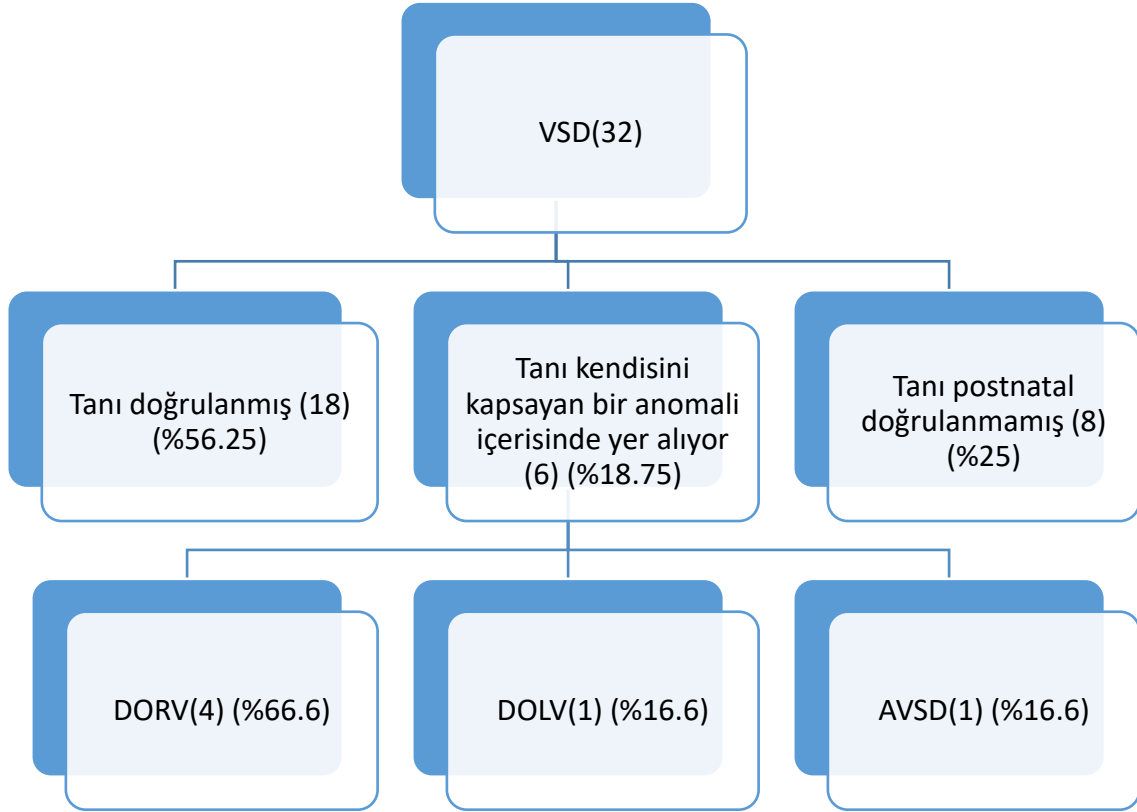
TOF anomalisi tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.15’de görülmektedir. 11 hastada (%68.75) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 16 hastanın 2 tanesinde(%12.5) postnatal tanı tof değil “DORV+ Pulmoner stenoz” olarak raporlanmıştır. 3 hastada(%13.3) ise sadece VSD tanısı konulmuştur. Postnatal tanı konulan 11 hastanın hepsi daha önce fetal hayatta bu tanıyı almıştır.

**Şekil 4.16.** Pulmoner atrezi postnatal tanı sonuçları



Prenatal pulmoner anomalisi tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.16'da görülmektedir. 2 hastada (%40) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 5 hastanın 2 tanesinde(%40) postnatal tanı pulmoner atrezi değil triküspit atrezi/displazi olarak raporlanmıştır. Bu iki hastada da HRHS tanısı hem prenatal hem postnatal olarak bulunmaktadır. 11 hastada ise prenatal pulmoner atrezi tanısı saptanmamasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmuştur. Bu 11 hastanın 5'inde prenatal olarak pulmoner stenoz, triküspit stenoz ve/veya HRHS bulunmaktadır. Kalan hastaların ikisinde trunkus arteriosus, birinde rbdomyom, birinde non-compaction kardiyomyopati, birinde atriyal izomerizm ve birinde HLHS prenatal tanıları konulmuştur.

**Şekil 4.17.** VSD postnatal tanı sonuçları

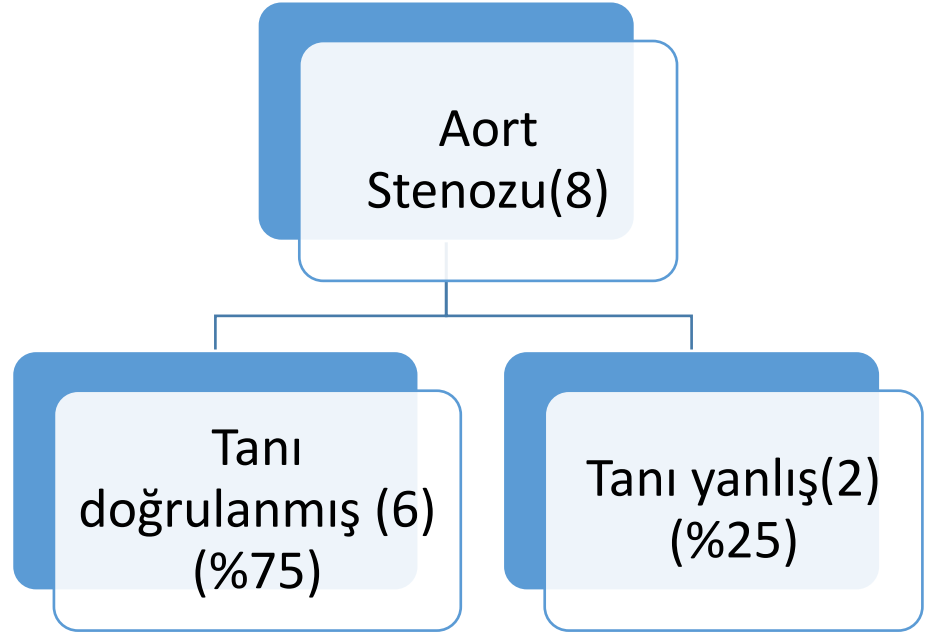


Prenatal ventriküler septal defekt tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.17’de görülmektedir. 18 hastada (%58) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 31 hastanın 6 tanesinde(%18.75) postnatal tanı kendisini kapsayan başka bir anomali içerisinde yer almaktadır. 8 hastada ise prenatal VSD tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmamıştır.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni VSD tanısı alan 24 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 9’unda prenatal tanı VSD’yi içeren daha kompleks bir anomalidir. Kalan 15 hastada tanı prenatal olarak konulamamıştır. Bu 15 hastanın 6’sında HRHS ve/veya triküspit atrezi bulunmaktadır. 7 hastada tek tanı TGA, 1 tanesinde “TGA, HRHS, Triküspit atrezi” raporlanmıştır. Kalan 2 hastada ise prenatal olarak sadece aort koarktasyonu tanısı verilmiştir.



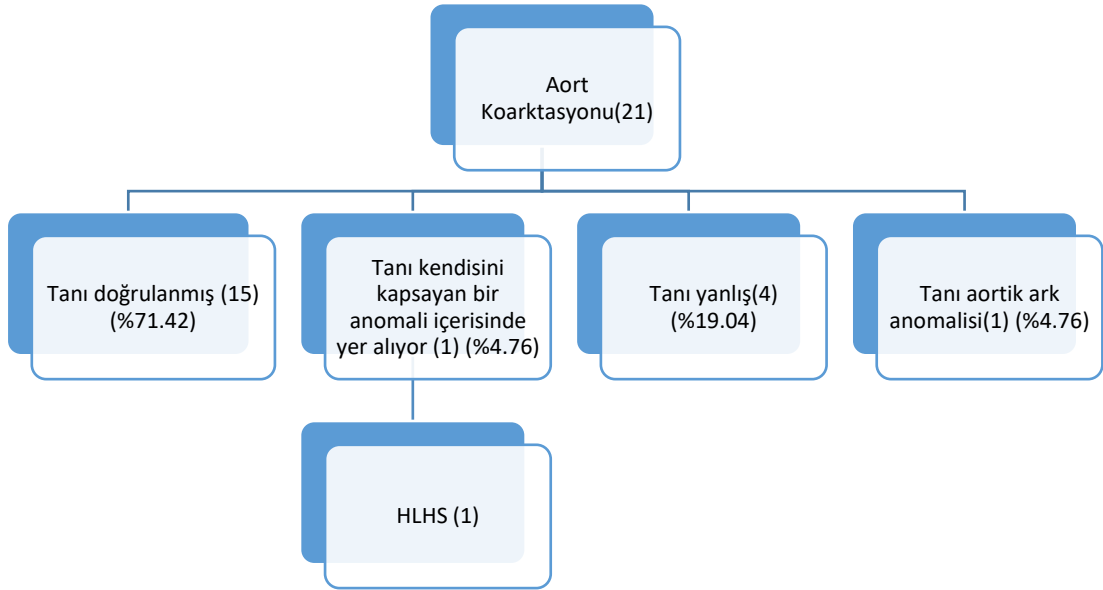
**Şekil 4.18.** Aort stenozu postnatal tanı sonuçları



Prenatal aort stenozu tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.18'de görülmektedir. 6 hastada (%75) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 2 hastada (%25) prenatal aort stenozu tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmamıştır.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni aort stenozu tanısı alan 2 hasta bulunmaktadır. Bu 2 hastada prenatal tanı konulamamıştır.

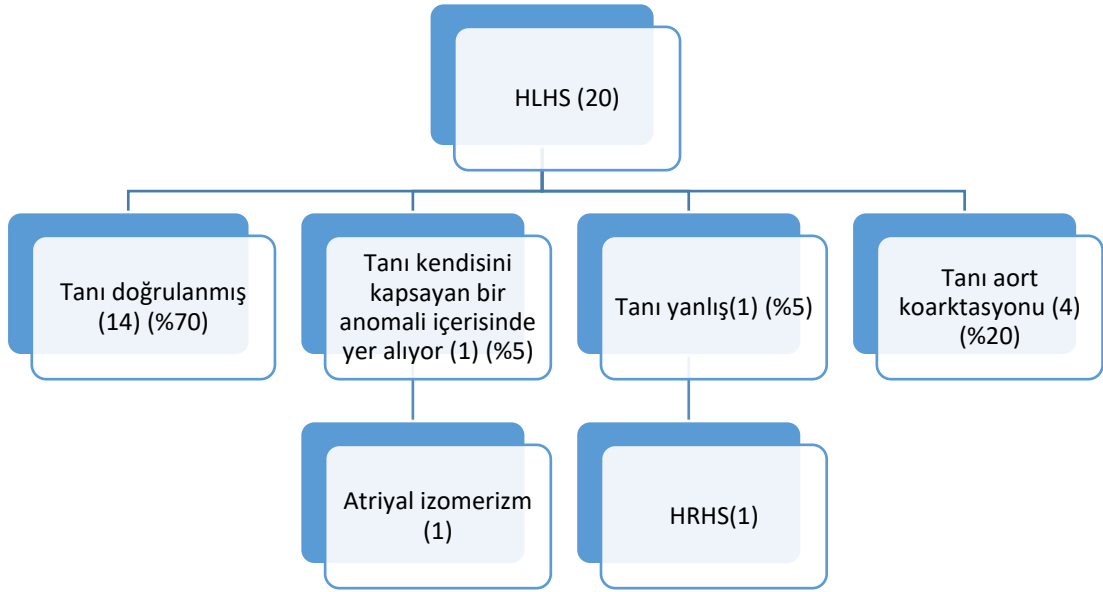
**Şekil 4.19.** Aort koarktasyonu postnatal tanı sonuçları



Prenatal aort koarktasyonu tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.19’da görülmektedir. 15 hastada (%71.42) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 21 hastanın 1 tanesinde (%4.76) postnatal tanı kendisini kapsayan başka bir anomali içerisinde yer almaktadır. 4 hastada prenatal aort koarktasyonu tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmamıştır. 1 hastada ise koarktasyon değil ark anomalisi tanısı verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni aort koarktasyonu tanısı alan 6 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 4’ünde prenatal tanı aort koarktasyonunu da kapsayan HLHS olarak verilmiştir.1 hastada prenatal tanı “TGA, HRHS, Triküs pit atrezi” olarak verilmiştir. Kalan 1 hastada ise prenatal tanı konulamamıştır.

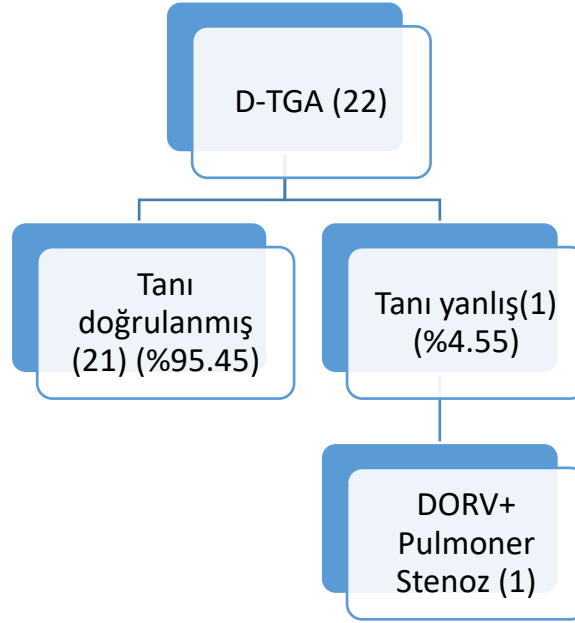
**Şekil 4.20.** Hipoplastik sol kalp sendromu postnatal tanı sonuçları



Prenatal HLHS tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.20’de görülmektedir. 14 hastada (%70) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 20 hastanın 1 tanesinde (%5) postnatal tanı kendisini kapsayan başka bir anomali içerisinde yer almaktadır. 4 hastada prenatal HLHS tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak aort koarktasyonu tanısı verilmiştir. 1 hastada ise HLHS değil HRHS tanısı verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni HLHS tanısı alan 4 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 2’sinde prenatal tanı DORV olarak verilmiştir.1 hastada prenatal tanı rabdomiyom olarak verilmiştir. Kalan 1 hastada ise prenatal tanı aort koarktasyonudur.

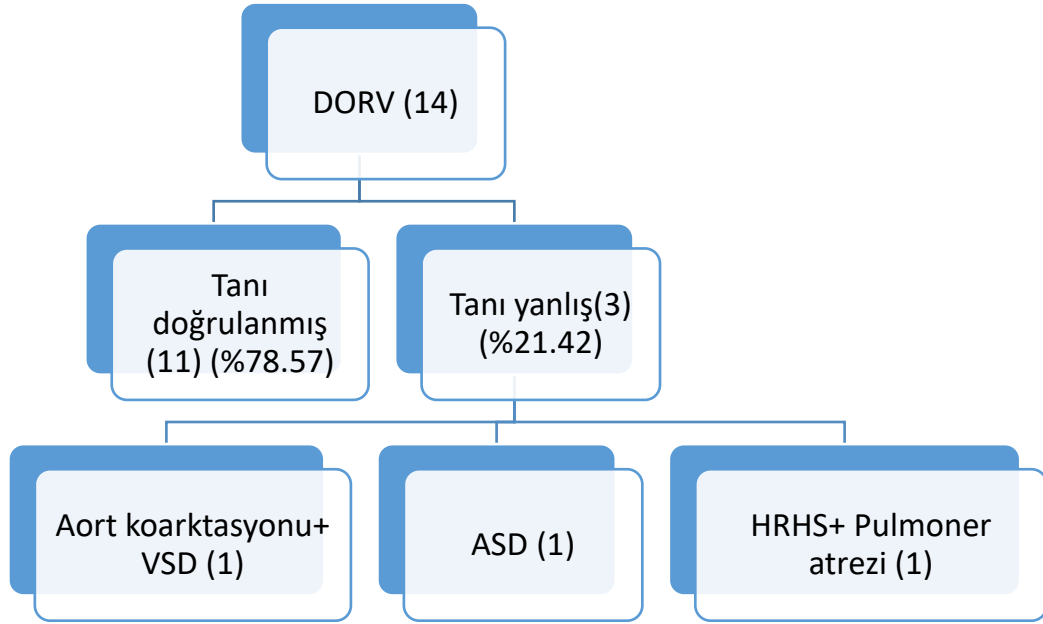
**Şekil 4.21.** D-TGA postnatal tanı sonuçları



Prenatal D-TGA tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.21’de görülmektedir. 21 hastada (%95.45) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 22 hastanın 1 tanesinde (%4.55) postnatal tanı “DORV, pulmoner stenoz” olarak verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni D-TGA tanısı alan hasta bulunmamaktadır.

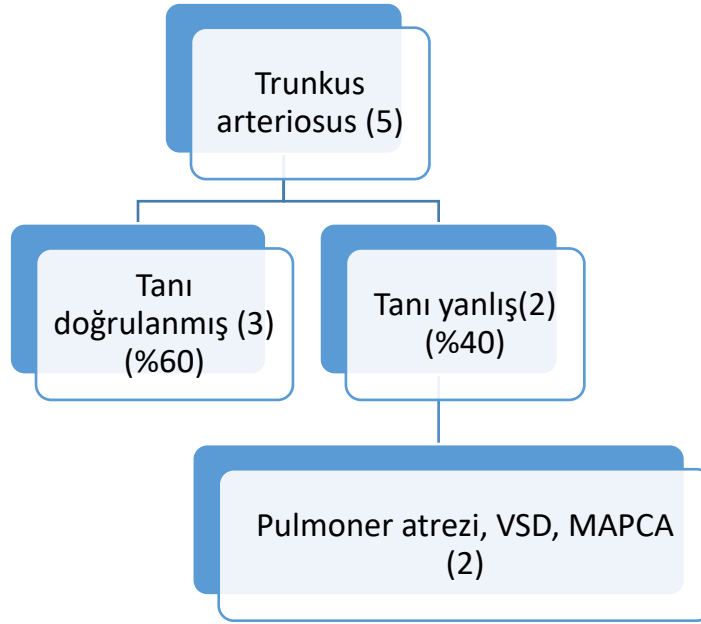
**Şekil 4.22.** Çift çıkımlı sağ ventrikül postnatal tanı sonuçları



Prenatal DORV tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.22’de görülmektedir. 11 hastada (%78.57) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 14 hastanın 3 tanesinde (%21.42) postnatal tanı farklıdır. Bu 3 hastanın 1 tanesinde postnatal olarak aort koarktasyonu ve VSD tanısı verilmiştir. 1 hastada sadece ASD saptanmıştır, 1 hastada ise HRHS ve pulmoner atrezi tanısı verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni DORV tanısı alan 7 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 2’sinde prenatal tanı HRHS+VSD, 2’sinde TOF olarak verilmiştir. Kalan 3 hastada VSD bileşeni raporlanmıştır.

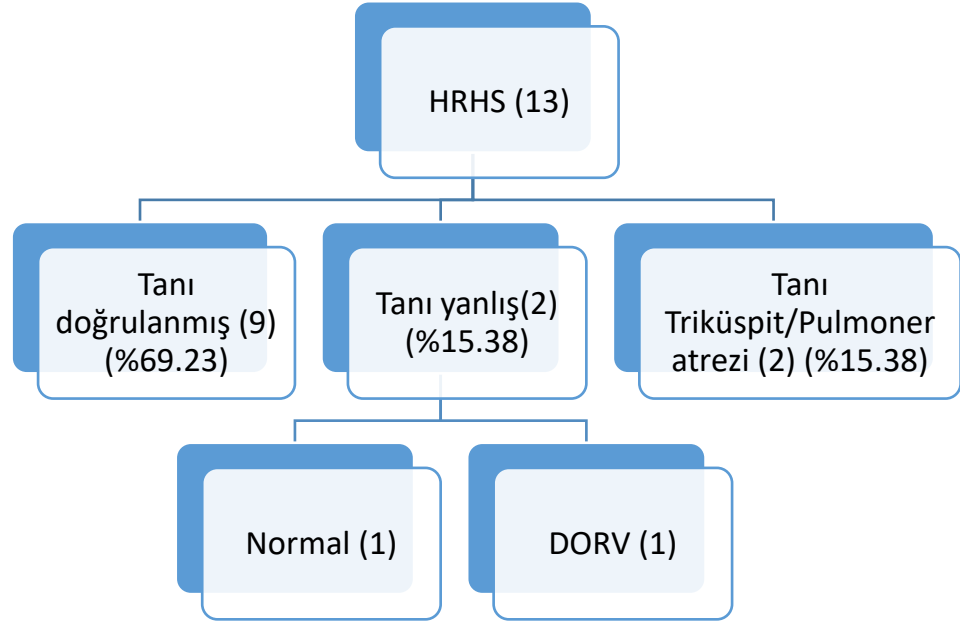
**Şekil 4.23.** Trunkus arteriosus postnatal tanı sonuçları



Prenatal trunkus arteriosus tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.23’de görülmektedir. 3 hastada (%60) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 5 hastanın 2 tanesinde (%40) postnatal tanı farklıdır. Bu 2 hastanın ikisinde de postnatal olarak “Pulmoner atrezi, VSD, MAPCA” tanısı verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni trunkus arteriosus tanısı alan hasta bulunmamaktadır.

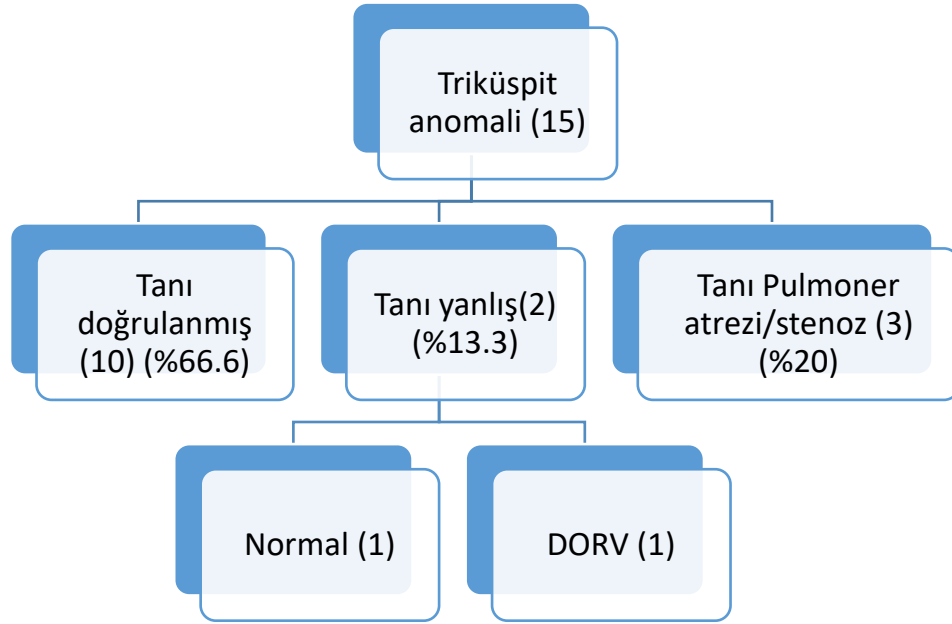
**Şekil 4.24.** Hipoplastik sağ kalp sendromu postnatal tanı sonuçları



Prenatal HRHS tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.24’de görülmektedir. 9 hastada (%69.23) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 13 hastanın 2 tanesinde (%15.38) postnatal tanı HRHS bileşeni olan triküspit ve/veya pulmoner anomalidir. 2 hastada prenatal HrHS tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak normal ve DORV tanısı verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni HLHS tanısı alan 5 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 1’inde prenatal tanı DORV+Pulmoner stenoz olarak verilmiştir. 1 hastada prenatal tanı rabdomiyom olarak verilmiştir. 1 hastada prenatal tanı HLHS olarak verilmiştir. 1 hastada prenatal tanı Ebstein anomalisi olarak verilmiştir. Kalan 1 hastada ise prenatal tanı Triküspit atrezi ve pulmoner stenozdur.

**Şekil 4.25.** Triküspit anomali postnatal tanı sonuçları



Prenatal triküspit anomali tanısı alan hastaların postnatal doğrulanması Şekil 4.25'de görülmektedir. 109 hastada (%66.6) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 15 hastanın 3 tanesinde (%20) postnatal tanı bir başka sağ kalp anomalisi olan pulmoner kapak anomalisidir. 2 hastada prenatal triküspit anomali tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak normal ve DORV tanısı verilmiştir.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni triküspit anomali tanısı alan 5 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 4'ünde prenatal tanı HRHS ve/veya pulmoner stenoz/atrezi olarak verilmiştir. Kalan 1 hastada ise prenatal tanı Ebstein anomalisidir.



## TARTIŞMA

### 5.1 Konjenital Kalp Hastalıkları (KKH)

Prenatal tanı metodlarının gelişmesi ile konjenital anomalilerin tanısı artmaktadır. Konjenital Kalp Hastalıkları (KKH) en sık görülen doğum anomalileridir (1, 2). Prenatal dönemde herhangi bir KVS anomalisinin saptanması; anomalinin olası nedenini, prognozunu, yönetimini belirlemek açısından oldukça önemlidir. Bu nedenle fetal kalp hastalığı taraması, günümüzde rutin fetal anomali taraması içinde çok önemli bir yer tutmaktadır. Konjenital kalp hastalığının (KKH) doğum öncesi saptanmasının önemi yaygın olarak kabul edilmesine rağmen fetal kalp hastalığı taraması, fetal ultrasonografinin en zorlu yönlerinden biri olmaya devam etmektedir(15).

Fetal kalp hastalığı taramasında ultrasonografi en başta gelen ve en sık kullanılan yöntemdir, ancak, 3 boyutlu ve 4 boyutlu ekokardiyografi, manyetik rezonans görüntüleme ve fetal elektrokardiyografi ve manyetokardiyografi gibi alternatif teknolojiler de mevcuttur(15). Bizim çalışmamızda da hastaların KKH tanıları fetal ultrasonografi ile konulmuştur. Çalışmamızda canlı doğum olan hastaların postnatal tanıları ise yine ultrasonografi teknolojisi olan ekokardiyografi ile konulmuştur. Gebelik sonlandırması yapılan hastalarda tanılar var ise otopsi raporlarından toplanmıştır.

En sık konulan tanı Guangdong Konjenital Kalp Hastalığı Kaydı (GRCHD), Avrupa Konjenital Anomaliler Kaydı (EUROCAT) ve Hoffman'ın incelemesine bakıldığında ventriküler septal defektler ve onu takiben atriyal septal defektler olarak görülmektedir(75, 76, 77). Bizim çalışmamızda da prenatal tanılarda VSD'ler KKH'ların %20,61 ini oluşturarak en sık tanı konan anomali olmuştur, %12,37 ile ikinci en sık tanı hipoplastik sol kalp sendromu olmuştur. Postnatal tanılar da hesaba katıldığında ise literatürle uyumlu olarak VSD'yi en sık ASD takip etmektedir.

Geleneksel karyotipleme ile canlı doğumlarda tüm KKH'ların %10-15'inden sorumlu olan kromozomal anormallikleri saptanabilir.(260, 261). Bunların çoğu

anöploidi olup, çoğunluğu trizomi 21, 13 ve 18 ve monozomi X oluşturur(200). Bu grup içinde, trizomi 21 vakaların yaklaşık yarısını oluşturan en yaygın nedendir(261). Anormal kardiyak ultrason bulguları olan fetüslerde karyotip anormalliklerinin sıklığı daha da yüksektir ve çoğu seride %30-40 aralığında olduğu tahmin edilmektedir(80, 96, 262, 263, 264, 265, 266). Yüksek riskli gruplarda bu oran %56 seviyesine kadar çıkabilmektedir(267, 268). Bu nedenle fetal KVS anomalisi saptanan gebeliklere karyotip analizi yapılması gerekebilmektedir. Bizim çalışmamızdaki 194 hastanın 52'sinde(%26,8) karyotip analizi uygulanmıştır ve bu 52 hastanın 14'ünde(%26,92) kromozomal anomali saptanmıştır, bu oran literatürde bildirilen oranlarla uyumludur(80, 260, 265). 14 hastanın 10'unda(%71,42) literatür ile uyumlu olarak anöploidi (trizomi 21, 13 ve 18 ve monozomi X) saptanmıştır. Bu grubun 5'inde(%50) ise yine literatür ile uyumlu olarak trizomi 21 saptanmıştır. Karyotip analizi yapılan hastalar ele alındığında en sık karyotip anomalisi ile ilişkili KKH'ları AVSD (%50), TOF (%42,85), DORV (%40) ve VSD'dir (%44,4). Çalışmamızda karyotip anomalisi saptanan VSD'ler özel olarak incelendiğinde tamamında ekstrakardiyak anomali eşlik etmektedir.

KKH'lı fetüslerde ekstrakardiyak anomalilerin değerlendirilmesi, gebelik ve doğum sonrası yönetim kararlarını almada önemlidir. KKH'lı bebeklerde vakaların %30-37 kadarında ek KVS dışı anomaliler olabilir(80, 96). Tüm organ sistemleri etkilenebilir ve ekstrakardiyak bir anomalinin varlığı yenidoğan bakımı üzerinde önemli bir etki yaratabilir. Örneğin KKH ile ilişkili majör anormalliklerden olan; konjenital diyafagma hernisi, böbrek anomalileri, omfalosel, bağırsak atrezisi, transözofageal fistül veya merkezi sinir sistemi anormallikleri ebeveynlerin hamileliği sürdürme kararlarını veya doğum sonrası bakım planını etkileyebilir. Fetal kardiyak anomalilerin diğer ekstrakardiyak anomalilerle sık birlikteliği, KKH olduğu tespit edilen fetüslerde diğer tüm fetal yapıların kapsamlı ve ayrıntılı bir ultrason muayenesini gerektirir(96, 269, 270). Çalışmamızda %15,46 hastada (30/194) KVS dışı anomaliye rastlanmıştır. Bunlar arasında en sık anomaliler ekstremiteler ve iskelet sisteminde (n=8, %26,6) ve kraniofasial bölgede (n=7, %23,3) saptanmıştır. Ventriküler septal defektler ve triküspit atrezisi sıklıkla diğer anomalilerle

ilişkilendirilirken, d-TGA ve PA/IVS gibi diğer KKH lezyonları daha sıklıkla izole izlenir. Çalışmamızda trunkus arteriosus (%66,6), aortik ark anomalileri (%40), DORV (%37,5), Aort koarktasyonu (%29,05), TOF (%27,8), AVSD (%22,3) ve VSD (%15) en sık KVS dışı anomaliler olarak tespit edilmiştir. Literatürle uyumlu olarak pulmoner atrezi ve D-TGA saptanan hastalarda KVS dışı anomali saptanmamıştır.

### **5.2 Atriyal septal Defektler (ASD)**

Fossa ovalis (sekundum) tipindeki atriyal septal defektler de teşhis fetal ultrasonografide zordur, doğuma kadar kapanabilir ve doğumdan sonra çoğunlukla müdahale gerektirmez. Bu nedenlerle sonografi sırasında doktor tarafından araştırılması ve raporlanması az olabilir. Postnatal incelemelerde pek çok bebekte soldan sağa küçük bir şant bulunan patent foramen ovale vardır ve bunların dahil edilmesi postnatal tespit edilen ASD insidansını artıracaktır. Bu sebeplerle çalışmamızda ASD raporlanması prenatal olarak daha az saptanmış olabilir.

### **5.3 Ventriküler Septal Defektler (VSD)**

Ventriküler septal defektler (VSD), konjenital kalp anomalilerinin yaklaşık %30-40'ını oluşturur ve en sık KKH sayılabilir(3, 74, 75, 76, 77). Prenatal ultrasonografi ile VSD tanısı alan fetüslerin %33-47'sinde kromozomal anormallikler tespit edilebilir(79, 80, 81). Çalışmamızda VSD hastaların %20,61'inde tespit edilmiştir. VSD'nin doğal olarak bir parçası olduğu TOF, çift çıkımlı ventrikül ve trunkus arteriosus gibi kardiyak anomaliler de katılırsa %41,23(80/194) oranında tespit edilmiştir. Çalışmamızda VSDli hastaların 9'unda genetik inceleme yapılmış ve %44(4/9) hastada anomali tespit edilmiştir.

Postnatal tanılarına ulaşılabilen gruplar incelendiğinde (grup1 ve grup2), çalışmamızdaki 32 hastanın 8'inde(%25) prenatal VSD tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmamıştır. Bunun sebebi görüntüleme ventriküler septuma nispeten paralel yapıldığında yaygın olarak görülen ve VSD'yi taklit eden drop-out görüntüsü olabilir. Aynı zamanda VSD'nin en yaygın tiplerinin (musküler trabeküler ve membranöz) doğum öncesi veya doğum sonrası kendiliğinden

kapandığı bilinmektedir(79). Bunun yanında %35,7 hastada (15/42) ventriküler septal defekt için prenatal tanı konulmamıştır. Bu 15 hastanın 6'sında HRHS ve/veya triküspit atrezi bulunmaktadır. 7 hastada tek tanı TGA, 1 tanesinde "TGA, HRHS, Triküspit atrezi" raporlanmıştır. Fonksiyonel tek ventrikül yapılarında VSD değerlendirmesi normalden daha güçtür, prenatal tanı verilememesinin sebebi bu olabilir. Aynı zamanda küçük ve subarteryel VSD'lerin fetal ultrasonografi ile tanısı zordur.

#### **5.4 Atriyoventriküler Septal Defektler (AVSD)**

Atriyoventriküler kanal (AVC) defektleri 19-34:100.000 sıklıkla görülürler(75, 76, 77). Tüm konjenital kardiyak malformasyonların %3-15'ini oluştururlar(78, 80, 95, 96). Çalışmamızda AVSD hastaların %4,63'ünde(9/194) tespit edilmiştir.

AVC defektleri, sıklıkla ekstrakardiyak anomalilerle (%75) ve trizomi 21 ile ilişkilidir(96, 103, 104, 105). Çalışmamızda AVSDli hastaların 5'inde genetik inceleme yapılmış ve %60(3/5) hastada anomali tespit edilmiştir. Saptanan genetik anomalilerin tamamı trizomi 21'dir. Genetik anomali saptanmayan 6 hastanın 2'sinde ise ekstra kardiyak anomaliler bulunmaktadır ve 1 başka hastada postnatal atriyal izomerizm saptanmıştır. Bulgularımızın literatürle uyumlu olarak AVSD'nin yüksek oranda ekstrakardiyak anomaliler ve trizomi 21 ile beraber seyrettiğini gösterdiği söylenebilir.

#### **5.5 Pulmoner Stenoz/Displazi**

Pulmoner stenoz 4-7:10.000 sıklıkla görülür (75, 76, 77). Konjenital kalp hastalıklarının %7-10'unu oluşturur(78, 214, 271). Çalışmamızda intrauterin saptanan kalp hastalıklarının %8,76'sini(17/194) oluşturmaktadır.

Pulmoner stenoz çoğunlukla genetik ilişkili değildir(80). Çalışmamızda hastaların %17,65'inde(3/17) genetik analiz yapılmıştır. Prenatal pulmoner stenoz/displazi tanısı alan hastaların hiçbirinde karyotip anomalisi saptanmamıştır.

Tanı alan 2 hastada (%13,3, DORV+PS, VSD+PS) postnatal pulmoner stenoza rastlanmamış ve sadece DORV tanısı raporlanmıştır. Bunun nedeni intrauterin hayatta geniş VSD nedeniyle sağ ventrikül atımının normalin aksine direkt olarak aorta geçmesi ve bu nedenle relatif olarak aortun pulmoner anuluse göre daha geniş olması olabilir. Aynı zamanda her biri ayrı anomaliler olmakla beraber TOF, VSD+PS ve DORV arasında örtüşen alanlar bulunmaktadır. 8 hastada prenatal pulmoner stenoz tanısı konulmamasına rağmen postnatal olarak bu tanı raporlanmıştır. Bu 8 hastanın 4'ünde TGA, 2'sinde DORV, 1'inde TOF ve 1'inde Ebstein anomalisi prenatal tanıları mevcuttur. Çalışmamızda postnatal doğrulanmış TGA'ların %30,43'ünde(7/23) herhangi bir sağ kalp obstrüksiyonu eşlik etmektedir, ancak sol kalp obstruktif lezyonuna rastlanmamıştır. Fetal hayatta sağ ventrikül dominansı mevcuttur, TGA'lı hastalar ele alındığında bu durumun anormal yerleşimli pulmoner arter için daha az kan akışı yarattığı ve bu nedenle damar gelişiminde kısıtlanma olduğu akla gelen fikirlerden sadece birisidir. Aynı mantık ve daha önce açıklanan sağ ventrikül kan çıkışının yeni fizyolojik akımı ile prenatal "DORV" ve postnatal "DORV+Pulmoner stenoz" tanısı alan 2 hasta açıklanabilir. Prenatal DORV tanısı alan hastaların pulmoner kan akımının azalmasının postnatal olarak kendisini pulmoner damarlarda daralma olarak göstermiş olduğu düşünülebilir. TOF ve Ebstein anomalisi tanısı alan hastalarda ise sağ kalp obstrüksiyonunun prenatal olarak tanındığı savunulabilir.

### **5.6 Fallot Tetralojisi (TOF)**

KKH ile doğan tüm bebeklerin yaklaşık %3-13'ünde Fallot tetralojisi(TOF) bulunur; bu, 3600'de bir veya her 10,000 canlı doğumda 2.8'e tekabül eder; erkek ve dişiler eşit olarak etkilenir(78, 80, 96, 171). Çalışmamızda TOF prenatal %9.27 hastada (18/194) ve postnatal %6,47(11/170) hastada saptanmıştır.

TOF sıklıkla trizomiler (21, 18, 13), kromozom 22q11.2'nin mikrodelyasyonları gibi kromozomal anomaliler ile ilişkilidir. TOF bunların arasında en sık trizomi 21 ile ilişkilidir(80). Çalışmamızda genetik inceleme yapılan hastaların %42,85'inde(3/7) anomali saptanmıştır. Prenatal TOF tanısı alan hastaların %27,7'sinde(5/18)

ekstrakardiyak anomaliler saptanmıştır. Bu oran literatürde bildirilen oranlar (%17-50) ile genel olarak uyumlu sayılabilir(96, 272, 273, 274).

11 hastada (%68,75) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 16 hastanın 2 tanesinde (%12,5) postnatal tanı TOF değil “DORV+ Pulmoner stenoz” olarak raporlanmıştır. Daha önce de bahsedildiği gibi TOF ve pulmoner stenozlu DORV tanıları arasında örtüşen yerler vardır. Bu nedenle aortik overridingin %50 kuralıyla bu iki hasta grubunun ayrılması yaygın bir klinik uygulamadır ve bu tipdeki DORV hastalarına Fallot tipi de denilmektedir. Bir grup klinisyen ise burada aortik-mitral fibröz sürekliliğin esas alınması gerektiğini savunur(205). Tanının değişmesi buradaki yakın ilişkiden kaynaklanabilir. 3 hastada (%13,3) ise sadece VSD tanısı konulmuştur. Fallot tetralojisi fetal hayatta triloji olarak görülür, yani sağ ventrikül hipertrofisi intrauterin hayatta nadiren izlenir. Pulmoner stenoz değerlendirmesi sadece malalignment VSD tanısı alacak hastalarda yanlış tanıya yol açmış olabileceği gibi, postnatal pulmoner yatakta düşüğe geçen toplam damar direnci nedeniyle de pulmoner arter görece az olan dolgunluğundan kurtulmuş olabilir. Postnatal tanı konulan 11 hastanın hepsi daha önce fetal hayatta bu tanıyı almıştır.

### 5.7 Pulmoner Atrezi

Pulmoner atrezi 8-9:100.000 oranında görülür(75, 76, 77). Bir fetusta ventriküler septal defekt olup olmamasına göre tipik olarak iki tip pulmoner atrezi vardır. İntakt ventriküler septumlu pulmoner atrezi (PA-IVS) yaygın kabul gören bir tanıdır ve KKHların yaklaşık %1-3'ünde görülür(78). Ancak ventriküler septumlu pulmoner atrezi (PAVSD) tanısı tartışmaların olduğu bir konudur. Önceleri truncus arteriosus tip IV olarak adlandırılmıştır. Farklı bir hastalık mı yoksa Fallot Tetralojisinin (TOF) şiddetli bir formu mu olduğu hala tartışmalıdır, ancak PAVSD'nin görüldüğüne şüphe yoktur. TOF ve PAVSD'nin genel prezentasyonu arasındaki en büyük fark, TOF'ta normal pulmoner gövde ve arterlerin varlığıdır. İkinci bir belirgin fark, PAVSD'de majör aortopulmoner kollateral arterlerin (MAPCA) varlığıdır. Diğer bir dikkate değer fark, pulmoner kapak darlığının belirgin olduğu TOF'tan farklı olarak PAVSD'de pulmoner kapak atrezisinin varlığıdır. Bazı hekimler bu antiteyi

pulmoner atrezili TOF ve MAPCA olarak adlandırmayı daha doğru bulmaktadırlar(275). Çalışmamızda prenatal pulmoner atrezi tanısı %3.09 (6/194), postnatal doğrulanmış pulmoner atrezi tanısı ise %7,64(13/170) olarak saptanmıştır. Çalışmamızda doğrulanmış hastalarda PA-IVS özel olarak alınır ise %4,7(8/170) oranında görülmüştür. 5 hastada (%2,94) ise pulmoner atreziye VSD eşlik etmektedir. Literatür ile uyumlu şekilde PAVSD tanılı hastaların %60'ında(3/5) MAPCA eşlik etmektedir. Kalan iki hastadan biri L-TGA, diğeri ise DORV patolojisine sahiptir.

Pulmoner atrezili hastalar genellikle ekstrakardiyak anomaliler ve kromozom bozuklukları ile ilişkili değildir. Literatür ile uyumlu şekilde çalışmamızda prenatal ya da postnatal pulmoner atrezi tanısı alan hastalar arasında kromozomal anomali tanısı konulmamıştır. Doğrulanmış hastalardan 1'inde(%7,7) PUV/VUR eşlik etmektedir.

Prenatal tanı konulan 5 hastanın 2'sinde (%40) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 5 hastanın 2 tanesinde (%40) postnatal tanı pulmoner atrezi değil triküspit atrezi/displazi olarak raporlanmıştır. Bu iki hastada da HRHS tanısı hem prenatal hem postnatal olarak bulunmaktadır. Son hastada ise HRHS dışında tanı raporlanmamıştır ancak HRHS tipinde KKH'nın her zaman bir ek kardiyak malformasyonlar ile beraber olduğu bilinmektedir (75). Sağ kalp obstruktif anomalilerinin beraber görülebileceği ve patolojinin zaman içinde HRHS'ye evrilebileceği bilinmektedir. Prenatal tanı alan hastalarda bu süreçler beraber görülmüş olabilir. Aynı zamanda hipoplastik ventrikül patolojisinin AV ve VA bağlantıların fetal ultrasonografide incelemeyi zorlaştırdığı açıktır.

Çalışmamızda merkezimizde konulan tanılar düşünüldüğünde 11 hastada prenatal pulmoner atrezi tanısı saptanmamasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmuştur. Bu 11 hastanın 5'inde prenatal olarak pulmoner stenoz, triküspit stenoz ve/veya HRHS bulunmaktadır. Daha önce bahsedildiği gibi pulmoner atrezi kritik pulmoner stenoz ile karışabilir ve darlık yaratan patolojiler zaman içerisinde ilerleyici özellik gösterebilir. Kalan hastaların ikisinde trunkus arteriosus

görülmüştür, her iki hastada da PAVSD ve MAPCA bulunduğundan bu durum KKH'ların raporlanmasında üzerinde anlaşılmış bir standart olamaması sebebiyle olabilir. Kalan hastaların birinde rabdomyom, birinde non-compaction kardiyomyopati, birinde atriyal izomerizm ve birinde HLHS prenatal tanıları konulmuştur. Kardiyak tümörler akım yollarına bası yapabildiğinden pulmoner atreziyi bu yönden taklit edebilir, ancak intraventriküler kitle lezyonu bu hastada takipte yok olmuş ve koagulum olduğu düşünülmüştür. Hasta takibine dış merkezde devam etmiş ve prenatal pulmoner atrezi ile tanısı takip edilmiştir. Kalp yetmezliği tanısı alan hastada atriyoventriküler dilatasyona pulmoner atrezi sebep vermiştir, bu hastada pulmoner kapak ve arter dair raporda bilgi bulunmamaktadır, bu sebeple tanının gözden kaçtığı düşünülebilir. Atriyal izomerizm tanısı alan hastada büyük damar çıkışlarının yapısının trunkus arteriosus şeklinde olduğu not edilmiştir. Bu hastada postnatal tanıda "L-TGA+PAVSD" görülmektedir, daha önce bahsedildiği üzere PAVSD ve trunkus arteriosus arasında örtüşen alanlar vardır. HLHS tanısı alan hastada postnatal "HRHS+Pulmoner atrezi" görülmüştür, fonksiyonel tek ventrikül yapısı burada yanlış teşhis edilmiş görülmektedir.

### **5.8 Aort Koarktasyonu**

Aort koarktasyonu, pediatrik popülasyondaki en yaygın doğumsal kalp kusurlarından biridir ve doğuştan kalp kusurları olan çocukların %5 ila %12'sini oluşturur(78, 161). Bizim çalışmamızda %10,92(21/194) sıklıkla saptanmıştır. Koarktasyonun erkek/dişi oranı 1.4:1 ila 3:1'dir(162). Çalışmamızda E/K oranı doğrulanmış hastalarda 2:1(14/7) olarak saptanmıştır. Trizomilerle sık ilişkili değildir, çalışmamızda da literatürle uyumlu olarak karyotip anomalileri ile ilişkili görülmemiştir.

Aort koarktasyonu doğum öncesi saptanması zor kardiyak lezyonlardan biridir(163, 164). Çalışmamızda %19(4/21) hastada prenatal aort koarktasyonu tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmamıştır. Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal 2 hastada aort koarktasyonu tanısı eklenmiştir. Bu hastalardan biri kompleks bir kardiyak anomaliyken (TGA, Triküs pit atrezi, HRHS),



diğeri VSD'dir. Prenatal tanısı güç olan bu KKH için tanı oranının merkezimizde yüksek doğrulukla yapıldığı söylenebilir.

### 5.9 Aort Stenozu

Valvüler aort stenozu, konjenital kalp defektlerinin yaklaşık %3-12'sini oluşturur(4, 78). Bizim çalışmamızda uyumlu olarak %5,15(10/194) sıklıkla tespit edilmiştir. Bu oran doğrulanmış hastalarda %4,7(8/170)'dir. Konjenital aort kapak stenozu erkeklerde çok daha yaygındır ve cinsiyet oranı yaklaşık 4:1'dir(151, 152, 153). Çalışmamızda doğrulanmış hastalarda aort stenozu görülen hastaların tamamı erkek cinsiyettedir(n=8).

Valvar aort darlığı ekstrakardiyak yapısal veya genetik bozukluklar veya her ikisi ile ilişkili olabilir ancak çoğunlukla trizomiler ile ilişkili değildir(96, 160). Çalışmamızda aort stenozu tanısı konulan hastalarda kromozomal anomaliye rastlanmamıştır. Bir hastada ise ekstrakardiyak anomaliler izlenmiştir ancak bu hastada AVSD de eşlik etmektedir.

Çalışmamızın tanı oranları değerlendirildiğinde %75(6/8) hastada tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 2 hastada (%25) prenatal aort stenozu tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak bu tanı konulmamıştır. Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni aort stenozu tanısı alan 2 hasta bulunmaktadır. Aort stenozu daha önce bahsedildiği gibi gebelikte ilerleme gösterebilir. Postnatal konulan artmış tanılarının nedeni bu olabilir. Prenatal yanlış tanı konulan her iki hastada da ASD tespit edilmiştir. Fetal hayatta bu ASD'nin sebep olabileceği atriyal soldan sağa şant nedeniyle sol ventrikül atım hacmi azalmış olabilir. Bu durum fetal ultrasonografide daralmış aort çapı ile stenozu taklit etmiş olabilir.

### 5.10 Hipoplastik Sol Kalp Sendromu (HLHS)

HLHS, erkeklerde kız yenidoğanlara göre daha sık görülmektedir ve KKH ile doğan tüm bebeklerin yaklaşık %3,5-20'sini oluşturmaktadır(78, 80, 96, 138, 139, 140). HLHS vakaları, konjenital veya edinilmiş merkezi sinir sistemi

anormallikleri(25) ve ayrıca anöploidi için yüksek risk taşıyıcı(141). Çalışmamızda HLHS prenatal %12.37(24/194) ve doğrulanmış hastalarda %10,58(18/170) sıklıkla tespit edilmiştir. Çalışmamızda E/K oranı doğrulanmış hastalarda 2:1 (12/6) olarak saptanmıştır. Bu oranlar literatür ile uyumludur. 18 doğrulanmış hastanın 1 tanesinde trizomi 13 ve diyafram hernisi saptanmış, diğer hastalarda ekstrakardiyak anomaliler veya kromozomal anomalilere rastlanmamıştır.

Çalışmamızın tanı oranları değerlendirildiğinde %70(14/20) hastada tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 20 hastanın 1 tanesinde (%5) postnatal tanı kendisini kapsayan başka bir anomali içerisinde yer almaktadır. 4 hastada prenatal HLHS tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak aort koarktasyonu tanısı verilmiştir. HLHS terimi sol ventrikül büyüklüğünü etkileyen geniş bir hastalık yelpazesini tanımlamak için genel geçer şekilde kullanıldığından, oldukça büyük bir KKH grubunu içerir. Ayrıca çalışmamızda EUROCAT 1.5 sınıflaması kullanılmıştır ve HLHS tanısı sol kalp çıkış yolu anomalilerini de kapsamaktadır. Buradaki tanı farkları buradan kaynaklanabilir. 1 hastada ise HLHS değil HRHS tanısı verilmiştir, bu hastanın sonografisinde alınan tek fonksiyonel ventrikül görüntüsünde hipoplaziye giden kalp kısmının yanlış teşhis edildiği düşünülebilir.

Diğer taraftan bakıldığında postnatal yeni HLHS tanısı alan 4 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 2'sinde prenatal tanı DORV olarak verilmiştir.1 hastada prenatal tanı rabdomiyom olarak verilmiştir. Kalan 1 hastada ise prenatal tanı aort koarktasyonudur. Prenatal aort koarktasyonu ilerleyerek HLHS'ye neden olabilir. Rabdomiyom tanımlanan hastada yanıtıcı intraventriküler kitle postnatal tespit edilmemiştir ve aort hipoplazisi görülmüştür. Burada bir koagulum rabdomiyomu taklit etmiş ve aort hipoplazisini gizlemiş olabilir. HLHS tanımlaması birçok başka KKH gibi standart olmadığından küçük sol ventrikül içeren DORV gibi karmaşık formlar da bu çatı altında isimlendirilmiş olabilir. Tanı değişiklikleri bu sebeple olmuş olabilir.

### 5.11 Büyük Arterlerin Transpozisyonu (TGA)

D-TGA insidansının 10,000 canlı doğumda 2-34 olduğu tahmin edilmektedir. D-TGA KKHların yaklaşık %5 ila %15'ini oluşturur(78, 214). Cinsiyet dağılımında 1,5:1 ile 3,2:1 arasında değişen bir erkek baskınlığı görülür(215, 216, 217). D-TGA genellikle genetik sendromlara veya ekstrakardiyak anormalliklere eşlik etmez. Ancak sıklıkla VSD, koroner anomali veya nadiren pulmoner stenoz ya da heterotaksi ile ilişkilidir(43, 50). D-TGA prenatal hastalarda %11,85(23/194) ve doğrulanmış hastalarda %12,35(21/170) oranında tespit edilmiştir. Çalışmamızda D-TGA tanılarında E/K oranı doğrulanmış hastalarda 2.5:1 (15/6) olarak saptanmıştır. D-TGA saptanan hastaların %19(4/21)'unda pulmoner stenoz, %52,38(11/21)'inde ise VSD saptanmıştır. D-TGA tespit edilen hastalarda kromozomal ve ekstrakardiyak anomali izlenmemiştir. Tanı oranlarına bakıldığında %95,45(21/22) hastada tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 22 hastanın 1 tanesinde (%4.55) prenatal tanı "TGA, VSD, Pulmoner stenoz" iken postnatal tanı "Fallot tipinde DORV" olarak verilmiştir. DORV Subpulmoner VSD ve biventriküler pulmoner gövde bulunduğu anda ise büyük arterlerin tam transpozisyonunu andırır. Ancak bu hastada biventriküler aort saptanmıştır. Damar çıkışlarının değerlendirmesinde teşhis yanlışlığı bulunmaktadır. Postnatal yeni D-TGA tanısı alan hasta bulunmamaktadır.

L-TGA ise teşhis edilen konjenital kalp malformasyonlarının %0,5'i veya yaklaşık 13.000 canlı doğumda 1'dir(224, 225). Hemen hemen tüm hastalarda ek kardiyak malformasyonlar; VSD, pulmoner stenoz, sol AV kapak anormallikleri ve iletim kusurları vardır(223). Çalışmamızda prenatal olarak L-TGA tespit edilmemiştir. Doğrulanmış hastalarda L-TGA oranı ise %1,17(2/170)'dir. Prenatal hiç tanı almayan L-TGA (AV-VA diskordans) postnatal 2 hastada saptanmıştır. Bu hastalardan biri prenatal "HRHS, Trikuspit atrezi" olarak saptanmış ancak postnatal tanıda "L-TGA, Trikuspit atrezi, HRHS, ASD, VSD" görülmüştür. Diğer hastada prenatal tanı "Atriyal İzomerizm, Situs ambiguous transversus abdominalis", postnatal tanı ise "L-TGA, Pulmoner atrezi, VSD, Situs inversus (izole levokardi)" olarak raporlanmıştır. TGA

tespit edilen hastalarda kromozomal ve ekstrakardiyak anomali izlenmemiştir. Bu hastalarda damar AV-VA konkordans tayininde yanlış teşhis yapıldığı düşünülebilir.

### 5.12 Çift Çıkımlı Sağ Ventrikül (DORV)

Çift çıkımlı sağ ventrikül (DORV) KKHların yaklaşık %5 ila %8'ini oluşturur(78, 80, 96). Çalışmamızda prenatal %8,24(16/194) ve doğrulanmış hastalarda %10,58(18/170) sıklıkla tespit edilmiştir.

DORV genellikle diğer yapısal kusurlarla birlikte görülür ve sıklıkla pulmoner stenoz, nadiren aort stenozu ile ilişkilidir(206). Kromozomal anomaliler ile sıklıkla birliktelik gösterir(80, 96). Çalışmamızda doğrulanmış hastaların %16,6'sında(3/18) sadece ekstrakardiyak anomaliler, %11,1'inde(2/18) hem ekstrakardiyak anomaliler hem kromozomal anomaliler ve %5,5'inde(1/18) sadece kromozomal anomali izlenmiştir.

Tanı oranlarına bakıldığında %21.42(3/14) hastada yanlış tanı konulmuştur. Bu 3 hastanın 1 tanesinde postnatal olarak aort koarktasyonu ve VSD tanısı verilmiştir. 1 hastada sadece ASD saptanmıştır, 1 hastada ise HRHS ve pulmoner atrezi tanısı verilmiştir. Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni DORV tanısı alan 7 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 2'sinde prenatal tanı HRHS+VSD, 2'sinde TOF olarak verilmiştir. Kalan 3 hastada VSD bileşeni raporlanmıştır. Çift çıkımlı sağ ventrikülün nasıl tanımlanacağı tartışmalıdır(203, 204). Karmaşık ve çeşitli anatomisi nedeniyle malformasyonun neredeyse sınıflandırılmaz olduğu ileri sürülmüştür. Her iki büyük arter çıkışı da kendi konusu ile birlikte sağ ventrikülde bulunduğu tanı tartışmalı olmamakla beraber arterlerden biri biventriküler olduğunda morfolojik ara formlar ortaya çıkmaktadır. VSD prenatal tanısı olan ve postnatal DORV tanısı alan 7 hastada buradaki overriding miktarının tekrar değerlendirilmesi tanının değişmesine sebep olmuş olabilir. Aynı zamanda fonksiyonel tek ventrikül patolojilerinde büyük damar çıkışlarının değerlendirmesi bazen suboptimal olabilmektedir. Yanlış tanı saptanan bazı vakalarda bu durum etkili olmuş olabilir.

### 5.13 Trunkus Arteriosus

Trunkus arteriosus tüm doğuştan kalp lezyonlarının %0,7-3'ünü oluşturur(78, 226). Kromozomal ve ekstrakardiyak anormalliklerle sıklıkla beraberlik gösterir(227, 228, 229). Çalışmamızda prenatal %3,09(5/194) ve doğrulanmış hastalarda %1,76(3/170) sıklıkla tespit edilmiştir. Doğrulanmış hastaların tamamı erkektir(n=3) ve %66,6'sında(2/3) ekstrakardiyak anomaliler izlenmiştir. Hastaların hiçbirinde kromozomal anomali tespit edilmemiştir.

Tanı oranları incelendiğinde %60(3/5) hastada tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. Yanlış tanı verilen 2 hastada da postnatal olarak "Pulmoner atrezi, VSD, MAPCA" saptanmıştır. Postnatal yeni trunkus arteriosus tanısı alan hasta bulunmamaktadır. Ventriküler septumlu pulmoner atrezi (PAVSD) tanısı tartışmaların olduğu bir konudur. Bazen truncus arteriosus tip IV olarak bazen MAPCA'nın eşlik ettiği TOF olarak adlandırılmıştır. Buradaki tanı farklılığı sonografistler arasında bir standardın olmamasından kaynaklı olabilir.

### 5.14 Hipoplastik Sağ Kalp Sendromu (HRHS)

Hipoplastik sağ kalp sendromu her zaman neden-sonuç ilişkisi içinde olduğu bir ek kardiyak malformasyonlar ile beraberdir(75). Bu yüzden çoğu doktor esas tanıyı pulmoner/triküspit atrezi gibi sağ ventrikül hipoplazisine neden olan anomali olarak kabul eder. Hastalığın nadir görülmesi ve bahsedilen bildirim farklılığı nedeniyle, HRHS'nin prevalansı henüz belirlenmemiştir, ancak hipoplastik sol kalp sendromundan daha az olduğu bildirilmektedir(78). Çalışmamızda prenatal %7,73(15/194) ve doğrulanmış hastalarda %8,23(14/170) sıklıkla tespit edilmiştir. E/K oranı doğrulanmış hastalarda 2.5:1 (10/4) olarak saptanmıştır. Hastalarda kromozomal ve ekstrakardiyak anomaliler ile birliktelik görülmemiştir. Hastaların %83,3'sinde(10/12) ilişkili triküspit ve/veya pulmoner anomaliler raporlanmıştır. Ancak kalan hastalarda ayrıntılara dış merkezden sonuç elde edildiğinden ulaşamamıştır.

Tanı oranları incelendiğinde %69,23(9/13) hastada tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. Hastaların %15.38'inde (2/13) postnatal tanı HRHS bileşeni olan triküspit ve/veya pulmoner anomalidir. Kalan 2 hastada ise (%15.38) prenatal HRHS tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak normal ve DORV tanısı verilmiştir ve tanıların yanlış olduğu düşünülebilir. Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni HLHS tanısı alan 5 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 3'ünde prenatal tanıda sağ kalp pulmoner/triküspit anomali mevcuttur. 1 hastada prenatal tanı rabdomiyom olarak verilmiştir, ancak tespit edilen kitlenin dış merkez takibinde yok olması üzerine prenatal tanı pulmoner atrezi olarak konulmuştur. 1 hastada prenatal tanı HLHS olarak verilmiştir. Sağ kalp bileşenlerinde anomali olan 4 hastada bu bozuklukların zaman içerisinde ventrikül fonksiyonunu bozduğu ve sağ ventrikül hipoplazisine sebep verdiği düşünülebilir. HLHS tanısı olan hastada ise fonksiyonel tek ventrikül yanlış tayin edilmiş ve yanlış tanı verilmiştir.

### **5.15 Ebstein Anomalisi**

Ebstein anomalisi, yaklaşık 20binde 1 görülür(109), KKH'ların % 1-2,5'ini oluşturur(78, 110) ve triküspid kapağın konjenital malformasyonlarının yaklaşık %40'ını temsil eder(111). Erkekler ve kadınlar eşit derecede etkilenir(112). Çalışmamızda prenatal %3,6(7/194) ve doğrulanmış hastalarda %1,76(3/170) sıklıkla tespit edilmiştir. Ebstein anomalisi olan hasta popülasyonlarında genetik heterojenite ve ilişkili mikrodelsyonlar ve mutasyonlar bildirilmiştir (113, 114). İlişkili anöploidi riski muhtemelen genel fetal popülasyondakine göre biraz daha fazladır. Hastalarımızda kromozomal anomaliye rastlanmamıştır.

Tanı oranlarına bakıldığında %50(3/6) hastada tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir, prenatal tanı alamamış ebstein anomalisi hastası bulunmamaktadır. Postnatal tanılarda hastanın 1 tanesinde HRHS tanısı konmuştur, 1 tanesinde pulmoner stenoz tanısı konmuştur ve son hastada triküspit displazi tanısı konmuştur. Sağ ventrikül hipoplazisi ve çıkış yolu obstrüksiyonu tüm hastalarda tanımlandığından burada tanımlar arasında örtüşen alanlar bulunmaktadır.

Nihai tanıdaki yanlışlık örtüşen bulguların farklı yorumlanmasından kaynaklanmış olabilir.

### **5.16 Triküspit Anomali (Atrezi/Stenoz/Displazi)**

Triküspit atrezi tüm KKH vakalarının yaklaşık %1-5.2'ünü oluşturur ve hem erkeklerde hem de kadınlarda benzer oranda görülür(78, 96, 118). Çalışmamızda prenatal %8,24(16/194) ve doğrulanmış hastalarda %8,82(15/170) sıklıkla tespit edilmiştir. Triküspit atrezisi normal çıkım yolu anormallikleri olmadığında her iki cinsiyette de eşit oranda görülür, D-TGA durumunda ise erkek cinsiyette daha baskın olarak görülür(121). Hastalarda kromozomal anomaliye rastlanmamıştır.

Tanı oranlarına bakıldığında 10 hastada (%66,6) tanı postnatal olarak kesinleştirilmiştir. 15 hastanın 3 tanesinde (%20) postnatal tanı bir başka sağ kalp anomali olan pulmoner kapak anomalisidir. Sağ kalp AV ve VA kapaklarının anormallikler sıklıkla beraberlik gösterir ve her ikisinde sağ ventrikül hipoplazisine sebebiyet verebilir. 2 hastada prenatal triküspit anomali tanısı saptanmasına rağmen postnatal olarak normal ve DORV tanısı verilmiştir. Bu 2 hastada tanı yanlış konulmuştur.

Diğer taraftan bakıldığında ise postnatal yeni triküspit anomali tanısı alan 5 hasta bulunmaktadır. Bu hastaların 4'ünde prenatal tanı HRHS ve/veya pulmoner stenoz/atrezi olarak verilmiştir. Kalan 1 hastada ise prenatal tanı Ebstein anomalisidir. Sağ kalp anomalileri beraber görülebilir ve hipoplastik sağ ventrikül incelemesinde bu yapıların değerlendirilmesi daha güç olabilir. Tanıların değişikliği sağ kalp anomalilerinin bu yakın ilişkisi ve sonografi bulgularının iç içe geçen doğası nedeniyle olabilir.

### **5.17 Atriyal İzomerizm**

Atriyal izomerizm heterotaksi sendromu olarak da adlandırılabilir. 2 ana varyasyonu vardır, santral yerleşimli karaciğer, dalak yokluğu ve 2 morfolojik sağ akciğer ile ilişkili asplenia sendromu (sağ izomerizm veya bilateral sağ taraflılık); ve

çok sayıda küçük dalak, vena kava inferiorun intrahepatik kısmının yokluğu ve 2 morfolojik sol akciğer ile ilişkili polispleni sendromu (sol izomerizm veya bilateral sol taraflılık). Heterotaksi sendromları %4,7-11,2 sıklıkla görülür(78, 80, 96). Çalışmamızda prenatal %3,6(7/194) ve doğrulanmış hastalarda %4,11(7/170) sıklıkla tespit edilmiştir. Çalışmamızda hastaların 4 tanesinde sol, 3 tanesinde sağ izomerizm izlenmiştir. Sağ izomerizmde erkek cinsiyet baskınken, sol izomerizmde kadın cinsiyet baskındır(276). Çalışmamızda E/K oranı sağ izomerizm hastalarımızda 2:1, sol izomerizm hastalarında 1:3 olarak tespit edilmiştir.

Heterotaksi sendromları genellikle VSD, AVSD, ventriküllerden birinin hipoplazisi, pulmoner stenoz veya atrezi ve anormal sistemik venöz veya pulmoner venöz dönüş gibi şiddetli konjenital kalp lezyonlarıyla ilişkilidir. Çalışmamızda tüm hastalarda AVSD, trunkus arteriosus gibi orta hat defektleri ve ek kardiyak anomaliler saptanmıştır.

Tanı oranları incelendiğinde %83,3(5/6) hastada tanı doğrulanmıştır. 1 hastada ise "L-TGA, Pulmoner atrezi, VSD, Situs inversus (izole levokardi)" tanısı konulmuştur. Atriyal AV-VA diskordans, VSD ve situs inversus görülmesi yanıltıcı olmuş ve tanı bu sebeple yanlış konulmuş olabilir. Diğer taraftan prenatal tanısı birinde HLHS diğerinde AVSD olan 2 hastada izomerizm tanısı postnatal olarak konulmuştur. Bu hastalarda batin organlarının, venöz dönüşün ve atriyoventriküler situsun yetersiz değerlendirilmesi nedeniyle ağır bir sendromun tanısı konulamamıştır.



## SONUÇ VE ÖNERİLER

Prenatal tanı metodlarının gelişmesi ile konjenital anomalilerin tanısı artmaktadır. Konjenital Kalp Hastalıkları (KKH) en sık görülen doğum anomalileridir. Prenatal dönemde herhangi bir KVS anomalisinin saptanması; anomalinin olası nedenini, prognozunu, yönetimini belirlemek açısından oldukça önemlidir. Bu nedenle fetal kalp hastalığı taraması, günümüzde rutin fetal anomali taraması içinde çok önemli bir yer tutmaktadır. KKH'lara sıklıkla anöploidiler ve genetik mutasyonlar eşlik etmektedir. Çalışmamızda hastaların ancak %26,8'inde genetik inceleme gerçekleştirilebilmiştir, bu durum hastaların kendilerine önerilen genetik incelemeyi kabul etmemesinden kaynaklanmaktadır. %12.37(24/194) hastada ise doğum sonrası tanı için USG veya otopsi aile tarafından yaptırılmamıştır, bu hastalarda tanının kesinleştirilmesi ve karşılaştırma mümkün olmamıştır.

Çalışmamızdaki hastaların fetal ultrasonografi raporlarında KKH tespit edilmesine rağmen çoğu hastada yeterli ayrıntının verilmediği görülmüştür. Bazı hastalarda ilişkili olabilecek veya prognozu etkileyebilecek ek lezyonlar incelenmemiş, ancak postnatal olarak tanısı konulabilmiştir. Hastaların prognozunun belirlenmesi ve yerinde kararlar alınabilmesi için standardizasyon önemlidir. KKH'larda doğru tanı ve multidisipliner yaklaşım sağkalımı artırmaktadır. Örneğin HLHS'de cerrahi ile mevcut uzun vadeli prognoz, en iyi ve en büyük merkezlerde %80 veya daha yüksek 5 yıllık sağkalım oranını göstermektedir, ancak yenidoğanların üçte biri herhangi bir ameliyat şansına kavuşmadan kaybedilmektedir. Çalışmamız tersiyer, referans bir merkezde yapılmıştır, HLHS tanısı ile canlı doğan toplam 17 bebeğin 9'u (%53) ilk 12 haftalık dönemde kaybedilmiştir. Bu bulgular iyileştirmeye açık alanların bulunduğunu göstermektedir.

KKH'larda lezyonların sınıflandırması için ortak bir standart bulunmadığı gibi lezyonların kendileri için dahi ortak bir isimlendirme kullanılmamaktadır. Bu nedenle raporlamalar arasında karşılaştırma yapma güçleşmekte, malformasyonun doğası tam olarak anlaşılabilirse bile sınıflandırma modelleri içerisinde tam karşılık bulunamamaktadır. Bu çelişkiler göz önüne alınarak birçok seçenek arasından

çalışmamızda EUROCAT 1.5 kılavuzu kullanılmıştır. Bu kılavuzun hastalıkların kodlanması ve bildirimine dair ayrıntılı yönergesi bulunmasına karşın yetersiz olduğu noktalar vardır. ICD-10 kodlamasını esas aldığından bu kodlar içerisinde ayrıntısı bulunmayan tanımlar bulunabilmekte ve örneğin HLHS'de olduğu gibi birbirinden farklı nedenselliği olan anomaliler tek çatı altında toplanabilmektedir.

KKH'larda anomaliler gebelik ilerledikçe ilerleme gösterebilmektedir, aynı zamanda malforme yapılar beraber çalıştıkları normal yapıları da bozabilmektedir. Aileler ile hastalıkların doğası paylaşılmalı, doğum sonrası gerekli olabilecek girişimler ve süreç hakkında bilgi verilmelidir. Terminasyon ve karyotip analizi gibi ebeveyn kararı gerektiren süreçlerde doktor bilgilendirmesi kritiktir.

## KAYNAKLAR

1. Centers for Disease C, Prevention. Trends in infant mortality attributable to birth defects--United States, 1980-1995. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep.* 1998;47(37):773-8.
2. Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ, Brenner JI, Neill CA, Perry LW, et al. Congenital Heart Disease: Prevalence At Livebirth: The Baltimore-Washington Infant Study. *American Journal of Epidemiology.* 1985;121(1):31-6.
3. Hoffman JI. Incidence of congenital heart disease: I. Postnatal incidence. *Pediatr Cardiol.* 1995;16(3):103-13.
4. Hoffman JI, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19,502 births with long-term follow-up. *Am J Cardiol.* 1978;42(4):641-7.
5. Egbe A, Uppu S, Lee S, Ho D, Srivastava S. Changing prevalence of severe congenital heart disease: a population-based study. *Pediatr Cardiol.* 2014;35(7):1232-8.
6. Trines J, Hornberger LK. Evolution of heart disease in utero. *Pediatr Cardiol.* 2004;25(3):287-98.
7. Smrcek JM, Berg C, Geipel A, Fimmers R, Axt-Flidner R, Diedrich K, et al. Detection rate of early fetal echocardiography and in utero development of congenital heart defects. *J Ultrasound Med.* 2006;25(2):187-96.
8. Weber HS, Kleinman CS, Hellenbrand WE, Kopf GS, Copel J. Development of a benign intrapericardial tumor between 20 and 40 weeks of gestation. *Pediatr Cardiol.* 1988;9(3):153-6.
9. Maeno YV, Kamenir SA, Sinclair B, van der Velde ME, Smallhorn JF, Hornberger LK. Prenatal features of ductus arteriosus constriction and restrictive foramen ovale in d-transposition of the great arteries. *Circulation.* 1999;99(9):1209-14.
10. Stümpflen I, Stümpflen A, Wimmer M, Bernaschek G. Effect of detailed fetal echocardiography as part of routine prenatal ultrasonographic screening on detection of congenital heart disease. *Lancet.* 1996;348(9031):854-7.
11. Cooper MJ, Enderlein MA, Dyson DC, Rogé CL, Tarnoff H. Fetal echocardiography: retrospective review of clinical experience and an evaluation of indications. *Obstet Gynecol.* 1995;86(4 Pt 1):577-82.
12. Sklansky MS. Prenatal screening for congenital heart disease: a moving proposal. *J Ultrasound Med.* 2007;26(1):1-3.
13. Poole PS, Chung R, Lacoursiere Y, Palmieri CR, Hull A, Engelkemier D, et al. Two-dimensional sonographic cine imaging improves confidence in the initial evaluation of the fetal heart. *J Ultrasound Med.* 2013;32(6):963-71.
14. Acherman RJ, Evans WN, Luna CF, Rollins R, Kip KT, Collazos JC, et al. Prenatal Detection of Congenital Heart Disease in Southern Nevada. *Journal of Ultrasound in Medicine.* 2007;26(12):1715-9.
15. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A, et al. Diagnosis and Treatment of Fetal Cardiac Disease. *Circulation.* 2014;129(21):2183-242.
16. Tegnander E, Eik-Nes SH. The examiner's ultrasound experience has a significant impact on the detection rate of congenital heart defects at the second-trimester fetal examination. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2006;28(1):8-14.
17. Sklansky MS, Berman DP, Pruetz JD, Chang R-KR. Prenatal Screening for Major Congenital Heart Disease. *Journal of Ultrasound in Medicine.* 2009;28(7):889-99.
18. 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.

19. McBrien A, Sands A, Craig B, Dornan J, Casey F. Major congenital heart disease: antenatal detection, patient characteristics and outcomes. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*. 2009;22(2):101-5.
20. Marek J, Tomek V, Škovránek J, Povýšilová V, Šamánek M. Prenatal ultrasound screening of congenital heart disease in an unselected national population: a 21-year experience. *Heart*. 2011;97(2):124-30.
21. Levy DJ, Pretorius DH, Rothman A, Gonzales M, Rao C, Nunes ME, et al. Improved Prenatal Detection of Congenital Heart Disease in an Integrated Health Care System. *Pediatric Cardiology*. 2013;34(3):670-9.
22. Kilner H, Wong M, Walayat M. The antenatal detection rate of major congenital heart disease in Scotland. *Scottish Medical Journal*. 2011;56(3):122-4.
23. Jørgensen DES, Vejstrup N, Jørgensen C, Maroun LL, Steensberg J, Hessellund A, et al. Prenatal detection of congenital heart disease in a low risk population undergoing first and second trimester screening. *Prenatal Diagnosis*. 2015;35(4):325-30.
24. Friedberg MK, Silverman NH, Moon-Grady AJ, Tong E, Nourse J, Sorenson B, et al. Prenatal Detection of Congenital Heart Disease. *The Journal of Pediatrics*. 2009;155(1):26-31.e1.
25. Mahle WT, Clancy RR, McGaurn SP, Goin JE, Clark BJ. Impact of Prenatal Diagnosis on Survival and Early Neurologic Morbidity in Neonates With the Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Pediatrics*. 2001;107(6):1277-82.
26. Holland BJ, Myers JA, Woods Jr CR. Prenatal diagnosis of critical congenital heart disease reduces risk of death from cardiovascular compromise prior to planned neonatal cardiac surgery: a meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2015;45(6):631-8.
27. Franklin O, Burch M, Manning N, Sleeman K, Gould S, Archer N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart*. 2002;87(1):67-9.
28. Eckersley L, Sadler L, Parry E, Finucane K, Gentles TL. Timing of diagnosis affects mortality in critical congenital heart disease. *Archives of Disease in Childhood*. 2016;101(6):516-20.
29. Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermont L, Le Bidois J, Kachaner J, et al. Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation*. 1999;99(7):916-8.
30. van Amerom JFP, Lloyd DFA, Deprez M, Price AN, Malik SJ, Pushparajah K, et al. Fetal whole-heart 4D imaging using motion-corrected multi-planar real-time MRI. *Magn Reson Med*. 2019;82(3):1055-72.
31. de Sousa MT, Knapp J, Kording F, Schoennagel B, Yamamura J, Adam G, et al. OC12.06: Fetal 4D flow MRI using Doppler ultrasound gating at 3 Tesla. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2021;58(S1):37-.
32. Neelavalli J, Krishnamurthy U, Jella PK, Mody SS, Yadav BK, Hendershot K, et al. Magnetic resonance angiography of fetal vasculature at 3.0 T. *Eur Radiol*. 2016;26(12):4570-6.
33. Roy CW, van Amerom JFP, Marini D, Seed M, Macgowan CK. Fetal Cardiac MRI: A Review of Technical Advancements. *Top Magn Reson Imaging*. 2019;28(5):235-44.
34. Theander G, Karlsson S. Persistent right umbilical vein. *Acta Radiol Diagn (Stockh)*. 1978;19(1b):268-74.
35. Jeanty P. Persistent right umbilical vein: an ominous prenatal finding? *Radiology*. 1990;177(3):735-8.
36. Li J, Yuan Q, Ding H, Yang Z, Wang B, Wang B. Ultrasonic detection of fetal persistent right umbilical vein and incidence and significance of concomitant anomalies. *BMC Pregnancy and Childbirth*. 2020;20(1):610.

37. Bell AD, Gerlis LM, Variend S. Persistent right umbilical vein--case report and review of literature. *Int J Cardiol.* 1986;10(2):167-76.
38. Moore L, Toi A, Chitayat D. Abnormalities of the intra-abdominal fetal umbilical vein: reports of four cases and a review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996;7(1):21-5.
39. Mahony BS, McGahan JP, Nyberg DA, Reisner DP. Varix of the fetal intra-abdominal umbilical vein: comparison with normal. *J Ultrasound Med.* 1992;11(2):73-6.
40. Tyrak KW, Holda J, Holda MK, Koziej M, Piatek K, Klimek-Piotrowska W. Persistent left superior vena cava. *Cardiovasc J Afr.* 2017;28(3):e1-e4.
41. Azizova A, Onder O, Arslan S, Ardali S, Hazirolan T. Persistent left superior vena cava: clinical importance and differential diagnoses. *Insights into Imaging.* 2020;11(1):110.
42. Berg C, Knüppel M, Geipel A, Kohl T, Krapp M, Knöpfle G, et al. Prenatal diagnosis of persistent left superior vena cava and its associated congenital anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(3):274-80.
43. Atkinson DE, Drant S. Diagnosis of heterotaxy syndrome by fetal echocardiography. *Am J Cardiol.* 1998;82(9):1147-9, a10.
44. Wiles HB. Two cases of left superior vena cava draining directly to a left atrium with a normal coronary sinus. *British Heart Journal.* 1991;65(3):158-60.
45. Sonavane SK, Milner DM, Singh SP, Abdel Aal AK, Shahir KS, Chaturvedi A. Comprehensive Imaging Review of the Superior Vena Cava. *Radiographics.* 2015;35(7):1873-92.
46. Perles Z, Nir A, Gavri S, Golender J, Tashma A, Ergaz Z, et al. Prevalence of persistent superior vena cava and association with congenital heart anomalies. *Am J Cardiol.* 2013;112(8):1214-8.
47. Nagasawa H, Kuwabara N, Goto H, Omoya K, Yamamoto T, Terazawa A, et al. Incidence of Persistent Left Superior Vena Cava in the Normal Population and in Patients with Congenital Heart Diseases Detected Using Echocardiography. *Pediatr Cardiol.* 2018;39(3):484-90.
48. Goyal SK, Punnam SR, Verma G, Ruberg FL. Persistent left superior vena cava: a case report and review of literature. *Cardiovascular Ultrasound.* 2008;6(1):50.
49. Fasouliotis SJ, Achiron R, Kivilevitch Z, Yagel S. The Human Fetal Venous System. *Journal of Ultrasound in Medicine.* 2002;21(10):1145-58.
50. Lim JS, McCrindle BW, Smallhorn JF, Golding F, Caldarone CA, Taketazu M, et al. Clinical features, management, and outcome of children with fetal and postnatal diagnoses of isomerism syndromes. *Circulation.* 2005;112(16):2454-61.
51. Yeager SB, Parness IA, Spevak PJ, Hornberger LK, Sanders SP. Prenatal echocardiographic diagnosis of pulmonary and systemic venous anomalies. *American Heart Journal.* 1994;128(2):397-405.
52. Neill CA, Ferencz C, Sabiston DC, Sheldon H. The familial occurrence of hypoplastic right lung with systemic arterial supply and venous drainage "scimitar syndrome". *Bull Johns Hopkins Hosp.* 1960;107:1-21.
53. Michailidis GD, Simpson JM, Tulloh RMR, Economides DL. Retrospective prenatal diagnosis of scimitar syndrome aided by three-dimensional power Doppler imaging. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2001;17(5):449-52.
54. Çiçek S, Arslan AH, Ugurlucan M, Yildiz Y, Ay S. Scimitar syndrome: the curved Turkish sabre. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2014;17(1):56-61.
55. Delisle G, Ando M, Calder AL, Zuberbuhler JR, Rothenmayer S, Alday LE, et al. Total anomalous pulmonary venous connection: Report of 93 autopsied cases with emphasis on diagnostic and surgical considerations. *Am Heart J.* 1976;91(1):99-122.

56. Lucas RV, Jr., Woolfrey BF, Anderson RC, Lester RG, Edwards JE. ATRESIA OF THE COMMON PULMONARY VEIN. *Pediatrics*. 1962;29(5):729-39.
57. Lin JH, Chang CI, Wang JK, Wu MH, Shyu MK, Lee CN, et al. Intrauterine diagnosis of heterotaxy syndrome. *Am Heart J*. 2002;143(6):1002-8.
58. Allan LD, Sharland GK. The echocardiographic diagnosis of totally anomalous pulmonary venous connection in the fetus. *Heart*. 2001;85(4):433-7.
59. Karamlou T, Gurofsky R, Al Sukhni E, Coles JG, Williams WG, Caldarone CA, et al. Factors associated with mortality and reoperation in 377 children with total anomalous pulmonary venous connection. *Circulation*. 2007;115(12):1591-8.
60. Hancock Friesen CL, Zurakowski D, Thiagarajan RR, Forbess JM, del Nido PJ, Mayer JE, et al. Total anomalous pulmonary venous connection: an analysis of current management strategies in a single institution. *Ann Thorac Surg*. 2005;79(2):596-606; discussion 596-606.
61. Frommelt PC, Sheridan DC, Deatsman S, Yan K, Simpson P, Frommelt MA, et al. Unobstructive total anomalous pulmonary venous return: impact of early elective repair on the need for prolonged mechanical ventilatory support. *Pediatr Cardiol*. 2010;31(8):1191-7.
62. Patel CR, Lane JR, Spector ML, Smith PC, Crane SS. Totally Anomalous Pulmonary Venous Connection and Complex Congenital Heart Disease. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2005;24(9):1191-8.
63. Olsen R, Doyle Z, Levy D, Anton T, Molkara D, Tarsa M, et al. Anomalous Pulmonary Venous Return. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2016;35(6):1193-206.
64. Kheiwa A, Hari P, Madabhushi P, Varadarajan P. Patent foramen ovale and atrial septal defect. *Echocardiography*. 2020;37(12):2172-84.
65. Rigatelli G, Rigatelli G. Congenital Heart Diseases in Aged Patients: Clinical Features, Diagnosis, and Therapeutic Indications Based on the Analysis of a Twenty Five-Year Medline Search. *Cardiology in Review*. 2005;13(6).
66. Celermajer DS. Atrial septal defects: even simple congenital heart diseases can be complicated. *Eur Heart J*. 2018;39(12):999-1001.
67. Webb G, Gatzoulis MA. Atrial Septal Defects in the Adult. *Circulation*. 2006;114(15):1645-53.
68. Hobbs CA, Cleves MA, Keith C, Ghaffar S, James SJ. NKX2.5 and congenital heart defects: A population-based study. *Am J Med Genet A*. 2005;134a(2):223-5.
69. Garg V, Kathiriya IS, Barnes R, Schluterman MK, King IN, Butler CA, et al. GATA4 mutations cause human congenital heart defects and reveal an interaction with TBX5. *Nature*. 2003;424(6947):443-7.
70. Geva T, Martins JD, Wald RM. Atrial septal defects. *Lancet*. 2014;383(9932):1921-32.
71. Naqvi N, McCarthy KP, Ho SY. Anatomy of the atrial septum and interatrial communications. *J Thorac Dis*. 2018;10(Suppl 24):S2837-s47.
72. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Danielson GK, Bailey KR, Schaff HV, Shen WK, et al. Sinus venosus atrial septal defect: long-term postoperative outcome for 115 patients. *Circulation*. 2005;112(13):1953-8.
73. Thiene G, Wenink AC, Frescura C, Wilkinson JL, Gallucci V, Ho SY, et al. Surgical anatomy and pathology of the conduction tissues in atrioventricular defects. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1981;82(6):928-37.
74. Soto B, Barger LM, Jr., Diethelm E. Ventricular septal defect. *Semin Roentgenol*. 1985;20(3):200-13.
75. Dolk H, Loane M. EUROCAT Special Report: Congenital Heart Defects in Europe 2000–2005. University of Ulster: Newtownabbey, Northern Ireland, www.eurocat.ulster ...; 2009.
76. Qu Y, Liu X, Zhuang J, Chen G, Mai J, Guo X, et al. Incidence of Congenital Heart Disease: The 9-Year Experience of the Guangdong Registry of Congenital Heart Disease, China. *PLoS One*. 2016;11(7):e0159257.

77. Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(12):1890-900.
78. Van Praagh R. 5 - The Congenital Cardiac Pathology Database. In: Van Praagh R, editor. *Congenital Heart Disease.* Philadelphia: Elsevier; 2022. p. 106-12.
79. Axt-Flidner R, Schwarze A, Smrcek J, Germer U, Krapp M, Gembruch U. Isolated ventricular septal defects detected by color Doppler imaging: evolution during fetal and first year of postnatal life. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(3):266-73.
80. Paladini D, Russo M, Teodoro A, Pacileo G, Capozzi G, Martinelli P, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease in the Naples area during the years 1994-1999 -- the experience of a joint fetal-pediatric cardiology unit. *Prenat Diagn.* 2002;22(7):545-52.
81. Du L, Xie HN, Li LJ, Zhu YX, Lin MF, Zheng J. [Association between fetal ventricular septal defects and chromosomal abnormalities]. *Zhonghua Fu Chan Ke Za Zhi.* 2013;48(11):805-9.
82. Bailliard F, Spicer DE, Mohun TJ, Henry GW, Anderson RH. The problems that exist when considering the anatomic variability between the channels that permit interventricular shunting. *Cardiol Young.* 2015;25(1):15-28.
83. Patel ND, Kim RW, Pornrattanarungsi S, Wong PC. Morphology of intramural ventricular septal defects: Clinical imaging and autopsy correlation. *Ann Pediatr Cardiol.* 2018;11(3):308-11.
84. Lopez L, Houyel L, Colan SD, Anderson RH, Béland MJ, Aiello VD, et al. Classification of Ventricular Septal Defects for the Eleventh Iteration of the International Classification of Diseases-Striving for Consensus: A Report From the International Society for Nomenclature of Paediatric and Congenital Heart Disease. *Ann Thorac Surg.* 2018;106(5):1578-89.
85. Jacobs JP, Burke RP, Quintessenza JA, Mavroudis C. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: ventricular septal defect. *The Annals of Thoracic Surgery.* 2000;69(3):25-35.
86. Dakkak W, Oliver TI. *Ventricular Septal Defect.* StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing

Copyright © 2022, StatPearls Publishing LLC.; 2022.

87. Axt-Flidner R, Schwarze A, Smrcek J, Germer U, Krapp M, Gembruch U. Isolated ventricular septal defects detected by color Doppler imaging: evolution during fetal and first year of postnatal life. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2006;27(3):266-73.
88. Kenny D. *Interventional Cardiology for Congenital Heart Disease.* Korean Circ J. 2018;48(5):350-64.
89. Hopkins MK, Goldstein SA, Ward CC, Kuller JA. Evaluation and Management of Maternal Congenital Heart Disease: A Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2018;73(2):116-24.
90. Ghosh S, Sridhar A, Solomon N, Sivaprakasham M. Transcatheter closure of ventricular septal defect in aortic valve prolapse and aortic regurgitation. *Indian Heart J.* 2018;70(4):528-32.
91. Van Praagh R, Geva T, Kreutzer J. Ventricular septal defects: how shall we describe, name and classify them? *J Am Coll Cardiol.* 1989;14(5):1298-9.
92. Mostefa-Kara M, Bonnet D, Belli E, Fadel E, Houyel L. Anatomy of the ventricular septal defect in outflow tract defects: Similarities and differences. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery.* 2015;149(3):682-8.e1.
93. Tweddell JS, Pelech AN, Frommelt PC. Ventricular septal defect and aortic valve regurgitation: pathophysiology and indications for surgery. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2006:147-52.
94. Lopez L, Houyel L, Colan SD, Anderson RH, Béland MJ, Aiello VD, et al. Classification of Ventricular Septal Defects; The Eleventh Iteration of the International Classification of

Diseases 2014; Striving for Consensus: A Report From the International Society for Nomenclature of Paediatric and Congenital Heart Disease. *The Annals of Thoracic Surgery*. 2018;106(5):1578-89.

95. Calabrò R, Limongelli G. Complete atrioventricular canal. *Orphanet J Rare Dis*. 2006;1:8.

96. Song MS, Hu A, Dyamenahalli U, Chitayat D, Winsor EJ, Ryan G, et al. Extracardiac lesions and chromosomal abnormalities associated with major fetal heart defects: comparison of intrauterine, postnatal and postmortem diagnoses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009;33(5):552-9.

97. Pierpont ME, Markwald RR, Lin AE. Genetic aspects of atrioventricular septal defects. *Am J Med Genet*. 2000;97(4):289-96.

98. Clark EB. Mechanisms in the Pathogenesis of Congenital Cardiac Malformations. In: Pierpont MEM, Moller JH, editors. *The Genetics of Cardiovascular Disease*. Boston, MA: Springer US; 1987. p. 3-11.

99. Clark EB. Pathogenetic mechanisms of congenital cardiovascular malformations revisited. *Semin Perinatol*. 1996;20(6):465-72.

100. Lamers WH, Moorman AF. Cardiac septation: a late contribution of the embryonic primary myocardium to heart morphogenesis. *Circ Res*. 2002;91(2):93-103.

101. Blom NA, Ottenkamp J, Wenink AG, Gittenberger-de Groot AC. Deficiency of the vestibular spine in atrioventricular septal defects in human fetuses with down syndrome. *Am J Cardiol*. 2003;91(2):180-4.

102. Gittenberger-de Groot AC, Calkoen EE, Poelmann RE, Bartelings MM, Jongbloed MR. Morphogenesis and molecular considerations on congenital cardiac septal defects. *Ann Med*. 2014;46(8):640-52.

103. Mogra R, Zidere V, Allan LD. Prenatally detectable congenital heart defects in fetuses with Down syndrome. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2011;38(3):320-4.

104. Friedberg MK, Kim N, Silverman NH. Atrioventricular Septal Defect Recently Diagnosed by Fetal Echocardiography: Echocardiographic Features, Associated Anomalies, and Outcomes. *Congenital Heart Disease*. 2007;2(2):110-4.

105. Digilio MC, Pugnali F, De Luca A, Calcagni G, Baban A, Dentici ML, et al. Atrioventricular canal defect and genetic syndromes: The unifying role of sonic hedgehog. *Clinical Genetics*. 2019;95(2):268-76.

106. Van Praagh R, Litovsky S. Pathology and embryology of common atrioventricular canal. *Progress in Pediatric Cardiology*. 1999;10(3):115-27.

107. Paladini D, Volpe P, Sglavo G, Russo MG, De Robertis V, Penner I, et al. Partial atrioventricular septal defect in the fetus: diagnostic features and associations in a multicenter series of 30 cases. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2009;34(3):268-73.

108. Huggon IC, Cook AC, Smeeton NC, Magee AG, Sharland GK. Atrioventricular septal defects diagnosed in fetal life: associated cardiac and extra-cardiac abnormalities and outcome. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36(2):593-601.

109. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Dearani JA, Edwards WD, Danielson GK. Ebstein's anomaly. *Circulation*. 2007;115(2):277-85.

110. Dearani JA, Mora BN, Nelson TJ, Haile DT, O'Leary PW. Ebstein anomaly review: what's now, what's next? *Expert Review of Cardiovascular Therapy*. 2015;13(10):1101-9.

111. Hauck AJ, Freeman DP, Ackermann DM, Danielson GK, Edwards WD. Surgical pathology of the tricuspid valve: a study of 363 cases spanning 25 years. *Mayo Clin Proc*. 1988;63(9):851-63.

112. Bialostozky D, Horwitz S, Espino-Vela J. Ebstein's malformation of the tricuspid valve: A review of 65 cases. *American Journal of Cardiology*. 1972;29(6):826-36.



113. Digilio MC, Bernardini L, Lepri F, Giuffrida MG, Guida V, Baban A, et al. Ebstein anomaly: Genetic heterogeneity and association with microdeletions 1p36 and 8p23.1. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2011;155(9):2196-202.
114. Postma AV, van Engelen K, van de Meerakker J, Rahman T, Probst S, Baars MJ, et al. Mutations in the sarcomere gene MYH7 in Ebstein anomaly. *Circ Cardiovasc Genet*. 2011;4(1):43-50.
115. Dearani JA, Danielson GK. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: Ebstein's anomaly and tricuspid valve disease. *Ann Thorac Surg*. 2000;69(4 Suppl):S106-17.
116. Danielson GK, Driscoll DJ, Mair DD, Warnes CA, Oliver WC, Jr. Operative treatment of Ebstein's anomaly. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1992;104(5):1195-202.
117. Dziuryi I, Truba IP, Imanov E, Plyska O, Lazoryshynets V. Experience of performing bidirectional cavapulmonary anastomosis in the surgical treatment of a single ventricle of the heart: tactics and optimal execution time. 2022.
118. Mat Bah MN, Sopian MH, Jamil MT, Abdullah N, Alias EY, Zahari N. The birth prevalence, severity, and temporal trends of congenital heart disease in the middle-income country: A population-based study. *Congenit Heart Dis*. 2018;13(6):1012-27.
119. 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.
120. Kumar A, Victorica BE, Gessner IH, Alexander JA. Tricuspid atresia and annular hypoplasia: report of a familial occurrence. *Pediatr Cardiol*. 1994;15(4):201-3.
121. Dick M, Fyler DC, Nadas AS. Tricuspid atresia: Clinical course in 101 patients. *American Journal of Cardiology*. 1975;36(3):327-37.
122. Nozari A, Aghaei-Moghadam E, Zeinaloo A, Alavi A, Ghasemi Firouzabdi S, Minaee S, et al. A Pathogenic Homozygous Mutation in The Pleckstrin Homology Domain of RASA1 Is Responsible for Familial Tricuspid Atresia in An Iranian Consanguineous Family. *Cell J*. 2019;21(1):70-7.
123. Chen LJ, Zhang YQ, Tong ZR, Sun AM. Evaluation of the anatomic and hemodynamic abnormalities in tricuspid atresia before and after surgery using computational fluid dynamics. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(2):6.
124. Minocha PK, Phoon C. Tricuspid Atresia. *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing

Copyright © 2022, StatPearls Publishing LLC.; 2022.

125. Mery CM, De León LE, Trujillo-Diaz D, Ocampo EC, Dickerson HA, Zhu H, et al. Contemporary Outcomes of the Fontan Operation: A Large Single-Institution Cohort. *Ann Thorac Surg*. 2019;108(5):1439-46.
126. Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ, Brenner JI, 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.
127. Daubeney PE, Sharland GK, Cook AC, Keeton BR, Anderson RH, Webber SA. Pulmonary atresia with intact ventricular septum: impact of fetal echocardiography on incidence at birth and postnatal outcome. UK and Eire Collaborative Study of Pulmonary Atresia with Intact Ventricular Septum. *Circulation*. 1998;98(6):562-6.
128. Ekman Joelsson BM, Sunnegårdh J, Hanseus K, Berggren H, Jonzon A, Jögi P, et al. The outcome of children born with pulmonary atresia and intact ventricular septum in Sweden from 1980 to 1999. *Scand Cardiovasc J*. 2001;35(3):192-8.

129. Allan LD, Sharland GK, Milburn A, Lockhart SM, Groves AM, Anderson RH, et al. Prospective diagnosis of 1,006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus. *J Am Coll Cardiol*. 1994;23(6):1452-8.
130. Fesslova V, Brankovic J, Lalatta F, Villa L, Meli V, Piazza L, et al. Recurrence of congenital heart disease in cases with familial risk screened prenatally by echocardiography. *J Pregnancy*. 2011;2011:368067.
131. Zuberbuhler JR, Anderson RH. Morphological variations in pulmonary atresia with intact ventricular septum. *Br Heart J*. 1979;41(3):281-8.
132. Hanley FL, Sade RM, Blackstone EH, Kirklin JW, Freedom RM, Nanda NC. Outcomes in neonatal pulmonary atresia with intact ventricular septum. A multiinstitutional study. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1993;105(3):406-23, 24-7; discussion 23-4.
133. Ashburn DA, Blackstone EH, Wells WJ, Jonas RA, Pigula FA, Manning PB, et al. Determinants of mortality and type of repair in neonates with pulmonary atresia and intact ventricular septum. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2004;127(4):1000-7; discussion 7-8.
134. Rychik J, Levy H, Gaynor JW, DeCampli WM, Spray TL. Outcome after operations for pulmonary atresia with intact ventricular septum. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1998;116(6):924-31.
135. Powell AJ, Mayer JE, Lang P, Lock JE. Outcome in infants with pulmonary atresia, intact ventricular septum, and right ventricle-dependent coronary circulation. *Am J Cardiol*. 2000;86(11):1272-4, a9.
136. Cheung EW, Richmond ME, Turner ME, Bacha EA, Torres AJ. Pulmonary atresia/intact ventricular septum: influence of coronary anatomy on single-ventricle outcome. *Ann Thorac Surg*. 2014;98(4):1371-7.
137. Coats L, O'Connor S, Wren C, O'Sullivan J. The single-ventricle patient population: a current and future concern a population-based study in the North of England. *Heart*. 2014;100(17):1348-53.
138. McBride KL, Marengo L, Canfield M, Langlois P, Fixler D, Belmont JW. Epidemiology of noncomplex left ventricular outflow tract obstruction malformations (aortic valve stenosis, coarctation of the aorta, hypoplastic left heart syndrome) in Texas, 1999–2001. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*. 2005;73(8):555-61.
139. Grossfeld P, Nie S, Lin L, Wang L, Anderson RH. Hypoplastic Left Heart Syndrome: A New Paradigm for an Old Disease? *J Cardiovasc Dev Dis*. 2019;6(1).
140. Gobergs R, Salputra E, Lubaua I. Hypoplastic left heart syndrome: a review. *Acta Med Litu*. 2016;23(2):86-98.
141. Galindo A, Nieto O, Villagr a S, Gra neras A, Herraiz I, Mendoza A. Hypoplastic left heart syndrome diagnosed in fetal life: associated findings, pregnancy outcome and results of palliative surgery. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2009;33(5):560-6.
142. Rychik J, Rome JJ, Collins MH, DeCampli WM, Spray TL. The hypoplastic left heart syndrome with intact atrial septum: atrial morphology, pulmonary vascular histopathology and outcome. *J Am Coll Cardiol*. 1999;34(2):554-60.
143. Glatz JA, Tabbutt S, Gaynor JW, Rome JJ, Montenegro L, Spray TL, et al. Hypoplastic Left Heart Syndrome With Atrial Level Restriction in the Era of Prenatal Diagnosis. *The Annals of Thoracic Surgery*. 2007;84(5):1633-8.
144. Crystal MA, Freud LR. Fetal aortic valvuloplasty to prevent progression to hypoplastic left heart syndrome in utero. *Birth Defects Research*. 2019;111(8):389-94.
145. Patel ND, Nageotte S, Ing FF, Armstrong AK, Chmait R, Detterich JA, et al. Procedural, pregnancy, and short-term outcomes after fetal aortic valvuloplasty. *Catheterization and Cardiovascular Interventions*. 2020;96(3):626-32.

146. Friedman KG, Sleeper LA, Freud LR, Marshall AC, Godfrey ME, Drogosz M, et al. Improved technical success, postnatal outcome and refined predictors of outcome for fetal aortic valvuloplasty. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2018;52(2):212-20.
147. Roeleveld PP, Axelrod DM, Klugman D, Jones MB, Chanani NK, Rossano JW, et al. Hypoplastic left heart syndrome: from fetus to fontan. *Cardiology in the Young*. 2018;28(11):1275-88.
148. Ohye RG, Schranz D, D'Udekem Y. Current Therapy for Hypoplastic Left Heart Syndrome and Related Single Ventricle Lesions. *Circulation*. 2016;134(17):1265-79.
149. Hamzah M, Othman HF, Elsamny E, Agarwal H, Aly H. Clinical Outcomes and Risk Factors for In-Hospital Mortality in Neonates with Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Pediatric Cardiology*. 2020;41(4):781-8.
150. Metcalf MK, Rychik J. Outcomes in Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Pediatric Clinics of North America*. 2020;67(5):945-62.
151. Roberts WC. The congenitally bicuspid aortic valve: A study of 85 autopsy cases. *American Journal of Cardiology*. 1970;26(1):72-83.
152. Keane JF, Driscoll DJ, Gersony WM, Hayes CJ, Kidd L, O'Fallon WM, et al. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with aortic valvar stenosis. *Circulation*. 1993;87(2 Suppl):I16-27.
153. Campbell M. The natural history of congenital aortic stenosis. *British Heart Journal*. 1968;30(4):514-26.
154. Trines J, Hornberger LK. Evolution of Congenital Heart Disease in Utero. *Pediatric Cardiology*. 2004;25(3):287-98.
155. Pickard SS, Wong JB, Bucholz EM, Newburger JW, Tworetzky W, Lafranchi T, et al. Fetal Aortic Valvuloplasty for Evolving Hypoplastic Left Heart Syndrome: A Decision Analysis. *Circ Cardiovasc Qual Outcomes*. 2020;13(4):e006127.
156. Langille BL, Brownlee RD, Adamson SL. Perinatal aortic growth in lambs: relation to blood flow changes at birth. *American Journal of Physiology-Heart and Circulatory Physiology*. 1990;259(4):H1247-H53.
157. Morrow WR, Huhta JC, Murphy DJ, Jr., McNamara DG. Quantitative morphology of the aortic arch in neonatal coarctation. *J Am Coll Cardiol*. 1986;8(3):616-20.
158. Hornberger LK, Weintraub RG, Pesonen E, Murillo-Olivas A, Simpson IA, Sahn C, et al. Echocardiographic study of the morphology and growth of the aortic arch in the human fetus. Observations related to the prenatal diagnosis of coarctation. *Circulation*. 1992;86(3):741-7.
159. Siu SC, Silversides CK. Bicuspid aortic valve disease. *J Am Coll Cardiol*. 2010;55(25):2789-800.
160. Ko JM. Genetic Syndromes associated with Congenital Heart Disease. *Korean Circ J*. 2015;45(5):357-61.
161. Rosenthal E. Coarctation of the aorta from fetus to adult: curable condition or life long disease process? *Heart*. 2005;91(11):1495-502.
162. Gutgesell HP, Barton DM, Elgin KM. Coarctation of the aorta in the neonate: associated conditions, management, and early outcome. *Am J Cardiol*. 2001;88(4):457-9.
163. Familiari A, Morlando M, Khalil A, Sonesson SE, Scala C, Rizzo G, et al. Risk Factors for Coarctation of the Aorta on Prenatal Ultrasound: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Circulation*. 2017;135(8):772-85.
164. Tegnander E, Williams W, Johansen OJ, Blaas H-GK, Eik-Nes SH. Prenatal detection of heart defects in a non-selected population of 30 149 fetuses—detection rates and outcome. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2006;27(3):252-65.
165. Reifenshtein GH, Levine SA, Gross RE. Coarctation of the aorta: A review of 104 autopsied cases of the "adult type," 2 years of age or older. *American Heart Journal*. 1947;33(2):146-68.

166. Head CEG, Jowett VC, Sharland GK, Simpson JM. Timing of presentation and postnatal outcome of infants suspected of having coarctation of the aorta during fetal life. *Heart*. 2005;91(8):1070-4.
167. Anuwutnavin S, Satou G, Chang R-K, DeVore GR, Abuel A, Sklansky M. Prenatal Sonographic Predictors of Neonatal Coarctation of the Aorta. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2016;35(11):2353-64.
168. Lara DA, Morris SA, Maskatia SA, Challman M, Nguyen M, Feagin DK, et al. Pilot study of chronic maternal hyperoxygenation and effect on aortic and mitral valve annular dimensions in fetuses with left heart hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016;48(3):365-72.
169. Rudolph AM. Maternal hyperoxygenation for the human fetus: should studies be curtailed? *Pediatric Research*. 2020;87(4):630-3.
170. Edwards LA, Lara DA, Sanz Cortes M, Hunter JV, Andreas S, Nguyen MJ, et al. Chronic Maternal Hyperoxygenation and Effect on Cerebral and Placental Vasoregulation and Neurodevelopment in Fetuses with Left Heart Hypoplasia. *Fetal Diagn Ther*. 2019;46(1):45-57.
171. Apitz C, Webb GD, Redington AN. Tetralogy of fallot. *The Lancet*. 2009;374(9699):1462-71.
172. Stenonius D. *Anatomicus Regij Hafniensis, Embryo monstro affinis Parisiis dissectus*. Bartholin T: *Acta medica et philosophica Hafniencia*.1:202-3.
173. Fallot E. Contribution a l'anatomie pathologique de la maladie bleue (cyanotic cardiaque). *Marseille méd*. 1888;25:77,138,207,341,403.
174. Abbott M, Dawson WT. Clinical Classification of Congenital Cardiac Disease with Remarks upon its Pathological Anatomy, Diagnosis and Treatment. *International Clinics*. 1924;4:156-88.
175. Apostolopoulou SC, Manginas A, Kelekis NL, Noutsias M. Cardiovascular imaging approach in pre and postoperative tetralogy of Fallot. *BMC Cardiovasc Disord*. 2019;19(1):7.
176. Khan SM, Drury NE, Stickley J, Barron DJ, Brawn WJ, Jones TJ, et al. Tetralogy of Fallot: morphological variations and implications for surgical repair. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2019;56(1):101-9.
177. Wise-Faberowski L, Asija R, McElhinney DB. Tetralogy of Fallot: Everything you wanted to know but were afraid to ask. *Paediatr Anaesth*. 2019;29(5):475-82.
178. Van Praagh R. The First Stella Van Praagh Memorial Lecture: The History and Anatomy of Tetralogy of Fallot. *Seminars in Thoracic and Cardiovascular Surgery: Pediatric Cardiac Surgery Annual*. 2009;12(1):19-38.
179. Soto B, Pacifico AD, Ceballos R, Barger LM, Jr. Tetralogy of Fallot: an angiographic-pathologic correlative study. *Circulation*. 1981;64(3):558-66.
180. Sommer RJ, Hijazi ZM, Rhodes JF. Pathophysiology of congenital heart disease in the adult: part III: Complex congenital heart disease. *Circulation*. 2008;117(10):1340-50.
181. Escribano D, Herraiz I, Granados M, Arbues J, Mendoza A, Galindo A. Tetralogy of Fallot: prediction of outcome in the mid-second trimester of pregnancy. *Prenat Diagn*. 2011;31(12):1126-33.
182. Blais S, Marelli A, Vanasse A, Dahdah N, Dancea A, Drolet C, et al. The 30-Year Outcomes of Tetralogy of Fallot According to Native Anatomy and Genetic Conditions. *Canadian Journal of Cardiology*. 2021;37(6):877-86.
183. Nair V, Thangaroopan M, Cunningham KS, Mohammed SB, Siu S, Williams WG, et al. A Bicuspid Pulmonary Valve Associated with Tetralogy of Fallot. *Journal of Cardiac Surgery*. 2006;21(2):185-7.

184. Altrichter PM, Olson LJ, Edwards WD, Puga FJ, Danielson GK. Surgical pathology of the pulmonary valve: a study of 116 cases spanning 15 years. *Mayo Clin Proc.* 1989;64(11):1352-60.
185. Sharma SN, Sharma S, Shrivastava S, Rajani M, Tandon R. Pulmonary arterial anatomy in tetralogy of Fallot. *International Journal of Cardiology.* 1989;25(1):33-7.
186. Hornberger LK, Sanders SP, Sahn DJ, Rice MJ, Spevak PJ, Benacerraf BR, et al. In utero pulmonary artery and aortic growth and potential for progression of pulmonary outflow tract obstruction in tetralogy of Fallot. *J Am Coll Cardiol.* 1995;25(3):739-45.
187. DeVore GR, Siassi B, Platt LD. Fetal echocardiography. VIII. Aortic root dilatation--a marker for tetralogy of Fallot. *Am J Obstet Gynecol.* 1988;159(1):129-36.
188. Seale AN, Ho SY, Shinebourne EA, Carvalho JS. Prenatal identification of the pulmonary arterial supply in tetralogy of Fallot with pulmonary atresia. *Cardiol Young.* 2009;19(2):185-91.
189. Liao PK, Edwards WD, Julsrud PR, Puga FJ, Danielson GK, Feldt RH. Pulmonary blood supply in patients with pulmonary atresia and ventricular septal defect. *J Am Coll Cardiol.* 1985;6(6):1343-50.
190. Haworth SG, Macartney FJ. Growth and development of pulmonary circulation in pulmonary atresia with ventricular septal defect and major aortopulmonary collateral arteries. *British Heart Journal.* 1980;44(1):14-24.
191. Anderson RH, Baker EJ, Redington A, Rigby ML, Penny D, Wernovsky G. *Paediatric cardiology: Elsevier Health Sciences;* 2009.
192. Volpe P, Campobasso G, Stanziano A, De Robertis V, Di Paolo S, Caruso G, et al. Novel application of 4D sonography with B-flow imaging and spatio-temporal image correlation (STIC) in the assessment of the anatomy of pulmonary arteries in fetuses with pulmonary atresia and ventricular septal defect. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2006;28(1):40-6.
193. Calder AL, Brandt PWT, Barratt-Boyes BG, Neutze JM. Variant of tetralogy of fallot with absent pulmonary valve leaflets and origin of one pulmonary artery from the ascending aorta. *The American Journal of Cardiology.* 1980;46(1):106-16.
194. Jekel L, Benatar A, B G, Bennink WE, R S, Woolley R, et al. Tetralogy of Fallot with Absent Pulmonary Valve: A Continuing Challenge. *Scandinavian Cardiovascular Journal.* 1998;32(4):213-8.
195. Buendia A, Attie F, Ovseyevitz J, Zghaib A, Zamora C, Zavaleta D, et al. Congenital absence of pulmonary valve leaflets. *British Heart Journal.* 1983;50(1):31-41.
196. Siwik ES, Preminger TJ, Patel CR. Association of systemic to pulmonary collateral arteries with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve syndrome. *Am J Cardiol.* 1996;77(7):547-9.
197. Kirshbom PM, Kogon BE. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve syndrome. *Seminars in Thoracic and Cardiovascular Surgery: Pediatric Cardiac Surgery Annual.* 2004;7(1):65-71.
198. Fouron J-C, Sahn DJ, Bender R, Block R, Schneider H, Fromberger P, et al. Prenatal diagnosis and circulatory characteristics in tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. *The American Journal of Cardiology.* 1989;64(8):547-9.
199. Hiraishi S, Barger LM, Isabel-Jones JB, Emmanouilides GC, Friedman WF, Jarmakani JM. Ventricular and pulmonary artery volumes in patients with absent pulmonary valve. Factors affecting the natural course. *Circulation.* 1983;67(1):183-90.
200. Donofrio MT, Jacobs ML, Rychik J. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve: echocardiographic morphometric features of the right-sided structures and their relationship to presentation and outcome. *J Am Soc Echocardiogr.* 1997;10(5):556-61.

201. Moon-Grady AJ, Tacy TA, Brook MM, Hanley FL, Silverman NH. Value of clinical and echocardiographic features in predicting outcome in the fetus, infant, and child with tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve complex. *Am J Cardiol.* 2002;89(11):1280-5.
202. Galindo A, Gutiérrez-Larraya F, Martínez JM, del Rio M, Grañeras A, Velasco JM, et al. Prenatal diagnosis and outcome for fetuses with congenital absence of the pulmonary valve. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2006;28(1):32-9.
203. Anderson RH. Double outlet right ventricle. *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery.* 2002;22(5):853-.
204. Anderson RH, McCarthy K, Cook AC. Continuing medical education. Double outlet right ventricle. *Cardiol Young.* 2001;11(3):329-44.
205. Van Praagh R. What Determines Whether the Great Arteries Are Normally or Abnormally Related? *The American Journal of Cardiology.* 2016;118(9):1390-8.
206. Gelehrter S, Owens ST, Russell MW, Van Der Velde ME, Gomez-Fifer C. Accuracy of the Fetal Echocardiogram in Double-outlet Right Ventricle. *Congenital Heart Disease.* 2007;2(1):32-7.
207. Walters HL, Mavroudis C, Tchervenkov CI, Jacobs JP, Lacour-Gayet F, Jacobs ML. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: double outlet right ventricle. *The Annals of Thoracic Surgery.* 2000;69(3, Supplement 1):249-63.
208. Lev M, Bharati S, Laura Meng CC, Liberthson RR, Paul MH, Idriss F. A concept of double-outlet right ventricle. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery.* 1972;64(2):271-81.
209. Sridaromont S, Feldt RH, Ritter DG, Davis GD, Edwards JE. Double outlet right ventricle: Hemodynamic and anatomic correlations. *The American Journal of Cardiology.* 1976;38(1):85-94.
210. Sondheimer HM, Freedom RM, Olley PM. Double outlet right ventricle: Clinical spectrum and prognosis. *The American Journal of Cardiology.* 1977;39(5):709-14.
211. Khoury GH, Gilbert EF. Taussig-Bing Malformation With Coarctation of the Aorta. *Angiology.* 1970;21(3):143-50.
212. Parr GVS, Waldhausen JA, Bharati S, Lev M, Fripp R, Whitman V. Coarctation in Taussig-Bing malformation of the heart: Surgical significance. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery.* 1983;86(2):280-7.
213. Ashworth M, Al Adnani M, Sebire NJ. Neonatal death due to transposition in association with premature closure of the oval foramen. *Cardiol Young.* 2006;16(6):586-9.
214. Samánek M, Slavík Z, Zborilová B, Hrobonová V, Vorísková M, Skovránek J. Prevalence, treatment, and outcome of heart disease in live-born children: a prospective analysis of 91,823 live-born children. *Pediatr Cardiol.* 1989;10(4):205-11.
215. Bianca S, Ettore G. Sex ratio imbalance in transposition of the great arteries and possible agricultural environmental risk factors. *Images Paediatr Cardiol.* 2001;3(3):10-4.
216. Samánek M. Boy:girl ratio in children born with different forms of cardiac malformation: a population-based study. *Pediatr Cardiol.* 1994;15(2):53-7.
217. Sampayo F, Pinto FF. [The sex distribution of congenital cardiopathies]. *Acta Med Port.* 1994;7(7-8):413-8.
218. Chuaqui B. Doerr's theory of morphogenesis of arterial transposition in light of recent research. *British Heart Journal.* 1979;41(4):481-5.
219. de la Cruz MV, Arteaga M, Espino-Vela J, Quero-Jiménez M, Anderson RH, Díaz GF. Complete transposition of the great arteries: types and morphogenesis of ventriculoarterial discordance. *Am Heart J.* 1981;102(2):271-81.
220. Muster AJ, Paul MH, Grondelle AV, Conway JJ. Asymmetric distribution of the pulmonary blood flow between the right and left lungs in d-transposition of the great arteries. *The American Journal of Cardiology.* 1976;38(3):352-61.

221. Punn R, Silverman NH. Fetal predictors of urgent balloon atrial septostomy in neonates with complete transposition. *J Am Soc Echocardiogr.* 2011;24(4):425-30.
222. Rosenthal GL, Wilson PD, Permutt T, Boughman JA, Ferencz C. Birth Weight and Cardiovascular Malformations: A Population-Based Study: The Baltimore-Washington Infant Study. *American Journal of Epidemiology.* 1991;133(12):1273-81.
223. Allwork SP, Bentall HH, Becker AE, Cameron H, Gerlis LM, Wilkinson JL, et al. Congenitally corrected transposition of the great arteries: Morphologic study of 32 cases. *The American Journal of Cardiology.* 1976;38(7):910-23.
224. Benson LN, Burns R, Schwaiger M, Schelbert HR, Lewis AB, Freedom RM, et al. Radionuclide angiographic evaluation of ventricular function in isolated congenitally corrected transposition of the great arteries. *The American Journal of Cardiology.* 1986;58(3):319-24.
225. Ikeda U, Furuse A, Suzuki O, Kimura K, Sekiguchi H, Shimada K. Long-Term Survival in Aged Patients with Corrected Transposition of the Great Arteries. *Chest.* 1992;101(5):1382-5.
226. 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.
227. Momma K, Ando M, Matsuoka R. Truncus arteriosus communis associated with chromosome 22q11 deletion. *J Am Coll Cardiol.* 1997;30(4):1067-71.
228. Moore JW, Wight NE, Jones MC, Krous HF. Truncus arteriosus associated with trisomy 18. *Pediatric Cardiology.* 1994;15(3):154-6.
229. Francalanci P, Gallo P, Dallapiccola B, Calabrese G, Marino B. A Genetic Assessment of Trisomy 21 in a Patient With Persistent Truncus Arteriosus Who Died 38 Years Ago. *American Journal of Cardiology.* 1997;79(2):245-7.
230. Moorman A, Webb S, Brown NA, Lamers W, Anderson RH. Development of the heart: (1) formation of the cardiac chambers and arterial trunks. *Heart.* 2003;89(7):806-14.
231. Van Praagh R. Truncus arteriosus: what is it really and how should it be classified? *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery.* 1987;1(2):65-70.
232. Calder L, Van Praagh R, Van Praagh S, Sears WP, Corwin R, Levy A, et al. Truncus arteriosus communis. Clinical, angiocardiographic, and pathologic findings in 100 patients. *Am Heart J.* 1976;92(1):23-38.
233. Colon M, Anderson RH, Weinberg P, Mussatto K, Bove E, Friedman AH. Anatomy, morphogenesis, diagnosis, management, and outcomes for neonates with common arterial trunk. *Cardiology in the Young.* 2008;18(S3):52-62.
234. Burke A, Virmani R. Tumors of the heart and great vessels: Amer Registry of Pathology; 1996.
235. Coffin CM. Congenital cardiac fibroma associated with Gorlin syndrome. *Pediatr Pathol.* 1992;12(2):255-62.
236. Isaacs H. Fetal and neonatal cardiac tumors. *Pediatric cardiology.* 2004;25:252-73.
237. Vidaillet HJ, Jr. Cardiac tumors associated with hereditary syndromes. *Am J Cardiol.* 1988;61(15):1355.
238. Chan HS, Sonley MJ, Moës CA, Daneman A, Smith CR, Martin DJ. Primary and secondary tumors of childhood involving the heart, pericardium, and great vessels. A report of 75 cases and review of the literature. *Cancer.* 1985;56(4):825-36.
239. Van der Hauwaert LG. Cardiac tumours in infancy and childhood. *Br Heart J.* 1971;33(1):125-32.
240. Wu SS, Collins MH, de Chadarévian JP. Study of the regression process in cardiac rhabdomyomas. *Pediatr Dev Pathol.* 2002;5(1):29-36.

241. Tworetzky W, McElhinney DB, Margossian R, Moon-Grady AJ, Sallee D, Goldmuntz E, et al. Association between cardiac tumors and tuberous sclerosis in the fetus and neonate. *Am J Cardiol*. 2003;92(4):487-9.
242. Bader RS, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A, et al. Fetal rhabdomyoma: prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *J Pediatr*. 2003;143(5):620-4.
243. Russell GA, Dhasmana JP, Berry PJ, Gilbert-Barness EF. Coexistent cardiac tumours and malformations of the heart. *Int J Cardiol*. 1989;22(1):89-98.
244. Watanabe T, Hojo Y, Kozaki T, Nagashima M, Ando M. Hypoplastic left heart syndrome with rhabdomyoma of the left ventricle. *Pediatr Cardiol*. 1991;12(2):121-2.
245. Holley DG, Martin GR, Brenner JI, Fyfe DA, Huhta JC, Kleinman CS, et al. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multicenter experience and review of published reports. *J Am Coll Cardiol*. 1995;26(2):516-20.
246. D'Addario V, Pinto V, Di Naro E, Del Bianco A, Di Cagno L, Volpe P. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of cardiac rhabdomyomas. *J Perinat Med*. 2002;30(2):170-5.
247. Krapp M, Baschat AA, Gembruch U, Gloeckner K, Schwinger E, Reusche E. Tuberous sclerosis with intracardiac rhabdomyoma in a fetus with trisomy 21: case report and review of literature. *Prenat Diagn*. 1999;19(7):610-3.
248. Pluym ID, Sklansky M, Wu JY, Afshar Y, Holliman K, Devore GR, et al. Fetal cardiac rhabdomyomas treated with maternal sirolimus. *Prenatal Diagnosis*. 2020;40(3):358-64.
249. Barnes BT, Procaccini D, Crino J, Blakemore K, Sekar P, Sagaser KG, et al. Maternal Sirolimus Therapy for Fetal Cardiac Rhabdomyomas. *New England Journal of Medicine*. 2018;378(19):1844-5.
250. Catanzarite V, Mehalek K, Maida C, Mendoza A. Early sonographic diagnosis of intrapericardial teratoma. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1994;4(6):505-7.
251. Bruch SW, Adzick NS, Reiss R, Harrison MR. Prenatal therapy for pericardial teratomas. *J Pediatr Surg*. 1997;32(7):1113-5.
252. Sepulveda W, Gómez E, Gutiérrez J. Intrapericardial teratoma. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2000;15(6):547-8.
253. Tollens T, Casselman F, Devlieger H, Gewillig MH, Vandenberghe K, Lerut TE, et al. Fetal cardiac tamponade due to an intrapericardial teratoma. *Ann Thorac Surg*. 1998;66(2):559-60.
254. Engum SA. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2008;17(3):154-60.
255. Gabriel A, Donnelly J, Kuc A, Good D, Doros G, Matusz P, et al. Ectopia cordis: A rare congenital anomaly. *Clinical Anatomy*. 2014;27(8):1193-9.
256. Escobar-Díaz MC, Sunderji S, Tworetzky W, Moon-Grady AJ. The Fetus with Ectopia Cordis: Experience and Expectations from Two Centers. *Pediatric Cardiology*. 2017;38(3):531-8.
257. Balderrábano-Saucedo N, Vizcaíno-Alarcón A, Sandoval-Serrano E, Segura-Stanford B, Arévalo-Salas LA, de la Cruz LR, et al. Pentalogy of Cantrell: Forty-two Years of Experience in the Hospital Infantil de Mexico Federico Gómez. *World Journal for Pediatric and Congenital Heart Surgery*. 2011;2(2):211-8.
258. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet*. 1958;107(5):602-14.
259. Smith BJ, Flyer JN, Edwards EM, Soll RF, Horbar JD, Yeager SB. Outcomes for Ectopia Cordis. *J Pediatr*. 2020;216:67-72.



260. Ferencz C, Neill CA, Boughman JA, Rubin JD, Brenner JI, Perry LW. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr*. 1989;114(1):79-86.
261. Hartman RJ, Rasmussen SA, Botto LD, Riehle-Colarusso T, Martin CL, Cragan JD, et al. The contribution of chromosomal abnormalities to congenital heart defects: a population-based study. *Pediatr Cardiol*. 2011;32(8):1147-57.
262. Chaoui R, Körner H, Bommer C, Göldner B, Bierlich A, Bollmann R. [Prenatal diagnosis of heart defects and associated chromosomal aberrations]. *Ultraschall Med*. 1999;20(5):177-84.
263. Mademont-Soler I, Morales C, Soler A, Martínez-Crespo JM, Shen Y, Margarit E, et al. Prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in fetuses with abnormal cardiac ultrasound findings: evaluation of chromosomal microarray-based analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013;41(4):375-82.
264. Berg KA, Clark EB, Astemborski JA, Boughman JA. Prenatal detection of cardiovascular malformations by echocardiography: an indication for cytogenetic evaluation. *Am J Obstet Gynecol*. 1988;159(2):477-81.
265. Copel JA, Cullen M, Green JJ, Mahoney MJ, Hobbins JC, Kleinman CS. The frequency of aneuploidy in prenatally diagnosed congenital heart disease: an indication for fetal karyotyping. *Am J Obstet Gynecol*. 1988;158(2):409-13.
266. Respondek ML, Binotto CN, Smith S, Donnenfeld A, Weil SR, Huhta JC. Extracardiac anomalies, aneuploidy and growth retardation in 100 consecutive fetal congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1994;4(4):272-8.
267. Hajdú J, Beke A, Pete B, Oroszné NJ, Papp Z. [Prenatal diagnosis of the atrioventricular septal defect and its effect on the outcome of the pregnancies]. *Orv Hetil*. 2005;146(34):1775-80.
268. Comas Gabriel C, Galindo A, Martínez JM, Carrera JM, Gutiérrez-Larraya F, de la Fuente P, et al. Early prenatal diagnosis of major cardiac anomalies in a high-risk population. *Prenat Diagn*. 2002;22(7):586-93.
269. Copel JA, Pilu G, Kleinman CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: associations and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol*. 1986;154(5):1121-32.
270. Hoffman J. The global burden of congenital heart disease. *Cardiovasc J Afr*. 2013;24(4):141-5.
271. Stephensen SS, Sigfusson G, Eiriksson H, Sverrisson JT, Torfason B, Haraldsson A, et al. Congenital cardiac malformations in Iceland from 1990 through 1999. *Cardiol Young*. 2004;14(4):396-401.
272. Piran S, Bassett AS, Grewal J, Swaby JA, Morel C, Oechslin EN, et al. Patterns of cardiac and extracardiac anomalies in adults with tetralogy of fallot. *Am Heart J*. 2011;161(1):131-7.
273. Lurie IW, Kappetein AP, Loffredo CA, Ferencz C. Non-cardiac malformations in individuals with outflow tract defects of the heart: the Baltimore-Washington Infant Study (1981-1989). *Am J Med Genet*. 1995;59(1):76-84.
274. Francannet C, Lancaster PA, Pradat P, Cocchi G, Stoll C. The epidemiology of three serious cardiac defects. A joint study between five centres. *Eur J Epidemiol*. 1993;9(6):607-16.
275. Ganigara M, Sagiv E, Buddhe S, Bhat A, Chikkabyrappa SM. Tetralogy of Fallot With Pulmonary Atresia: Anatomy, Physiology, Imaging, and Perioperative Management. *Semin Cardiothorac Vasc Anesth*. 2021;25(3):208-17.
276. Kliegman RM. Cyanotic congenital heart disease: lesions associated with increased pulmonary blood flow. *Nelson Textbook of Pediatrics Philadelphia: Elsevier; 2020. p. 2407,20.*

## EKLER

## EK-1: Tez Çalışması ile İlgili Etik Kurul İzni



Tarih: 17/04/2023 13:50  
 Sayı: E-16969557-050.01.04-  
 00002791199  
 00002/91199

**HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ**  
**GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU**

## KURUL KARARI

OTURUM TARİHİ	OTURUM SAYISI	KARAR SAYISI
04.04.2023	2023/06	2023/06-43
Araştırma Numarası : GO 23/106		Değerlendirme Tarihi : 21.02.2023

Üniversitemiz Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı öğretim üyelerinden Prof. Dr. Özgür DEREN'in sorumlu araştırmacı olduğu, Prof. Dr. Tevfik KARAGÖZ ile birlikte çalışacakları ve Dr. Mustafa Onur KAMANI'nin uzmanlık tezi olan, GO 23/106 kayıt numaralı "*Fetal Kardiyovasküler Sistem Anomalilerinin Prenatal Tanılarının, Neonatal Sonuçlarının, Postnatal Tanılarının ve Kısa Dönem Sonuçlarının Retrospektif Olarak İncelenmesi*" başlıklı araştırma önerisi gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, 01 Ocak 2017 – 01 Ocak 2023 tarihleri arasındaki arşiv kayıtlarının 05 Nisan 2023 – 05 Temmuz 2023 tarihleri arasında geçerli olmak üzere incelenmesi etik açıdan **uygun** bulunmuştur.

Çalışma tamamlandığında sonuçlarını içeren bir rapor örneğinin Etik Kurulumuza gönderilmesi gerekmektedir.

Prof. Dr. Nüket  
PAKSOY ERBAYDAR  
Kurul Başkanı

Prof. Dr. Güzide Burça  
AYDIN  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Mehmet Özgür  
UYANIK  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Ayşe KİN  
İŞLER  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Sibel  
PEHLİVAN  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Burcu Balam  
DOĞU  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Tolga  
YILDIRIM  
Kurul Üyesi

Prof. Dr. Hande GÜNEY  
DENİZ  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Betül ÇELEBİ  
SALTIK  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Merve BATUK  
Kurul Üyesi

Doç. Dr. Gülten İŞİK  
KOÇ  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Müge  
DEMİR  
Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Burcu  
Ersöz ALAN  
Kurul Üyesi

**İZİNLİ**  
Av. Buket ÇINAR  
Kurul Üyesi

## EK-2: Tez Çalışmasında kullanılmış olan EUROCAT 1.5 Sınıflaması

### EUROCAT Guide 1.5

### Chapter 3.3

#### 3.3 EUROCAT Subgroups of Congenital Anomalies

**(Version 2022; implemented in DMS and used for website prevalence tables after the data submission of March 2023).**

In EUROCAT congenital anomalies are grouped together based on shared clinical characteristics and etiology. Only cases with major congenital anomalies, defined as structural changes that have significant medical, social or cosmetic consequences for the affected individual, are included in the subgroups. Cases with only minor anomalies are excluded (see Chapter 3.2).

The EUROCAT subgroups of congenital anomalies were updated in November 2022, based on advances in genetic diagnostic techniques, review of the literature, data extractions from the JRC-EUROCAT Central Database and expertise from the EUROCAT Coding and Classification Committee.

Guide 1.5 is used to code all cases of congenital anomaly and uses ICD10-BPA codes only. The ICD9-BPA codes and the minor anomalies pre-2005 are provided for retrospectively making subgroups pre-2005 when this coding system was used. New minor codes are added [in green](#).

The new classification presented here is in use for the prevalence tables since April 2023 and applies to all individual cases present in the JRC-EUROCAT Central Database.

EUROCAT Subgroups	ICD10-BPA	ICD9-BPA	Comments	Excluded minor anomalies post-2005	Excluded minor anomalies pre-2005	Subgroup binary variable number (a)
All anomalies *5	Q-chapter, D215, D821, D1810*, P350, P351, P354, P358, P371	74, 75, 2377, 27910, 2281*, 7607, 7608, 76280, 7710, 7711, 77121	No ICD9-BPA code for sacral teratoma Q code of major malformation must be present for P350, P351, P354, P358, P371, Q86, Q7980, 7607, 7608, 76280, 7710, 7711, 77121	Exclude all minor anomalies as specified in Guide 1.5, section 3.2	Exclude all minor anomalies as specified in Guide 1.2 (ICD9 and ICD10)	a1
Nervous system anomalies §	Q00, Q01, Q02, Q03, Q04, Q05, Q06, Q07, Q8703	740, 741, 742, 759801		Q0461, Q0780, Q0782		a12
Neural Tube Defects	Q00, Q01, Q05	740, 741, 7420				a13
Anencephaly and similar	Q00	740				a14
Encephalocele and meningocele	Q01	7420	Exclude if associated with anencephaly subgroup			a15
Spina Bifida	Q05	741	Exclude if associated with anencephaly or encephalocele subgroups			a16
Hydrocephaly	Q03	7423	Exclude hydranencephaly 74232. Exclude if associated with NTD subgroup			a17
Severe microcephaly	Q02	7421	Exclude if associated with NTD subgroup			a18
Arhinencephaly / holoprosencephaly §	Q041, Q042, Q8703	74226, 759801	Exclude if associated with NTD subgroup			a19
Agensis of corpus callosum §	Q0400	742211	Exclude if associated with NTD subgroup			a1115
Eye anomalies	Q10-Q15	743		Q101-Q103, Q105, Q135	74365	a110
Anophthalmos / microphthalmos	Q110, Q111, Q112	7430, 7431				a111

## EUROCAT Guide 1.5

## Chapter 3.3

EUROCAT Subgroups	ICD10-BPA	ICD9-BPA	Comments	Excluded minor anomalies post-2005	Excluded minor anomalies pre-2005	Subgroup binary variable number (a)
Anophthalmos	Q110, Q111	7430				a112
Congenital cataract	Q120	74332				a113
Congenital glaucoma	Q150	74320				a114
Ear, face and neck anomalies	Q16, Q17, Q18	744		Q170-Q175, Q179, Q180-Q182, Q184-Q187, Q1880, Q189	74411, 74412, 7443, 74491	a115
Anotia and atresia / stenosis / stricture of external auditory canal §	Q160, Q161	74400, 74401				a116
Congenital Heart Defects	Q20-Q26	745, 746, 7470-7474	Exclude PDA with GA <37 weeks Exclude peripheral pulmonary artery stenosis with GA < 37 weeks	Q2111, Q246, Q250 if GA <37 weeks, Q2541, Q256 if GA <37 weeks, Q261	Q250, 7470 if GA <37 weeks **	a117
Severe congenital heart defects*§	Q200, Q201, Q202, Q203, Q204, Q205, Q206, Q212, Q213, Q214, Q2182, Q220, Q224, Q225, Q226, Q230', Q232', Q234, Q242, Q244', Q245', Q251, Q252, Q253', Q262, Q263	7450, 7451, 7452, 7453, 7456, 7461, 7462, 74600, 7463', 7465', 7467, 74682, 7471, 74720, 74722', 74742, 74743	No ICD9-BPA code for double outlet left ventricle, hypoplastic right heart, Ixemark atrial isomerism, subaortic valve stenosis and malformations of coronary arteries			a197
Common arterial truncus	Q200	74500				a118
Double outlet right ventricle §	Q201	745111				a1109
Double outlet left ventricle §	Q202	No code				a1116
Complete transposition of great arteries (D-TGA)	Q203	74510				a119
Single ventricle	Q204	7453				a120
Corrected transposition of great arteries (L-TGA) §	Q205	74512				a1117
Ventricular septal defect (VSD)	Q210	7454				a121
Atrial septal defect (ASD)	Q211	7455	ICD10-BPA code includes common atrium	Q2111		a122
Atrioventricular septal defect (AVSD)	Q212	7456	ICD9-BPA code includes common atrium			a123
Tetralogy and pentalogy of Fallot §	Q213, Q2182	7452				a124
Tricuspid atresia and stenosis	Q224	7461				a125
Ebstein's anomaly	Q225	7462				a126
Pulmonary valve stenosis	Q221	74601				a127
Pulmonary valve atresia	Q220	74600				a128
Aortic valve atresia/stenosis	Q230	7463	No ICD9-BPA code for aortic valve atresia			a129

## EUROCAT Guide 1.5

## Chapter 3.3

EUROCAT Subgroups	ICD10-BPA	ICD9-BPA	Comments	Excluded minor anomalies post-2005	Excluded minor anomalies pre-2005	Subgroup binary variable number (a)
Mitral valve atresia/ stenosis §	Q232	7465	No ICD9-BPA code for mitral valve atresia			a110
Hypoplastic left heart (HLH/HLHS)	Q234	7467				a130
Hypoplastic right heart (HRH/HRHS)	Q226	No code				a131
Coarctation of aorta	Q251	7471				a132
Aortic atresia / interrupted aortic arch	Q252	74720				a1111
Total anomalous pulmonary venous return	Q262	74742				a133
Patent Ductus arteriosus (PDA) as only CHD in term infants (GA +37 weeks)	Q250	7470	Live births only			a100
Respiratory anomalies §	Q300, Q32-Q34	7480, 74833-74835, 7484, 74850, 74852, 74858, 7486, 7488	Exclude lung hypoplasia Q336	Q320, Q322, Q3300, Q331	Q309, 74819	a134
Choanal stenosis or atresia	Q300	7480				a135
Congenital pulmonary airway malformations (CPAM)	Q3380	No code				a136
Oro-facial clefts §	Q35-Q37	7490, 7491, 7492	Exclude if associated with holoprosencephaly subgroup	Q357		a101
Cleft lip with or without cleft palate §	Q36, Q37	7491, 7492	Exclude if associated with holoprosencephaly subgroup			a102
Cleft palate §	Q35	7490	Exclude if associated with cleft lip with or without cleft palate subgroup. Exclude if associated with holoprosencephaly subgroup	Q357		a103
Gastro-intestinal anomalies §	Q38-Q45, Q790	750, 751, 75661	Exclude Q411-Q418 or 75111-75112 if associated with gastroschisis or omphalocele subgroup. Exclude Q433 or 7514 if associated with gastroschisis or omphalocele subgroup.	Q381, Q382, Q3850, Q400, Q401, Q4021, Q430, Q4320, Q4381, Q4382, Q444, Q4583	Q381, Q401, 7500, 7506	a140
Oesophageal atresia with or without tracheo-oesophageal fistula	Q390-Q391	75030-75031				a141
Duodenal atresia or stenosis	Q410	75110	Exclude if associated with annular pancreas subgroup			a142
Atresia or stenosis of other parts of small intestine §	Q411-Q418	75111-75112	Exclude if associated with gastroschisis			a143

## EUROCAT Guide 1.5

## Chapter 3.3

EUROCAT Subgroups	ICD10-BPA	ICD9-BPA	Comments	Excluded minor anomalies post-2005	Excluded minor anomalies pre-2005	Subgroup binary variable number (a)
			or omphalocele subgroup			
Ano-rectal atresia or stenosis	Q420-Q423	75121-75124				a144
Hirschsprung's disease	Q431	75130-75133				a145
Atresia of bile ducts	Q442	75165				a146
Annular pancreas	Q451	75172				a147
Anomalies of intestinal fixation §	Q433	7514	Exclude if associated with gastroschisis or omphalocele subgroup			a1119
Diaphragmatic hernia	Q790	75661				a148
Abdominal wall defects	Q792, Q793, Q795	75671, 75670, 75679				a149
Gastroschisis	Q793	75671				a150
Omphalocele	Q792	75670				a151
Congenital anomalies of kidney and urinary tract (CAKUT) §	Q60-Q64, Q794	75261, 753, 75672	Exclude Q620, Q621, Q623 or 75320, 75321, 75329 if associated with VUR (Q627) or with NTD subgroup	Q610, Q627, Q633		a152
Unilateral renal agenesis §	Q600	75301	ICD9-BPA code includes unilateral hypoplasia and dysplasia of kidney			a1120
Bilateral renal agenesis including Potter sequence	Q601, Q606	75300	ICD9-BPA code includes bilateral hypoplasia and dysplasia of kidney			a153
Multicystic renal dysplasia	Q6140, Q6141	75316				a154
Congenital hydronephrosis including ureter obstruction §	Q620, Q621, Q623	75320, 75321, 75329	Exclude if associated with vesico-uretero-renal reflux (VUR, Q627) Exclude if associated with NTD subgroup			a155
lobulated, fused and horseshoe kidney and ectopic kidney §	Q631, Q632	75332, 75333				a1121
Bladder exstrophy and / or epispadias	Q640, Q641	75261, 7535				a156
Posterior urethral valves §	Q6420	75360				a157
Prune belly syndrome§	Q794	75672				a1122
Genital anomalies §	Q50-Q52, Q54-Q56	7520-7524, 75260, 7527-7529		Q523, Q525, Q527, Q5520, Q5521, Q501, Q502, Q505, Q544	Q540, 75260#	a158
Hypospadias	Q54	75260		Q544	Q540, 75260#	a159
Indeterminate sex	Q56	7527				a160
Umb anomalies §	Q65-Q74	7543-7548, 755	Exclude Q660 or 75450 if associated with NTD or bilateral renal agenesis/Potter subgroup Exclude Q650-Q652 or 75430 if associated with NTD subgroup	Q653-Q656, Q662-Q669, Q670-Q678, Q680, Q6810, Q6821, Q683-Q685, Q7400, Q658, Q659, Q661	75432, 75452, 75460, 75473, 75481, 75560	a161

## EUROCAT Guide 1.5

## Chapter 3.3

EUROCAT Subgroups	ICD10-BPA	ICD9-BPA	Comments	Excluded minor anomalies post-2005	Excluded minor anomalies pre-2005	Subgroup binary variable number (a)
Limb reduction defects (LRD) §	Q71-Q73	7552-7554, 75551				a162
Transverse LRD §	Q710, Q712, Q7180, Q720, Q722, Q7280, Q730					a123
Longitudinal preaxial LRD §	Q7131, Q714, Q7231, Q725					a124
Longitudinal postaxial LRD §	Q715, Q726					a125
Longitudinal central LRD §	Q716, Q727					a126
Intercalary LRD §	Q711, Q721, Q731					a127
Club foot – talipes equinovarus §	Q660	75450	Exclude if associated with NTD or bilateral renal agenesis/Potter subgroup			a166
Hip dislocation §	Q650-Q652	75430	Exclude if associated with NTD subgroup Hip dysplasia might be included in the ICD9 cases			a167
Polydactyly	Q69	7550				a168
Syndactyly	Q70	7551				a169
Other anomalies / syndromes						
Craniosynostosis	Q750	75600				a175
Congenital constriction bands / amniotic band sequence resulting in major malformations §	Q7980	76280	Q code of major malformation must be present			a176
Situs inversus	Q893	7593				a179
Conjoined twins	Q894	7594				a180
VATER/VACTERL association	Q8726	759895				a1112
Pierre-Robin sequence §	Q8708	75603				a1118
Caudal regression sequence §	Q8980	No code				a128
Sirenomelia §	Q8724	No code				a129
Septo-optic dysplasia §	Q044	74284				a130
Vascular disruption anomalies §	Q0435, Q411, Q412, Q418, Q710, Q712, Q7180, Q720, Q722, Q7280, Q730, Q793, Q7980, Q7982, Q8706		Q code of major malformation must be present for Q7980.			a113
Laterality anomalies §	Q206, Q240, Q3381, Q890, Q893					a114
Teratogenic syndromes resulting in major malformations §	Q86, P350, P351, P354, P358, P371	7607, 7608, 7710, 7711, 77121	Q code of major malformation must be present			a182
Valproate syndrome §	Q8680	No code	Q code of major malformation must be present			a184

## EUROCAT Guide 1.5

## Chapter 3.3

EUROCAT Subgroups	ICD10-BPA	ICD9-BPA	Comments	Excluded minor anomalies post-2005	Excluded minor anomalies pre-2005	Subgroup binary variable number (a)
Maternal infections resulting in major malformations §	P350, P351, P354, P358, P371	7710, 7711, 77121	Q code of major malformation must be present			a186
Genetic disorders § (genetic syndromes, hereditary skin disorders, skeletal dysplasias and chromosomal anomalies)	D821, Q4471, Q6190, Q7402, Q7484, Q751, Q754, Q7581, Q77, Q780- Q789, Q796, Q800-Q824, Q8282, Q8283, Q850, Q851, Q8581, Q87, Q8934, Q90- Q93, Q96- Q99	2377, 27910, 751653, 755551, 75581, 75601, 75604, 7564, 75650- 75659, 75685, 7571, 75730, 75732- 75736, 7580-7583, 7585-7589, 75934, 7595, 75961, 7598	Exclude Associations and sequences: Q8703, Q8704, Q8706, Q8708, Q8724, Q8726, 75862, 759801, 759844, 759895			a1105
Skeletal dysplasias §	Q7402, Q77, Q780-Q789,	755551, 7564, 75650- 75659				a1104
Down syndrome / trisomy 21	Q90	7580				a189
Patau syndrome / trisomy 13	Q914-Q917	7581				a190
Edwards syndrome / trisomy 18	Q910-Q913	7582				a191
Turner syndrome §	Q96	75860, 75861, 75869				a192
Triploidy and polyploidy §	Q927					a1131

\* All Anomalies = all cases with a major structural congenital anomaly, excluding cases with only minor anomalies as defined in Section 3.2 in Guide 1.5 for cases born post-2005. Cases with more than one anomaly are only counted once in the "All Anomalies" subgroup.

§ new subgroup created in 2022 or existing subgroup which changed in 2022

^ ICD10 code D1810 (ICD 9 code 2281) is the code for cystic hygroma

\*\* The additional PDA exclusion (<2500 grams) listed in Guide 1.2 is not applied

~ The severe CHD subgroup was based on the paper by Dolk H, Loane M, Garne E and EUROCAT working group. (Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation*. 2011; 123: 841-849). The following CHDs are included: single ventricle, hypoplastic right heart, hypoplastic left heart, tricuspid valve atresia, Ebstein anomaly, common arterial truncus, double outlet right ventricle, double outlet left ventricle, complete and corrected transposition of the great arteries, atrioventricular septal defect, tetra- and pentalogy of Fallot, pulmonary valve atresia, tricuspid valve stenosis, aortic valve atresia/stenosis, mitral valve atresia/stenosis, coarctation of aorta, aortic atresia/interrupted aortic arch, total and partial anomalous pulmonary venous return, Ivemark atrial isomerism, aortopulmonary window, cor triatriatum, subaortic valve stenosis, supravalvular aortic stenosis and malformations of the coronary arteries.

E Severe CHD with codes shown in *italics* should only be included in specific studies when diagnosed in the first year of life.

# The ICD9 code for hypospadias did not differentiate between the different types of hypospadias therefore minor cases of hypospadias (glandular) were excluded at local registry level until 1 January 2005. Thereafter all types of hypospadias were included.

Version 17.11.2022



### 3.5 Detailed Congenital Anomaly Coding Guidelines

This chapter includes the current advice for coding of specific anomalies. The chapter is updated by the EUROCAT Coding and Classification Committee whenever new coding issues appear.

**Remember always to give as specified code as possible**

**Other specified congenital anomaly codes**

(Q188, Q178 Q308, Q288, Q742, Q764, Q758, Q445, Q638, etc.)

Use these codes only to code major anomalies not specifically mentioned in the Q chapter. Describe anomaly in the text. Do not use these codes for minor anomalies listed in the list of minor anomalies for exclusion. Coding Committee April 2018

**Q00 Anencephaly and similar malformations**

**Q01 Encephalocele**

**Q02 Microcephaly**

**MICROCEPHALY**

Report microcephaly if head circumference (occipito-frontal) is less than -3 SD for sex and GA. Add in written text the measurements and age at measurements. In case of maternal zika virus infection, use the code P354 for congenital viral infection in one of the malformation variables. Use the local growth chart to confirm the diagnosis. Exclude secondary microcephaly (neonatal meningitis, birth asphyxia, extreme preterm birth)

Coding Committee June 2016, adapted by the Coding Committee April 2022

**Q03 Congenital hydrocephaly**

**CONGENITAL HYDROCEPHALY**

Definition: Dilatation of ventricular system with impaired circulation and absorption of the cerebrospinal fluid. The dilatation should not be due to primary atrophy of the brain, with or without enlargement of the skull. *Please always specify the size of the ventricles.*

Hydrocephaly cases can be coded using the following codes

Q030 Malformation of aqueduct of Sylvius

Q031 Atresia of foramina of Magendie and Luschka or Dandy-Walker anomaly

Approx 75% of cases with Dandy-Walker have hydrocephaly, but this code is the only way to report the Dandy-Walker anomaly

Q038 Congenital ventriculomegaly may not be due to fluid circulation abnormalities but should be reported if the size of the ventricles is 15 mm or more. For less severe prenatally detected ventriculomegaly (10-14 mm) it is recommended to follow the case until further imaging and a final diagnosis has been found postnatally.

Q039 Unspecified congenital hydrocephaly

Coding Committee June 2011

**DANDY-WALKER ANOMALY**

The Dandy-Walker anomaly is included in the hydrocephaly subgroup under code Q031. However, not all cases of the Dandy-Walker anomaly have hydrocephaly. It is important to record whether hydrocephaly is present so that cases without hydrocephaly can be excluded in the hydrocephaly subgroup analysis.

Coding Committee May 2021

Q0380 CLOVERLEAF SKULL: It is caused by the premature closure of several sutures and is apparent from birth. The ICD/BPA code is wrong. Use Q7503 instead.

Coding Committee June 2011

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q04 Other congenital malformations of brain****Q040/Q0400 CORPUS CALLOSUM**

Malformation of/ agenesis of corpus callosum: do not use a hydrocephaly code for the dilatation of the ventricles associated with this anomaly.  
Coding Committee June 2011

**Q043 OTHER REDUCTION DEFORMITIES OF BRAIN**

Aicardi syndrome, Joubert syndrome and Miller-Dieker syndrome: Please code these genetic syndromes with the code Q878 and give the syndrome name in written text. Also give the code for the diagnosed cerebral anomaly in malF1 (Q043 for reduction deformity of brain, Q0433 for lissencephaly)  
Coding Committee September 2018, adapted by the Coding Committee April 2022

**Q0432 REDUCTION ANOMALIES OF CEREBELLUM**

In live births this should be reported only if there is a significant reduction in the size of cerebellum. Mild reduction of the size of cerebellum is considered a minor anomaly.  
Coding Committee April 2018

**Q0435 HYDRANENCEPHALY**

Congenital absence of cerebral hemispheres with preservation of midbrain and cerebellum. May result from widespread vascular occlusion, infections, prolonged severe hydrocephaly. Coding Committee June 2011

**Q04\* ANOMALIES OF SEPTUM PELLUCIDUM**

"Cyst of septum pellucidum" and "Anomalies of septum pellucidum" are on the EUROCAT list of minors and should not be reported to EUROCAT with a major code. Add written text "Agenesis of septum pellucidum" if this anomaly is part of septo-optic dysplasia coded Q044.  
Coding Committee May 2021

**Q048 OTHER SPECIFIED CONGENITAL MALFORMATIONS OF BRAIN**

Congenital ventriculomegaly should be reported as hydrocephaly (Q03 subchapter) if the size of the ventricles is 15 mm or more. For less severe prenatally detected ventriculomegaly (10-14 mm) it is recommended to follow the case until further imaging and a final diagnosis has been found postnatally. If reported to EUROCAT, give a written text description without a Q-code. Asymmetric ventricles and ventriculomegaly secondary to neonatal cerebral haemorrhage or meningitis should not be reported to EUROCAT  
Coding Committee April 2018

**Q048 OTHER SPECIFIED CONGENITAL MALFORMATIONS OF BRAIN**

Colpocephaly is a congenital brain abnormality in which the occipital horns - the posterior or rear portion of the lateral ventricles (cavities) of the brain - are larger than normal because white matter in the posterior cerebrum has failed to develop or thicken. The term colpocephaly should not be used for asymmetric or mildly dilated ventricles, as these are minor anomalies.  
Coding Committee April 2018

**Q05 Spina bifida****CODING OF SPINA BIFIDA**

In ICD/BPA 10 coding of spina bifida should be based on one code only. The codes in Q05 describe both the site of the defect and if hydrocephaly is present or not. Code the highest position of the defect (ex: thoracic both thoracic and lumbar). Add the 4th digit to describe if the defect is open or closed. The BPA extension can be found under <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-Q-Chapter-2008.pdf>  
Coding Committee meeting 2006 and EUROCAT Communication July 2006

**CODING OF SPINA BIFIDA WITH ARNOLD CHIARI MALFORMATION.**

In ICD/BPA9 there was a specified code for spina bifida with Arnold Chiari malformation. This code does not exist in ICD/BPA10. For coding spina bifida with Arnold Chiari malformation use the best possible code for spina bifida within Q05 (see coding tips) and add the code for Arnold Chiari: Q070  
Coding Committee 2007

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****SPINA BIFIDA OCCULTA AND OTHER VARIATIONS**

We include all spina bifida cases in EUROCAT - open or covered - in our prevalence.

We exclude spina bifida occulta if the only malformation is the vertebrae detected by x-ray and no neurological deficits.

If only tethered cord or lipomyelomeningocele is present we recommend you use the code Q068. This means that we record the case but outside the NTD subgroup.

We have followed the advice from Peter Harper: Practical genetic counselling.

Coding Committee August 2007

**Q06 Other congenital malformations of spinal cord****Q068 TETHERED CORD.**

Use the code Q068 "Other specified malformation of spinal cord" and specify tethered cord and spinal location in written text.

Coding Committee August 2007

**Q068 LIPOMYELOMENINGOCELE**

Use the code Q068 "Other specified malformation of spinal cord" and specify the malformation including location in the text.

Coding Committee August 2007

**Q07 Other congenital malformations of nervous system****Q070 CODING OF SPINA BIFIDA WITH ARNOLD CHIARI MALFORMATION.**

In ICD/BPA9 there was a specified code for spina bifida with Arnold Chiari malformation. This code does not exist in ICD/BPA10. For coding spina bifida with Arnold Chiari malformation use the best possible code for spina bifida within Q05 (see coding tips) and add the code for Arnold Chiari: Q070.

Coding Committee 2007

**Q10 Congenital malformations of eyelid, lacrimal apparatus and orbit****Q100 BLEPHAROPHIMOSIS PTOSIS SYNDROME**

For Blepharophimosis Ptosis syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific eye anomaly is present, use the code Q100.

Coding Committee October 2019

**Q11 Anophthalmos, microphthalmos and macrophthalmos****Q112 FRASER SYNDROME**

For Fraser syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add Fraser syndrome in written text. If the specific eye anomaly is present, use the code Q112.

Coding Committee October 2019

**Q112 Lenz Syndrome**

For Lenz syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add Lenz syndrome in written text. If the specific eye anomaly is present, use the code Q112

Coding Committee October 2019

**Q12 Congenital lens malformations****Q13 Congenital malformations of anterior segment of eye****Q14 Congenital malformations of posterior segment of eye****Q15 Other congenital malformations of eye****Q16 Congenital malformations of ear causing hearing impairment**

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q17 Other congenital malformations of ear****Q178 BRANCHIO-OTO-RENAL SYNDROME / MELNICK-FRASER SYNDROME**

For Branchio-oto-renal / Melnick-Fraser syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific ear anomaly is present, use the code Q178.  
Coding Committee October 2019

**Q18 Other congenital malformations of face and neck****Q183 WEBBING OF NECK/PTERYGIUM**

Conditions leading to webbed neck and requiring surgery include a collapsed cystic hygroma and multiple pterygium syndrome for example. These must be coded as major anomaly Q183. Mild webbed neck should be regarded as a minor anomaly unless requiring surgery and coded Q189.  
Coding Committee April 2018

**Q189 DYSMORPHIC FACE.**

If a case with one or more major malformations also has a dysmorphic face but no syndrome diagnosis or karyotype anomaly, use the code Q189: "malformation of face and neck, unspecified" and give the written text: dysmorphic face. This code is on the list of minors for exclusion and therefore will not affect our prevalence data and subgroups. The advantage is that we will be able to see which cases in the total database may later prove to have a syndrome.  
Coding Committee August 2007

**Q189 MILD WEBBED NECK**

Mild webbed neck should be regarded as a minor anomaly unless requiring surgery and coded Q189. Conditions leading to webbing and requiring surgery include a collapsed cystic hygroma and multiple pterygium syndrome for example. These must be coded as major anomaly Q183.  
Coding Committee April 2018

**Q189 BIFID TIP OF NOSE**

This is a minor anomaly often associated with chromosomal abnormalities. It can be coded as part of a description of dysmorphic features using Q189. The code Q302 should not be used.  
Coding Committee April 2018

**Q189 CONGENITAL MALFORMATION OF FACE AND NECK, UNSPECIFIED**

Use this code for dysmorphic features/dysmorphic face and not Q759  
Coding Committee April 2018

**Q20 Congenital malformations of cardiac chambers and connections****Q201 DOUBLE OUTLET RIGHT VENTRICLE**

For this anomaly, the aorta is overriding the ventricular septum with at least 50% of the size. The pulmonary artery arises from the right ventricle  
Coding Committee December 2016

**Q201 DOUBLE OUTLET RIGHT VENTRICLE (DORV)**

Double outlet right ventricle (DORV) is the term used to describe a condition where both the pulmonary artery and aorta connect to the right ventricle. In all cases of DORV there is an associated ventricular septal defect (VSD).

There is some overlap between DORV and Fallot's tetralogy (Q21.3). In Fallot's there is overriding of the aorta, such that it is partially connected to both ventricles. However, if the over-ride exceeds 50%, the case should be coded as DORV. These cases are often referred to as DORV (Fallot's type). As with Fallot's the associated VSD **should not** be coded.

Coding Committee May 2021

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q202 DOUBLE OUTLET LEFT VENTRICLE**

For this anomaly, the aorta and the pulmonary artery arises exclusively or predominantly from the left ventricle

Coding Committee December 2016

**Q203 TRANSPOSITION OF GREAT ARTERIES (TGA)**

This code is for classical transposition of great arteries (complete transposition, d-transposition) with aorta arising from the right ventricle and the pulmonary artery arising from the left ventricle and with a normal or almost normal size of both ventricles. Some infants have a VSD, associated with a later diagnosis. The VSD should be coded separately. The patent ductus should not be coded. Malpositioned great arteries should be coded with Q208 unless more specified.

Coding Committee December 2016

**Q204 SINGLE VENTRICLE, COMMON VENTRICLE, DOUBLE INLET LEFT VENTRICLE, COR TRILOCULARE BIATRIATUM**

A single ventricle has absence of the ventricular septum. If there is a hypoplastic ventricle, the anomaly should be coded as hypoplastic left heart (Q234) or hypoplastic right heart (Q226)

Coding Committee November 2013

**Q205 DISCORDANT ATRIOVENTRICULAR CONNECTION (Corrected transposition, levo-transposition, ventricular inversion)**

This code is to be used when there is both atrioventricular discordance and ventriculo-arterial discordance. This means that the aorta and the pulmonary artery are transposed, with the aorta anterior and to the left of the pulmonary artery; the morphological left and right ventricles with their corresponding atrioventricular valves are also transposed

Coding Committee December 2016

**Q206 IVEMARK SYNDROME**

For Ivemark syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific cardiac anomaly is present, use the code Q206

Coding Committee October 2019

**ATRIAL ISOMERISM AND IVEMARK SYNDROME WITH ASPLENIA/POLYSPLENIA**

Q206 is the code for atrial isomerism or Ivemark syndrome with or without asplenia/polysplenia. Add a code for the spleen anomalies if present: Q8900 asplenia or Q8908 polysplenia. Additional codes for situs inversus (Q893\*) may also be added if present

Coding Committee June 2013

**Q21 Congenital malformations of cardiac septa****Q211 ASD**

For ASD use the 4-digit codes to distinguish between ASD secundum (Q2110) and persistent foramen ovale (Q2111). In registries where information is available for ASD secundum (Q2110) include only defects with flow across the defect still present 6 months after birth after correction for gestational age in preterm births.

Coding Committee August 2007, adapted by the Coding Committee April 2022

**Q213 TETRALOGY OF FALLOT**

The ICD10-code for Tetralogy of Fallot is Q213. Do not use other additional cardiac codes for this malformation except if there is pulmonary valve atresia (Q220).

The cardiac malformation "VSD+pulmonary valve stenosis" is a different entity/disease than Tetralogy of Fallot as etiology, epidemiology and outcome are different.

EUROCAT Communication January 2005, edited by Coding Committee December 2016

**Q22 Congenital malformations of pulmonary and tricuspid valves****Q226 HYPOPLASTIC RIGHT HEART**

There is no clear definition of hypoplastic right heart, but in most cases it is a consequence of limited flow through the ventricle in fetal life due to tricuspid valve atresia or pulmonary (valve) atresia with intact

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5**

ventricular septum. The code Q226 may be used if the outcome is a univentricular heart. Add codes for the associated cardiac anomalies such as tricuspid atresia or pulmonary atresia.  
Coding Committee December 2016

**Q23 Congenital malformations of aortic and mitral valves****Q233 CONGENITAL MITRAL VALVE INSUFFICIENCY**

Congenital mitral valve insufficiency is a very rare anomaly. Echocardiography may describe mitral valve insufficiency secondary to other cardiac defects with dilatation of the left side of the heart such as a large PDA. Secondary mitral valve insufficiency and mild mitral valve insufficiency should not be reported to EUROCAT using this code.  
Coding Committee May 2021

**Q234 HYPOPLASTIC LEFT HEART**

Hypoplastic left heart is a spectrum of cardiac defects characterized by severe underdevelopment of the left side of the heart. The definition includes atresia or marked hypoplasia of aortic orifice or valve with hypoplasia of ascending aorta and defective development of left ventricle (with or without mitral valve stenosis/atresia). The code Q234 includes all these anomalies on the left side of the heart. If there are anomalies on the right side of the heart, codes for these anomalies should be added. Do not code the patent ductus.  
Coding Committee December 2016

**Q24 Other congenital malformations of heart****Q248 OTHER SPECIFIED CHD**

If a TOPFA is performed for a severe CHD without a final diagnosis, please use code Q248 for other specified CHD. Always give written text as specific as possible.  
Coding Committee November 2017

**Q249 UNSPECIFIED CARDIAC ANOMALY**

Only for use if the cardiac diagnosis is certain and completely unknown. Do not use Q249 for a heart murmur. There must be a diagnosis of CHD before reporting to EUROCAT.  
Do not use this code for cardiomyopathy – use I42 in the cardiac chapter.  
Cardiac hypertrophy due to maternal diabetes is not a congenital heart defect and should not be reported with a CHD code, add in written text only.  
Coding Committee November 2017

**Q25 Congenital malformations of great arteries****Q250 PATENT DUCTUS (PDA)**

Infants with patent ductus will be included as a major anomaly for term born babies only (GA  $\geq$  37 weeks). To be reported only if the PDA is still present 6 months after birth or if surgery/catheter closure is required. Many critically ill neonates have an open PDA for days or weeks with spontaneous closure. These babies should not be reported to EUROCAT. Do not code the PDA if part of a ductus-dependent CHD such as transposition of great arteries (Q203), hypoplastic left heart (Q234) and coarctation of aorta (Q2510).  
Coding Committee December 2016

**Q251 COARCTATION OF AORTA**

Coarctation of aorta can be classified as preductal (Q2510) and postductal (Q2511). Preductal coarctation of aorta gives critical and life-threatening symptoms when the ductus close within the first week after birth. The immediate treatment is prostaglandin infusion to open the duct before transfer to the surgical center. Postductal coarctation of aorta may be diagnosed later in infancy or childhood due to a cardiac murmur, missing femoral pulses and/ or hypertension. Please use the 4- digit code to describe which type of coarctation that is reported to EUROCAT.  
Coding Committee November 2022

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q258 PRETERM CLOSURE OF THE DUCTUS**

Use this code for the very rare situation where the ductus has closed before the baby is born.  
Coding Committee April 2022

**Q26 Congenital malformations of great veins****Q27 Other congenital malformations of peripheral vascular system****Q278 for MAPCA**

The European Cardiology Society proposes to use the code Q278 for MAPCA (multiple aorto-pulmonary collateral arteries). This is not a perfect code, but the best to recommend. This anomaly is not of the aorta, but of the arteries coming off the aorta. This anomaly is usually associated with Tetralogy of Fallot, but occasionally occurs as an isolated anomaly.

Coding Committee April 2017

**Q28 Other congenital malformations of circulatory system****Q30 Congenital malformations of nose****Q300 CHOANAL ATRESIA /CHARGE SYNDROME**

For CHARGE syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add CHARGE syndrome in written text. If choanal atresia is present, code with Q300

**Q302 FISSURED, NOTCHED OR CLEFT NOSE**

Bifid tip of nose is a minor anomaly and the code Q189 should be used together with written text. Fissured, notched and cleft nose are major anomalies.

Coding Committee April 2018

**Q31 Congenital malformations of larynx****Q32 Congenital malformations of trachea and bronchus****Q33 Congenital malformations of lung****LUNG HYPOPLASIA**

Lung hypoplasia associated with diaphragmatic hernia or bilateral renal agenesis is a consequence of the first malformation and it will be counted/considered as a single malformation. Lung hypoplasia after preterm rupture of the membranes is not a malformation and should therefore not be reported to EUROCAT as a case.  
EUROCAT Communication November 2003

**Q336 HYPOPLASIA AND DYSPLASIA OF LUNGS**

Bronchopulmonary dysplasia is an acquired condition due to preterm birth and the correct code is P270 or P271. These cases should not be reported to EUROCAT and Q-codes should not be used for this disease.  
Coding Committee April 2018

**Q3380 CCAM - Congenital cystadenomatoid malformation of the lung**

If a CCAM is detected antenatally, please code for this anomaly postnatally (and hence send the case to EUROCAT) whether or not the CCAM is confirmed by X-ray after birth. The clinical status of the baby, and whether the CCAM has been confirmed, should be added by text. This will allow us to accurately document the prevalence of this anomaly.

Coding Committee June 2013

**Q34 Other congenital malformations of respiratory system**

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q35 Cleft palate****CLEFT PALATE**

Use only one code within chapter Q35-37. Find the code which describes the malformation in the best way. Cleft lip with cleft palate has a single code  
EUROCAT Communication November 2003

The coding committee has decided to recommend the use of the WHO codes instead of the BPA codes for cleft palate. See table under Coding documents (see Q-Chapter under Malformation Coding Guides)  
Coding Committee August 2007

There is no specific code for submucous cleft palate. We recommend to use the code Q353 cleft soft palate and give written text description about details (complete, incomplete)  
Coding Committee November 2017

**Q36 Cleft lip****CLEFT LIP**

Use only one code within chapter Q35-37. Find the code which describes the malformation in the best way. Cleft lip with cleft palate has a single code  
EUROCAT Communication November 2003

The coding committee has decided to recommend the use of the WHO codes instead of the BPA codes for cleft lip. For Q369 we still recommend to use the BPA 4th digit. See table under Coding documents (see Q-Chapter under Malformation Coding Guides)  
Coding Committee August 2007

If unilateral cleft lip give the side of the defect in written text and state if the cleft lip is affecting both lip and gum/the alveolus.  
Coding Committee November 2017

**Q361 MEDIAN CLEFT LIP AND CYCLOPIA**

Most cleft lips are uni- or bi-lateral, but very rarely a cleft can be in the true midline. These tend to be in association with other midline defects such as holoprosencephaly (Q042) or partial forms of that, including cyclopia (Q8703). If a medial cleft lip is found it should be coded as Q361. If a cleft palate is present with *median* cleft lip, both should be coded separately (Q361 and Q35\*). If Cleft palate occurs with a uni- or bi-lateral cleft lip then the codes commencing Q37\* should be used.  
Coding Committee October 2019

**Q37 Cleft palate with cleft lip****CLEFT LIP AND PALATE**

Use only one code within chapter Q35-37. Find the code which describes the malformation in the best way. Cleft lip with cleft palate has a single code  
EUROCAT Communication November 2003

The coding committee has decided to recommend the use of the WHO codes instead of the BPA codes for cleft lip and palate. See table under Coding documents (see Q-Chapter under Malformation Coding Guides)  
Coding Committee August 2007

Find the most appropriate code in Q37 for your case. If unilateral cleft lip give the side of defect in written text and state if the cleft lip is affecting both lip and gum/the alveolus. Also describe the position of the cleft palate in written text.  
Coding Committee November 2017



**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q38 Other congenital malformations of tongue, mouth and pharynx**

Q380 Van der Woude's syndrome

For Van der Woude's syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific lip anomaly is present, use the code Q380.

Coding Committee October 2019

**Q39 Congenital malformations of oesophagus****Q40 Other congenital malformations of upper alimentary tract****Q41 Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine****Q42 Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine****Q43 Other congenital malformations of intestine**

Q433 CONGENITAL MALFORMATIONS OF INTESTINAL FIXATION

Q4330 MALROTATION OF COLON

Intestinal rotation physiologically ends around 11 gestational weeks and can be coded as malrotation or major anomaly after 12 weeks of gestation. The period of intestinal fixation is a process that physiologically lasts until shortly after birth and can be coded as a major anomaly if present after this time-period and needs surgery.

Coding Committee April 2018

Q435 ECTOPIC ANUS, MISPLACED ANUS

An anterior anus is one that is positioned closer than normal to the vagina or scrotum. It should only be reported to EUROCAT if surgery was required to re-position it.

Coding Committee April 2018

**Q44 Congenital malformations of gallbladder, bile ducts and liver****Q45 Other congenital malformations of digestive system****Q50 Congenital malformations of ovaries, fallopian tubes and broad ligaments****Q51 Congenital malformations of uterus and cervix**

Q518 MURCS syndrome

For MURCS syndrome: If the specific genital anomaly is present, use the code Q518. Do not use a code for a genetic anomaly.

MURCS association consists of a non-random association of **M**üllerian duct aplasia (usually uterus and upper 2/3 of the vagina), **R**enal aplasia or ectopia, and **C**ervicothoracic **S**omite dysplasia (malformations of the radial ray, ribs, and cervicothoracic spine). Most of affected patients have congenital heart defects. It is also known as Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome type 2.

Coding Committee October 2019 and revised April 2022

Q518 Kaufman-McKusick syndrome

For Kaufman-McKusick syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific genital anomaly is present, use the code Q518.

Coding Committee October 2019

**Q52 Other congenital malformations of female genitalia****Q53 Undescended testicle**

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q54 Hypospadias****HYPOSPADIAS**

Definition: The urethral meatus is abnormally located and is displaced proximally on the ventral surface of the penis – in mild cases on the glans itself and in more severe cases at some points along the ventral surface of the penile shaft.

It is strongly recommended to use a specified code for hypospadias (Q540 to Q543) instead of the unspecified code Q549. Please also give a written text description and fill in the surgery variable.

Note: Deficient or hooded foreskin by itself is not hypospadias.

Coding Committee August 2007

**Q55 Other congenital malformations of male genital organs****Q556 OTHER CONGENITAL MALFORMATIONS OF PENIS**

This code is for major anomalies of penis only. See the list of minor anomalies and other conditions for exclusion.

Coding Committee April 2018

**Q56 Indeterminate sex and pseudohermaphroditism**

Indeterminate sex to be coded under malformations, not as a syndrome.

Coding Committee 2002

**INDETERMINATE SEX**

Problem: Indeterminate sex (Q564) is often over used to describe genital anomalies (ambiguous genitalia) when the sex of the baby has already been assigned.

If known to be male with ambiguous genitalia use a code to describe the genital anomaly where possible or Q559 if further details are unknown or without a specified code

If known to be female with ambiguous genitalia use a code to describe the genital anomaly where possible or Q529 if further details are unknown or without a specified code Indeterminate sex (Q564) is only to be used

when the sex of the baby is not known or not determined by karyotype

Coding Committee June 2012

**Q60 Renal agenesis and other reduction defects of kidney****Q606 POTTER'S SEQUENCE**

Potter's sequence refers to a group of features which are the result of oligohydramnios. Talipes equinovarus, distinct facial features (Potter facies) and lung hypoplasia can be present and should be coded. For EUROCAT it is important to also register the underlying kidney problem, e.g. bilateral renal agenesis, multicystic dysplastic kidneys or polycystic kidneys.

Coding Committee May 2021

**Q61 Cystic kidney disease****Q6140 Multicystic dysplastic kidney, unilateral**

This is distinct from polycystic kidneys. MCDK is usually unilateral and involves cysts of varying sizes separated by dysplastic parenchyma. The shape of the kidney is irregular and the normal renal architecture is lost. Multicystic dysplastic kidneys often shrink and disappear but if they are seen first as MCDK they should be coded as this and not as renal agenesis.

Coding Committee June 2011

**6141 Multicystic dysplastic kidney, bilateral**

Approximately 20% of MCDK are bilateral. This is usually a lethal condition that is primarily detected prenatally. The features are as above.

Coding Committee June 2011

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q618 Other cystic kidney disease**

Included here should be cystic kidneys associated with a systemic condition such as Tuberous sclerosis, MODY 5 (Maternal diabetes and renal cysts), Bardet-Biedl, etc.  
Coding Committee June 2011

**Q619 Cystic kidney disease, unspecified**

Included here should be: Kidneys that have cysts but normal parenchyma in between and prenatally kidneys that appear particularly bright (and often larger) than normal that are not polycystic or classic multicystic dysplasia  
Coding Committee June 2011

**Q62 Congenital obstructive defects of renal pelvis and congenital malformations of ureter****Q620 HYDRONEPHROSIS**

Only report hydronephrosis if renal pelvis is  $\geq 10$  mm after birth  
Coding Committee 2003

**Q620 HYDRONEPHROSIS**

Defined as an obstruction of the urinary flow from kidney to bladder. Report only major cases defined as a renal pelvis at or above 10 mm after birth. Specify in written text if the hydronephrosis is unilateral or bilateral and give the maximum size of the renal pelvis measured postnatally. Hydronephrosis caused by vesico-ureteral reflux should not be reported to EUROCAT.  
Coding Committee December 2007

**Q621-Q626 and Q628 CONGENITAL OBSTRUCTIVE DEFECTS OF RENAL PELVIS AND CONGENITAL MALFORMATIONS OF URETER**

If these anomalies are diagnosed and associated with hydronephrosis with a diameter of 10 mm or more add the code for hydronephrosis Q620 and give measurement in written text – see coding tip for hydronephrosis.

Coding Committee December 2016

**Q63 Other congenital malformations of kidney****Q630 ACCESSORY KIDNEY**

Please note that accessory kidney and ectopic kidney is not the same. Accessory kidney means that there are more than 2 kidneys. This is very rare. An ectopic kidney is located below (pelvic), above (thoracic) or on the opposite side (crossed ectopia) of the kidney's normal position.  
Coding Committee November 2022

**Q632 ECTOPIC KIDNEY**

Please note that ectopic kidney and accessory kidney is not the same. See text for Q630.  
Coding Committee November 2022

**Q64 Other congenital malformations of urinary system****Q644 MALFORMATION OF URACHUS**

Report cases with urachus anomalies to EUROCAT if surgery is required and if the diagnosis is made before one year of age  
Coding Committee April 2017

**OEIS COMPLEX**

Q6410 Cloacal exstrophy. This code will include cases with OEIS complex as the literature state that these conditions are within the same spectrum. For OEIS complex, give the code Q6410 in malformation 1 and add codes for all major malformations of the case.  
Coding Committee May 2010

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q6420 POSTERIOR URETHRAL VALVES**

Remember to use the 4-digit ICD/BPA10 code for this anomaly. If this anomaly is diagnosed and associated with hydronephrosis with a diameter of 10 mm or more add the code for hydronephrosis Q620 and give measurement in written text – see coding tip for hydronephrosis.

Coding Committee December 2016

**Q6476 MEGACYSTIS**

The diagnosis megacystis is usually a prenatal diagnosis. For live births please try to find the cause and add the code, eg for posterior urethral valves.

Coding Committee April 2017

**Q66 Congenital deformities of feet****CODING OF CLUBFOOT**

Congenital clubfoot (Q660) is a major malformation for inclusion in the EUROCAT database.

Another name for congenital clubfoot is talipes equinovarus and this name is used in the ICD10 written text. Clubfoot of postural origin is on the EUROCAT list of minor anomalies for exclusion (Q668). Any isolated case with this code is currently EXCLUDED from the EUROCAT database, although the code includes unspecified clubfoot. If you have a case of congenital clubfoot, you must make sure that you use the correct codes above, or your case will be excluded from the subgroup.

EUROCAT Communication December 2002

**Q660 CLUBFOOT/TALIPES EQUINOVARUS**

Clubfoot cases requiring surgery or Ponsetti treatment should be reported to EUROCAT as a major congenital anomaly using the code Q660. If the foot anomaly is of postural origin and not receiving treatment as mentioned, use the code Q668 and the anomaly will be classified as a minor anomaly

Coding Committee November 2013

**Q67 Congenital musculoskeletal deformities of head, face, spine and chest****Q674 MICROGNATHIA /OTHER CONGENITAL DEFORMITIES OF SKULL, FACE AND JAW**

This code SHOULD be used for MILD micrognathia – see coding tip for Pierre-Robin (Q8708). The code Q674 is classified as a minor anomaly

Coding Committee November 2013

**Q68 Other congenital musculoskeletal deformities****Q681 CAMPODACTYLY**

Camptodactyly is a fixed flexion deformity of one or more fingers (or toes), which is permanent.

Camptodactyly should only be reported to EUROCAT if the condition does not resolve spontaneously. Do not report this as an isolated finding from a fetal post mortem examination.

Coding Committee May 2021

**Q69 Polydactyly****Q70 Syndactyly****Q71 Reduction defects of upper limb****Q7180 CONGENITAL ABSENCE OF ALL FINGERS (code is mentioned under Q7380 in the ICD10)**

Use this code when all fingers are absent. This is a transversal reduction defect.

Coding Committee November 2022

**Q7482 CONGENITAL UNDERGROWTH OF LIMBS**

Use this code for reporting short limbs without a specified diagnosis. Note that short limbs diagnosed prenatally must be followed up after birth for a final diagnosis. Do not use codes for limb reduction defects (Q718 and Q728) or codes for skeletal dysplasia unless specifically diagnosed.

Coding Committee November 2017

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q72 Reduction defects of lower limb**

**Q7280 CONGENITAL ABSENCE OF ALL TOES** (code is mentioned under Q7380 in the ICD10)  
Use this code when all toes are absent. This is a transversal reduction defect.  
Coding Committee November 2022

**Q7482 CONGENITAL UNDERGROWTH OF LIMBS**  
Use this code for reporting short limbs without a specified diagnosis. Note that short limbs diagnosed prenatally must be followed up after birth for a final diagnosis. Do not use codes for limb reduction defects (Q718 and Q728) or codes for skeletal dysplasia unless specifically diagnosed.  
Coding Committee November 2017

**Q73 Reduction defects of unspecified limb****Q74 Other congenital malformations of limb(s)**

**Q7482 congenital undergrowth of limbs.**  
Use this code for reporting short limbs without a specified diagnosis. Note that short limbs diagnosed prenatally must be followed up after birth for a final diagnosis. Do not use codes for limb reduction defects (Q718 and Q728) or codes for skeletal dysplasia unless specifically diagnosed.  
Coding Committee November 2017

**Q75 Other congenital malformations of skull and face bones**

**Q750 PFEIFFER SYNDROME**  
For Pfeiffer syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific skull anomaly is present, use the code Q750.  
Coding Committee October 2019

**Q7502 TRIGONENCEPHALY**  
This is often used to describe a somewhat triangular head shape but, for EUROCAT cases, should only be used where this is due to premature fusion of the metopic suture requiring treatment.  
Coding Committee April 2018  
**Q7503 CLOVERLEAF SKULL**  
ICD/BPA 10 recommends a code in the hydrocephaly chapter, which is wrong. Use Q7503 for this anomaly.  
Coding Committee June 2011

**Q754 Mandibulofacial dysostosis – Franceschetti and Treacher-Collins**  
WHO recommends the code Q754 and ICD/BPA10 recommend the code Q870A. Both codes will be given in the syndrome guide. EUROCAT recommends from now to use the code Q754, to give written text description and to use the OMIM code 154500 for definite Treacher- Collins syndrome. Use OMIM code only where family history and biological markers confirm the syndrome  
Coding Committee August 2007

**Q759 CONGENITAL MALFORMATION OF SKULL AND FACE BONE, UNSPECIFIED**  
Do not use this code for dysmorphic features affecting face. Always use code Q189.  
Coding Committee April 2018

**Q76 Congenital malformations of spine and bony thorax****Q77 Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine**

**SKELETAL DYSPLASIA**  
If a final diagnosis of a lethal or severe skeletal dysplasia is not possible, as in TOP or neonatal deaths without post mortem examination, use the code Q788. For late diagnosed unspecified skeletal dysplasias use Q789  
Coding Committee August 2007

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q78 Other osteochondrodysplasias****SKELETAL DYSPLASIA**

If a final diagnosis of a lethal or severe skeletal dysplasia is not possible, as in TOP or neonatal deaths without post mortem examination, use the code Q788. For late diagnosed unspecified skeletal dysplasias use Q789

Coding Committee August 2007

**Q79 Congenital malformations of the musculoskeletal system, not elsewhere classified****Q795 LIMB BODY WALL COMPLEX OR BODY STALK ANOMALY**

Q795 "Other congenital malformations of the abdominal wall" is the recommended code to use in malf 1 and always add 'limb body wall complex' in the text description (please use this exact wording). Code all major anomalies which include encephalocele and craniofacial defects, internal organ defects, limb defects (mainly LRD), clubfoot and others.

Coding Committee May 2010, adapted by the Coding Committee April 2022

**Q796 EHLERS-DANLOS SYNDROME**

EUROCAT accepts cases of Ehlers-Danlos syndrome as this diagnosis has a Q code, even though it is not associated with congenital anomalies. However, this is a very variable condition and cases with Ehlers-Danlos type 3 (also known as benign hypermobility) should **not** be included as this is not a clear diagnosis and no genetic mutations have ever been associated with it. EDS types 1, 2 and 4 are well recognised and can be included, especially if the specific mutation is known, EDS type 9 is now known as occipital horn syndrome. Most of the others are exceptionally rare, but could be included if it is a certain diagnosis.

Coding Committee May 2021

**Q798 POPLITEAL WEB SYNDROME**

For Popliteal web syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add the syndrome name in written text. If the specific musculoskeletal anomaly is present, use the code Q798

Coding Committee October 2019

**Q7980 CONGENITAL CONSTRICTION BANDS /AMNIOTIC BANDS**

Amniotic band sequence is a group of congenital anomalies of unknown aetiology, that might occur when bands of amnion peel away from the sac and attach or wrap around parts of the fetus, disrupting normal development. Clinical manifestation is very variable. The bands usually develop late in first trimester or early in the second trimester. For reporting to EUROCAT, use the code for amniotic bands in malf1 to describe the aetiology of the anomalies and add Q codes and written text description for all the major anomalies caused by the amniotic bands. Do not report cases with amniotic bands without major anomalies.

Coding Committee October 2019

**Q80 Congenital ichthyosis****Q81 Epidermolysis bullosa****Q82 Other congenital malformations of skin****Q8281 ACCESSORY SKIN TAGS**

This is a minor anomaly.

Coding Committee April 2018

**Q83 Congenital malformations of breast****Q84 Other congenital malformations of integument****Q85 Phakomatoses, not elsewhere classified**

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q86 Congenital malformation syndromes due to known exogenous causes, not elsewhere classified**

SUBGROUP: Teratogenic syndromes with congenital anomalies

Definition: syndrome caused by an environmental teratogen.

Include as a EUROCAT case if at least one major anomaly present and you are sure about the aetiology (drug exposure, maternal infection, etc.).

Put the appropriate code in the syndrome field and codes for the associated congenital anomalies in the congenital anomaly fields.

Specified codes for teratogenic syndromes are listed in the EUROCAT syndrome Guide and in the ICD/BPA10 Q-chapter.

Always give text description of the syndrome and the associated anomalies (including minor anomalies and dysmorphic features without using a code for a major anomaly).

Coding Committee June 2012

**Q860 FETAL ALCOHOL SYNDROME (dysmorphic)**

Cases reported to EUROCAT as fetal alcohol syndrome must as a minimum have dysmorphic features and/or major anomalies. Alcohol consumption must be confirmed locally. Add codes for all major anomalies.

Coding Committee May 2010

**Q87 Other specified congenital malformation syndromes affecting multiple systems****Q870A and Q754 Mandibulofacial dysostosis – Franceschetti and Treacher-Collins**

WHO recommends the code Q754 and ICD/BPA10 recommend the code Q870A. Both codes will be given in the syndrome guide. EUROCAT recommends from now to use the code Q754, to give written text description and to use the OMIM code 154500 for definite Treacher- Collins syndrome.

Coding Committee August 2007

**Q8703 CYCLOPIA**

Cyclopia is a rare form of lethal holoprosencephaly (HPE) due to incomplete cleavage of the prosencephalon during embryogenesis, leading to failure of the orbits of the eye to divide into two cavities. It may also occur with a median cleft lip and has been reported as a finding in several genetic syndromes. If a syndrome diagnosis has been made, it is important to include that as well.

Coding Committee October 2019

**Q8703 CYCLOPIA AND MEDIAL CLEFT**

Most cleft lips are uni- or bi-lateral, but very rarely a cleft can be in the true midline. These tend to be in association with other midline defects such as holoprosencephaly (Q042) or partial forms of that, including cyclopia (Q8703). If a medial cleft lip is found it should be coded as Q361. If a cleft palate is present with *median* cleft lip, both should be coded separately (Q361 and Q35\*). If Cleft palate occurs with a uni-or bi-lateral cleft lip then the codes commencing Q37\* should be used.

Coding Committee October 2019

**Q8708 PIERRE ROBIN**

Pierre Robin is a sequence derived from micrognathia (hypoplastic mandible) leading to displacement of the tongue and obstructing the closure of the palate. It may be part of a genetic syndrome, but otherwise considered an isolated malformation. Correct coding will include Q8708 and written text in malf 1, a code for micrognathia (K070) in malf 2 and a cleft palate code in malf 3

Coding Committee February 2013

**Q870E PENA-SHOKEIR SYNDROME (fetal akinesia)**

The foetal akinesia/hypokinesia sequence (or Pena-Shokeir syndrome type I) is characterized by multiple joint contractures, facial anomalies and pulmonary hypoplasia. Whatever the cause, the common feature of this sequence is decreased foetal activity. Use code Q870E and update the case when the final diagnosis is established.

Coding Committee November 2022

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5****Q8724 SIRENOMELIA**

Sirenomelia is a rare developmental defect characterized by fusion of the lower limbs and associated with some degree of lower extremity reduction. Patients also present with severe anomalies of the lower spine (e.g. sacral agenesis), as well as the urogenital and lower gastrointestinal tract (e.g. renal agenesis, absent bladder, rectal/anal atresia, and absent internal genitalia). Most cases are stillborn, or die during or shortly after birth. For reporting to EUROCAT give the code Q8724 for sirenomelia in malf1 and add Q codes and written text description for all the major anomalies included.

Coding Committee October 2019

**Q878 OTHER SPECIFIED SYNDROME**

This code must always be accompanied with a written text with the syndrome name.

EUROCAT Communication November 2004

**Q878 OTHER SPECIFIED SYNDROMES**

Aicardi syndrome, Joubert syndrome and Miller-Dieker syndrome: Please code these genetic syndromes with the code Q878 and give the syndrome name in written text. Also give the code for the diagnosed cerebral anomaly in malf1 (Q043 for reduction deformity of brain, Q0433 for lissencephaly)

Coding Committee September 2018, adapted by the Coding Committee April 2022

**Q878 OTHER SPECIFIED SYNDROME**

For CHARGE syndrome please use the code Q878 for the syndrome name and add CHARGE syndrome in written text. If choanal atresia is present, code with Q300

Coding Committee September 2018

**Q878 OTHER SPECIFIED MALFORMATION SYNDROME**

For Branchio-oto-renal syndrome /Melnick-Fraser syndrome (Q178), Ivemark (Q206), Van der Woude (Q380), Fraser syndrome (Q112), Lenz syndrome (Q112), (Q178), Kaufman-McKusick syndrome (Q518), Pfeiffer syndrome (Q750), Popliteal web syndrome (Q798), Q100 blepharophimosis ptois syndrome, please use the code Q878 for the syndrome name and give syndrome name in written text. Code all specific anomalies included in the syndrome and use there the codes mentioned above.

Coding Committee October 2019

**Q878 OTHER SPECIFIED MALFORMATION SYNDROME**

If a congenital anomaly is clearly hereditary, use both the specific congenital anomaly code and Q878 (other specified syndrome). The MCA algorithm will then recognize the case as having a genetic origin. Examples of hereditary anomalies: postaxial polydactyly in at least two first-degree relatives, cleft palate in three consecutive generations, holoprosencephaly due to a ZIC2 mutation or a bicuspid aortic valve due to a NOTCH1 mutation.

Coding Committee April 2022

**Q89 Other congenital malformations, not elsewhere classified****Q897 MULTIPLE CONGENITAL MALFORMATIONS, NOT ELSEWHERE CLASSIFIED**

This code should **always** be accompanied with codes (and text description) of all the separate major congenital anomalies that are present. The case will not be included in the surveillance of multiples unless specified codes are given.

Coding Committee April 2018

**Q897 PENTALOGY OF CANTRELL / THORACO-ABDOMINAL SYNDROME**

Pentalogy of Cantrell is characterized by the presence of anomalies of the diaphragm, abdominal wall, pericardium, heart and lower sternum. Pentalogy of Cantrell should be coded with Q897 in malf1 and the name should be added in written text. All separate anomalies should be coded and described in text as well. As the etiology is unknown, these cases are included in the EUROCAT surveillance.

Coding Committee October 2019

**Q8980 CAUDAL DYSPLASIA SEQUENCE/ CAUDAL REGRESSION SEQUENCE**

Caudal regression sequence is a rare congenital anomaly with abnormal fetal development of the lower part of the spine. Affected areas can include the lower back and limbs, the genitourinary tract, and the



**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5**

gastrointestinal tract. Sacral agenesis (Q7641) is part of the same spectrum. For reporting to EUROCAT give the code Q8980 for caudal regression sequence in malf1 and add Q codes and written text description for all the major anomalies included in the sequence.

Coding Committee October 2019

**Q90-Q99 Chromosomal anomalies**

**Array results:** Report only clearly pathogenic variants. Only report cases with de novo copy number variants unless the parent in familial cases also has clinical manifestations of the condition (dysmorphic features or congenital anomalies).

Coding Committee June 2015, revised October 2019

**Q90 Down syndrome****Q91 Edwards syndrome and Patau syndrome****Q92 Other trisomies and partial trisomies of the autosomes, not elsewhere classified**

Q923 to be used for partial chromosomal duplication, microduplications or partial trisomy.  
Coding Committee June 2011, revised October 2019

**Q93 Monosomies and deletions from the autosomes, not elsewhere classified**

Q935 to be used for partial chromosomal deletions or partial monosomies including those detected by array  
Coding Committee June 2011

**CODING OF MICRODELETIONS:** We recommend coding of both the syndrome and the microdeletion. This means that the syndrome should be coded in the syndrome field using both the ICD10/BPA code and give the syndrome name in the text field. In malformation 1 give the code for microdeletion (Q936) and give the name of the microdeletion in written text. Please note that microdeletions are considered syndromes and not chromosomal anomalies. Coding example: Case with Prader-Willi syndrome and 15q11-13 del: Code Q8715 in syndrome field and write "Prader-Willi" in text field. In malformation 1 field use code Q936 and write "15q11-13 del" in text field.

Coding committee meeting 2005

**CODING OF MICRODELETIONS:** Due to technological changes, it is increasingly difficult to discriminate between "genetic" and "chromosomal" cases, especially in relation to microdeletions. We now recommend the code Q935 to be used for coding for deletions and microdeletions without a specified code.  
Coding Committee October 2019

**Q95 Balanced rearrangements and structural markers, not elsewhere classified**

Q952 or Q953 BALANCED REARRANGEMENTS IN ABNORMAL INDIVIDUAL

If a case has a balanced translocation disrupting one gene which leads to a congenital anomaly, use both the specific congenital anomaly code and Q878 (other specified syndrome). The MCA algorithm will then recognize the case as having a genetic origin.

Coding Committee April 2022

**Q96 Turner syndrome****Q97 Other sex chromosome abnormalities, female phenotype, not elsewhere classified****Q98 Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, not elsewhere classified**

Q982 KLINEFELTER MALE WITH KARYOTYPE 46XX

This condition does not exist and the code should not be used.

Coding Committee May 2010

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5**

Q984 KLINEFELTER, UNSPECIFIED  
Alternative codes will usually be possible and better  
Coding Committee May 2010

**Q99 Other chromosome abnormalities, not elsewhere classified**

CODING OF UNIPARENTAL DISOMY (UPD) AND METHYLATION DEFECTS  
At present, there is no code for this. Will be coded as part of the syndrome. Write the result in the genetic test variable.  
Coding Committee October 2019

**Outside Q-chapter:**

D180 is the correct code for haemangiomas

D181 is the correct code for lymphangiomas

Coding Committee September 2018

**P351 CONGENITAL CMV INFECTION**

Infants with congenital CMV infections should be reported to EUROCAT if there are associated major congenital anomalies (microcephaly according to EUROCAT definition, other structural anomalies). Code P351 in the syndrome variable and major malformations in the malformation variables

Coding Committee December 2016

**P354 CONGENITAL ZIKA VIRUS**

The code P354 (previously P358) to be used for all cases exposed to zika virus infection in pregnancy. Code P354 in the syndrome variable and major malformations (microcephaly, other cerebral anomalies and all other major and minor anomalies) in the malformation variables. Specify in text for all codes.

Since this is a new infection, report all cases irrespective of diagnosed congenital anomalies. Code the maternal illness during pregnancy as A925 – new specific code for "zika virus disease". These codes to be used only for zika virus.

Coding Committee December 2016, adapted by the Coding Committee April 2022

**P371 CONGENITAL TOXOPLASMOSIS**

Infants with congenital toxoplasmosis should be reported to EUROCAT if there are associated major congenital anomalies (hydrocephaly, other structural anomalies). Code P371 in the syndrome variable and major malformations in the malformation variables

Coding Committee December 2016

**K070 MICROGNATHIA**

This code is the recommended code for SEVERE micrognathia. See coding tip for Pierre-Robin (Q8708)  
Coding Committee November 2013

Please remember that the correct code for **cystic hygroma is D1810** and for **sacral teratoma D215**  
Central Registry January 2008

**P023 TRAP sequence**

Add this code if the anomalies for the twin reported to EUROCAT are explained by TRAP sequence.  
Coding Committee November 2022

**EUROCAT Guide 1.5****Chapter 3.5**

G710 Walker-Warburg syndrome

Walker Warburg = congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies = G710, not Q878, do not include as EUROCAT case.

Coding Committee April 2022

**CODING OF PRE-PREGNANCY DIABETES**

For surveillance and research on etiology it is important that we can find all cases in the EUROCAT database with pre-pregnancy diabetes. Further type-1 diabetes is increasing in prevalence among children and young people. Pre-pregnancy diabetes is coded very heterogeneous among registries. Not all registries code maternal disease before pregnancy or drug use. At the coding committee meeting in Graz in 2006 we recommended to code illness before pregnancy with codes within E10-E14, drugs with ATC codes for insulin and to code P701 "infant of diabetic mother" in the malformation variable (not the syndrome variable), even if the case is a TOPFA

Coding Committee June 2006

**PRETERM COMPLICATIONS**

Most complications to preterm birth, including bronchopulmonary dysplasia and persistent fetal circulation, are reported with a code in the P-chapter and will not be relevant for EUROCAT. Terminations, spontaneous abortions after GA 20 weeks and preterm birth with lung hypoplasia due to early rupture of membranes are not EUROCAT cases. Limb contractures and retrognathia due to early rupture of membranes are secondary diagnoses and not EUROCAT cases.

Coding Committee April 2017

Guide 1.5 Chapter 3.5 - Version December 2022