



Çift Çıkışlı Sağ Ventrikülü (DORV) Olan Fetüslerde Prenatal Tanı, Eşlik Eden Bulgular ve Fetüslerin Prognozu: Tek Merkezli Çalışma

Double Outlet Right Ventricle (DORV) in Fetuses: Prenatal Diagnosis, Associated Findings, and Prognosis - A Single-Center Study

Yusuf Başkıran¹, Zuat Acar²

¹Istinye Üniversitesi Liv Hospital Bahçeşehir, İstanbul, Turkey

²İstanbul Tema Hospital Department of Obstetrics and Gynecology, İstanbul, Turkey

ÖZ

Amaç: Double Outlet Right Ventrikül (DORV), doğum öncesi tanı ve doğum sonrası yönetimde benzersiz zorluklar sunan karmaşık bir konjenital kalp hastalığıdır. Bu makale, DORV tanısı konulan fetüslarda prenatal özellikleri, eşlik eden anomaliler, ilişkili bulgularla birlikte prognozunu postnatal dönemini kliniğimizin nasıl yönettiğini göstermektedir.

Gereç ve Yöntem: 6 yıllık bir süreç içerisinde tek bir üçüncü basamak referans merkezinde prenatal DORV tanısı konmuş tüm fetüslerin prenatal, pediatrik ve pediatrik kardiyovasküler cerrahi bölümünün kayıtlarının retrospektif analizi yapıldı. Tüm ek doğum öncesi bulgular değerlendirildi ve sonuçla ilişkilendirildi. Prenatal tanının doğruluğu değerlendirildi.

Bulgular: 153 DORV vakasına prenatal öntanı konuldu. İlk tanı anındaki ortalama gebelik yaşı 20+6 haftaydı (14-30 w). 5 hastaya ulaşılamadığı için çalışma dışı bırakıldı. Canlı doğan olguların %96,6'inde DORV tanısı doğrulandı. DORV'li fetüslerin toplam 134 (%93,7) fetüste majör ek kalp anomalisi, 91'inde (%63,6) ekstrakardiyak anomali ve 32'inde (%22,3) kromozomal veya sendromal anomali vardı. 32 (%22,2) fetüste lateralite bozukluğu görüldü. 46 gebelik tıbbi termine edildi. (%32,1), 8 (%5,6) intrauterin ve 19 (%13,2) doğum sonrası ölüm vardı. Hayatta kalanlar arasında ortalama takip süresi 46 aydı (aralık, 3-79). Doğum sonrası cerrahi geçirmiş 83 çocuktan 64'si (%77,1) herhangi bir komplikasyon olmadan yaşamaya devam ediyor. Özellikle pulmoner atrezi ve stenozu olan fetüsler cerrahi sonrası olumsuz prognoz gösterdi.

Sonuç: DORV, prenatal olarak yüksek hassasiyetle teşhis edilebilen nadir ve sıklıkla karmaşık bir kardiyak anomalidir. DORV sıklıkla majör ek anomalilerle ilişkilidir, bu da sonlandırmalar veya doğum sonrası tedavinin reddedilmesi nedeniyle yüksek intrauterin ve postnatal kayıp oranlarına yol açar. Ek anomaliler olmadan prognoz iyidir, ancak çocukların çoğunda tek ventrikül palyasyonu olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital kalp defekti, çift çıkışlı sağ ventrikül, prognoz, doğum öncesi tanı, postnatal sonuç

ABSTRACT

Aim: The Double Outlet Right Ventricle (DORV) presents unique challenges in prenatal diagnosis and postnatal management as a complex congenital heart defect. This article illustrates the prenatal characteristics, accompanying anomalies, and prognosis of fetuses diagnosed with DORV, as well as the postnatal period management in our clinic.

Material and Method: A retrospective analysis of all fetuses diagnosed prenatally with DORV over a 6-year period in a single tertiary referral center was conducted using records from prenatal, pediatric, and pediatric cardiovascular surgery departments. All additional prenatal findings were evaluated and correlated with the outcomes. The accuracy of the prenatal diagnosis was assessed.

Results: Prenatal diagnosis was made for 153 DORV cases. The average gestational age at the time of initial diagnosis was 20+6 weeks (range 14-30w). Five cases were excluded due to unavailability. DORV diagnosis was confirmed in 96.6% of the live births. Major additional cardiac anomalies were found in 134 (93.7%) of the fetuses with DORV, extracardiac anomalies in 91 (63.6%), and chromosomal or syndromal anomalies in 32 (22.3%). Lateralization disorders were observed in 32 (22.2%) fetuses. 46 pregnancies were medically terminated (32.1%), with 8 (5.6%) intrauterine and 19 (13.2%) postnatal deaths. Among the survivors, the average follow-up duration was 46 months (range 3-79). Out of the 83 children who underwent postnatal surgery, 64 (77.1%) continue to live without any complications. Fetuses with pulmonary atresia and stenosis showed a poor prognosis after surgery.

Conclusion: DORV is a rare cardiac anomaly that can be diagnosed with high precision prenatally, and it's often complex. DORV is frequently associated with major additional anomalies, leading to high rates of intrauterine and postnatal losses due to terminations or refusals of postnatal treatment. The prognosis is favorable without additional anomalies, but most of the children will have a single ventricle palliation.

Keywords: Congenital heart defect, double outlet right ventricle, prognosis, prenatal diagnosis, postnatal outcome

Corresponding Author: Yusuf BAŞKIRAN

Address: Yuzuncu Yil University, Faculty of Medicine, Gynecology and Obstetrics Clinic Van, Turkey,

E-mail: yusufbaskiran1@gmail.com

Başvuru Tarihi/Received: 26.08.2022

Kabul Tarihi/Accepted: 07.10.2022



GİRİŞ

Çift Çıkışlı Sağ Ventrikül (DORV), karmaşık bir konotrunkal malformasyondur (1). Her iki büyük arterin (aorta ve pulmoner arter) sağ ventrikülden çıktığı bir konjenital kalp anomali türüdür (2,3). DORV'nin insidansı yaklaşık 1-2/10.000'dir ve konjenital kalp hastalıklarının %1-3'ünü oluşturur (3). Doğum öncesi tanı, genellikle fetal ekokardiyografi ile konulur ve bu, doğum sonrası sonuçları belirlemede önemli bir rol oynar. DORV'nin belirti ve semptomları genellikle doğumdan hemen sonra veya kısa bir süre sonra ortaya çıkar. En yaygın belirtiler arasında hızlı solunum, morarma (siyanoz), zayıf beslenme, düşük enerji seviyeleri ve gelişme geriliği bulunur (4).

Ekokardiyografi (kalbin ultrasonu), DORV için birincil teşhis aracıdır. Kalbin yapılarını görselleştirebilir, kalp fonksiyonunu değerlendirebilir ve ilişkili kalp anomalilerini saptayabilir. Fetal ekokardiyografi kullanılarak doğum öncesi tanı da mümkündür (5,6). Kardiyak bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG), özellikle karmaşık vakalarda ayrıntılı anatomik bilgi sağlayabilir (7).

Doğum öncesinde tanı konulması, özellikle fetüsün etkilerini ve sağkalımını etkileyecek ciddi kalp anomalilerinin erken değerlendirmesi açısından kritiktir. Bir fetüste DORV'nin erken takibi, doğru yönetim yolunun bölümlerine ve doğum sonrası komplikasyonlarının özelliklerine yardımcı olabilir (8).

DORV genellikle diğer konjenital anomalilerle birlikte görülür. DORV tanısı konan fetüslarda en yaygın görülen ek anomaliler atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt ve patent ductus arteriosus'dur. Eşlik eden anomaliler; ventriküler septal defektinin (VSD) tipi ve boyutu, pulmoner stenozun varlığı ve ciddiyeti ve kardiyak anomalilerin eşlik edip etmemesi genellikle DORV'nin prognozunu belirler (9). Örneğin, pulmoner stenoz veya atrezisi olan DORV'li hastalar genellikle daha kötü prognoz gösterirken, ventriküler septal defekti (VSD) ve arcus aorta anomalileri prognozu daha iyidir (10). Literatürde yapılan çalışmalarda prenatal tanı konan DORV'li fetüslerin %65.5'inde, ayrıca kardiyak olmayan anomalilerin var olduğunu belirlemişlerdir. Bu, diğer kalp anomalilerinin yanı sıra genetik sendromları ve kromozom anomalilerini de içerir (11,12,13).

Doğum sonrası semptomlar genellikle VSD'nin büyük arterlere göre konumuna ve çıkış yolu tıkanıklıklarının var olup olmadığına bağlıdır. Şiddetli pulmoner stenoz, yeni doğanlarda siyanoz oluşturabilirken, ciddi aort stenozu veya koarktasyon, prostaglandin E1 tedavisini gerektirecek şekilde yeterli sistemik perfüzyonu sürdürme ihtiyacı yaratabilir. Bu yüzden doğum öncesi tanı konması ve buna göre planlama yapılması ve ebeveynlere danışmanlık hizmeti verilmesi önemlidir (14,15).

Cerrahi Tedavi: DORV tedavisinde temel yaklaşım genellikle cerrahi yöntemlerdir ve tedavi genellikle yaşamın ilk birkaç ayı içinde gerçekleştirilir. Cerrahi tedavi, genellikle bir VSD'nin kapatılmasını ve aortanın sol ventrikül ile uyumlu hale getirilmesini içerir. Bu operasyonlar genellikle ciddi komplikasyonlara yol açmazlar ve genellikle hastaların yaşam kalitesini önemli ölçüde artırır (16).

Cerrahi girişimin amacı, her bir ventrikülün sırasıyla sistemik ve pulmoner dolaşımlardan birini desteklediği biventriküler onarım sağlamaktır. Bununla birlikte, onarımın tipi defektin spesifik anatomisine bağlıdır. Bazı karmaşık durumlarda, aort kökü translokasyonu veya intraventriküler konduit gibi teknikler kullanılabilir (16).

DORV vakalarında preoperatif planlama ve cerrahi simülasyon için 3D baskı ve sanal modeller gibi gelişmiş görüntüleme teknikleri giderek daha fazla kullanılmaktadır. Bu teknolojiler, her hastanın benzersiz kardiyak anatomisinin daha kesin ve bireyselleştirilmiş bir şekilde anlaşılmasını sağlayarak karar vermeyi ve cerrahi stratejiyi kolaylaştırabilir (14).

Özetle, DORV, çeşitli anatomik formları ve klinik prezentasyonları olan karmaşık bir konjenital kalp defektidir. Ekokardiyografi, BT ve MRG tanı ve cerrahi planlama için gereklidir. Nihai hedef, cerrahi onarım yoluyla bir biventriküler dolaşım elde etmektir ve spesifik strateji, her bir hastanın kardiyak

Literatürde bu konudaki çalışmalar genel olarak prognozu tam olarak yansıtmamakta aynı zamanda tedavi sonrası hasta prognozlarını göstermemektedir. Bu çalışmanın amacı, ilişkili kardiyak, ekstrakardiyak ve kromozomal anomalilerin spektrumunu, DORV'li fetüslerin intrauterin seyrini ve doğum sonrası sonuçlarını tedavi sonrası sağkalımı ve prognozunu değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Doğum öncesi teşhis edilen tüm DORV'ler retrospektif olarak gebelik takibi, eşlik eden anomaliler, operasyon planlaması ve prognoz seyri ve sonuç açısından incelendi. 2013 - 2019 yılları arasında tüm DORV'li fetüslere teşhis konuldu. Anatomik inceleme ve fetal ekokardiyografi standart bir şekilde gerçekleştirildi. Fetal ekokardiyografi, pulse wave ve renkli Doppler görüntüleme içeren standardize edilmiş anatomik planlar kullanılarak ve segmental bir yaklaşımla yapıldı.

Yanlış teşhis örneklerini değerlendirebilmek adına, tüm yenidoğanlar çalışma kohortuna dahil edildi. Bunun amacı, tanı sürecinin doğruluğunu incelemektir. Bu süreçte teşhisin kesinleştirilmesi, hastaların alacakları tedavi ve genel sağlık durumları üzerinde büyük bir etkiye sahiptir.



Bu çalışma, çeşitli DORV tiplerini belirlemek için Göğüs Cerrahisi Derneği ile Avrupa Kardiyotorasik Cerrahi Derneği (STS-EACTS) ve Avrupa Pediatrik Kardiyoloji Derneği (AEPC) tarafından ortaklaşa tanımlanan dört DORV tipini esas aldı (17,18).

DORV tipleri şu şekildedir:

VSD tipi DORV: Aorta ve diğer büyük arterler genellikle VSD'ye subaortik ya da çift bağlı şekilde %50'den fazla bağlıdır.

Fallot tipi DORV: Ekstra sağ ventrikül çıkış yolu tıkanıklığı (RVOTO) içeren VSD tipi.

TGA tipi DORV (Taussig-Bing): Büyük arterler, subpulmoner VSD ve baskın pulmoner gövde ile yan yana yer alır.

Bağımsız VSD tipi DORV: Büyük arterlerle bağlantısı olmayan (uzak) bir VSD bulunur. Genellikle AVSD'li kalplerde rastlanır. Bu tip VSD, hem aortik hem de pulmoner kapaklardan uzaktadır ve giriş septumunda perimembranöz uzantı olmaksızın yer alır.

Çalışmada, anne yaşı, gebelik yaşı, ilişkili kardiyak ve ekstrakardiyak anomaliler, DORV sınıflandırması, VSD'nin konumu ve çıkış yolu tıkanıklıklarının varlığı ya da yokluğu ile ilgili veriler elde edildi. Minör anomaliler dahil tüm bilgiler (sağ aortik ark, kalıcı sol superior vena kava ve tek umbilikal arter), saklanan ultrason görüntüleri ve gerektiğinde ultrason video kayıtlarından toplandı. Doğum öncesi tanının doğruluğunu belirlemek için tüm canlı doğan çocukların doğum öncesi ve doğum sonrası teşhisleri karşılaştırıldı.

İncelenen vakalar, gebelik sonuçlarına göre beş farklı kategoriye ayrıldı: gebeliğin sona erdirilmesi (TOP), intrauterin fetal ölüm (IUFD) ya da neonatal ölüm (NND), bebeklik veya çocukluk dönemindeki ölüm (CHD) ve sağ kalanlar. Yenidoğan ölümü, yaşamın ilk 28 günü içinde gerçekleşen ölüm, çocukluk dönemi ölümü ise yaşamın 28. gününden sonraki herhangi bir zamandaki ölüm olarak kabul edildi. Doğum öncesi tanıları doğrulamak için, canlı doğan tüm çocuklarda ekokardiyografi, kardiyak kateterizasyon, cerrahi müdahale veya otopsi sonrası tıbbi kayıtlar bulunmaktaydı.

Verilerin analizinde uygun olan durumlarda ki-kare testi, Student t testi veya Fisher'in kesin testi kullanıldı. Gruplar arasındaki karşılaştırmalar bu istatistiksel testler aracılığıyla gerçekleştirildi. Aksi belirtilmedikçe, değerler ortalama±standart sapma (SD) olarak sunuldu. P<0.05 değeri istatistiksel anlamlılık için kabul edildi. Etik onay KAEK/2019.06.144 numaralı Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma hastanesinde alınmıştır.

BULGULAR

153 DORV vakasına prenatal öntanı konuldu. İlk tanı anındaki ortalama gebelik yaşı 20+6 hafta idi (14-30 hafta). 5 hastaya ulaşılamadığı için çalışma dışı bırakıldı. DORV tanısı için sadece canlı doğmuş ve tanısı postnatal

olarak konulan hastalar değerlendirilmiştir. Büyük arterlerin ilişkisi, ventriküler septal defektin (VSD) konumu ve ek kardiyak anomaliler dikkate alındığında, olguların %96,6'sında DORV tanısı doğrulandı. 4 hastada Fallot tetralojisi izlendi. Bir olgu postnatal olarak subpulmoner VSD ile büyük arterlerin transpozisyonu olarak sınıflandırıldı ve ileri analizden çıkarıldı. DORV'li fetüsler arasında, toplam 134 (%93,7) fetüste majör ek kardiyak anomali, 91'inde (%63,6) ekstrakardiyak anomali ve 32'sinde (%22,3) kromozomal veya sendromal anomali bulundu. 43 gebelik (%30) tıbbi olarak sonlandırıldı; 8'i (%5,6) intrauterin ve 19'u (%13,2) doğum sonrası ölümle sonuçlandı. Hayatta kalanlar arasında ortalama takip süresi 46 aydı (aralık: 3-79 ay). Doğum sonrası cerrahi geçiren 83 çocuktan 64'ü (%77,1) herhangi bir komplikasyon olmaksızın yaşamaya devam ediyor.

Ek kardiyak, ekstrakardiyak ve genetik anomalilere bakıldığında; DORV'li 134 (%93,7) fetüste majör ek kardiyak anomaliler mevcuttu. En sık görülen kardiyak anomaliler 35 (%26,5) olguda ekstra sağ ventrikül çıkış yolu tıkanıklığı (RVOTO) ve 28 (%19,6) olguda ekstra sol ventrikül çıkış yolu tıkanıklığı (SVOTO) idi. Kalan fetüslerde 31 (%21,7) olguda mitral kapak atrezisi (MA) olan veya olmayan sol ventrikül hipertrofisi (HLV) vardı. İskelet veya yüz dismorfileri, yüz yarıkları, beyin anomalileri ve bilateral renal agenezi dahil 87 (%60,8) fetüste majör ekstrakardiyak anomaliler bulunuyordu. Sol izomerizmlili 17, sağ izomerizmlili 13 ve situs inversus totalisli 2 olgu olmak üzere, 32 (%22,3) olguda lateralite bozukluğu görüldü. 32 (%22,3) fetüste kromozomal veya kromozomal olmayan sendromlar meydana geldi (21 fetüste trizomi 18, 4 fetüste trizomi 13, 3 fetüste trizomi 21, 2 fetüste DiGeorge sendromu [mikrodelesyon 22q11] ve 2 fetüste Cornelia de Lange sendromu).

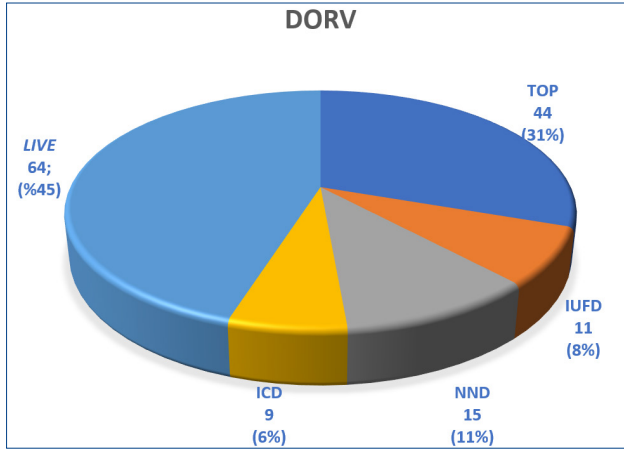
SONUÇ

143 olgunun 44'üne (%30,8) TOP uygulandı (**Tablo 1** ve **Şekil 1**). Bu fetüslerden 24'ü trizomi, 2'si DiGeorge sendromu, 1'i Cornelia de Lange sendromu, 7'si multiple fetal anomali ve 10'u heterotaksi bulunan fetüslerdi.

Tablo 1: İlişkili durumuna göre DORV'lu 143 olgunun sonucu.

	N	TOP	IUFD	NND	ICD	LIVE
Trizomi 18	21	19	1	1	-	-
Trizomi 13	4	3	1	-	-	-
Trizomi 21	3	2	1	-	-	-
22q11 mikrodelesyonu	2	2	-	-	-	-
Cornelia de Lange sendromu	2	1	-	1	-	-
Multiple fetal anomali	13	7	3	1	1	1
heterotaksi	32	10	2	3	2	15
Diğer	66	-	3	9	6	48
Toplam	143	44	11	15	9	64

N :sayı TOP, tıbbi terminasyon. IUFD, intrauterin fetal ölüm; NND, yenidoğan ölümü; ICD:bebek veya çocuk ölümü



Grafik:1: 153 hasta ile başlanmış olan çalışma, 5 hastaya ulaşılamaması ve 5 hastanın yanlış tanı almasından dolayı 143 hasta üzerinden değerlendirilmiştir. Prenatal olarak çift çıkışlı sağ ventrikül (DORV) tanısı konan 143 olgunun sonucu.

TOP: gebeliğin sonlandırılması; IUFD, intrauterin fetal ölüm; NND, yenidoğan ölümü; ICD bebeklik veya çocuklukta ölüm; N: sayı

64 yenidoğan (%44,7) canlı doğdu. NND, biri trizomi 18'li, biri Cornelia de Lange sendromu, biri multiple fetal anomalisi olan, üçü heterotaksili ve 5'i şüpheli genetik sendromlu, 3'ü ağır pulmoner stenozlu ve 2'si pulmoner atrezili fetüs olmak üzere 15 (%11) vakada meydana geldi. Doğum sonrası DORV tanısı doğrulanmış 88 canlı doğum arasında aşağıdaki DORV tipleri vardı: 4 (%4,5) VSD tipi, 10 (%11,3) Fallot tipi, 65 (%73,6) TGA tipi, 9 (%10,2) heterotaksili olarak belirlendi. Sırasıyla bu hastalardan 2 (%50) VSD tipi, 8 (%80) Fallot tipi, 50 (%76,9) TGA tipi ve 4 (%44,4) heterotaksili fetüs yaşamaya devam ediyor; diğer fetüsler ise bu zamanda intrauterin yenidoğan veya çocukluk zamanında ex oldular. Eşlik eden anomalilerden tanı, doğum öncesi tanı konmuş pulmoner stenoz ve pulmoner atrezili hastalardan 3 tanesi TOP seçerken, 5 tanesi NND olarak sonuçlanmış, 4 pulmoner atrezi ve pulmoner stenoz tanılı hasta operasyon sonrasında yaşamaya devam ediyor.

TARTIŞMA

Gelişen teknoloji ve tedavi anlayışıyla, DORV'li fetüslerin yönetimi ve tedavisi, geçmiş yıllarda olduğundan daha iyidir. Ancak, hala çok fazla araştırılması gereken alanlar vardır, özellikle DORV'nin etiyolojisi, doğum öncesi tanı ve yönetimin izlenmesi ve doğum sonrası sonuçları üzerine. DORV'li hastaların en iyi sonuçlara ulaşması için multidisipliner bir yaklaşım ve hastaların bireysel durumlarına uygun tedaviyi azaltmayı geliştirme gerekliliği ortadadır.

Ayrıca, doğru zamanlama ve doğru cerrahi müdahale türü, DORV'li insanların prognozunu önemli ölçüde düzeltebilir. Bu ventriküler septal defektinin (VSD) konumuna, boyutlarına ve morfolojisine, büyük damarla-

rın konumuna ve eşlik eden diğer kardiyak ve kardiyak olmayan anomalilere bağlıdır. (19). DORV'nin yönetimi ve tedavisi, çeşitli faktörlere ve bu sürecin karmaşıklığına bağlıdır. Fetal prognoz açısından, doğum sonrası cerrahi müdahalelerin zamanlaması ve doğru yapılması, sonuçları önemli derecede etkiler. (20). Kromozomal anormallikler, DORV'li fetüslerde çok sık görülür ve prognozu sıkıca etkiler. Trisomi 13, 18 ve 21 gibi belirli kromozomal bozukluklar, DORV ile elde edilen veriler ve genellikle daha kötü sonuçlara sahip olduğunu göstermiştir (19,20). Çalışmamızda da mevcut olan kromozom anormalliklerinde çoğu intrauterin ölümle sonuçlanmış ve kötü prognoz olarak değerlendirilmiştir.

DORV, prenatal serilerde %0,46-8,8 prevalansla ortaya çıkar ve canlı doğan fetüslere bakıldığında bu oran %0,003-0,02'ye düşer (21,22). Bununla birlikte, şimdiye kadar küçük kohortlara ve yalnızca kısa doğum sonrası takip dönemlerine sahip, doğum öncesi teşhis edilmiş DORV ile ilgili çok az yayın bulunmaktadır (25). Ek olarak, yüksek TOP oranı, spontan intrauterin kayıp ve önemli cerrahi sonrası mortalite nedeniyle bu serilerde hayatta kalanların sayısı son derece düşüktür. Bu nedenle, DORV'li yenidoğanların sonuçlarıyla ilgili çoğu bilgi doğum sonrası serilerden elde edilebilir. Mevcut çalışmamız, daha fazla sayıda hayatta kalan ile doğum öncesi teşhis konulan DORV'nin en büyük kohortlarından biridir ve bu nedenle, etkilenen çiftlerin doğum öncesi danışmanlığını iyileştirebilir. Daha önce yayınlanmış DORV kohortlarında TOP oranı %15,8 ile %43,3 arasında oldukça değişkendir (25,26). Bunun nedeni, bazı çalışmalarda tanının gebeliğin geç döneminde ve TOP'un yasal bir seçenek olacağı sürenin ötesinde konulmuş olması olabilir. Bizim grubumuzda TOP oranı %30,8 idi.

DORV'nin sırasıyla %90, %38-58 ve %25 oranında ilave kardiyak, ekstrakardiyak ve kromozomal anomalilerle ilişkili olduğu bildirilmiştir (21,22). Fetüslerimizin %62'sinde majör ekstrakardiyak anomaliler ve %23'ünde kromozomal anomaliler veya genetik sendromlar meydana geldi. Fetüslerin diğer %15'inde, moleküler tanı yetersiz olmasına rağmen, yüksek oranda kromozomal anormallik veya genetik sendromdan şüphelendik. Vakaların %22'sinde lateralite anormallikleri görüldü. Önceki seriler ayrıca DORV'nin %25-35'inde lateralite anormallikleri bildirmiştir (22). Sonuç olarak, DORV'nin fetal tanısı, ek anomaliler için kapsamlı bir araştırmayı tetiklemelidir.

Daha önce yayınlanmış DORV kohortlarında TOP oranı %15,8 ile %43,3 arasında önemli ölçüde değişmektedir (23,24). Bunun nedeni, bazı çalışmalarda tanının gebeliğin geç döneminde ve TOP'un yasal bir seçenek olacağı sürenin ötesinde konulmuş olması olabilir. Bizim grubumuzda TOP oranı %30 idi. Bu oranın düşük olmasının nedeni, ülkemizin dini inanışları ve sosyokültürel durumundan kaynaklanabilir.

Doğum öncesi tanı, hastanın prognozunu değerlendirerek, ebeveynlere fetüsün prognozu, ve yapılacak cerrahinin türünü öngörme açısından verilecek danışmanlıkta çok önemli bir yer tutmaktadır. Çalışmamız, DORV'nin tanısının doğum öncesi yüksek bir doğruluk derecesi ile teşhis edilebileceğini doğrulamaktadır. Canlı doğan olguların %96,6'sında doğru DORV tanısı konulmuştur.

Çalışmamızın bir takım kısıtlılıkları bulunmaktadır. Nispeten geniş kohortumuza rağmen, ebeveynlerin doğum sonrası cerrahi müdahaleyi reddetmesi, bazı hastalarımıza ulaşamaması, cerrahi sonrası hastalarımızın bir kısmının takibe devam etmek istememesi, bu hastaların takibinde net verilere ulaşmamızı engellemiştir. Ek olarak, tüm çocuklar, nihai cerrahi onarım veya palyasyonu henüz tamamlamamıştır ve sonuç, cerrahi onarım veya palyasyonun farklı zaman noktalarında değerlendirilmiştir; uzun süreli bir takip eksiktir. Diğer bir sınırlama, bazı kalp yapılarının ayrıntılı uzaysal ilişkisinin değerlendirilmesini sınırlayan retrospektif tasarımıdır.

Çalışmamızın en önemli belirleyici kısımları ise bu kadar geniş kohorta sahip DORV vakalarının literatürde başka olmaması ve aynı zamanda bu kadar uzun takip edilen hastaların olmamasıdır. DORV tanısı konulan hastaların geniş spektrumda genetik incelemesinin yapılması, kardiyak ek anomali ve ekstra kardiyak anomalilerin ayrıntılı olarak incelenmesi gibi, prognozu belirleyen en önemli durumların üzerinde durulması açısından literatürdeki diğer araştırmalardan öne çıkmaktadır.

SONUÇ

Sonuç olarak, genel sonuç büyük ölçüde ek anomalilerin varlığına ve ciddiyetine bağlıdır. Teknolojinin gelişmesi ile morbidite ile ilişkili anomalileri olmayan fetüslerde prognoz, daha da iyileştirilmekte olup, önemli bir bozulma olmaksızın sağlıklı kısa süreli sağkalım şansı ile daha önce bildirilenden daha iyi görünmektedir. Ek olarak, doğum öncesi ultrasonda yüksek doğrulukla doğum sonrası yapılacak cerrahi ve buna göre alınacak önlemler tahmin edilebilir. DORV tanısına eşlik eden anomalilerin belirlenmesi ve buna göre planlanmış bir tedavi, fetüsün morbidite ve mortalitesine katkı sağlama açısından çok önemlidir..

ETİK BEYANLAR

Etik Kurul Onayı: Bu çalışma için, Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Etik Kurul Başkanlığından etik izin alınmıştır (KAEK /2019.06.144)

Aydınlatılmış Onam: Çalışma retrospektif olarak dizayn edildiği için hastalardan aydınlatılmış onam alınmamıştır.

Hakem Değerlendirme Süreci: Harici çift kör hakem değerlendirmesi.

Çıkar Çatışması Durumu: Yazarlar bu çalışmada herhangi bir çıkara dayalı ilişki olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışmada finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Yazar Katkıları: Yazarların tümü; makalenin tasarımına, yürütülmesine, analizine katıldığını ve son sürümünü onayladıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Digilio MC, Casey B, Toscano A, et al. Complete transposition of the great arteries: patterns of congenital heart disease in familial recurrence. *Circulation*. 2001;104(23):2809-14.
2. Mahle, W, Martinez, R, Silverman, N, Cohen, M., Anderson, R. Anatomy, echocardiography, and surgical approach to double outlet right ventricle. *Cardiology in the Young* 2008;18(S3):39-51.
3. Van Der Linde D, Konings EE, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am College Cardiol* 2011;58(21):2241-7.
4. Brown JW, Ruzmetov M, Okada Y, Vijay P, Turrentine MW. Surgical results in patients with double outlet right ventricle: a 20-year experience. *Ann Thorac Surg*. 2001;72(5):1630-5.
5. Karmegaraj B, Kumar S, Srimurugan B, Sudhakar A, Simpson JM, Vaidyanathan B. 3D/4D spatiotemporal image correlation (STIC) fetal echocardiography provides incremental benefit over 2D fetal echocardiography in predicting postnatal surgical approach in double-outlet right ventricle. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2021;57(3):423-30.
6. Bharucha T, Hlavacek AM, Spicer DE, Theocharis P, Anderson RH. How should we diagnose and differentiate hearts with double-outlet right ventricle? *Cardiol Young*. 2017;27(1):1-15.
7. Priya S, Nagpal P, Sharma A, Pandey NN, Jagia P. Imaging Spectrum of Double-Outlet Right Ventricle on Multislice Computed Tomography. *J Thorac Imaging*. 2019;34(5):W89-W99.
8. Cohen J, Arya B, Caplan R, et al. Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries: Fetal Diagnosis, Associations, and Postnatal Outcome: A Fetal Heart Society Research Collaborative Study. *J Am Heart Assoc*. 2023;12(11):e029706.
9. Yim D, Dragulescu A, Ide H, et al. Essential Modifiers of Double Outlet Right Ventricle: Revisit With Endocardial Surface Images and 3-Dimensional Print Models. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2018;11(3):e006891.
10. Kim N, Friedberg MK, Silverman NH. Diagnosis and prognosis of fetuses with double outlet right ventricle. *Prenat Diagn*. 2006;26(8):740-5.
11. Gottschalk I, Abel JS, Menzel T, et al. Prenatal diagnosis, associated findings and postnatal outcome of fetuses with double outlet right ventricle (DORV) in a single center. *J Perinat Med*. 2019;47(3):354-64.
12. Holten-Andersen M, Lippert M, Holmstrøm H, Brun H, Døhlen G. Current outcomes of live-born children with double outlet right ventricle in Norway. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2022;63(1):ezac560.
13. Zhao Y, Diacou A, Johnston HR, et al. Complete Sequence of the 22q11.2 Allele in 1,053 Subjects with 22q11.2 Deletion Syndrome Reveals Modifiers of Conotruncal Heart Defects. *Am J Hum Genet*. 2020 Jan 2;106(1):26-40.
14. Liang J, Zhao X, Pan G, et al. Comparison of blood pool and myocardial 3D printing in the diagnosis of types of congenital heart disease. *Sci Rep*. 2022;12(1):7136.
15. Gedikbasi A, Oztarhan K, Gul A, Sargin A, Ceylan Y. Diagnosis and prognosis in double-outlet right ventricle. *Am J Perinatol*. 2008;25(7):427-34.
16. Stoica S, Kreuzer M, Dorobantu DM, et al. Aortic root translocation and en bloc rotation of the outflow tracts surgery for complex forms of transposition of the great arteries and double outlet right ventricle: A multicenter study. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2022;164(5):1249-60.
17. Walters HL 3rd, Mavroudis C, Tchervenkov CI, Jacobs JP, Lacour-Gayet F, Jacobs ML. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: double outlet right ventricle. *Ann Thorac Surg*. 2000;69(4 Suppl):S249-63.

18. Franklin RC, Anderson RH, Daniëls O, et al. Coding Committee of the Association for European Paediatric Cardiology. Report of the Coding Committee of the Association for European Paediatric Cardiology. *Cardiol Young*. 2002;12(6):611-8.
19. Sivanandam S, Glickstein JS, Printz BF, et al. Prenatal diagnosis of conotruncal malformations: diagnostic accuracy, outcome, chromosomal abnormalities, and extracardiac anomalies. *Am J Perinatol*. 2006;23(4):241-5.
20. Chang CS, Hong SY, Kim SY, et al. Prevalence of associated extracardiac anomalies in prenatally diagnosed congenital heart diseases. *PLoS One*. 2021;16(3):e0248894.
21. Wu MH, Chen HC, Lu CW, Wang JK, Huang SC, Huang SK. Prevalence of congenital heart disease at live birth in Taiwan. *J Pediatr*. 2010;156(5):782-5.
22. Baquedano M, de Jesus SE, Rapetto F, et al. Outcome monitoring and risk stratification after cardiac procedure in neonates, infants, children and young adults born with congenital heart disease: protocol for a multicentre prospective cohort study (Children OMACp). *BMJ Open*. 2023;13(8):e071629.
23. Smith RS, Comstock CH, Kirk JS, Lee W, Riggs T, Weinhouse E. Double outlet right ventricle: antenatal diagnostic dilemma. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;14:315-9.
24. Brick DH, Allan LD. Outcome of prenatally diagnosed congenital heart disease: an update. *Pediatr Cardiol*. 2002;23(4):449-53.