

Ebstein Anomalisi: Tanı, İzlem ve Tedavi

Ebstein's Anomaly: Diagnosis, Follow-Up and Treatment

Dr. Nazmi NARİN^a

^aÇocuk Kardiyolojisi BD,
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi,
KAYSERİ

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. Nazmi NARİN
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Çocuk Kardiyolojisi BD, KAYSERİ
nnarin@erciyes.edu.tr

ÖZET Ebstein anomalisi (EA), oldukça nadir, tüm konjenital kalp hastalıkları içerisinde < %1 sıklıkta görülen bir anomalidir. İlk kez Wilhelm Ebstein tarafından 1866 yılında tanımlanmıştır. Heterojen faktörler EA'dan sorumlu tutulmaktadır. Maternal lityum kullanımının EA sebebi olduğu bilinmektedir. Patolojik olarak triküspid kapağın septal ve/veya posterior yaprakçığının sağ ventrikül apeksine doğru anormal yerleşimleri söz konusudur. Sağ ventrikülün gerçek anülüs seviyesi ile yalancı anülüs seviyesi arasındaki bölüm atrialize olup sağ ventrikül alanı buna bağlı olarak küçülmüş ve infundibulum anterior yaprakçık tarafından obstrükte edilmiştir. EA dört grupta sınıflandırılmıştır. Ebstein anomalisine ASD, PDA, WPW ve pulmoner atrezi özellikle eşlik eder. EA semptomları triküspid yetersizliğinin derecesine, ventrikül fonksiyonunun bozulup bozulmadığına, infundibulumun obstrükte edilip edilmediğine ve WPW olup olmamasına bağlı olarak değişir. Bunlara bağlı olarak yorgunluk, çarpıntı, siyanoz, kalp yetersizliği bulguları, aritmiler ve ölüm görülebilir. Elektrokardiyografide sağ atriyal dilatasyon, ekokardiyografide triküspid kapak bulguları, telekardiyografide kardiyomegali ve sağ atriyal dilatasyon bulguları izlenir. Tedavide medikal ve cerrahi yaklaşımlar uygulanır.

Anahtar Kelimeler: Ebstein anomalisi, WPW, SVT, atrialize sağ ventrikül

ABSTRACT Ebstein's anomaly (EA) is a rare congenital heart defect, whose frequency is less than 1% in all congenital heart defects. First described by Wilhelm Ebstein in 1866, heterogeneous factors are responsible from its etiology. Maternal lithium usage is a known risk factor for EA. Morphologically the tricuspid valve septal and/or posterior attachments are abnormally displaced downward toward the right ventricular apex. The right ventricular portion between the real right ventricular annulus and pseudoannulus is called atrialized right ventricle, remaining a small functional part of the right ventricle; the infundibulum may be obstructed by the anterior leaflet of the tricuspid valve. EA is classified in to four groups. Associated lesions with EA are ASD, PDA, WPW and pulmonary atresia. Fatigue, palpitation, cyanosis, heart failure, dysrhythmias, and sudden death are expected symptoms. These are related to the degree of tricuspid regurgitation and infundibular obstruction, left ventricular functional capacity, and the presence of WPW syndrome. ECG reveals right atrial enlargement, echocardiography reveals tricuspid valve morphology, and telecardiography reveals cardiomegaly and right atrial enlargement. Medical and surgical treatment modalities are present.

Key Words: Ebstein's anomaly, WPW, SVT, atrialized right ventricle

Türkiye Klinikleri J Cardiol-Special Topics 2008;1(5):74-7

Triküspid kapağın septal ve/veya posteriyor yaprakçıklarının sağ ventrikül apeksi yönünde anormal yerleşimleri ve deforme olmaları ile seyreden EA, son derece ender görülen konjenital bir kalp hastalığıdır. Triküspid kapaktaki bu anormal yapı sonucu sağ atriyum, sağ ventrikül aleyhine anormal şekilde genişlemiştir.¹

EA ilk kez 1866 yılında Alman hekim Wilhelm Ebstein tarafından siyanoz, çarpıntı ve solunum sıkıntısı nedeniyle kaybedilen 19 yaşındaki hastanın otopsisinde tanımlanmıştır. Yaşayan bir hastada ise ilk kez 1949 yılında rapor edilmiştir. Konjenital kalp hastalıklarının %0.5-1 kadarında ve her iki cinste eşit oranda görülmektedir. Ailesel geçiş tanımlanmakla beraber olguların çoğunluğu sporadiktir. Maternal lityum tedavisinin nadir de olsa EA nedeni olduğu, çevresel faktörlerden ise en önemli etkenin viral enfeksiyonlar olduğu saptanmıştır. Olguların çoğunda interatriyal bağlantı patent foromen ovale (PFO) ve atriyal septal defekt (ASD) aracılığı ile gerçekleşir. Ventrikül septal defekt (VSD), pulmoner stenoz veya pulmoner atrezi sık olarak eşlik eden konjenital kalp hastalıklarıdır. Fallot tetralojisi ve aort koarktasyonu daha az sıklıkta eşlik ederler.²

EBSTEİN ANOMALİSİ PATOLOJİSİ

EA otopsi serilerinde %2.5 oranında görülmektedir.³ Normal kalpte triküspid kapağın anterior, septal, ve posterior olmak üzere üç yaprakçığı vardır. Bu yaprakçıklar anterosüperiyör, inferiyör ve medial (septal) olarak adlandırılırlar. Klasik EA'da septal ve posterior triküspid yaprakçıklarının anormal yerleşimi ile aşağıdaki anatomik değişiklikler oluşur.

1. Triküspid kapağın septal ve posterior yaprakçıkları sağ ventrikül apeksine doğru değişik derecelerde yer değiştirmişlerdir. Ayrıca bu yaprakçıklar kalınlaşmış ve ventrikül duvarına iyice yapışmışlardır.

2. Anterior yaprakçık triküspid kapak anülüsüne uygun şekilde bağlanmış olmasına karşılık normalden daha geniştir. Yaprakçıkların bu durumuna bağlı olarak triküspid kapak yapısı bozulur, kapak yetersizliği, stenoz ve deformasyon oluşur.

3. Sağ ventrikülün gerçek anülüs seviyesi ile septal ve posterior yaprakçıkların bağlandığı yalancı anülüs seviyesi arasındaki segment ince, displastik olup, bu parça atriyalize ventrikül olarak adlandırılır.

4. Atriyalize olmuş segment altında kalan sağ ventrikül küçülmüş olup, inlet sağ ventrikül yapısından yoksundur. Kalan sağ ventrikül fonksiyonel sağ ventrikül olarak tanımlanır.

5. İfundibulum, anterior triküspid yaprağın kor dal bağlantısı ile daraltılmıştır.

Bu anatomik değişikliklere bağlı olarak ciddi triküspid yetersizliği, sağ ventrikül obstrüksiyonu sonucu sağ ventrikül fonksiyonu ileri derecede bozulmuştur.⁴

EBSTEİN ANOMALİSİ SINIFLANDIRMASI

Carpentier ve ark. EA'ni dört grupta incelemişlerdir.

Tip A: Gerçek sağ ventrikül vardır ve yeterlidir.

Tip B: Atriyalize sağ ventrikül geniş ancak anterior yaprakçık serbesttir.

Tip C: Anterior yaprakçık ciddi sağ ventrikül çıkış yolu daralması yapar.

Tip D: Küçük bir infundibuler komponent dışında sağ ventrikül total olarak atriyalize olmuştur. Sağ ventrikül ve infundibulum arasındaki tek iletişim anteroposterior komissür veya anterior yaprakçığındaki yarık veya perforasyon sayesinde gerçekleşir.

MORFOLOJİK GÖRÜNÜM

Triküspid septal yaprakçık sürekli etkilenirken, posterior yaprakçık çoğunlukla ve anterior yaprakçık nadiren etkilenir. Posterior yaprakçık anteroposterior komissürün olmayışı nedeniyle kısa olmaktan çok elonge olmuştur. Yaprakların distal bağlantıları genellikle anormal yerleşimdedir. Yer değiştirmiş ve displastik olan septal ve posterior yaprakçıklar çoğunlukla septuma, nadiren de ventrikül duvarına yerleşirler. Bazen de direkt olarak anterior papiller adaleye, moderatör banda veya septal bandın arkasına yapışırlar. Tüm yaprakçıkların serbest kenarları birbirine yapışık olursa kapakta atrezi veya darlık oluşabilir.

Sağ ventrikül triküspid kapağın yer değiştirmesi sonucu daralmış ve ikiye ayrılmıştır. Proksimal kısmı atriyalize olan ventriküldür ve duvar yapısı incelmıştır. Sağ ventrikülün atriyalize olan kısmı ventrikülün sistolü sırasında paradoks çalışır. Bu duruma ping-pong belirtisi adı verilir. Kapağın distalinde kalan sağ ventrikül fonksiyonel sağ ventriküldür. İfundibuler, trabeküler ve anterolateral boşluklardan oluşan bu yapı normalden ince ve dilatedir.

EBSTEİN ANOMALİSİ FİZYOLOJİSİ

EA geniş bir spektrumda klinik bulgu verir. Bu anomalide intrauterin ekokardiyografi ile tespit edilen hastaların önemli bir kısmı kaybedilir. Semptomatik EA'lı yenidoğanlarda kalp büyümesine bağlı olarak akciğer hipoplazisi vardır. Bu hastalarda pulmoner artere olan kan akımı azalmıştır. Bu süreçte yüksek olan pulmoner arter rezistansı, azalmış kan akımı sonucu fonksiyonel pulmoner atrezi söz konusudur. Semptomatik EA'lı yenidoğanların yaşamaları için duktus açık olmalıdır. Bu hastalarda sistemik venöz kan ASD veya PFO yoluyla

sağdan sola geçer. Bunun sonucu hastalar siyanozedir ve metabolik asidoz söz konusudur.⁵

EA'da semptomlar triküspid kapaktaki yetersizliğin derecesine, ASD olup olmamasına, sağ ventrikül fonksiyon bozukluğuna ve Wolf-Parkinson-White (WPW) gibi patolojinin olup olmamasına bağlı olarak değişir. Erken neonatal dönemde doğumdan sonra yüksek seyreden pulmoner arteriyoler rezistans erken dönemde konjestif kalp yetersizliği semptomlarını ortaya çıkarır. Bu süreçte şant ASD yoluyla sağdan sola doğrudur ve bunun sonucu siyanoz oluşur. Pulmoner vasküler rezistansı düşmeyen hastalar erken dönemde kaybedilirler.

KİNİK BULGULAR

EA'nin en önemli bulgusu siyanoz, sağ kalp yetersizliği, ve aritmidir. Klinik bulgular hastanın yaşına, hemodinamik bozukluğun derecesine, triküspid kapağın yerleşme yerine, sağ ventrikül genişlik ve fonksiyonuna, sağ atriyum basıncı, sağ-sol şant derecesine göre değişkenlik gösterir.

Fizik muayenede; "malar rash" 1/3 hastada saptanır ve siyanotik mitral yüze benzer yüz görünümüdür. Şiddetli triküspid kapak yetersizliği, artmış sağ atriyum volümü ve basıncına rağmen belirgin juguler venöz dolgunluk gözlenmez. Sağ dal bloğu nedeniyle ikinci kalp sesi çifttir. Triküspid kapak yetersizliğine bağlı olarak 1/3 hastada sternum sol kenarında pansistolik üfürüm duyulur. Malforme olmuş triküspid orifisinden geçen kan akımına bağlı olarak diyastolik üfürüm duyulabilir. Siyanoza bağlı olarak parmaklarda çomaklaşma izlenir. İntrauterin dönemde şiddetli EA nedeniyle kardiyomegali, hidrops ve taşiaritmi oluşabilir. Ağır olgularda intrauterin mortalite yüksektir. Erken klinik bulgu veren EA'lı yenidoğanlarda triküspid kapak yetersizliğine bağlı olarak siyanoz, sağ kalp yetersizliğinin neden olduğu kardiyomegali vardır. Yenidoğan döneminde tanı konan ve semptomatik olan hastaların prognozu kötüdür. Hastaların %20-40'ı yenidoğan döneminde tanı alır ve yaşam süreleri bir aydan kısadır. %50'den fazla hasta beş yaşından önce kaybedilir. İki yaşından önce hemodinamik problemler ağır iken, daha büyük hastalarda elektrofizyolojik problemler ortaya çıkmaktadır.

Semptomatik EA'lı çocuklarda kötü klinik progresivdir. Adölesan ve erişkin yaşlarda ise aritmi, ilerleyici siyanoz, azalmış egzersiz intoleransı söz konusudur. ASD varlığında ise paradoksal emboli, beyin apsesi ve ani ölüm görülebilir. Daha büyük yaşlarda semptomatik olan

çocuklarda ise sadece egzersiz toleransı normale göre azalmıştır. Konjestif kalp yetersizliğinin tetiklendiği çocuklarda sadece hafif dispne ve yorgunluk söz konusudur. Değişik aritmiler, özellikle SVT (supraventriküler taşikardi) ve WPW görülür.

LABORATUVAR BULGULARI

RADYOLOJİK BULGULAR

EA'de telekardiyografide kalp görünümü, normal ile tipik görünümü arasında değişir. Sağ atriyumun genişlemesine ve sağ ventrikülün yer değiştirmesine bağlı olarak globüller ve dar pediküllü yuvarlak bir kalp görünümü ortaya çıkar. Pulmoner vaskülarite normal veya azalmıştır.

EKG BULGULARI

Sağ aks deviyasyonu, sağ dal bloğu, V1-4'de düşük amplitüdlü R dalgaları sağ atriyal dilatasyon bulguları tipik elektrokardiyografi bulgularıdır. Hastaların %5-10'unda WPW tip B görülür. Rekürren SVT EA'lı hastaların yarısında görülür. Bunların dışında, atriyal fibrilasyon, nodal ritim ve AV blok gibi ritim sorunlarını görmek mümkündür.

EKO BULGULARI

M mode ile triküspid kapağın anormal yapısı ve hareketleri saptanır. İki boyutlu görüntülemeye ise triküspid kapağın anatomik patolojisi saptanır. Sağ atriyum ve triküspid kapak yapısı, atriyalize sağ ventrikül boyutu, sağ ventrikül çıkım yolu değerlendirilir.⁶ Anteriyor mitral yaprakçığının yerleşim yeri ile triküspid septal yaprakçığın yerleşim yerleri arasındaki mesafe dört boşluk kesitinde ölçülür. Bu mesafe normalde < 0.8 cm/m² vücut yüzey alanı olmalıdır.

Doppler EKO ile ise interatriyal ilişkinin varlığı ve triküspid yetersizliğinin derecesi belirlenir.

KALP KATETERİZASYONU VE ANJİYOĞRAFI

Kateterizasyon daha önceleri tanı metodu olarak kullanılırken zamanımızda bu önemi kalmamıştır.⁷ Triküspid kapağın anormal distal yerleşimi ve bunun sonucu oluşan anormal sağ atriyum genişlemesi saptanır. Ortalama pulmoner arter basıncı azalmıştır. İnteratriyal düzeyde sağ-sol şant mevcuttur. Oksijen satürasyonu azalmıştır. Sol-sol şant varsa pulmoner dolaşım artar ve konjestif kalp yetmezliği oluşur. Yenidoğanda patent duktus arteriyozus (PDA)'lu ve PDA'sız olgularda artmış pulmoner vasküler rezistans nedeniyle oluşan sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonu (RVOTO) anjiyografi ile tanı-

nır. Sağ koroner arter triküspid anülüsünün yerini tayinde yardımcı olduğundan RCA ve triküspid valve atriyal anormal orijini arasındaki fark atriyalize segmentin boyutunu gösterir.

TEDAVİ

Yenidoğanda görülen semptomlar siyanoz ve konjestif kalp yetersizliğidir. Pulmoner vasküler direnci düşürmek ve duktal açıklığın devamını sağlamak yapılması mutlak olan girişimlerdir. Pulmoner vasküler direnç düşünceye ve hastanın cerrahiye hazırlanmasına kadar geçen sürede prostaglandin E duktal akım devamlılığını sağlamak için kullanılır. Kalp yetersizliği için inotropik ajanlar (dopamin, dobutamin, amrinon) kullanılmaktadır. Uzun süreli antikonjestif tedavide digoksin ve diüretik kullanılabilir. Aritmilerin varlığında ise antiaritmik ajanlar kullanılırlar. Eğer triküspid yeter-

sizliğinin derecesi fazla değilse hasta normale yakın büyüyebilir. Adolesan yaşta siyanoz ve ilerleyici kardiyak disfonksiyon gelişir. Bu vakalarda cerrahi gerekebilir.

Cerrahi girişim endikasyonları; ciddi triküspid yetersizliği, ciddi siyanoz, ağır kalp yetersizliği, kardiyomegali ve ciddi aritmilerdir. Orta derecede triküspid yetersizliği, orta-ağır siyanoz, ağır kalp yetersizliği durumlarında triküspid kapak onarımı veya replasmanı ve ASD'nin kapatılması gerekir. Ağır semptomların ciddi yetine bakmaksızın kardiyotorasik oran >0.60 ise operasyon endikasyonu mevcuttur. Sol-sağ şant varlığında Qp/Qs oranı >1.5 ise TY'ye bakmaksızın ASD kapatılmalıdır. Hayatı tehdit eden aritmilerde ablasyon tedavisi gerekebilir. Belirgin pulmoner stenoza ve pulmoner atrezisi olan hastalarda sonuç fatal olduğu için transplantasyon uygulanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Attenhofer Fost CH, Connolly HM, Edwards WD, Hayes D, Warnes CA, et al. Ebstein's anomaly-review of multi-faceted congenital cardiac condition. *Swiss Med Wkly* 2005;135: 269-81.
2. Ammash NM, Warnes CA, Connolly HM, Danielson GK, Seward JB. Mimics of Ebstein's anomaly. *Am Heart J* 1997;134: 508-13.
3. Madiwale CV, Deshpande JR, Kinare SG. Ebstein's anomaly-an autopsy study of 28 cases. *J Postgrad Med* 1997;43:8-11.
4. Epstein ML. Congenital stenosis and insufficiency of the tricuspid valve. In: Allen HD, Gutgesells HP, Clark EP, Driscoll DJ, eds. *Moss and Adam's Heart Disease In Infants, Children, And Adolescents*. 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2001. p.810-9.
5. Celermajer DS, Deanfield JE. Diseases of the tricuspid valve. In: Anderson RH, Baker EJ, Macartney FJ, Rigby ML, Shinebourne EA, Tynan M, eds. *Paediatric Cardiology*. 2nd ed London: Churchill Livingstone; 2002. p.1111-31.
6. Martinez RM, O'Leary PW, Anderson RH. Anatomy and echocardiography of the normal and abnormal tricuspid valve. *Cardiol Young* 2006;3(16 suppl):4-11.
7. Dailento L, Angelini A, Ho SY, Frescura C, Turrini P, Baratella MC, et al. Anjographic and morphologic features of the left ventricle in Ebstein' malformation. *Am J Cardiol* 1997;80:1051-9.