

## İzole sağ arkus aorta: Antenatal değerlendirilmesi

### *Isolated right aortic arch: Antenatal evaluation*

Ali Babacan<sup>1</sup>, Yaşam Kemal Akpak<sup>2</sup>, Nuri Kaya<sup>1</sup>, İlhami Gül<sup>2</sup>, Murat Muhcu<sup>1</sup>, Ercüment Müngen<sup>1</sup>, Selami Süleymanoğlu<sup>3</sup>

#### ÖZET

Aortik ark anomalileri, konjenital kardiyak hastalıklar arasında prenatal olarak tanısı nadir konan bir anomalilerdir. Prenatal dönemde tespit edilen sağ aortik ark (SAA), özellikle trakeal veya özefageal kompresyon, 22q11 mikrodelesyonları, kardiyak ve/veya ekstra kardiyak malformasyonlarla izlenebilmektedir. Fetüsün intrauterin ve postnatal sağkalımı bu anomalilerin etkilerine bağlıdır. Özellikle SAA olmak üzere aortik ark varyasyonlarının fetal ekokardiyografi ile başarılı bir şekilde tanısı konabilmektedir. Tüm SAA olgularında Doppler ultrason kullanarak hem kardiyak hem ekstrakardiyak çok detaylı değerlendirme yapılmalıdır. Ayrıca 22q11 mikrodelesyonlarının tespiti için sitogenetik analiz dikkatlice değerlendirilmelidir. Yinede izole SAA'nın iyi bir prognozunun olduğu ve çoğu hastada kromozomal anomali riskinin nispeten düşük olduğu asemptomatik vasküler bir varyant olduğu akılda tutulmalıdır. Bu yazıda, fetal dönemde tespit edilen bir SAA olgusunun prenatal bulgularını, birlikte olduğu durumları ve prognozunu literatür ışığında değerlendirmeyi amaçladık.

**Anahtar kelimeler:** Anatomik varyasyon, aort ark anomalisi, konjenital kalp anomalileri, fetal ekokardiyografi, prenatal tanı

#### GİRİŞ

Arkus aorta, embriyolojik hayatta dördüncü sol bra-kiyal arkustan köken almaktadır. Normal arkus trakeanın solunda yer alırken sağ arkus aorta (SAA) anomalisinde ise sağında bulunmaktadır. Arkus aorta anomalileri içerisinde en sık görülenin SAA olduğu bildirilmektedir [1]. Aortik ark anomalilerinin tam insidansı bilinmese de erişkin yaşta izlenme oranı yaklaşık 1/1000 civarındadır (2). SAA'nın, aberran sol subklavian arter ve ayna görüntüsü dallanması subtipleri olmak üzere iki ana major varyantı bulun-

#### ABSTRACT

Aortic arch abnormalities are the least frequently prenatally diagnosed congenital cardiac abnormalities. Right aortic arch (RAA) identified in prenatal period is associated frequently with other cardiac/non-cardiac malformations, notably tracheal or esophageal compression and microdeletions 22q11. Intrauterine and postnatal survey of the fetus depends on these anomalies and their effects. Aortic arc variations, particularly RAA, can be diagnosed accurately by fetal echocardiography. Elaborated fetal cardiac and extracardiac evaluation should be undertaken in all cases of RAA by using Doppler ultrasound. Also cytogenetic testing for 22q11 microdeletions should be considered carefully. Nonetheless, it should be kept in mind that isolated RAA has a good prognosis, and in the majority of the patients, it is an asymptomatic vascular variant with a relatively low risk for chromosomal anomaly. In this paper with this case, we aim to evaluate the prenatal findings, associated conditions and prognosis of prenatally detected RAA anomalies in the light of literatures. *J Clin Exp Invest* 2015; 6 (2): 192-195

**Key words:** Anatomic variation, aortic arch anomaly, congenital heart abnormalities, fetal echocardiography, prenatal diagnosis

maktadır. Aberran sol subklavian arter varyasyonunda trakea ve özafagus SAA ile sol duktus arteriozus tarafından sarılmış şekilde "U" işareti şeklinde bir vasküler ring oluşturmakta iken, ayna görüntüsü dallanması varyantında ise aorta ve duktus arteriozus trakeanın sağında yer alarak vasküler ring oluşturmamaktadır [1,2]. SAA izole olabileceği gibi fallot tetralojisi, atrial septal defekt ve ventriküler septal defekt gibi kardiyak anomalilerle, trakea ve anal atrezi, tek umbilikal arter ile kromozom anomalisi gibi ekstra kardiyak anomalilerle birlikte de olabilir. Özellikle fallot tetralojisi ile birlikteliği fazladır [3,4].

<sup>1</sup> GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul, Türkiye

<sup>2</sup> Ankara Mevki Asker Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup> GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

**Correspondence:** Ali Babacan,

GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Servisi, İstanbul, Türkiye Email: ababacan\_@hotmail.com

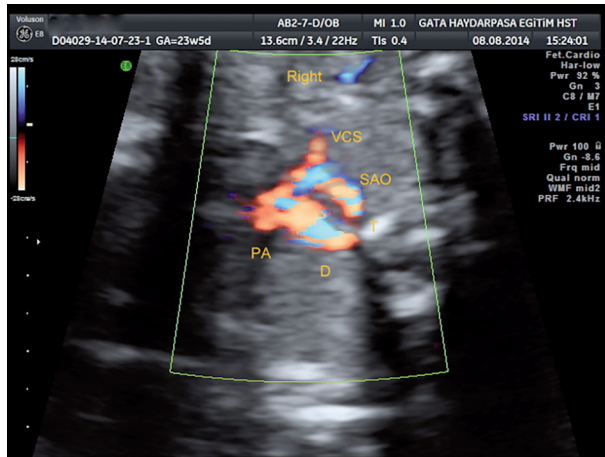
Received: 05.04.2015, Accepted: 05.06.2015

Copyright © JCEI / Journal of Clinical and Experimental Investigations 2015, All rights reserved

Bu olgu sunumumuzda, ikinci trimester ultrasonografik incelemede saptadığımız SAA anomalisini ve bu bulgunun önemini literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

## OLGU SUNUMU

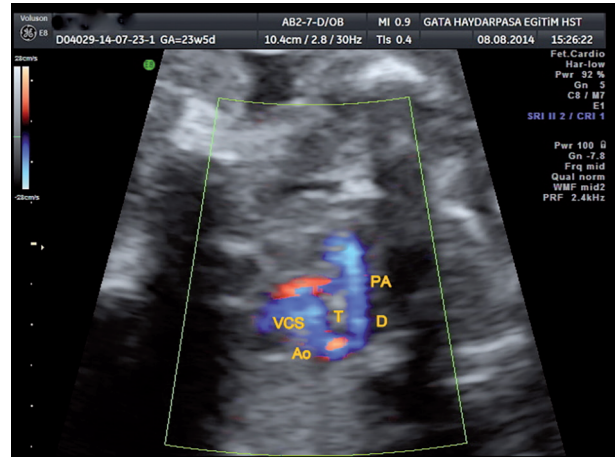
Hastamız 34 yaşında olup 2. çocuğuna spontan ikiz 24 hafta gebe iken ikinci düzey ultrason için kliniğimize başvurdu. Hastanın daha önce miadında sezaryen doğumla sağlıklı bir erkek çocuğu mevcut olup, özgeçmişinde ve soygeçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Yapılan 2. trimester ultrasonografik değerlendirme ve fetal ekokardiyografide sol tarafta bulunan fetusun 3 damar ve trakea kesitinde SAA'nın aberran sol subklavian arter varyasyonunun mevcut olduğu ve trakea ve özafagusun SAA ile sol duktus arteriozus tarafından "U" işareti şeklinde sarılmış olduğu izlendi (Resim 1-2). Bu bulgu sonrası yapılan kardiyak ve ekstrakardiyak detaylı sonografik değerlendirmede başka bir ek anomali tespit edilmedi. Olgu izole SAA olarak değerlendirildi.



**Resim 1.** Renkli doppler ile 3 damar trakea kesitinde sağ arkus aortanın görünümü. T: Trakea, Sao: Sağ Arkus Aorta, D: Duktus, PA: Pulmoner Arter, VCS: Vena Kava Süperior

Hastaya kromozom analizi ve 22q11 mikrodelsiyonu tespiti açısından fetal karyotip tayini önerildi. Ancak hasta prenatal genetik araştırmayı kabul etmedi. Aile SAA açısından detaylı bilgilendirildi ve aileden bilgilendirilmiş onamları alınarak gebelik takibine devam edildi. Gebeliğinin 38. haftasına kadar maternal ve fetal problemle karşılaşmadan perinatal takipleri yapıldı. 38. gebelik haftasına ulaşıldığında sezaryen doğum ile 2600 ve 2800 gr ağırlığında,

1.dk APGAR skorları 7 olan sağlıklı iki erkek bebek doğurtuldu. Prenatal dönemde izole SAA tespit edilen 2600 gr ağırlığında olan bebeğe, doğum sonrası 1. gün ve 30. günde olmak üzere iki kez pediatrik kardiyolog tarafından fetal ekokardiyografi yapıldı. Tanı izole SAA olarak doğrulandı. SAA mevcut olan bebekte doğum ve doğum sonrası dönemde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takibini gerektirecek herhangi bir klinik semptom oluşmadı.



**Resim 2.** Renkli doppler ile sağ arkus aortanın "U" işareti şeklinde görünümü. T: Trakea, PA: Pulmoner Arter, D: Duktus, Ao: Aorta, VCS: Vena Kava Süperior

## TARTIŞMA

Son dönemde bilhassa vasküler halka ile SAA tanımlarının ve tespitinin artması yapılan fetal ekokardiyografi sayılarının fazlaşması ile obstetrik ultrasonda üç damar görüntüsünün inceleme rutinine daha çok alınmasına bağlıdır [5]. SAA tanısında damarların yapısının ve dallanmasının tanımlanması ve subtipinin belirlenmesi çok önemlidir. Başka anomalilerin izlenmesine ve SAA'nın subtipine göre, hastalığın prognozu ve postnatal yaşam şansı subtipine göre değişiklik gösterebilmektedir. Bu konu ile ilgili yapılan bir çalışmada, SAA ve aberran sol subklavian arter varyasyonunda konjenital kalp anomali (KKA) görülme riski neredeyse % 10 iken, ayna görüntüsü dallanmasında ise bu oran % 90'lara ulaşmaktadır [1].

Yapılan bir çalışmada 98 SAA tanılı vakanın takibinde 27 adet izole SAA olgusu izlenmiştir [5]. Bizim vakamızda izole SAA olarak raporlanmıştır. Prenatal dönemde tanı konulan SAA vakalarında ortalama maternal yaş farklı serilerde (30.5-33 yaş) farklı tespit edilmiştir [1,5]. Bizim hastamız da tanı konduğunda 34 yaşında idi. 12 vakalık bir seride

tanı konulması için ortalama gestasyonel yaş 23.5-24 hafta olarak bulunurken başka bir seride 26. gebelik haftasında tanı konmuştur [5,6]. Bizim vakamızda ise tanı 24. gebelik haftasında konmuştur. Bunun nedeni ikinci düzey ultrasonografi ve fetal ekokardiyografinin bu haftalarda yapılmasıdır. SAA ve subtiplerine antenatal ikinci düzey ultrason düzeyinde %94 oranında başarıyla tanı konabilmektedir. Ayrıca Doppler kullanımı tanı şansını arttırmaktadır [7].

Yapılan bir çalışmada SAA'nın %41.7 oranında başka major kardiyak anomalilerle beraber olduğu ve bu anomalilerinde yaklaşık %60'ını Fallot tetralojisinin oluşturduğu ifade edilmiştir [6]. Başka bir çalışmada ise SAA ve ayna görüntüsü dallanması olan 23 hastanın hepsinde, çoğu Fallot tetralojisi olmak üzere kardiyak anomali tespit edilmiştir. Bu çalışmada pulmoner atrezinin eşlik ettiği ventriküler septal defekt ise ikinci sırada izlenmiştir [1]. İzole SAA ile ekstra kardiyak anomali görülme sıklığı nadir olsa da 98 vakalık bir seride bu oran %11 olarak tespit edilmiştir [5].

Kardiyak ve ekstrakardiyak anomali varlığında mikrodelesyon sıklığı artmaktadır Yapılan bir çalışmada konotrunkal malformasyonların 22q11 delesyon sendromlarıyla (Di George sendromu veya Velo-kardiyo-fasiyal sendrom) açık bir ilişkisi ortaya konmuştur [8]. Diğer bir çalışmada ise 22q11 mikrodelesyonu antenatal serilerde %8 postnatal serilerde daha yüksek oranlarda tespit edilmiştir [5]. İzole SAA vakalarında mikrodelesyon oranının az olacağı düşünülmektedir ve bunu destekler şekilde, Miranda ve ark.'nın yaptıkları çalışmada 27 adet izole SAA vakasında sadece 1 adet kromozom anomalisi tespit etmişlerdir [5]. Buna karşılık, McElhinney ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada ise izole SAA tespit edilen hasta grubunun postnatal karyotip analizinde %24 oranında mikrodelesyon tespit edilmiştir (9). Bu konu ile ilgili çalışmalarda bulunan bu farklı oranlar, tüm SAA tanılı fetüslere direkt karyotip analizi yapılması ile, sadece ekstra anomalisi olan fetüslere yapmayı savunanlar arasındaki ana tartışmanın sebebidir. Bu bilgilerin antenatal tarama sırasında prenatal danışmalık verirken mutlaka paylaşılması gerekmektedir. Biz kliniğimizde izole olarak bile değerlendirsek SAA olgularında mutlaka karyotip analizini önermekteyiz. Yapılan bir çalışmaya göre ise, fetal karyotip tayini istenmemesi durumunda; 22q11 mikrodelesyonu ve timüs hipo/aplazisi arasındaki yakın ilişki sebebiyle fetal timüs anomalisi taramasının fetal ekokardiyografi incelemesine eklenebileceği ifade edilmiştir [12].

İzole SAA tanılı bebeklerin doğum sonrası performanslarını değerlendiren bir çalışmada, bu bebeklerin doğum sonrası dönemde yaşamlarına sıkıntısız bir şekilde devam ettikleri bildirilmiştir [6]. Her ne kadar izole SAA vakalarına özellikle 2. trimester detaylı ultrasonografik incelemeyle tanı konulabilse de doğum sonrası bilhassa semptomatik infantlarda hem ekokardiyografiyle hem de gerekirse manyetik rezonans görüntüleme ile tanı doğrulanmalı ve vasküler halka ekarte edilmelidir [13]. Vasküler halka ile doğan infantların ilk gün yaklaşık 2/3' ü doğumda semptomatik olmaktadır ve özellikle inspiryumda ortaya çıkan solunum problemleriyle karşı karşıya kalmaktadırlar. İlerleyen yaşlarda bronşit ve pnömoni gibi sık geçirilen akciğer enfeksiyonlarında da yine vasküler halka olup olmadığının akla getirilmesi gerekmektedir [14]. Ayrıca izole SAA'lı bebeklerin doğumda asemptomatik olsalar bile yaşamın ilerleyen yıllarında obstrüksiyon semptomlarıyla karşımıza çıkabileceği, bilhassa erken çocuklukta stridor ile hastaneye başvurabilecekleri akıldan çıkarılmamalıdır [13].

Sonuç olarak, SAA, 2. trimester ultrasonografik muayenede sadece 3 damar trakea kesitinin incelenmesiyle kolaylıkla tespit edilebilecek bir bulgudur. Bu bulgunun tespiti ile bu fetüslere, fetal ekokardiyografi, detaylı fetal anatomik değerlendirme, karyotip ve 22q11 mikrodelesyon analizi yapılarak; bazı önemli ve gözden kaçabilecek kardiyak, yapısal ve kromozomal anomalilerin saptanması mümkün olabilecektir.

## KAYNAKLAR

1. Berg C, Bender F, Soukup M, et al. Right aortic arch detected in fetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;28:882-889.
2. Achiron R, Rotstein Z, Heggesh J, et al. Anomalies of the fetal aortic arch: a novel sonographic approach to in-utero diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;20:553-557.
3. Carano N, Piazza P, Agnetti A, Squarcia U. Congenital pulmonary steal phenomenon associated with tetralogy of Fallot, right aortic arch, and isolation of the left subclavian artery. *Pediatr Cardiol* 1997;18:57-60.
4. Yoo SJ, Min JY, Lee YH, et al. Fetal sonographic diagnosis of aortic arch anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:535-546.
5. Miranda JO, Callaghan N, Miller O, et al. Right aortic arch diagnosed antenatally: associations and outcome in 98 fetuses. *Heart* 2014;100:54-59.
6. Gül A, Güngördük K, Yıldırım G. Perinatal outcomes and anomalies associated with fetal right aortic arch. *J Turk Ger Gynecol Assoc* 2012;13:184-186.

7. Galindo A, Nieto O, Nieto MT, et al. Prenatal diagnosis of right aortic arch: associated findings, pregnancy outcome, and clinical significance of vascular rings. *Prenat Diagn* 2009;29:975-981.
8. Boudjemline Y, Fermont L, Le Bidois J, et al. [Prenatal diagnosis of conotruncal heart diseases. Results in 337 cases]. *Arch Mal Coeur Vaiss* 2000;93:583-586.
9. McElhinney DB, Clark BJ, Weinberg PM, et al. Association of chromosome 22q11 deletion with isolated anomalies of aortic arch laterality and branching. *J Am Coll Cardiol* 2001;37:2114-2119.
10. Carotti A, Digilio MC, Piacentini G, et al. Cardiac defects and results of cardiac surgery in 22q11.2 deletion syndrome. *Dev Disabil Res Rev* 2008;14:35-42.
11. Rauch R, Rauch A, Koch A, et al. Laterality of the aortic arch and anomalies of the subclavian artery-reliable indicators for 22q11.2 deletion syndromes? *Eur J Pediatr* 2004;163:642-645.
12. Chaoui R, Kalache KD, Heling KS, et al. Absent or hypoplastic thymus on ultrasound: a marker for deletion 22q11.2 in fetal cardiac defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;20:546-552.
13. Bonnard A, Auber F, Fourcade L, et al. Vascular ring abnormalities: a retrospective study of 62 cases. *J Pediatr Surg* 2003;38:539-543.
14. Chun K, Colombani PM, Dudgeon DL, Haller JA Jr. Diagnosis and management of congenital vascular rings: A 22-year experience. *Ann Thorac Surg* 1992;53:597-602.