

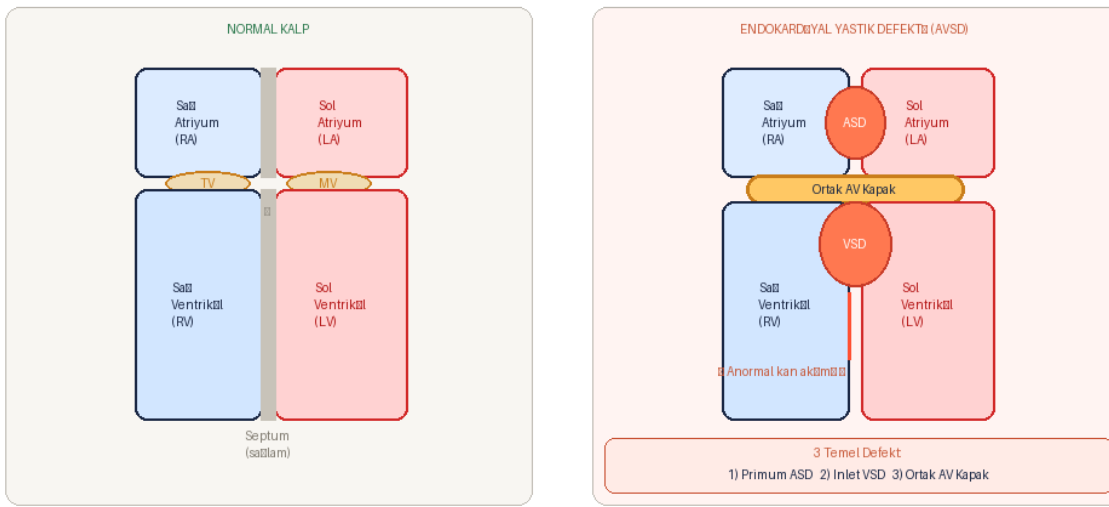
HASTA BİLGİLENDİRME REHBERİ

Fetal Endokardiyal Yastık Defekti

(Atriyoventriküler Septal Defekt — AVSD)

Gebelikte Tanı • Testler • Doğum Planlaması • Doğum Sonrası Bakım

Şekil 1. Normal Kalp Anatomisi ile Endokardiyal Yastık Defekti Karşılaştırması



Şekil 1. Normal kalp anatomisi (sol) ile endokardiyal yastık defekti (AVSD) karşılaştırması. Kırmızı alanlar ASD ve VSD açıklıklarını göstermektedir.

Bu rehber tıbbi bilgilendirme amaçlıdır; kesin tanı ve tedavi için hekiminize danışınız.

Referanslar: StatPearls 2025 | PMC 2024 | CDC 2024 | J Thorac Cardiovasc Surg 2023

BÖLÜM 1 — ENDOKARDİYAL YASTIK DEFEKTİ NEDİR?

1. Endokardiyal Yastık Defekti (AVSD) Nedir?

Endokardiyal yastık defekti, tıpta "Atriyoventriküler Septal Defekt (AVSD)" veya "AV Kanal Defekti" olarak da bilinir. Bu kalp anomalisinde, bebeğin kalbinin dört odası arasındaki duvarlar (septumlar) ve bu odaları birbirinden ayıran kapaklar tam olarak gelişmemiştir.

Embriyonel gelişimin 5–8. haftalarında, kalbin ortasında oluşması gereken "endokardiyal yastıklar" birbirleriyle kaynaşarak hem odalar arası duvarları hem de mitral ve triküspit kapakları oluşturur. Bu yapıların yetersiz kaynaşması sonucunda AVSD ortaya çıkar.

AVSD Hakkında Temel Bilgiler

- Tüm konjenital kalp hastalıklarının %4–5'ini oluşturur
- Her 1.587 doğumda yaklaşık 1 bebekte görülür
- Komplet AVSD'nin %50–60'ı Trizomi 21 (Down Sendromu) ile birlikte görülür
- Prenatal tanı, doğum öncesi hazırlık ve cerrahi planlamayı önemli ölçüde iyileştirir
- Günümüz cerrahisiyle cerrahi başarı >%96, 10 yıllık sağkalım >%90

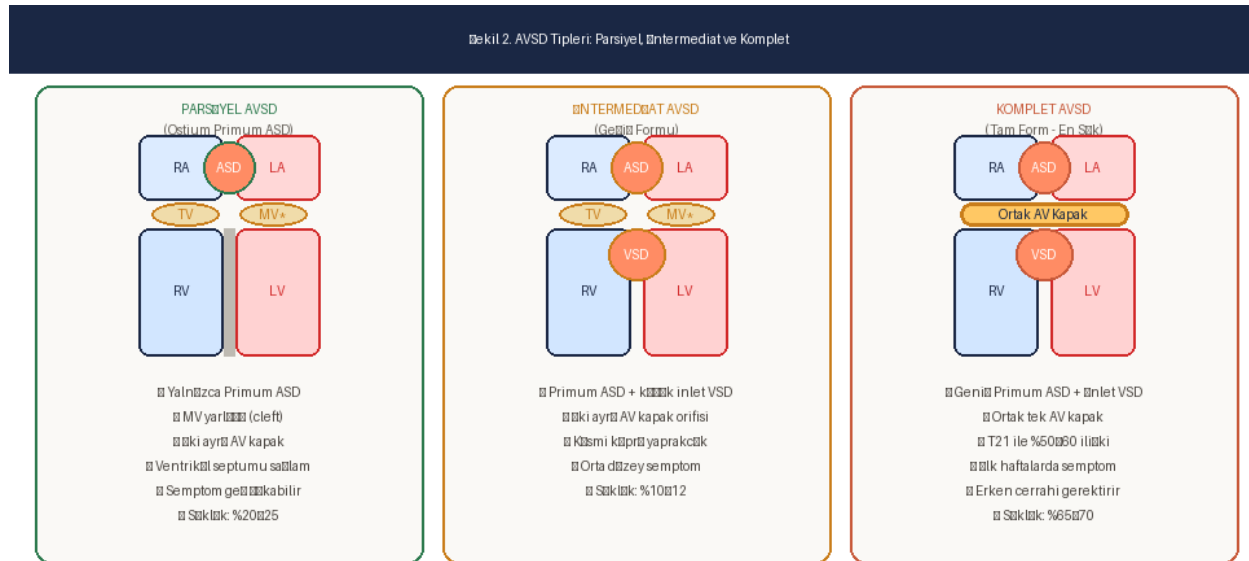
1.1 Nasıl Oluşur? — Üç Temel Bozukluk

AVSD, üç yapısal bozukluğun bir arada bulunmasıyla karakterizedir:

- Primum Atriyal Septal Defekt (ASD): Sağ ve sol atriyum arasındaki duvarın alt kısmında açıklık
- İnlet Ventriküler Septal Defekt (VSD): Sağ ve sol ventrikül arasındaki duvarın üst kısmında açıklık (komplet tipte)
- AV Kapak Anomalisi: Mitral ve triküspit kapakların ayrı oluşamaması; komplet tipte tek ortak kapak oluşur

Bu üç bozukluk birlikte, kalbin dört odası arasında anormal kan akımına yol açar. Akciğerlere normalden fazla kan gider; zamanla kalp ve akciğerler aşırı çalışmak zorunda kalır.

1.2 AVSD Tipleri

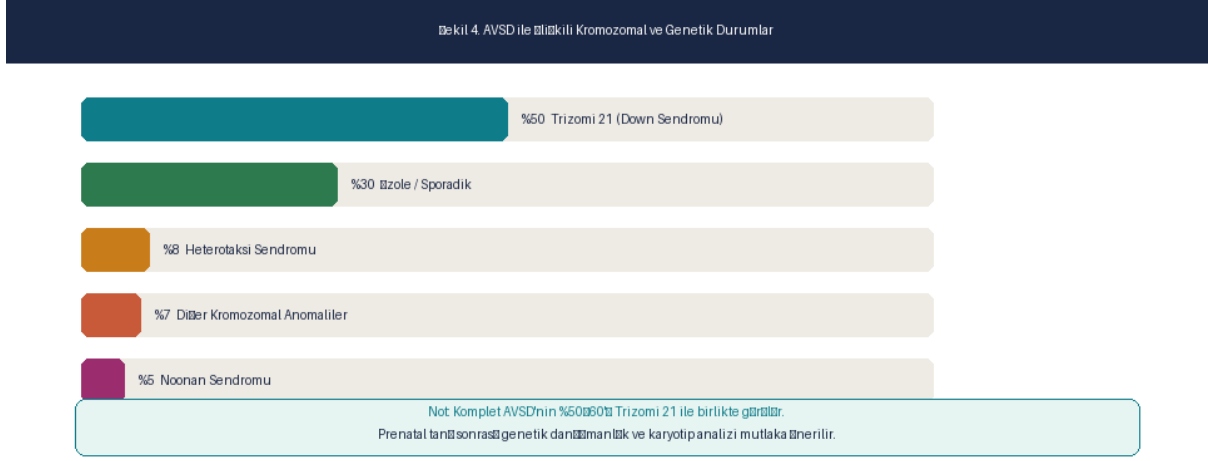


Şekil 2. AVSD tipleri: Parsiyel (yalnızca ASD + kapak yarlığı), İntermediat (geçiş formu) ve Komplet (ASD + VSD + ortak kapak). Kırmızı alanlar defekt bölgelerini gösterir.

Tip	Yapısal Özellik	Semptom Başlangıcı	Sıklık
-----	-----------------	--------------------	--------

Parsiyel AVSD	Yalnızca Primum ASD + sol AV kapak yarlığı; iki ayrı kapak var	Geç (yıllarca asemptomatik olabilir)	%20–25
İntermediat AVSD	Primum ASD + küçük inlet VSD; iki ayrı kapak orifisi	Orta dönem (6–24 ay)	%10–12
Komplet AVSD	Geniş Primum ASD + inlet VSD + ortak AV kapak	Erken (2–8. haftalar)	%65–70
Dengesiz (Unbalanced) AVSD	Ventriküllerden biri dominant; asimetrik	Değişken; kompleks yönetim	Nadir

1.3 Genetik İlişki ve Risk Faktörleri



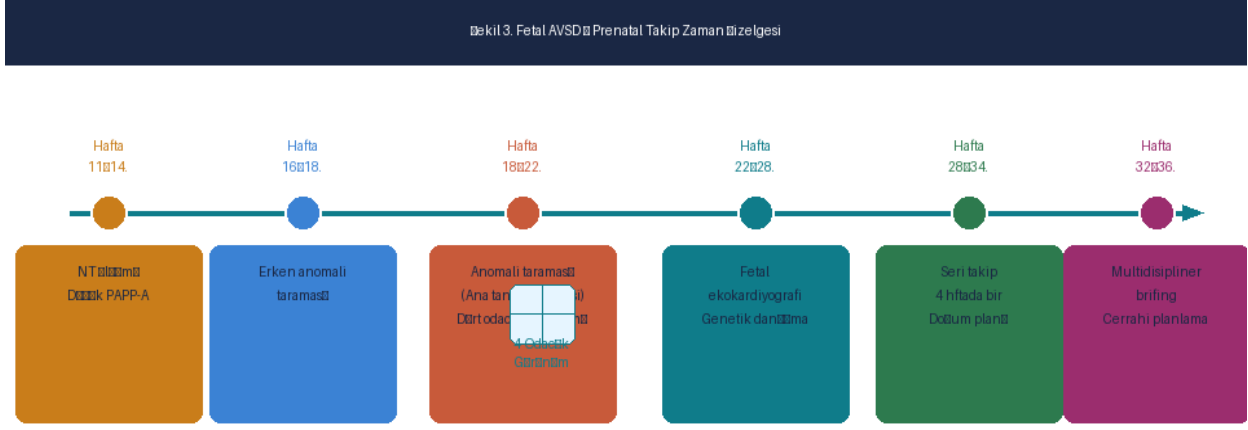
Şekil 3. AVSD ile ilişkili genetik ve kromozomal durumların dağılımı. Trizomi 21 en sık birlikteliği oluşturur.

- Trizomi 21 (Down Sendromu): Komplet AVSD olgularının %50–60'ında bulunur; Down sendromlu çocukların %40–45'inde konjenital kalp hastalığı görülür
- Heterotaksi Sendromu: Organ konumlanma bozukluğuyla birlikte AVSD (özellikle sol izomerizm)
- Noonan Sendromu: PTPN11 gen mutasyonu ile ilişkili; genellikle parsiyel AVSD
- İzole / Sporadik: Bilinen genetik neden olmaksızın; tekrar riski ailede %3–5
- Maternal risk faktörleri: Kontrolsüz diyabet, valproat/talidomid kullanımı, rubella enfeksiyonu

BÖLÜM 2 — GEBELİKTE PRENATAL TANI

2. Gebelikte AVSD Nasıl Saptanır?

AVSD, gebelikte yapılan ultrasonografik taramalar sırasında tespit edilebilen bir kalp anomalisidir. Komplet AVSD'nin prenatal saptanması görece kolay olup dört odacık görünümünde belirgin bulgular verir. Parsiyel AVSD daha ince bulgular gösterdiğinden gözden kaçabilir.



Şekil 4. AVSD'de prenatal tanı ve takip zaman çizelgesi. Birincil tanı penceresi 18–22. haftalar arasındadır.

2.1 Ultrason Bulguları — Ne Görülür?

Dört odacık görünümünde AVSD'ye özgü ultrason bulguları:

- "Ortak AV kapak" görünümü: Normal iki ayrı kapak yerine tek geniş kapak
- Septumun ortasında açıklık: Hem atriyal hem ventriküler septumda defekt
- "Goose-neck" (kaz boynu) deformitesi: Sol ventrikül çıkış yolunun uzamış ve dardır
- Eşit büyüklükte atriyal odacıklar kaybolmuş olabilir
- Renkli Doppler: Çapraz şant, AV kapak regürjitasyonu
- Kardiyomegali: Ciddi vakalarda kalp büyümesi görülebilir

Dikkat: Ne Zaman Şüphelenilmeli?

Rutin anomali taramasında aşağıdaki bulgular AVSD açısından değerlendirme gerektirir:

- Dört odacık görünümünde kapak sayısında anormallik
- Artmış nükal saydamlık (NT >3.5 mm) — Down sendromu taramasında
- Amniyosentez veya CVS sonucunda Trizomi 21 tanısı
- Kardiyak eksenin anormal olması (levokardia beklenir)
- Hidrops fetalis — ciddi AV kapak yetersizliğine bağlı

2.2 Fetal Ekokardiyografi Endikasyonları

Aşağıdaki durumlarda rutin anomali taramasını takiben fetal ekokardiyografi (fetal EKO) istenmelidir:

- Anomali taramasında AVSD şüphesi veya dört odacık görünümünde anormallik
- Artmış nükal saydamlık veya pozitif NIPT/karyotip sonucu
- Ailede konjenital kalp hastalığı öyküsü (risk ~%3–5)
- Maternal Tip 1 veya Tip 2 diyabeti (risk 2–4 kat artmış)
- Maternal lupus, anti-Ro/La antikorları
- Teratojen maruziyeti (lityum, fenitosin, talidomid, valproat)
- İkinci trimesterde yapılan anomali taramasında ekstrakardiyak anomali saptanması

2.3 Dengesiz (Unbalanced) AVSD — Özel Durum

Bazı AVSD olgularında iki ventrikülden biri belirgin biçimde daha küçük kalır (hipoplastik). Bu "dengesiz" AVSD, standart iki ventrikül onarımı yerine tek ventrikül cerrahisi (Fontan yolu) gerektirebilir. Prenatal fetal ekokardiyografide ventricular imbalance değerlendirmesi kritik öneme sahiptir.

BÖLÜM 3 — GEBELİKTE YAPILMASI GEREKEN TESTLER

3. Gebelik Sürecinde Testler ve İzlem

AVSD tanısı konduktan sonra defektin ciddiyetini değerlendirmek, eşlik eden genetik anomalileri saptamak ve doğum planını oluşturmak için sistematik bir tetkik programı uygulanır.

Test	Zamanlama	Amaç	Durum
Fetal Ekokardiyografi (2D + renkli Doppler)	22–28. hft; tekrar 32. hft	AVSD tipi, kapak fonksiyonu, ek kardiyak anomali, AV kapak regürjitasyonu, ventrikül dengesi	✓ Zorunlu
Karyotip / SNP Array (Amniyosentez)	15–20. hft	Trizomi 21, T18, T13, mikrodelesyonlar (1p36, 8p23)	✓ Zorunlu
NIPT (Hücresiz Fetal DNA)	10. haftadan itibaren	Trizomi taraması; invazif öncesi değerlendirme	✓ Önerilir
CVS (Koryonik Villüs)	11–14. hft	Erken karyotip; T21 yüksek şüphede	© Seçimlik
Ayrıntılı Anomali Taraması	18–22. hft	Heterotaksi, ekstrakardiyak anomaliler, ASD/VSD boyutu	✓ Zorunlu
Fetal Büyüme Ultrasonografisi	28. haftadan her 4 haftada bir	İUGR, kardiyak büyüme, hidrops gelişimi takibi	✓ Önerilir
Fetal Doppler (UA, MCA)	28–34. haftalar	AV kapak regürjitasyonu, hemodinamik yeterlilik	✓ Önerilir
STIC (4D EKO)	Gerektiğinde	Komplek kardiyak anatominin 3D değerlendirmesi	© Seçimlik
Maternal Seroloji (TORCH, Anti-Ro/La)	İlk başvuruda	Enfeksiyon etiyolojisi, AV blok riski	✓ Önerilir
Fetal MRI	Kompleks olgularda	Heterotaksi, organ yerleşim anomalisi	© Seçimlik

3.1 Takip Sıklığı — AVSD Tipine Göre

Parsiyel AVSD

- 22. ve 32. haftalarda fetal ekokardiyografi planlanır
- AV kapak regürjitasyonu değerlendirmesi her 4–6 haftada yapılır
- Karyotip önerilir (T21 riski orta düzeyde)
- Hidrops gelişimi açısından yakın takip gereklidir

Komplet AVSD

- 22–24. haftadan itibaren her 4 haftada fetal ekokardiyografi
- AV kapak regürjitasyonu: hidrops habercisidir; erken saptanmalı
- Ventrikül dengesi (balanced vs. unbalanced) her seferinde değerlendirilmeli
- Karyotip / T21 analizi zorunludur
- Down sendromu ile birlikte ise multidisipliner nöropediyatri / genetik konsültasyonu

Dengesiz (Unbalanced) AVSD

- Her 3–4 haftada fetal ekokardiyografi
- Ventriküler hipoplazi ilerlemesi takibi
- Tek ventrikül cerrahi yolu planlaması için erken pediatrik kardiyak cerrahi konsültasyonu

- Doğumun 3. basamak kardiyak merkezde planlanması şarttır

Multidisipliner Ekip Koordinasyonu

AVSD tanısı alan gebeliğin izleminde şu uzmanların koordineli çalışması önerilir:

- Maternal-Fetal Tıp (MFT) Uzmanı: Genel gebelik yönetimi ve koordinasyon
- Fetal/Pediyatrik Kardiyolog: Ekokardiyografik değerlendirme ve kardiyak plan
- Genetik Uzmanı: Kromozomal analiz, genetik danışmanlık, sendrom değerlendirmesi
- Neonatolog: Doğum odası hazırlığı ve yenidoğan yönetimi
- Pediyatrik Kardiyak Cerrah: Erken cerrahi planlama (özellikle komplet ve unbalanced)
- Sosyal Çalışmacı / Psikolog: Aile desteği ve uzun vadeli bakım planı

BÖLÜM 4 — DOĞUM PLANLAMASI

4. Doğum Planlaması

AVSD'nin büyük çoğunluğunda doğumda acil hemodinamik instabilite beklenmez; bununla birlikte komplet ve özellikle unbalanced AVSD olgularında doğum mutlaka uzmanlaşmış bir merkezde gerçekleştirilmelidir. Doğum planı 32–34. haftada multidisipliner ekiple netleştirilmelidir.

4.1 Doğum Yeri Seçimi

Risk Düzeyi	AVSD Özellikleri	Önerilen Merkez	Hazırlık
Düşük Risk	Parsiyel AVSD, normal kapak fonksiyonu, asemptomatik	Neonatal yoğun bakım imkânı olan merkez	Kardiyoloji hazırlığı
Orta Risk	Komplet AVSD, dengeli, AV kapak normal	Pediyatrik kardiyoloji olan 3. basamak merkez	Neonatolog + pediyatrik kardiyolog
Yüksek Risk	Unbalanced AVSD, ciddi kapak yetmezliği, hidrops	Pediyatrik kardiyak cerrahi olan kardiyak merkez	Ekip tam hazır; YYBÜ planı

4.2 Doğum Zamanı ve Yöntemi

- AVSD tek başına erken doğum endikasyonu oluşturmaz; 39–40. hafta hedeflenir
- Sezaryen doğum AVSD için özel bir endikasyon değildir; obstetrik kriterler belirleyicidir
- Unbalanced AVSD veya hidrops varlığında doğum zamanlaması bireyselleştirilir
- Preterm doğum riski varsa 34. haftadan önce antenatal kortikosteroid verilmelidir
- Kardiyak fonksiyonun bozulduğu olgularda 36–38. haftada elektif doğum planlanabilir

4.3 Doğumda Bulunması Gereken Ekip ve Ekipman

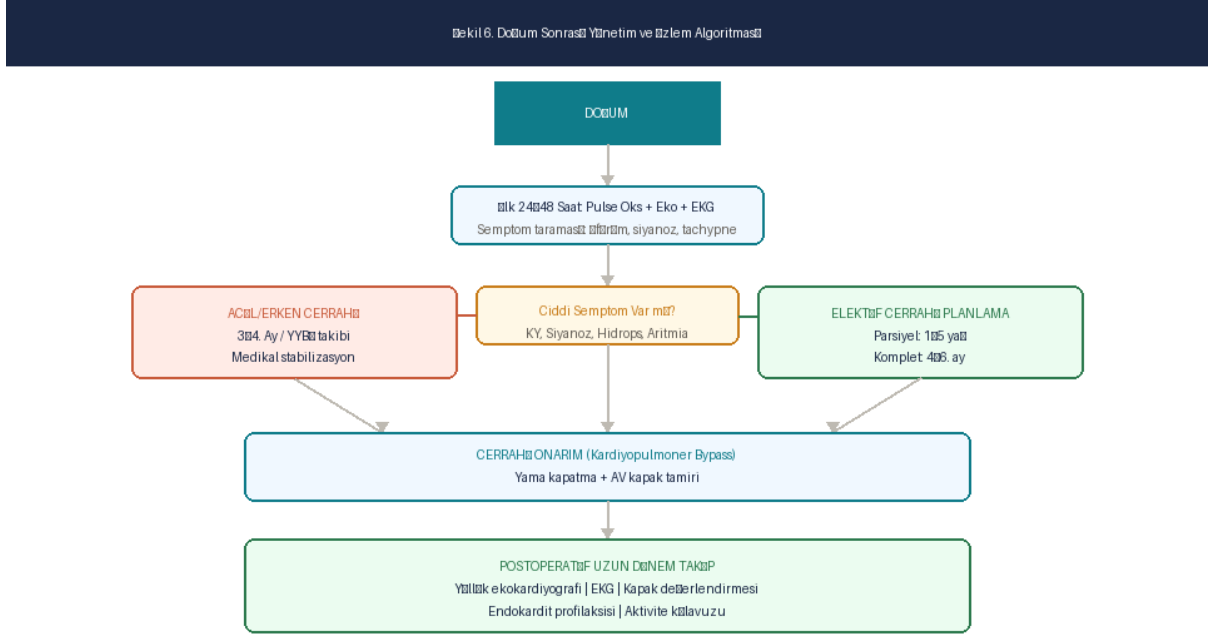
- Neonatolog: Tüm AVSD olgularında doğumda hazır bulunmalı
- Pediyatrik kardiyolog: Komplet ve unbalanced AVSD'de doğumda veya hemen erişilebilir olmalı
- Prostaglandin E1: Kritik kalp defekti şüphesinde hazır bulundurulmalı
- Monitorizasyon: Sürekli pulse oksimetri (sağ el + alt ekstremité), EKG
- Neonatal resüsitasyon ekipmanı: Standart NRP protokolü uygulanabilir
- AVSD'de doğar doğmaz acil müdahale genellikle gerekmez; belirtiler haftalar içinde gelişir

Aileye Bilgi: Doğumda Ne Beklenebilir?

Komplet AVSD'li bebekler doğduklarında çoğunlukla normal görünür. Akciğer damarlarının direnci doğumdan sonra birkaç haftada düştükçe belirtiler ortaya çıkmaya başlar. Doğum odasında acil müdahale çoğunlukla gerekmez, ancak izlem önemlidir. Bebeğiniz doğar doğmaz kardiyoloji ekibi tarafından değerlendirilecektir.

BÖLÜM 5 — DOĞUM SONRASI YÖNETİM

5. Doğum Sonrası Yönetim ve Tedavi



Şekil 5. AVSD'de doğum sonrası yönetim ve izlem algoritması. Semptomlara göre cerrahi zamanlama belirlenir.

5.1 Yenidoğan Döneminde İlk Değerlendirme

AVSD'li yenidoğanlarda ilk 24–48 saatte aşağıdaki değerlendirmeler yapılmalıdır:

- Fizik muayene: Üfürüm (sistolik ejeksiyon + holosistolik) ve nabız kalitesi değerlendirmesi
- Pulse oksimetri: Sağ el ve alt extremité ölçümü; satürasyon farkı kritik KKH işareti olabilir
- Postnatal ekokardiyografi: İlk 48 saatte — AVSD tipi, kapak fonksiyonu, ventrikül dengesi
- EKG: Sol aks sapması ("sol aks" AVSD'nin klasik bulgusu), AV blok
- Akciğer grafisi: Kardiyomegali, artmış pulmoner vasküler işaretlenme
- Biyokimya: Elektrolitler, kan gazı, BNP/NT-proBNP (kalp yetmezliği göstergesi)

5.2 Belirtiler — Aileye Dikkat Edilmesi Gerekenler

Pulmoner vasküler direnç doğumdan sonra birkaç haftada fizyolojik olarak düşer. Bu dönemde sol-sağ şant artar ve belirtiler belirginleşir:

- Beslenme güçlüğü: Emzirememe, yorularak bırakma — ilk ve en sık belirti
- Hızlı solunum (taşıpne): Dakikada >60 nefes
- Aşırı terleme: Özellikle beslenirken
- Yavaş kilo alımı ve büyüme geriliği
- Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları / bronşiolit
- İleri vakalarda: Mor renk değişikliği (siyanoz), şiş bacaklar

ACİL: Bu Belirtilerde Hemen Doktora Başvurun!

- Bebeğinizin dudakları veya tırnakları morarıyorsa
- Nefes alma güçlüğü veya çok hızlı nefes alıyorsa (>60/dak)
- Beslenmek istemiyorsa veya emerken çok yoruluyorsa
- Ani solgunluk veya bilinç değişikliği olursa

- Kol ve bacaklarda şişlik varsa

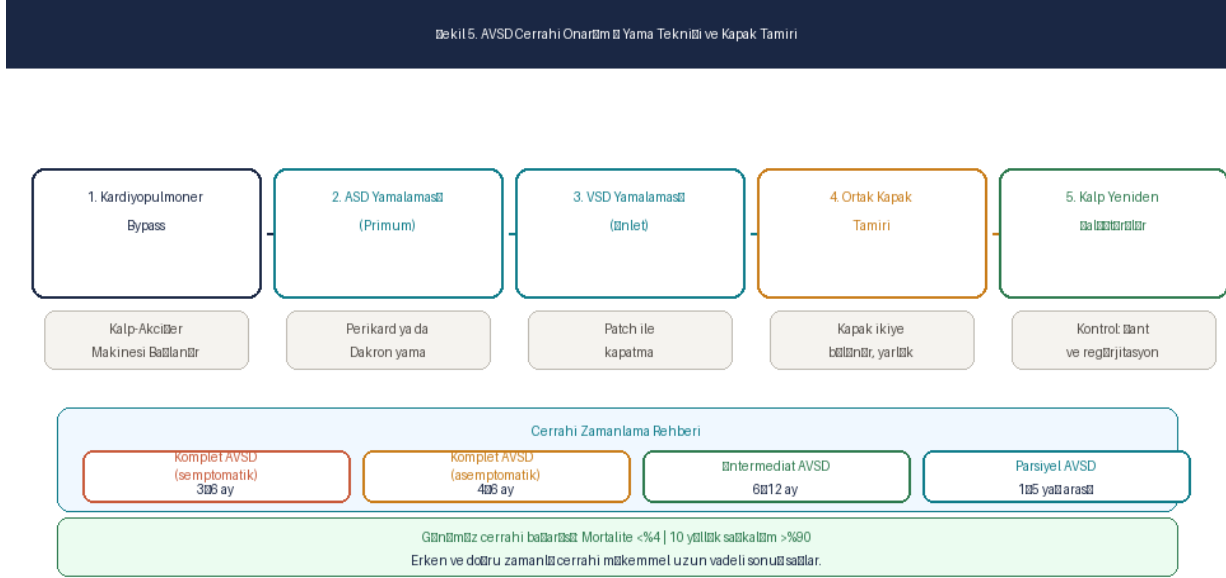
5.3 Medikal Tedavi (Cerrahi Öncesi)

Cerrahi onarım öncesinde kalp yetmezliği semptomlarını kontrol etmek için ilaç tedavisi başlanabilir:

- Diüretikler (furosemid): Akciğerlerdeki sıvı yükünü azaltır, solunum rahatlar
- ACE inhibitörleri (kaptopril, enalapril): Kalbin yükünü azaltır, şanti düşürür
- Digoksin: Kalp kasılma gücünü artırır; bazı olgularda kullanılır
- Yüksek kalorili formül / beslenme desteği: Büyüme geriliğini önlemek için
- Oksijen desteği: Düşük satürasyonlarda nazal kanül ile destek

Bu ilaçlar kalbi "iyileştirmez"; kalıcı tedavi cerrahidir. İlaçlar bebeği cerrahi için optimal zamana taşıyan destekleyici tedavilerdir.

5.4 Cerrahi Tedavi



Şekil 6. AVSD cerrahi onarımı: Kardiyopulmoner bypass, ASD ve VSD yama kapatması, AV kapak tamiri adımları ve zamanlama rehberi.

Cerrahi Zamanlama

AVSD Tipi	Önerilen Cerrahi Yaş	Gerekçe
Komplet AVSD (Dengeli)	4–6. ay (3–4. ay semptomatikse)	Pulmoner hipertansiyonu önlemek için erken müdahale şart
Komplet AVSD (Down Sen.)	3–5. ay	PHT daha hızlı gelişir; daha erken cerrahi önerilir
İntermediat AVSD	6–12. ay	Semptom şiddetine göre planlama
Parsiyel AVSD	1–5 yaş	Semptom yoksa elektif planlama yapılabilir
Dengesiz AVSD	Bireyselleştirilmiş	Fontan yolu veya palliasyon; kardiyak cerrahla karar

Cerrahi Yöntem

- Kardiyopulmoner bypass (kalp-akciğer makinesi) altında açık kalp ameliyatı

- Atriyal septal defektin yama ile kapatılması (perikard veya sentetik yama)
- Ventriküler septal defektin yama ile kapatılması (komplet tipte)
- Ortak AV kapağın ikiye bölünerek mitral ve triküspit kapak oluşturulması
- Kapak yarlığının (cleft) tamiri ile regürjitasyonun azaltılması

5.5 Cerrahi Sonrası Sonuçlar

- Günümüz cerrahi mortalitesi: <%4 (deneyimli merkezlerde)
- 10 yıllık sağkalım: >%90 (Down sendromu dahil benzer sonuçlar)
- Yeniden ameliyat ihtimali: %10–15 (kapak yetersizliği nedeniyle yıllar içinde)
- Down sendromlu çocuklarda cerrahi sonuçlar, Down sendromsuz olgularla benzer

5.6 Uzun Dönem İzlem

Cerrahi onarımın ardından düzenli kardiyoloji takibi hayat boyu devam etmelidir:

Dönem	İzlem Sıklığı	Değerlendirme	Hedef
1–6. Ay (postop)	Ayda bir	Ekokardiyografi, EKG, büyüme, ilaç düzenlemesi	İyileşme takibi
6. Ay – 2. Yıl	3–6 ayda bir	Kapak fonksiyonu, rezidüel şant, büyüme	Erken komplikasyon tespiti
2–10. Yıl	Yılda bir	Kapak yetersizliği, ritim bozuklukları, egzersiz kapasitesi	Uzun dönem kalite
10. Yıldan sonra	Yılda bir veya 2 yılda bir	Kapak, ritim, pulmoner basınç, egzersiz testi	Erişkin kardiyoloji takibi

5.7 Ailelere Pratik Öneriler

- Aşı programına eksiksiz uyulmalı; RSV profilaksisi (palivizumab) ilk 2 yıl için kardiyologla görüşülmeli
- Kapatılmamış veya az önce onarılan AVSD'de dış ve cerrahi girişimler öncesi endokardit profilaksisi için kardiyolog görüşü
- Cerrahi sonrası 6. aydan itibaren genellikle aktivite kısıtlaması kalkmaktadır
- Down sendromlu çocuklarda erken müdahale programları (fizik tedavi, erken eğitim) paralel yürütülmeli
- Gelecek gebeliklerde yeniden AVSD riski: Sporadik olgularda %3–5; T21 eşlikçi ise amniyosentez önerilir
- Psikolojik destek: Tanı aşamasından itibaren aile için sosyal hizmet ve psikolojik danışmanlık çok değerlidir

Aile için Umud Verici Bilgiler

AVSD, erken tanı ve uygun cerrahi tedaviyle başarıyla yönetilebilen bir kalp anomalisidir.

- Zamanında yapılan cerrahi ile hastaların büyük çoğunluğu normal veya normale yakın bir yaşam sürmektedir.
- Down sendromlu çocuklarda kalp cerrahisi sonuçları, Down sendromu olmayan çocuklarla karşılaştırılabilir düzeydedir.
- %90'dan fazla hasta 10 yılda sağlıklı biçimde yaşamaya devam etmektedir.
- Prenatal tanı, doğum öncesi hazırlığı ve cerrahi planlamayı iyileştirerek sonuçları önemli ölçüde artırmaktadır.

Temel Bilimsel Referanslar

1. StatPearls — Atrioventricular Septal Defect. NCBI Bookshelf, 2025. (NBK562194)
2. Prenatal Diagnosis of Complete AVSD: Perinatal and Neonatal Outcomes. PMC, 2009.
3. CDC — About Atrioventricular Septal Defect. Centers for Disease Control, 2024.
4. Challenges in Surgical Treatment of AVSD in Children With and Without Down Syndrome. PMC, 2021.
5. Kumar R et al. Early and Mid-Term Outcomes of Primary Repair After AV Canal Defect. Cureus 2023.
6. Hare L. Complete AVSD identified during routine 19-week fetal anomaly ultrasound. Sonography 2014.
7. Prenatal Diagnosis and Fetopsy Validation of Complete AVSD Using FINE Method. PMC 2023.