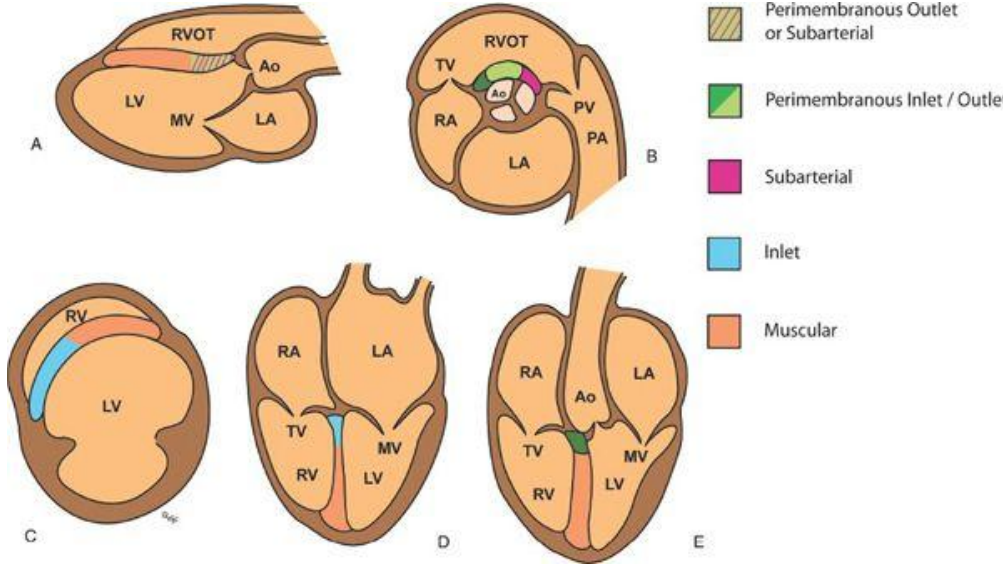


Fetüste Ventriküler Septal Defekt (VSD)

Prenatal Tanı, Gebelik Yönetimi, Doğum ve Doğum Sonrası Bakım



Şekil 1. VSD tipleri: A) Perimembranöz, B) Perimembranöz inlet/outlet, C) Musküler, D) Inlet, E) Subarteriyel

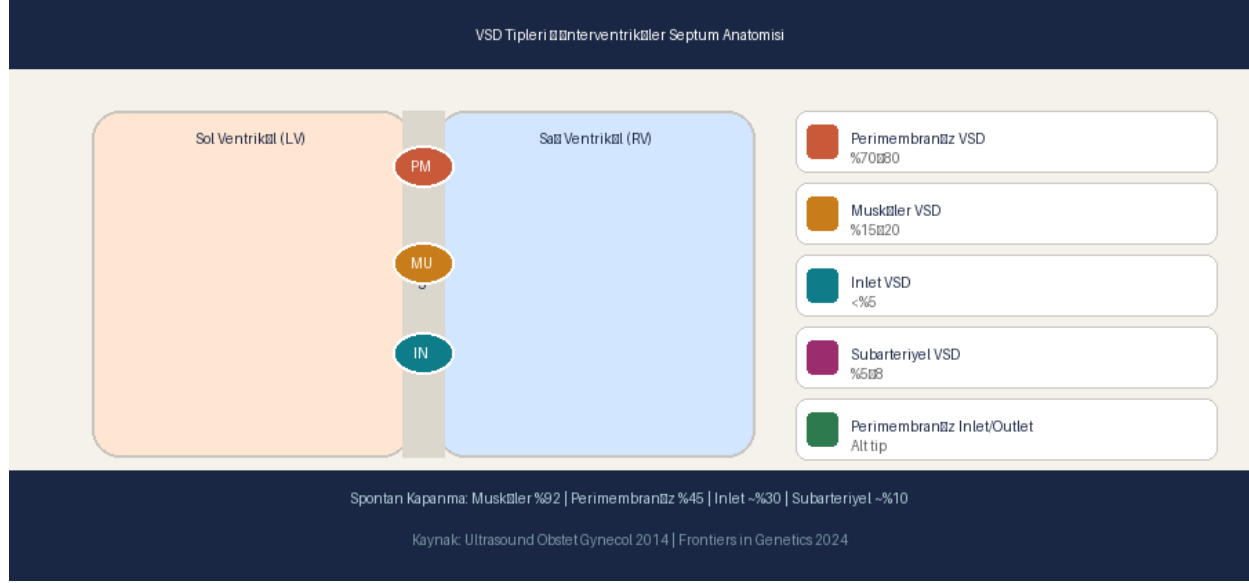
Güncellenmiş literatüre dayalı klinik bilgilendirme belgesi

Referanslar: Ultrasound Obstet Gynecol 2014 | Frontiers in Genetics 2024 | Prenatal Diagnosis 2022 | J Am Heart Assoc 2024

BÖLÜM 1 — VSD TIPLERİ VE SINIFLANDIRMA

1. VSD Tipleri ve Lokalizasyonları

Ventriküler septal defektler (VSD), sağ ve sol ventrikül arasındaki interventriküler septumda oluşan açıklıklardır. Konjenital kalp hastalıklarının %25–30'unu oluşturan VSD, en sık görülen yapısal kardiyak anomali. Sağ ventrikül yüzünden görüldüğünde defektin konumuna göre dört ana anatomik tip tanımlanmaktadır.



Şekil 2. VSD tiplerinin lokalizasyon şeması ve spontan kapanma oranları

1.1 Perimembranöz VSD (%70–80)

En sık görülen VSD tipidir. Membranlı septumda, inlet ve outlet bileşenlerinin kesişme noktasında yer alır; triküspit valv ile komşudur. Outlet'e (ön-üst yön, aorta ile ilişki) veya inlet'e (arka-aşağı yön) uzanım gösterebilir. Outlet uzanımında aort kapak prolapsusu riski mevcuttur.

- Lokalizasyon: Membranlı septum, triküspit valv komşuluğu
- Spontan kapanma (2 yıl): ~%45
- Genetik risk: Kromozomal anomali %15–26 (DiGeorge, T21)
- Özel izlem: Aort kapak prolapsus takibi gereklidir

1.2 Musküler VSD (%15–20)

Tamamen musküler sınırlıdır; herhangi bir fibröz doku içermez. Trabeküler septumda midventriküler, apikal veya anterior lokalizasyonda olabilir. Çoklu veya 'İsviçre peyniri' görünümünde musküler VSD prenatal dönemde tanınabilir.

- Lokalizasyon: Trabeküler septum, çoklu olabilir
- Spontan kapanma (2 yıl): ~%92 — en yüksek oran
- Genetik risk: Düşük; izole olgularda invazif test rutin gerekmez
- Genel seyir: Benign; büyük çoğunluğu tedavisiz kapanır

1.3 İnlet VSD (<%5)

Atriyoventriküler kapakların hemen posteroinferiorunda, inlet bölgesinde yer alır. AV kanal defektleriyle ve özellikle Trizomi 21 (Down sendromu) ile güçlü ilişkisi vardır.

- Lokalizasyon: AV kapakların posterior-inferior komşuluğu
- Spontan kapanma: Orta (~%30)
- Kromozomal risk: Yüksek — karyotip analizi zorunlu

- T21 ilişkisi: Özellikle AV kanal defektiyle birlikteliğinde

1.4 Subarteriyel (Çift Yönlü) VSD (%5–8)

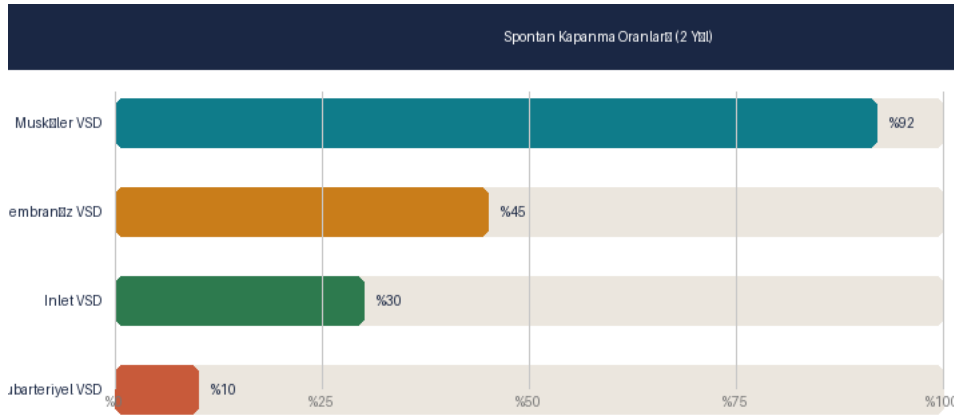
Aort ve pulmoner kapakların altında, outlet septumda yer alır. İki büyük damar çıkış yolu arasında fibröz süreklilik mevcuttur. Spontan kapanma nadirdir; aort kapak yetersizliği hızla gelişebilir.

- Lokalizasyon: Aort + pulmoner kapak altı, outlet septum
- Spontan kapanma: Düşük (~%10) — sıklıkla cerrahi gerekir
- Özel risk: Aort kapak prolapsusu + yetersizliği
- 22q11.2 delesyonu ile ilişkili olabilir

1.5 Perimembranöz İnlet/Outlet Alt Tipleri

Perimembranöz VSD'nin inlet (arka uzanım) veya outlet (ön uzanım) yönünde genişlemesiyle oluşur. Şekil 1'de B panelinde gösterildiği üzere her iki uzanım bir arada görülebilir.

- Outlet uzanım: Aorta ile anatomik yakınlık; kapak tutulum riski
- İnlet uzanım: AV kapak morfolojisi detaylı değerlendirilmeli
- Her iki tür: Seri ekokardiyografik takip ve cerrahi değerlendirme



Şekil 3. VSD tiplerinde 2 yıl içinde spontan kapanma oranları

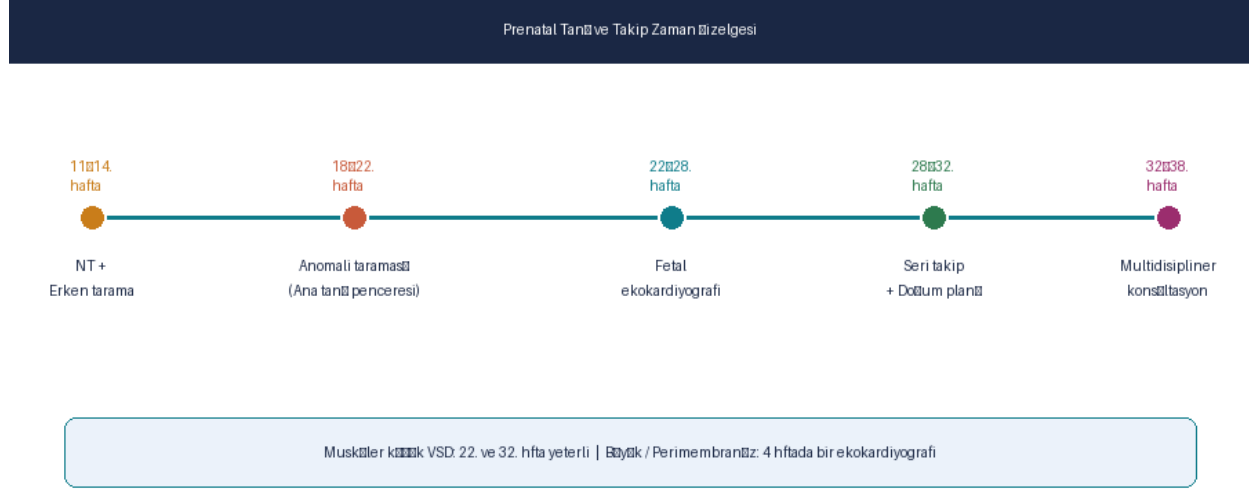
Önemli Klinik Not

Prenatal dönemde spontan kapanma oranı postnatal dönemden daha düşüktür. Musküler VSD'lerin %31–48'i gebelik süresince in utero kapanabilmektedir. Perimembranöz VSD'lerde in utero kapanma daha nadirdir. Tüm prenatal VSD olgularının %26–32'sinde kromozomal anomali bildirilmektedir.

BÖLÜM 2 — PRENATAL TANI

2. Gebelikte Prenatal Tanı

VSD tanısı çoğunlukla 18–22. haftalarda yapılan ayrıntılı anomali taraması sırasında konulmaktadır. Orta ve büyük boyutlu defektler 16–18. haftadan itibaren saptanabilirken, küçük VSD'ler standart taramada gözden kaçabilir. Renkli Doppler görüntüleme duyarlılığı önemli ölçüde artırmaktadır.



Şekil 4. Gebelikte VSD tanı ve takip zaman çizelgesi

2.1 Ultrason Bulguları

- Dört odacık görünümünde interventriküler septum sürekliliğinin kesilmesi
- Renkli Doppler ile sol-sağ şantın gösterilmesi (H şekilli işaret)
- VSD'nin anatomik lokalizasyonunun belirlenmesi (inlet, outlet, trabeküler)
- Defekt boyutunun ölçülmesi: küçük <2mm; orta >2mm; büyük >aort çapı
- Ek kardiyak anomalilerin taranması (Fallot tetralojisi, TGA, AVSD)
- Kardiyak eksenin değerlendirilmesi (sol levokardia beklenir)

2.2 Fetal Ekokardiyografi Endikasyonları

- Anomali taramasında şüpheli kardiyak bulgu
- Aile hikayesinde konjenital kalp hastalığı (risk ~%3–5)
- Maternal diyabet (özellikle tip 1–2; risk ~2–4 kat artmış)
- Teratojen maruziyeti: fenitoin, lityum, trimetadon, talidomid, izotretinoin
- Genetik anomali saptanması veya şüphesi (T21, T18, DiGeorge)
- Artmış nükal saydamlık (>3.5mm) veya NT>95. persantil
- Maternal lupus (Anti-Ro/La antikolları)

2.3 Ek Anomalilerin Sıklığı ve Risk Değerlendirmesi

Prenatal VSD tespitinde izole olmayan olgular önemli yer tutar. Ek kardiyak veya ekstrakardiyak anomali varlığı hem prognoz hem genetik tarama kararı açısından kritiktir.

VSD Tipi	Ek Kardiyak Anomali	Kromozomal Risk	İlişkili Sendromlar
Musküler	Düşük (%5–10)	Düşük	Nadir
Perimembranöz	Orta (%20–30)	Orta (%15–26)	DiGeorge, T21, T18
İnlet	Orta–Yüksek	Yüksek	Down Sendromu (T21)

Subarteriyel	Yüksek (%30–40)	Orta	DiGeorge (22q11)
--------------	-----------------	------	------------------

Genetik Danışmanlık Zorunluluğu

Perimembranöz, inlet veya subarteriyel VSD tespit edildiğinde genetik danışmanlık kesinlikle önerilir.

Tüm prenataly saptanan VSD olgularının %26–32'sinde kromozomal anomali bildirilmektedir. Musküler izole küçük VSD'lerde risk daha düşük olmakla birlikte tam kardiyak değerlendirme gereklidir.

Genetik danışmanlık: Karyotip / SNP array, NIPT, aile hikayesi ve fenotip değerlendirmesi kapsamında yapılmalıdır.

BÖLÜM 3 — GEBELİKTE YAPILMASI GEREKEN TESTLER

3. Gebelik Sürecinde Testler ve Takip Protokolü

VSD tanısı konduktan sonra hem klinik yönetim hem de aileye doğru danışmanlık verilmesi amacıyla sistematik bir inceleme süreci başlatılmalıdır. Testler 'Zorunlu', 'Önerilir' ve 'Seçimlik' olarak sınıflandırılmıştır.

Test	Zamanlama	Amaç	Durum
Fetal Ekokardiyografi (2D + Doppler)	22–28. hft; tekrar 32. hft	VSD tipi, boyut, ek anomali, fonksiyon	✓ Zorunlu
Karyotip / SNP Array (amniyosentez)	15–20. hft	T21, T18, T13, mikrodelsiyonlar	✓ Önerilir
NIPT (hücresez fetal DNA)	10. hftadan itibaren	Trizomiler tarama; invazif öncesi seçim	✓ Önerilir
Ayrıntılı Anomali Taraması	18–22. hft	Ekstrakardiyak yapısal anomali	✓ Zorunlu
Fetal Büyüme Ultrasonografisi	28. hftadan her 4 hftada bir	IUGR, kardiyak büyüme izlemi	✓ Önerilir
Fetal Doppler (UA, MCA)	28–32–36. hftalar	Hemodinamik yeterlilik	✓ Önerilir
22q11.2 delesyon analizi (FISH/array)	VSD tipine göre	DiGeorge sendromu (subarteriyel/periM)	© Seçimlik
Fetal EKG / Ritim Monitorizasyonu	Gerektiğinde	AV blok, aritmiler (periM VSD)	© Seçimlik
Maternal Seroloji (TORCH, Anti-Ro/La)	İlk başvuruda	Kardiyak etiyoloji, miyokardit riski	✓ Önerilir

3.1 VSD Tipine Göre Özel İzlem Protokolü

Musküler VSD

- 22. ve 32. haftalarda fetal ekokardiyografi yeterlidir
- İzole küçük ise NIPT yeterli; invazif genetik test rutin gerekmez
- In utero kapanma için seri ekokardiyografik takip
- Büyük musküler VSD: 4 haftada bir ekokardiyografi

Perimembranöz VSD

- Karyotip / SNP array (kromozomal anomali riski %15–26)
- 22q11 mikrodelsiyon (DiGeorge) FISH veya array-CGH analizi
- Her 4 haftada fetal ekokardiyografi; aort kapak takibi
- Outlet uzanım varsa daha sık görüntüleme

Subarteriyel VSD

- Erken cerrahi planlama: 3. trimesterde pediatrik kardiyak cerrahi konsültasyonu
- Aort kapak morfolojisi her 3–4 hftada seri ekokardiyografi ile takip
- 22q11.2 delesyonu için genetik inceleme

- Doğumun kardiyak merkezde planlanması önerilir

İnlet VSD

- Trizomi 21 ile güçlü ilişki — karyotip zorunludur
- AV kanal defektini dışlamak için AV kapak ayrıntılı değerlendirilmeli
- Down sendromu ile birlikteliğinde multidisipliner danışmanlık
- Her 4 haftada fetal ekokardiyografi

Multidisipliner Yaklaşım

Prenatal VSD yönetiminde ideal ekip:

- Maternal-fetal tıp (MFT) uzmanı — primer koordinatör
- Fetal kardiyolog — ekokardiyografi ve kardiyak değerlendirme
- Genetik uzmanı — kromozomal / mikrobelesyon analizi ve danışmanlık
- Neonatolog — doğum planlaması ve postnatal hazırlık
- Pediatrik kardiyak cerrah — büyük / kompleks VSD'lerde erken konsültasyon

BÖLÜM 4 — DOĞUM VE DOĞUM SONRASI YÖNETİM

4. Doğum Planlaması

İzole küçük–orta VSD’lerin büyük çoğunluğunda hemodinamik instabilite beklenmez ve standart doğum protokolleri uygulanabilir. Büyük veya kompleks VSD’lerde doğum planı 32–34. haftada multidisipliner ekip tarafından netleştirilmelidir.

VSD Tipine Göre Risk ve Yönetim Matrisi			
VSD Tipi	Ek Anomali Riski	Kromozomal Risk	Doğum Planı
Musküler	Düşük (%5-10)	Düşük	Lokal merkez
Perimembranöz	Orta (%20-30)	Orta (%15-26)	Referans merkez
İnlet	Orta-Yüksek	Yüksek (T21)	Kardiyak merkez
Subarteriyel	Yüksek (%30-40)	Orta	3. basamak merkez

Şekil 5. VSD tipine göre risk stratifikasyonu ve doğum planı

4.1 Doğum Yeri ve Personel

- Küçük izole VSD (musküler, <2mm): Lokal merkez; standart obstetrik yönetim yeterlidir
- Orta büyüklükte VSD: Neonatolog hazır bulunmalı; postnatal ekokardiyografi planlanmalı
- Büyük VSD / kompleks anomali: 3. basamak kardiyak merkez; pediatrik kardiyolog + cerrah hazır olmalı
- Kardiyomegali / hidrops: ECMO kapasitesi olan merkez tercih edilmeli

4.2 Doğum Zamanı ve Yöntemi

- VSD tek başına sezaryen endikasyonu oluşturmaz
- Doğum zamanlaması: İzole VSD’de 39–40. hafta hedeflenir
- Kardiyak yetmezlik bulgusu varsa bireyselleştirilmiş plan (32–38. hft)
- Obstetrik endikasyonlar belirleyicidir; vajinal doğum tercih edilebilir

4.3 Doğum Öncesi Hazırlık

- Neonatal resüsitasyon ekibinin tanı ve beklenen tablo hakkında briefing alması
- Büyük VSD öngörülen olgularda prostaglandin E1 hazır bulundurulmalı
- Preterm doğum öngörüldüğünde akciğer matürasyonu için antenatal steroid
- Doğum planı belgesi: Tüm ilgili klinisyenlerle paylaşılmalı

Acil Müdahale Gerektiren Uyarı Bulguları

Aşağıdaki bulgular postnatal acil kardiyak müdahale gerektirebilir:

- Fetüste kardiyomegali (KTR >0.55) ve/veya hidrops fetalis
- Ciddi pulmoner venöz tıkanıklık veya büyük sol-sağ şant
- Pulmoner hipertansiyona ait Doppler bulguları
- Birden fazla VSD + ek kardiyak anomali kombinasyonu

Bu olgularda doğum kardiyak müdahale imkânı olan merkezde planlanmalıdır.

5. Doğum Sonrası Yönetim

5.1 Neonatal Dönem — İlk 24–48 Saat

- Fizik muayene: Üfürüm karakteri (VSD üfürümü ilk günlerde belirgin olmayabilir)
- Pulse oksimetri: Sağ el ve alt ekstremité ölçümü — kritik KKH taraması
- Postnatal ekokardiyografi: İlk 24–48 saatte
- EKG: Ritim ve ileti bozukluğu değerlendirmesi
- Akciğer grafisi: Kardiyomegali, pulmoner hiperemi
- Pulmoner vasküler direnç fizyolojik düşüşüyle (2–6. haftalar) şant belirginleşir

5.2 VSD Tipine Göre Postnatal İzlem

Musküler VSD — Doğum Sonrası

- Küçük–orta: 1. ay, 3. ay, 6. ay ve 1. yıl ekokardiyografi
- Büyük: Medikal tedavi — furosemid + kaptopril semptomatik KY'de
- Spontan kapanma: 1. yılda %60–70, 2 yaşta %92
- Cerrahi endikasyonlar (nadir): Büyüme geriliği, tekrarlayan pnömoni, PHT

Perimembranöz VSD — Doğum Sonrası

- Postnatal ekokardiyografi + EKG ilk 48 saatte
- Aort kapak: Prolapsus ve yetersizlik izlemi her 3–6 ayda bir
- Medikal tedavi: Diüretik + ACE inhibitörü semptomatik büyük VSD'de
- Cerrahi/perkütan kapatma: Qp:Qs >1.5:1, PHT, aort yetersizliği, KY
- Zamanlama: Genellikle 3–12 ay; acil endikasyon gelişebilir

Subarteriyel VSD — Doğum Sonrası

- Spontan kapanma düşük — büyük çoğunluğunda cerrahi gerekir
- Erken cerrahi değerlendirme: 3–6. ay önerilir
- Aort kapak prolapsusu hızla gelişebilir — yakın takip
- Kardiyopulmoner bypass ile yama kapatma: Altın standart
- Pulmoner hipertansiyon gelişmeden müdahale kritiktir

İnlet VSD — Doğum Sonrası

- T21 eşlikçi ise Down sendromu multidisipliner bakım programı entegrasyonu
- AV kapak morfolojisi ve fonksiyonu ayrıntılı değerlendirilmeli
- Pulmoner hipertansiyon hızlı gelişebilir: Erken cerrahi değerlendirme
- T21'de cerrahi zamanlama kritik; 6. ay öncesi tercih

5.3 Uzun Vadeli İzlem Protokolü

Dönem	Ziyaret	Değerlendirme	Hedef
1. Ay	Kardiyoloji polikliniği	Ekokardiyografi, EKG, büyüme	Temel değerlendirme
3–6. Ay	Kardiyoloji polikliniği	Şant değişimi, beslenme, PHT	Cerrahi endikasyon kararı
1. Yıl	Ekokardiyografi + EKG	Kapanma kontrolü, kapak	Tedavi planı revize
2–5. Yıl	Yılda bir	Rezidüel şant, ritim, aktivite	Uzun dönem prognoz

5.4 Ailelere Öneriler

- Aşılama programına eksiksiz uyulmalı (RSV profilaksisi, grip aşısı önemli)
- Beslenme gücü, hızlı yorulma, aşırı terleme görüldüğünde kardiyolog bilgilendirilmeli
- Kapatılan VSD sonrası genellikle aktivite kısıtlaması gerekmez
- Kapatılmamış VSD'de dış/cerrahi girişimler öncesi endokardit profilaksisi için kardiyolog görüşü
- Gelecek gebeliklerde yeniden kalp anomalisi riski ~%3–5 (VSD tipine göre değişebilir)

Prognoz — Genel Değerlendirme

İzole VSD, zamanında ve uygun şekilde yönetildiğinde mükemmel uzun vadeli prognoza sahip bir kardiyak anomali.

Pulmoner hipertansiyon gelişmeden önce müdahale edilmesi, sonuçları belirleyen en önemli faktördür.

Düzenli kardiyoloji takibi, sponatna kapanma gözlemlenebilir ve erken müdahale planlanabilir.

Musküler küçük VSD'li bebeklerin büyük çoğunluğu herhangi bir kısıtlama olmaksızın normal hayat sürdürmektedir.

Temel Referanslar

1. Mosimann B, Zidere V, Simpson JM. Outcome and requirement for surgical repair following prenatal diagnosis of ventricular septal defect. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2014.
2. Gordin Kopylov L et al. Prenatally diagnosed isolated perimembranous VSD: Genetic and clinical implications. *Prenatal Diagnosis.* 2022.
3. Zhang W et al. Prenatal finding of isolated ventricular septal defect: genetic association, outcomes and counseling. *Frontiers in Genetics.* 2024.
4. Ali SM et al. Delivery room and early postnatal management of neonates with congenital heart disease. *Prenatal Diagnosis.* 2024.
5. Donofrio MT et al. Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Disease: The Crucial Role of Perinatal and Delivery Planning. *J Clin Dev Cardiol.* 2024.