

Cardiac pathologies and surgical results of patients diagnosed with Down syndrome who had surgery in our center

 Recep Çetin,¹  Özlem Sarısoy,¹  Mehmet Dedemoğlu,²  Taliha Öner,¹  Mehmet Karacan,¹
 Can Vuran²

¹Department of Pediatric Cardiology, University of Health and Sciences, Ümraniye Training and Research Hospital, İstanbul, Türkiye

²Department of Pediatric Cardiovascular Surgery, University of Health and Sciences, Ümraniye Training and Research Hospital, İstanbul, Türkiye

ABSTRACT

Objective: Down syndrome (DS) is one of the most prevalent chromosomal disorders. It is often comorbid with congenital heart diseases (CHD). In this study, we aimed to assess the types, complications, and course of CHD in patients with DS who have been treated in our Pediatric Cardiovascular Surgery (CVS) clinic.

Material and Methods: Between September 2019 and November 2023, all patients who received inpatient treatment in the ÜEAH Pediatric CVS service were screened, and the records of 66 patients who were found to have DS were retrospectively investigated.

Results: Considering the cardiac defects of the patients, it was seen that 31 patients had complete atrioventricular septal defect (AVSD), 22 patients had ventricular septal defect (VSD), 4 patients had intermediate AVSD, 3 patients had Fallot-type AVSD, 3 patients had tetralogy of Fallot, and 3 patients had unbalanced AVSD in single ventricular physiology. One or more of the complications such as sepsis, arrhythmia, pneumothorax, and pleural effusion were observed in 19 (28.8%) of the patients. Pleural effusion was observed in 5 patients. Post-operative arrhythmia was observed in 7 patients (10.6%). The mortality rate of the patients was 12.1%. When examining the causes of mortality of these 8 patients, it was seen that 4 of them had pneumonia + sepsis due to long-term hospitalization, whereas the other 4 had low cardiac output syndrome (LCOS) and sepsis. 88% of the deceased patients were admitted to the clinic with heart failure and diagnosed with AVSD.

Conclusion: In this study, the post-surgical hospital stay of DS patients was relatively shorter (mean 10.6 days) than the length of stay (mean 14 days) in other studies. Due to several factors such as higher rates of infection in patients with DS during the post-surgical stage, higher risks of pulmonary hypertension (PHT) emerging from the significant left-to-right shunt, nutritional problems, muscle hypotonia, obstructive sleep apnea syndrome, and thyroid malfunction, the rates of hospital stay and mortality rates in DS patients with CHD are relatively higher.

Keywords: Congenital heart diseases; CVS intensive care; Down syndrome.

Cite this article as: Çetin R, Sarısoy Ö, Dedemoğlu M, Öner T, Karacan M, Vuran C. Cardiac pathologies and surgical results of patients diagnosed with Down syndrome who had surgery in our center. Jour Umraniye Pediatr 2023;3(3):164–167.

ORCID ID

R.Ç.: 0000-0001-8841-1071; Ö.S.: 0000-0002-3445-7151; M.D.: 0000-0002-5532-4307; T.Ö.: 0000-0002-3581-8510; M.K.: 0000-0002-4375-2881; C.V.: 0000-0002-8790-6205

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

²Sağlık ve Bilimler Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kalp ve Damar Cerrahisi Kliniği, İstanbul, Türkiye

Received (Başvuru): 06.01.2024 **Accepted (Kabul):** 22.01.2024 **Online (Online yayınlanma):** 07.02.2024

Correspondence (İletişim): Dr. Recep Çetin. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye.

Phone (Tel): +90 216 632 18 18 **e-mail (e-posta):** rctin5555@gmail.com

© Copyright 2023 by Istanbul Provincial Directorate of Health - Available online at www.umraniyepediatri.com

Merkezimizde cerrahi geçiren Down sendromu tanılı hastalarımızın kardiyak patolojileri ve cerrahi sonuçları

ÖZET

Amaç: Down sendromu (DS), sık rastlanan kromozomal hastalıklardan biridir ve sıklıkla doğumsal kalp hastalıkları (DKH) ile birliktelik gösterir. Bu çalışmada, çocuk KVC kliniğimizde yatarak izlenen DS'li hastalardaki DKH'nın tiplerini, komplikasyonlarını ve seyrini değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntemler: Eylül 2019–Kasım 2023 tarihleri arasında ÜEAH Çocuk KVC servisinde yatarak tedavi alan tüm hastalar taranarak, DS'ü olduğu tespit edilen 66 hastanın kayıtları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastaların %13,6'sı (n:9) siyanotik kalp hastalığına sahipti. Hastaların kardiyak defektlerine bakıldığında, 31 hastada komplet AVSD, 22 hastada VSD, 4 hastada İntermediate AVSD, 3 hastada Fallot tipi AVSD, 3 hastada Fallot Tetralojisi, 3 hastada tek ventrikül fizyolojisinde unbalance AVSD olduğu görüldü. Hastaların 19'unda (%28,8) 15 günden uzun süreli antibiyotik tedavisi gerektiren sepsis, aritmi, pnömotoraks, şilotoraks gibi komplikasyonlardan bir veya birkaçı izlendi. 5 hastada plevral effüzyon vardı, 7 hastada (%10,6) postoperatif aritmi geliştiği görüldü. Mortalite oranı %12,1 idi (n:8). Bu 8 hastanın mortalite nedenlerine bakıldığında, 4'ünde uzun süreli yatış nedeniyle gelişen pnömoni+sepsis olduğu, diğer 4'ünde ise düşük kardiyak debisi sendromu (LCOS) ve sepsis olduğu görüldü. Kaybedilen hastaların %88'i kalp yetmezliği kliniği ile gelen AVSD tanılı hastalardı.

Tartışma: Down sendromu olan hastalarda postoperatif aritmi, Down sendromu olmayan hastalara göre daha sık görülmektedir. Bu çalışmada, DS hastaların ameliyattan sonra hastanede kalış süresi, diğer çalışmalardaki yatış sürelerine (ortalama 14 gün) nispeten daha kısaydı (ortalama 10,6 gün). DS olan hastalarda postoperatif dönemde daha yüksek enfeksiyon oranının görülmesi, önemli soldan sağa şant nedeniyle pulmoner hipertansiyon (PHT) risklerinin fazla olması, beslenme sorunları, kas hipotonisi, obstrüktif uyku apne sendromu ve tiroid fonksiyon bozukluğu gibi birçok faktör nedeniyle yatış süresi ve mortalite oranları DS olmayan DKH olan hastalara göre daha yüksektir.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu; doğumsal kalp hastalıkları; KVC yoğun bakım.

GİRİŞ

Down sendromu (DS-trizomi 21), sık rastlanan kromozomal hastalıklardan biridir. Sıklıkla doğumsal kalp hastalıkları (DKH) ile birliktelik gösterir. Bu çalışmada, çocuk kardiyoloji ve kalp damar cerrahisi kliniğimizde yatarak izlenen DS'li hastalardaki DKH'nın tiplerini, komplikasyonlarını, seyrini literatür eşliğinde değerlendirmeyi amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Eylül 2019–Kasım 2023 tarihleri arasında, ÜEAH Çocuk Kalp Damar Cerrahisi Yoğun Bakım Kliniğimizde yatarak tedavi alan tüm hastalar retrospektif olarak taranarak DS'li olanlar tespit edildi. DS'li olduğu tespit edilen 66 hastanın kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Hastaların demografik verileri, kardiyak patolojileri, hastalara yapılan ameliyatlara ait bilgiler, postoperatif izlemede gelişen komplikasyonlar, yatış süreleri, mortalite gelişimi gibi bilgilere hasta kayıtlarından ulaşıldı. Elde edilen veriler SPSS programına kaydedildi. İstatistiksel analizler yapıldı. Sonuçlar literatür eşliğinde değerlendirildi.

BULGULAR

Hastaların 24'ü (%36) erkek, 42'si (%64) kız olup, operasyon yaşları $ort\pm SS=369,7\pm 577,4$ gün (10 gün–3086 gün); kiloları ise $ort\pm SS=6,6\pm 5,3$ kg (2,3 kg–36 kg) idi. Hastaların postoperatif yatış gün sayıları $ort\pm SS=10,6\pm 10,7$ gün (1 gün–53 gün) idi. Hastaların %13,6'sı (n=9) siyanotik kalp hastalığına sahipti. Hastaların kardiyak defektlerine bakıldığında 31 hastada komplet AVSD (bir tanesinde ilave arkus aorta hipoplazisi var-

Tablo 1. Yapılan cerrahi prosedürlerin dağılımı

Yapılan operasyonlar	Hasta sayısı
AVSD total tamir	32
AVSD+TOF tamiri	3
VSD onarımı	13
Pulmoner arter banding	8
TOF tam düzeltme	3
PAB+hipoplastik ark rekonstrüksiyonu	2
VSD+Supramittal membran rezeksiyonu +Subaortik doku rezeksiyonu	2
VSD+ASD onarımı	3

AVSD: Atriyoventriküler septal defekti; TOF: Tetraloji of fallot; VSD: Ventriküler septal defekti; PAB: Pulmoner arter banding.

dı), 22 hastada VSD (hastaların 3'ünde ilave ASD, 1'inde subaortik aksesuar doku, 1'inde supramitral membran vardı), 4 hastada İntermediate AVSD, 3 hastada Fallot tipi AVSD, 3 hastada Fallot Tetralojisi, 3 hastada da tek ventrikül fizyolojisinde unbalance AVSD (bir tanesinde ilave arkus aorta hipoplazisi vardı) olduğu görüldü. Bu hastalara yapılan operasyonlar Tablo 1'de gösterildi. DS'li 66 hastanın 19'unda (%28,8) 15 günden uzun süreli antibiyotik tedavisi gerektiren sepsis, aritmi, pnömotoraks, şilotoraks gibi komplikasyonlarından bir ya da birkaç tanesi izlendi (5 hastada plevral effüzyon vardı, bunlardan 4 tanesi şilotoraks olarak değerlendirildi; 7 hastada postop aritmi

Tablo 2. Komplikasyon gelişen hastaların özellikleri

Hasta no	Tanı	Komplikasyon	Cinsiyet	Kilo (kg)	Operasyon yaşı (gün)	Sonuç
1	VSD	Plevral effüzyon	Erkek	4,4	73	
13	CAVSD	Sepsis	Erkek	3,5	62	
19	CAVSD	Sepsis, LCOS	Erkek	4	44	EX
20	VSD	A-V tam blok	Erkek	5,9	151	
22	CAVSD	JET, şilotoraks	Erkek	3,6	62	
24	CAVSD	JET, sepsis, pnömani	Erkek	3,9	63	EX
25	TOF	JET	Kız	7	277	
26	VSD	A-V tam blok	Kız	3,4	125	
27	CAVSD (TOF tipi)	Şilotoraks	Kız	8	202	
33	CAVSD	Sepsis, pnömani	Kız	6	127	EX
34	CAVSD	Sepsis	Kız	4,3	99	
35	CAVSD	Sepsis, pnömotoraks	Kız	3	56	EX
36	VSD	Sepsis, LCOS	Kız	4	131	EX
38	CAVSD (TOF tipi)	JET	Kız	8,5	857	
43	CAVSD	Sepsis	Kız	4	100	
55	Unbalance AVSD	Sepsis, LCOS	Kız	6,7	344	EX
57	TOF	Sepsis, LCOS	Kız	6	332	EX
65	CAVSD	Şilotoraks, LCOS pnömotoraks, sepsis	Kız	4,5	176	EX
66	CAVSD	JET, şilotoraks, sepsis	Kız	4,1	97	

VSD: Ventriküler septal defekti; CAVSD: Complet atriyoventriküler septal defekt; TOF: Tetraloji of fallot; LCOS: Low cardiac output syndrome; JET: Junctional ectopic tachycardia.

geliştiği görüldü, bu hastaların 2'sinde AV tam blok vardı ve bu hastaların bir tanesinde AV tam blok devam etmesi nedeniyle postop 13. gün kalıcı pacemaker takıldı; 5 hastada medikal tedavi ile düzelen Junctional ektopik taşikardi vardı) (Tablo 2). Opere olan DS'li hastalarda mortalite oranı %12,1 idi (n=8). Bu 8 hastanın mortalite nedenlerine bakıldığında 4'ünde uzun süreli yatış nedeniyle gelişen pnömoni+sepsis olduğu, diğer 4'ünde ise düşük kardiyak debi sendromu (LCOS) ve sepsis olduğu görüldü (Tablo 2). Kaybedilen hastaların %88'i kalp yetmezliği kliniği ile gelen AVSD tanılı hastalardı. Kız ve erkek hastalar yatış gün sayısı (erkeklerde ortalama 12 gün, kızlarda 9,8 gün), operasyon yaşı (erkeklerde ortalama 321 gün, kızlarda 397 gün) ve operasyon kilosu (erkeklerde ortalama 7,1 kg, kızlarda 6,3 kg) açısından karşılaştırıldığında aralarında anlamlı fark bulunmadı.

TARTIŞMA

Cerrahi teknikler ve perioperatif yönetimdeki gelişmelerin yanı sıra, konjenital kalp hastalığının başarılı erken tedavisi, Down sendromlu çocukların yaşam beklentisinde önemli bir artışa katkıda bulunmaktadır. DKH'lı DS'li hastalarda özellikle pulmoner hipertansiyon ve Eisenmenger sendromu gelişimini önlemek için zamanında cerrahi düzeltme önemlidir. Bunun-

la birlikte, bu hastalarda konjenital kalp hastalığının cerrahi tedavisi genellikle Down sendromlu olmayan hastalara göre daha fazla postoperatif komplikasyon ve mortalite riski içerir (1). Opere edilen DS'li hastalarımızda mortalite oranını %12,1 saptadık. Malec ve ark.'nın (2) benzer çalışmasında mortalite oranı %6 olarak bildirilmişken; bir başka benzer çalışmada cerrahi müdahaleyi takiben otuz günlük mortalite %16,4 saptanmıştı (3). Bizim çalışmamızda Down sendromlu hastalarda kız veya erkek cinsiyete sahip olmak, ameliyat kilosu ve yatış süresindeki uzunluk açısından diğer çalışmalara benzer şekilde hiçbir fark görülmedi. Yapılan bir çalışmada konjenital kalp hastalığı olan ve tam düzeltme uygulanan Down sendromlu hastalarda ameliyat sonrası pulmoner hipertansiyon, daha uzun hastanede kalış süresi, ameliyat sonrası sık hastaneye yatış ve daha yüksek geç mortalite oranı bildirilmiştir (4). Bizim çalışmamızda konjenital kalp hastalığı olan DS'li hastalar için yapılan cerrahi prosedür oranları sırayla CAVSD onarımı, VSD kapatma, Fallot onarımı, Koarktasyon/ark tamiri için sırayla %48, %19,6, %4,5, %3 idi. Fudge ve ark.'nın (5) çalışmasında benzer cerrahi prosedürler için bu oranlar sırayla (%33, %19, %4, %2) şeklindeydi. Down sendromlu hastalarda postoperatif aritmi DS olmayan hastalara göre daha sık görülmektedir. Bizim hastalarımızda görülen postoperatif aritmi sıklığı

diğer çalışmalarla benzerdi. Bizim çalışmamızda 2 VSD'li DS'lu hastada AV tam blok izlendi ve bu hastaların bir tanesinde AV tam blok devam etmesi nedeniyle kalıcı pacemaker takıldı, bu hastalarda mortalite izlenmedi. Yapılan bir çalışmada DS varlığı, pacemaker takılmasını gerektiren postoperatif AV bloğun en güçlü belirleyicisi olarak bulundu (4). Bunun nedeni belirsizliğini korumaktadır. Atriyoventriküler septal defekti olan hastalarda iletim sistemi anormallikleri bildirilirken, VSD'li hastalarda iletim sisteminde anormallikler tanımlanmamıştır (6). Bizim çalışmamızda DS olan hastaların ameliyattan sonra hastanede kalış süresi diğer çalışmalardaki yatış sürelerine (ortalama 14 gün) nispeten daha kısaydı (ortalama 10,6 gün). Fudge ve ark.'nın (5) yaptığı çalışmada ASD, VSD ve Fallot tetralojisi onarımı yapılan DS'lu hastaların hastanede kalış süresinin Down sendromlu olmayan hastalara göre daha uzun olduğunu görüldü. Bu bulgular, ameliyat öncesi risk faktörleri ve ameliyat sonrası komplikasyonları olan Down sendromlu hastaların oranının daha yüksek olmasına bağlanabilir. Ameliyat sonrası komplikasyonlar, önceki çalışmalara benzer şekilde solunum ve enfeksiyon komplikasyonları ile pulmoner hipertansiyondan oluşuyordu. Down sendromlu hastalarda kronik üst solunum yolu tıkanıklığı, artan sekresyonlar ve kronik aspirasyona yol açan gastroözofageal reflü ortaya çıkabilir. Down sendromlu hastalar ayrıca T lenfosit olgunlaşması ve fonksiyonundaki anormalliklerin bir sonucu olarak sık enfeksiyonlara yatkın olabilir (7). Ek olarak, Down sendromlu hastaların büyük bir kısmında (atriyal septal defekt onarımı uygulananlar hariç) ameliyat sonrası şilotoraks komplikasyonunun görüldüğü bildirilmiştir. Yine yapılan bir çalışmada Down sendromlu hastalarda lenfatik sistem anormallikleri ve konjenital pulmoner lenfanjiektazi rapor edilmiştir (8). Malec ve ark. (2) konjenital kalp ameliyatı geçiren Down sendromlu hastalarda solunum yolu enfeksiyonları ve sepsis gibi postoperatif komplikasyon oranlarının daha yüksek olduğunu ve bunun da ventilasyonun uzamasına ve yoğun bakım ünitesinde daha uzun kalış süresine yol açtığını tanımlamışlardır. DS olan hastalarda postoperatif dönemde daha yüksek enfeksiyon oranının görülmesi, önemli soldan sağa şant nedeniyle PHT risklerinin fazla olması, beslenme sorunları, kas hipotonisi, obstruktif uyku apne sendromu ve tiroid fonksiyon bozukluğu gibi birçok faktöre bağlanmıştır. Çalışmamızda çeşitli sınırlamalar vardı. Çalışmamız nispeten küçük bir örneklem büyüklüğüne sahiptir ve DS olmayan grup ile karşılaştırma yapılmamıştır. Bu nedenle, benzer bir ortamda gruplar arasındaki tıbbi sonuçlardaki farklılıkları değerlendirebilmek için daha büyük karşılaştırmalı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Yazarlık Katkıları: Fikir – TÖ; Tasarım – MD; Denetleme – MK; Veri Toplanması ve/veya İşlemesi – RÇ; Analiz ve/veya Yorum – TÖ; Literatür Taraması – ÖS; Yazıyı Yazan – RÇ; Eleştirel İnceleme – CV.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Yazma Yardımı için Yapay Zeka Kullanımı: Beyan edilmedi.

Hasta Onamı: Yazılı hasta onamı bu çalışmaya katılan hastaların ailelerinden alınmıştır.

Mali Destek: Yazarlar bu çalışma için mali destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Authorship Contributions: Concept – TÖ; Design – MD; Supervision – MK; Data collection and/or processing – RÇ; Analysis and/or interpretation – TÖ; Literature review – ÖS; Writing – RÇ; Critical review – CV.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Use of AI for Writing Assistance: Not declared.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from the families of the patients who participated in this study.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

KAYNAKLAR

1. Lal PS, Chavan B, Devendran VR, Varghese R, Murmu UC, Kumar RS. Surgical outcome of congenital heart disease in Down's syndrome. *Asian Cardiovasc Thorac Ann* 2013;21:166–9.
2. Malec E, Mroczek T, Pajak J, Januszewska K, Zdebska E. Results of surgical treatment of congenital heart disease in children with Down's syndrome. *Pediatr Cardiol* 1999;20:351–4.
3. Baciewicz FA Jr, Melvin WS, Basilius D, Davis JT. Congenital heart disease in Down's syndrome patients: A decade of surgical experience. *Thorac Cardiovasc Surg* 1989;37:369–71.
4. Kwak JH, Lee SW, Cha HR, Huh J, Kang IS, Jun TG, et al. Long-term observational outcomes after total correction of congenital heart disease in Korean patients with down syndrome: A national cohort study. *Children (Basel)* 2022;9:1329.
5. Fudge JC Jr, Li S, Jagers J, O'Brien SM, Peterson ED, Jacobs JP, et al. Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: Analysis of a national clinical database. *Pediatrics* 2010;126:315–22.
6. Blom NA, Ottenkamp J, Deruiter MC, Wenink AC, Gittenberger-de Groot AC. Development of the cardiac conduction system in atrioventricular septal defect in human trisomy 21. *Pediatr Res* 2005;58:516–20.
7. Kusters MA, Verstegen RH, Gemen EF, de Vries E. Intrinsic defect of the immune system in children with Down syndrome: A review. *Clin Exp Immunol* 2009;156:189–93.
8. Moerman P, Vandenberghe K, Devlieger H, Van Hole C, Fryns JP, Lauweryns JM. Congenital pulmonary lymphangiectasis with chylothorax: A heterogeneous lymphatic vessel abnormality. *Ben J Med Genet* 1993;47:54–8.