

# DİCLE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİNDEKİ DOĞUMLARDA KONJENİTAL ANOMALİ PREVALANSI: 6 YILLIK SERİ

Murat Yayla \*, Talip Gül \*, Hüseyin Görmüş \*,  
Hasan Nazaroğlu \*\*, A. Ceylan Erden \*

## ÖZET

**Amaç:** Altı yıllık süre içinde saptanmış olan perinatal konjenital anomalilerin sistemlere göre dağılımlarının ve bazı klinik özelliklerinin değerlendirilmesi.

**Gereç ve Yöntem:** 1990-1995 Yılları içinde fakülte hastanesinde 5131 doğum ve 5255 yenidoğan retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Toplam olarak 157 olguda tek veya multipl konjenital anomali saptandı. Anomali insidansı gebelikte %3.06 yenidoğanda ise %2.98 olarak belirdi. Tüm anomaliler içinde en sık görülen anomali tipi hidrosefali (%19.1), en sık görülen anomaliler merkezi sinir sistemine ait olanlardı (%1.7). Anomalilerin daha çok 3. trimesterde ve genellikle fetus öldükten sonra başvurduğu dikkat çekici idi.

**Sonuç:** Kliniğimizde refere edilen ve doğum yapan gebelerde merkezi sinir sistemine ait olan anomalilere daha fazla rastlanmıştır. Genel anomali oranımız doğumlarda %3.06'dır. Anomalilerin gebeliğin özellikle son trimesterinde belirlenmiş olması antenatal takip ve erken tanı yetersizliğinin bir göstergesi olarak yorumlanmıştır.

## THE PREVALENCE OF FETAL ABNORMALITY AT DELIVERIES IN DİCLE UNIVERSITY MEDICAL FACULTY: REVIEW OF 6 YEARS

### SUMMARY

**Objective:** The aim of this study is to evaluate the distribution of the fetal abnormalities with respect to systems and some related clinical properties during 6 years.

**Material and Methods:** At the faculty hospital, 5131 deliveries and 5255 neonates were examined retrospectively between 1990-1995.

**Findings:** Single or multiple fetal abnormalities were identified in 157 cases totally. The incidence of abnormality was 3.06% for pregnancy, 2.98% for neonate respectively. The most common type of abnormality was hydrocephalus (19.1%), and the most common influenced system was central nervous system (%1.7). The cases of fetal abnormality were admitted in the third trimester and generally after the death of the fetus.

**Conclusions:** Central nervous system abnormalities were frequent at the deliveries referred to our clinic. The fetal abnormality rate was 3.06% for deliveries. At the third trimester of the pregnancy, delayed diagnosis of the fetal abnormalities is interpreted as an indicator of insufficiency of early diagnosis and antenatal care.

## GİRİŞ

Yenidoğanda saptanan konjenital malformasyonlar çeşitli etyolojik faktörlere bağlı olup, özellikle bölge, ırk ve çevreye göre farklılıklar gösterirler. Bu çalışmadaki amacımız, kliniğimizde 6 yıllık süre içinde saptadığımız perinatal anomalilerin sistemlere göre dağılımını ve bu anomalilerde anne yaşı, do-

ğum şekli, gebelik haftası, fetus cinsiyeti ve perinatal mortaliteyi incelemektir.

## GEREÇ ve YÖNTEM

1.1.1990 - 31.12.1995 tarihleri arasında Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde gerçekleşen 5131 doğum ve 5255 yenidoğan retrospektif olarak incelendi. Gebeliğin 20. haf-

\* Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı.

\*\* Radyodiyagnostik Anabilim Dalı

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi - Diyarbakır.

Bu çalışma Zeynep Kamil Hastanesi'nde 11-13.6.1997 tarihleri arasında yapılan 14. Jinekopatoloji Kongresi'nde sunulmuştur.

tasını dolduran (20 haftalık amenore) veya ağırlığı 500 g.'ın üzerindeki bütün yenidoğanlar değerlendirmeye alındı. Anomali tanısı prenatal döneme ait bir ultrasonografi görüntüsü ve-veya erken neonatal dönemde bir çocuk hekiminin ortak gözlemi ile kesinleştirildi.

Konjenital anomalilerin bireydeki sayısı, sistemlere göre dağılımları, anne yaşı, gebelik haftası, doğum şekli, fetus cinsiyeti ve perinatal prognoz ayrı ayrı değerlendirildi.

## BULGULAR

Altı yıllık süre içinde toplam 5131 doğumunu gerçekleştirdiği ve 5255 yenidoğandan 118'inin ikiz, 6'sının üçüz olduğu belirlendi. Multipl gebeliklerden sadece birinde fetal anomali (Down sendromu) saptandı. Toplam 157 (%3.06) anomali olgusunun saptandığı serimizde yıllara göre konjenital anomali dağılımı ve perinatal prognoz Tablo I'de gösterilmiştir.

Konjenital anomalilerin %82'sinde anne yaşı 35'in altında, %18'inde 35 ve üzerinde bulundu. Aynı dönem içinde 35 yaşından önce doğum yapan olgu oranı %86, 35 yaş ve sonrasında doğum yapan olgu oranı ise %14 olduğu için aradaki fark istatistiksel olarak anlamsızdı ( $p>0.05$ ).

Yenidoğanda konjenital anomali sayısı incelendiğinde 126 olguda bir (%80.2), 12 olgudaki iki (%7.6), 7 olguda üç (%4.4), 12 olgu-

da ise dört ve üzerinde (%7.6) değişik tipte anomali bulundu.

Konjenital anomalilerin sistem ve bölgelere göre dağılımları incelendiğinde 157 olgu saptanan toplam 238 anomalinin 56 değişik şekilde görüldüğü belirlendi. En sık olarak santral sinir sistemi anomalileri ile karşılaşıldı (Tablo II).

**Tablo II. Konjenital anomali olgularında sistemlere ve bölümlere göre dağılımı**

	n	%
Merkezi Sinir Sistemi	87	55.41
İskelet Sistemi	46	29.29
Kraniofasial	45	28.66
Üriner Sistem	21	13.37
Gastrointestinal Sistem	15	9.55
Deri - Lenfatik Sistem	12	7.64
Kardiyovasküler Sistem	5	3.18
Genital Sistem	2	1.27
Diğer (Tümörler, ...)	5	3.18

Konjenital anomalilerin gebelik haftalarına göre dağılım Tablo III'de gösterilmiştir. Gebeliğin 29. haftasından önce saptanan anomalilerin azlığı ve gebeliğin 3. trimesterinde saptanan anomali olgularının %57.3'ünün antenatal dönemde kaybedilmiş olması dikkat çekicidir. Aynı dönem içinde görülen ölü doğumlar içinde anomali oranı %18'dir.

**Tablo I: Konjenital anomalilerin yıllara göre dağılımları ve fetal prognoz.**

YIL	Doğum (n)	Anomali		Antenatal Mortalite		Postnatal Mortalite		Toplam Mortalite	
		(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)
1990	631	14	(2.21)	10	(71.42)	2	(14.28)	12	(85.70)
1991	685	27	(3.91)	18	(66.66)	3	(11.11)	21	(77.77)
1992	776	24	(3.09)	13	(54.16)	5	(20.83)	18	(74.99)
1993	911	33	(3.62)	24	(72.72)	4	(12.12)	28	(84.84)
1994	1015	32	(3.15)	20	(62.50)	6	(18.75)	26	(81.25)
1995	1113	27	(2.42)	11	(40.74)	5	(18.51)	16	(59.25)
Toplam	5131	157	(3.06)	96	(61.14)	25	(15.92)	121	(77.06)

Tablo III. Konjenital anomalilerin gebelik haftasına göre dağılımı.

	20-28 Hafta	29-37 Hafta	38-41 Hafta	Toplam Hafta
Canlı	10	28	23	61
Ölü	6	48	42	96
Toplam	16 (% 10.2)	76 (% 48.4)	65 (% 41.4)	157

Konjenital anomalilerde doğum şekli Tablo IV'de gösterilmiştir. Konjenital anomalilerin cinsiyete göre dağılımında kızlarda istatistiksel anlamlılık göstermeyen bir dominans görüldü (Tablo V). Konjenital anomalilerin sistem ve bölümlere göre ayrıntılı dağılımı Tablo VI'de gösterilmiştir.

Tablo IV. Konjenital anomalilerde doğum şekli.

Vaginal	Abdominal	Parçalayıcı	Toplam
124	28	5	157
(% 78.9)	(% 17.8)	(% 3.2)	

Tablo V. Konjenital anomalilerin cinsiyete göre dağılımı.

	Kız	Erkek	Toplam
Canlı	35	26	61
Ölü	50	46	96
Toplam	85	72	157
	(% 54.1)	(% 43.9)	

## TARTIŞMA

Konjenital anomaliler gelişmiş ülkelerdeki doğumlarda ortalama olarak %3-5 oranında saptanır ve medikal, sosyal ve etik problemler yaratırlar (1-3). Ülkemiz gibi gelişmekte olan ülkelerde ise tanı ve bilgi aktarımı farklılıkları nedeni ile bildirilen oranlar genellikle daha düşüktür (4-8). Konjenital anomalilerin gerçek indisansı ise preimplantasyon döneminden itibaren gerçekleşen kayıplarda gizlidir.

Prenatal tanı olanaklarının gelişmesi ve yaygınlaşması ile, değişik anomaliler daha kolay saptanabilmektedir. Anomali riski yüksek serilerde %14'lere varabilen konjeni-

tal anomali insidansı bildirilmiştir (3). Ölü doğumlarda da %6-16 arasında ulaşan anomali sıklığı bildirilmiştir (6,9,10-12). Serimizdeki anomali oranı dana yüksektir.

İncelediğimiz 6 yıllık seride anomalilerin yıllara göre büyük farklılık göstermediğini ve ortalama %2.2 ile %3.6 arasında değiştiğini belirledik. Serimizde mortalitenin daha çok antenatal ödenemde gerçekleştiğini ve anomalili olguların 3/4'ünün perinatal dönemde kaybedildiğini saptadık. Yalçın ve ark. da perinatal dönem ölümlerinin %58 olarak bildirmişlerdir (4).

Tekli anomali oranımız daha önce Özalp ve ark tarafından bildirilen çalışma ile uyumlu bulundu (5). Serimizde olduğu gibi ülkemizde genel olarak en sık görülen anomali tipi merkezi sistem anomalileridir (4,13).

Serimizde de saptadığımız gibi ülkemizde az görülen kardiyak anomaliler (4-6) (3-10/10000), prenatal ve postnatal tanı olanaklarını daha iyi olduğu ülkelerde daha kolay tanınabilmekte (60/10000) ve konjenital anomaliler içinde ön planda yer almaktadır (3,14). Tanının daha çok ultrasonografi tetkikine dayandığı iç organlara ait anomaliler serimizde benzer olarak azınlığı oluştururken, doğrudan gözleme dayanan anomali tipleri çoğunluktadır.

Ülkemizde, konjenital anomalilerin %1.5-2 oranında prenatal tanı ile belirlenebildiği bildirilmiştir (15-17). Bunlar içinde üriner sistem anomalileri önemli bir yer tutar (16). Ancak serimizde olduğu gibi prenatal tanı olanakları kısıtlı ise bu oran düşük bulunabilir (4,6,18).

İskelet sistemi anomalileri ve kranio-fasial anomaliler serimizde olduğu gibi diğer çalışmacılar tarafından da ön sıralarda bulunmuşlardır (4-6,8).

Gelişmekte olan ülkelerde ortalama 178 gebelikte bir kromozom anomalisi bulunduğu bildirilmiştir (1). Down sendromu için ülkemizdeki bir merkezde (8) yaklaşık 1/1000, serimizde ise 1/641 oranı belirlenmiştir.

Tablo VI. Konjenital anomalilerin sistemlere göre ayrıntılı dağılımı

Merkezi sinir sistemi anomalileri (n: 87)	n	%	İskelet sistemi anomalileri (n: 46)	n	%
Hidrosefali	: 30	34.48	Pes ekinovarus	: 14	30.43
Anansefali	: 20	22.98	Foko-rizo-mezo-mikromeli	: 6	13.04
Spina Bifida	: 16	18.39	Kısa boyun	: 5	10.86
Meningo-meningomyelose	: 11	12.64	İskelet displazisi	: 5	10.86
Ansefalosel	: 6	6.89	Toraks deformitesi	: 3	6.52
Mikrosefali	: 2	2.29	Polidaktili	: 3	6.52
Makrosefali	: 1	1.15	Klinodaktili	: 3	6.52
Hidransefali	: 1	1.15	Doğumsal kalça çıkığı	: 2	4.34
<b>Kraniofasial anomaliler (n: 44)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>	Oligodaktili	: 2	4.34
Damak yarığı	: 11	25.00	Sindaktili	: 1	2.17
Hipertelorizm	: 6	13.63	Alt ekstremite agenezi	: 1	2.17
Basık burun	: 5	11.36	Sakral agenezi	: 1	2.17
Düşük kulak	: 5	11.36	<b>Üriner sistem anomalileri (n: 21)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Dudak yarığı	: 4	9.09	Hipospadias	: 9	42.85
Epikantus	: 4	9.09	Hidronefroz	: 5	23.80
Makroglossi	: 3	6.81	Polikistik böbrek	: 1	4.76
Hipotelorizm	: 2	4.54	Epispadias	: 1	4.76
Mikrognati	: 2	4.54	Uretra atrezisi	: 1	4.76
Yüksek damak	: 1	2.27	Renal agenezi	: 1	4.76
Anoküli	: 1	2.27	Üreter agenezi	: 1	4.76
<b>Sindirim sistemi anomalileri (n: 15)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>	Mesane ekstrofisi	: 1	4.76
Gastroşizis	: 6	40.00	Mesane agenezi	: 1	4.76
Omfalosel	: 5	33.33	<b>Genital sistem anomalileri (n: 2)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
İmpere anüs	: 3	20.00	Kloak anomalisi	: 1	50.00
İntestinal atrezi	: 1	6.66	Genital karışıklık	: 1	50.00
<b>Deri-lenf sistemi anomalileri (n: 12)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>	<b>Diğer anomaliler (n: 5)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Ense ödemi	: 5	41.66	Teratom	: 2	40.00
Kistik higroma	: 3	25.00	Batın tm	: 2	40.00
Yele boyun	: 1	8.33	Rektus kası yokluğu	: 1	20.00
Epidormolisis bullosa	: 1	8.33	<b>Sendromlar (n: 8)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Dermoid kist	: 1	8.33	Down sendromu	: 5	62.50
İktiosis	: 1	8.33	Turner	: 1	12.50
<b>Kardiyovasküler sistem anomalileri (n: 12)</b>	<b>n</b>	<b>%</b>	Trizomi 18	: 1	12.50
Atrial septal defekt	: 2	50.00	Mozaik	: 1	12.50
Ventriküler septal defekt	: 1	25.00			
Ektopia kordis	: 1	25.00			

Gebelik haftasına göre anomali dağılımı incelendiğinde, olguların yaklaşık %90'ının 3. trimesterde saptandığını belirler. Bu oranın gerek bölgemizdeki antenatal takiplerin, gerekse prenatal tanı olanaklarının olumsuz durumunu belirlediğini düşündük.

Konjenital anomalilerin kızlarda daha sık görülmesi (4,5) daha önce bildirilmiş olan bazı çalışmalar ile uyumlu bulunurken, bazı-

ları ile ters düşmüştür (8,18). Doğum şekilleri daha önce bildirilmiş olan oranlar ile uyumludur (19).

Gelişmiş merkezlerimizde dahi (11) perinatal ölümlerden sonra otopsi izninin alınması etyolojik faktörlerin ve olası tanıların eksik kalmasına neden olmaktadır. Serimizde de olguların çok az bir bölümüne otopsi yapılabilmektedir.

Sonuç olarak, 6 yıllık süre içinde kliniğimizde perinatal dönemde saptadığımız konjenital anomali oranı %3.06'dır. Prenatal ve postnatal tanı olanaklarının kısıtlı olması ve perinatal ölümlerden rutin otopsi gleneğinin olmaması nedeniyle bu oranın aslında daha da yüksek olduğunu düşünmekteyiz. Oranımızın yüksekliğinin bölgede referans hastane olmamıza bağlamaktayız. Anomalilerin gebeliğinin özellikle son trimesterinde belirlenmiş olması, tanılarının klinik ağırlıklı olması antenatal takiplerin ve erken tanı yetersizliğinin bir göstergesi olarak yorumlanmıştır.

## KAYNAKLAR

1. Cunningham FG, Mc Donald PC, Gant NF. Congenital malformations and inherited disorders. Williams Obstetrics. 18 th Appleton & Lange, *Connecticut* 561-91, 1989.
2. Marion RW, Fleischman Ar. The assessment and management of neonaeck with congenital anomalies. On Reproductive Riksk and Prenatal Diagnosis. Evans M (Ed) Appleton & Large, *Connecticut*, 341-57, 1992.
3. Weaver DD. Classification of anomalies. In Diagnostic ULtrasoonud. Sabbagha RE (Ed) 2nd Ed JB Lippincott *Comp, Philadelphia*, 235-51, 1987.
4. Yalçın Ö, Bengisu E, Buyru F, Yayla M, Eğeci Y. Kliniğimiz 5 yıllık materyalinde konjenital anomali insidensi. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 19; 2:217-23, 1987.
5. Özalp S, Hassa H, Karacadağ O, Dölen İ, Yıldırım A, Akşit A, Çalışkan A. Konjenital malformasyonlu doğum yapan 31 gebenin ve yenidoğan bebeklerin değerlendirilmesi. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 19;2:359-73, 1987.
6. Kor U, Bayırlı E, Gedikoğlu V, Girit S, Öztürk A. Zeynep Kamil Hastanesinin son üç yıllık materyalinde konjenital anomali görülme sıklığı. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 19;2: 225-9, 1987.
7. Üner A, Özçörekci O, Arık F. İlk trimestirde kullanılan gestagenlerin teratolojik etkileri. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 22; 1: 107-15, 1990.
8. Tuğrul HÖ, Özler H, Oral MK, Bozaykut A, Güneş Y. Zeynep Kamil Hastanesinde 1986-1990 yılları arasında doğan bebeklerde konjenital anomalilerin irdelenmesi. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 24;2: 309-15, 1992.
9. Adadtepe F, Öz F, Baysal C, Yücesoy İ. Ölü doğumlarda otopsi bulguları. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 19;4: 1169-77, 1987.
10. Madazlı R, Gülçeşme G, Şen C, Ocak V. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde 1986-1992 yılları arasındaki perinatal mortalite oranları ve nedenleri. *Perinatoloji Derg* 2:101-7, 1994.
11. Tuncer SZ, Büktülmez O. Analysis of 256 consecutive patients with intrauterine fetal death. *Gynecol Obstet Reprod Med* 1: 172-4, 1995.
12. Arsan , Ecevit A, Sönmezşık G, Yiğit Ş, Koç A, Ertongan F. Classification of perinatal death in Turkey: a hospital based study. *Gynecol Obstet Reprod Med* 1: 117-9, 1995.
13. Erdoğan E, Okan G, Cengiz C. Kliniğimizde son 10 yıllık sürede doğan bebeklerde merkezi sinir sistemi anomalileri insidanso. *Uludağ Ün. Tıp Fak. Derg.* 19;1: 1-4, 1992.
14. Kalter H, Warkany J. Congenital malformations. Etiologic factors and their role in prevention New Eng. *J Med.* 308;9: 424-31, 1983.
15. Bayırlı E, Gedikoğlu V, Kuyumcuoğlu U, Güzin K. Ultrasonografik incelemeye tabi tutulanı olgularda fetal anomali sıklığı. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 19;4: 1038-8, 1987.
16. Özgünen T, Evrücke E, Kadayıfçı O, Demir C, tunalı N. Fetal üriner sistem anomalileri. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 24;2: 316-19, 1992.
17. Alataş A, Davaş İE, Yumru E, Duru A. Konjenital anomalilerin antenatal tesbitinde ultrasonografinin yeri. XI *Jniko-Patoloji Kongresi İstanubl Öz Kit:* 27, 1994.
18. Erkilic G, Ceylan Y, Polat İ, Altuncu N, Odabaşı E. Fetal anomalilerin gecikmiş tanısı. XI. *Jineko-Patoloji Kongresi İstanbul Öz Kit:* 101, 1994.
19. Yalçın Ö, Bengisu E, Yayla M, Buyru F, Tükel S. Konjenital anomalilerde gebelik ve doğum komplikasyonları. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 19;2: 205-10, 1987.