

LİTERATÜR EŞLİĞİNDE 36 FETAL OTOPSİ SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ: RETROSPEKTİF KLİNİK ÇALIŞMA

Assessment of 36 Fetal Autopsy Results and Review of Literature: Retrospective Clinical Study

Ceren CANBEY GORET

ÖZET

Amaç: Perinatal otopsi, termine edilmiş / abort ile sonlanmış fetüslerin veya ölen yenidoğan / infantların anomalilerini saptamak için hala altın standart prosedür olarak görülmektedir. Biz bu nedenle fetal otopsi sonuçlarını irdelemeyi ve literatürü gözden geçirmeyi amaçladık.

Metod: 2009 ve 2015 yılları arasında İstanbulda özel bir patoloji laboratuvarında incelenmiş biri ikiz gebeliğe ait toplam 36 fetal otopsiye ait patolojik raporlar gözden geçirildi.

Sonuç: Bir tanesi ikiz gebeliğe ait olan toplam 36 otopsinin 19'u (52.8%) erkek, 17'si (47.2%) kız fetüs idi. Toplam 35 annenin (1'i ikiz gebelik) en küçüğü 19, en büyüğü 43 yaşında olup, yaş ortalaması 29,35 yıldır. Toplam 36 otopsinin 27'sinde (75%) fetal anomali saptanmamıştır. Geri kalan 9 (25%) olguda ise çeşitli fetal anomaliler tespit edilmiştir. Otopsilere ait plasental incelemelerde; sadece 2 (5.5%) vakada yaygın plasental hematoma ve buna bağlı ölüm tespit edilmiş, 8 (22.2%) vakada plasenta gönderilmemiş, diğer vakalarda ise plasental patoloji saptanmamıştır.

Tartışma: Fetal ya da neonatal otopsi, ölüm nedeninin tespit edilmesine, gelişim yaşının belirlenmesine, var ise anomalinin kanıtlanmasına, iatrojenik hastalıkların araştırılmasına ve yeni hastalıkların tanımlanmasına ışık tutar ve konjenital anomalileri saptamada ve maternal yeni gebeliklere yol gösterici olması açısından otopsi oldukça önemlidir.

Anahtar Sözcükler: *Fetal otopsi; Konjenital malformasyon; Perinatal otopsi*

ABSTRACT

Aim: Perinatal autopsy is still seen as the golden standard procedure for detection of abnormalities of terminated / aborted fetuses or dead newborns / infants. We aimed to examine the results of fetal autopsies, and to review the literature.

Method: Pathological reports of 36 fetal autopsies, one of which is twin pregnancy, were examined in a private pathology laboratory in İstanbul between the years of 2009 and 2015.

Results: A total of 36 autopsies with one twin pregnancy, 19 (52.8%) were male and 17 (47.2%) were female fetuses. The youngest of 35 mothers was 19 years old while the oldest was 43 and their average age was 29.35 years. There were no fetal abnormalities detected in 27 (75%) of the total 36 autopsies. There were fetal abnormalities in the remaining 9 (25%) cases. In the placental examinations of the autopsies, common placental hematoma and related death was detected only in 2 (5.5%) cases, placenta was not sent in 8 (22.2%) cases, and there was no placental pathology in the other cases.

Discussion: Fetal or neonatal autopsy sheds light upon the reason of death, determination of developmental age, proof of abnormality if exists, research of iatrogenic diseases, and definition of new diseases. Moreover, autopsy is very important in terms of detection of congenital abnormalities and is a guide for new maternal pregnancies.

Keywords: *Fetal autopsy; Congenital malformations; Perinatal autopsy*

Department of Surgical Pathology,
Health Sciences University,
Sancaktepe Research and Education
Hospital, İstanbul, Turkey

Ceren CANBEY GORET, MD

İletişim:

MD, Ceren CANBEY GORET,
Health Sciences University,
Sancaktepe Research and Education
Hospital, Department of Surgical
Pathology, Floor 0, İstanbul, Turkey
Tel: 05079500212
e-mail:
drccerencanbey@hotmail.com

Geliş tarihi/Received: 07.01.2018

Kabul tarihi/Accepted: 06.03.2018

Bozok Tıp Derg 2018;8(1):82-5
Bozok Med J 2018;8(1):82-5

GİRİŞ

Fetal anomaliler için prenatal ultrasonografi taramasının genel kullanımı ve doğruluğu, son yıllarda ultrason cihazlarındaki teknolojinin ilerlemesi ile birlikte hızla gelişmiştir (1). Perinatal otopsi, termine edilmiş / abort ile sonlanmış fetüslerin veya ölen yenidoğan / infantların anomalilerini saptamak için hala altın standart prosedür olarak görülmektedir. Anomali taramasının gelişmesinden bu yana, ultrason taraması ile fetal / neonatal anomalilerden şüphelenilen olguların otopsi bulgularını karşılaştıran çalışmalar mevcuttur (2). Biz de bu nedenle fetal otopsi sonuçlarını irdelemeyi ve literatürü gözden geçirmeyi amaçladık.

MATERYAL VE METOD

Dataların kullanımı için gerekli izin alındıktan sonra; 2010 ve 2015 yılları arasında İstanbul Özel Ekin Patoloji Laboratuvarı'nda incelenmiş biri ikiz gebelik olan toplam 36 fetal otopsiye ait patolojik raporlar gözden geçirildi. Otopside tüm organlar makroskopik olarak incelendi. Histopatolojik örnekler hazırlanıp mikroskopik değerlendirme yapıldı. Makroskopik ve mikroskopik değerlendirme sonucunda otopsi tanısı belirlendi. Olgular hakkındaki tüm bilgiler patoloji raporlarından retrospektif olarak incelendi. Olguların cinsiyet dağılımları ile otopsi tanılarının dökümü yapıldı.

SONUÇLAR

Bir tanesi ikiz gebeliğe (1 kız, 1 erkek fetüs) ait olan toplam 36 otopsinin 19'u (52.8%) erkek, 17'si (47.2%) kız fetüs idi. 35 annenin (1'i ikiz gebelik) en küçüğü 19, en büyüğü 43 yaşında olup, yaş ortalamaları 29,35 yıldır. Otopsilere ait plasental incelemelerde; sadece 2 (5.5%) vakada yaygın plasental hematoma ve buna bağlı ölüm tespit edilmiş, 8 (22.2%) vakada plasenta gönderilmemiş, gönderilen diğer vakalarda ise plasental patoloji saptanmamıştır.

Toplam 36 otopsinin 27'sinde (75%) fetal anomali saptanmamış, ölüm nedenleri anoksi olarak tespit edilmiştir. Geri kalan 9 (25%) olguda fetal anomali tespit edilmiş ve bu vakaların; 1'inde bilateral pes ekinovarus; 1'inde bilateral pes ekinovarus; her iki elde 6 parmak, o bacak varlığı; 1'inde akciğerlerde hipoplazi ve rizomelik kondroplazi; 1'inde anensefali, rachischisis; 1'inde kistik higroma kolu, 1'inde Down sendromu, 1'inde sağ böbrekte hipoplazi, Meckel divertikülü, 1'inde pulmoner agenezi, ventriküler septal defekt, bilateral hidroüreter, megasistit, üretral obstrüksiyon, 1'inde bilateral pes ekinovarus, sol bacak ve sol diz yokluğu, sol ayakta 6 parmak, sağ ayakta 3 parmak, anüs imperfekta, bilateral renal agenezi, bilateral üreter yokluğu, rudimenter mesane, üretra yokluğu, kalpte tek atrium varlığı, aort kapak agenezisi izlenmiştir (Tablo 1).

Tablo 1: Anomali tespit edilen vakalara ait bilgiler

Fetal Anomali	Gebelik Haftası	Otopsi ölçülerine göre fetüs uyumluluk haftası	Anne yaşı
bilateral pes ekinovarus (n=1)	20	18-19	33
bilateral pes ekinovarus, her iki elde 6 parmak, o bacak varlığı (n=1)	25	25-26	39
akciğerlerde hipoplazi ve rizomelik kondroplazi (n=1)	16	16-17	30
anensefali, rachischisis (n=1)	18	18	21
kistik higroma kolli (n=1)	20	20	25
Down sendromu (n=1)	22	22	29
sağ böbrekte hipoplazi, Meckel divertikülü (n=1)	38	38	31
pulmoner agenezi, ventriküler septal defekt, bilateral hidroüreter, megasistit, üretral obstrüksiyon (n=1)	18	17-18	27
bilateral pes ekinovarus, sol bacak ve sol diz yokluğu, sol ayakta 6 parmak, sağ ayakta 3 parmak, anüs imperfekta, bilateral renal agenezi, bilateral üreter yokluğu, rudimenter mesane, üretra yokluğu, kalpte tek atrium varlığı, aort kapak agenezisi (n=1)	21	20-21	32

TARTIŞMA

Fetal ya da neonatal otopsi, ölüm nedenine, gelişim yaşının belirlenmesine, var olan anomalinin kanıtlanmasına, iatrojenik hastalıkların araştırılmasına ve yeni hastalıkların tanımlanmasına ışık tutar (3). Fetal otopside patolojik, mutlaka klinik bilgi edindikten sonra makroskopik ve mikroskopik değerlendirmeye geçmelidir. Gereklik halinde klinisyenle işbirliği içerisinde olarak mikrobiyolojik veya genetik tetkikler için dikkatli olmalıdır (4).

Retrospektif çalışmamızda, 5 yıllık süreç içerisinde toplam 36 adet otopsi yapılmıştır. Vaka sayımız kısmen az olmakla birlikte; bu sayılar farklılık göstermektedir. Ekin ZY ve ark. ları 8 yıllık süreç içerisinde toplam 216 otopsi yaptıklarını bildirmişlerdir (4). Yine bir başka çalışmada (5) on yıllık süreçte otopsi oranlarını yaklaşık %20-60, batı ülkelerinde perinatal otopsi sıklığını ise yaklaşık %30-80 olarak bildirmişlerdir (6).

Canlı yenidoğanların az bir kısmında majör konjenital anomali saptanabilirken, yenidoğan döneminde mortal olmayan iç organ anomalileri gözden kaçabildiğinden bu oranın çocukluk çağında %15 oranlarında görüldüğü bildirilmiştir. Konjenital anomalileri saptamada ve maternal yeni gebeliklere yol gösterici olması açısından otopsi oldukça önemlidir (4,5,7).

Olgularımızın 25%'inde fetal anomali saptanmıştır. Anomali tespit edilen vakaların birçoğu sıklıkla diğer otopsi serilerinde de tespit edilirken, daha nadir görülen vakalarımızın 1'i akciğerlerde hipoplazi ve rizomelik kondroplazia, 1'i kistik higroma, 1'i ise anensefali-rachischisis idi.

Rizomelik kondrodizplazia punktata (RKP), peroksizom metabolizması bozukluğu ile ilgili, epifizyal kırkırdaklarda noktasal tarzda kalsifikasyonlarla kendini gösteren, proksimal uzun kemiklerde simetrik kısalma (rizomeli) ile karakterize bir durumdur. Literatürde bu anomali ile ilgili nadir bildiri mevcuttur. Görülme sıklığının 1/100.000 olduğu bildirilmektedir (8).

Kistik lenfanjiyom olarak da adlandırılan kistik higroma, özellikle boynun arka tarafında servikal lenfatik damarlarla juguler venöz sistem arasındaki bağlantının

oluşmasına bağlı olarak gelişen konjenital bir malformasyon olup spontan abortuslarda %0.5 oranında görüldüğü bildirilmiştir. Kistik higroma'nın 1/6000 canlı doğumda, 1/750 spontan abortuslarda görülen durum olduğu, izole olabileceği gibi, genellikle de Turner sendromu gibi bir takım kromozomal anomalilerle birlikteliğinin de sık olduğu bilinmektedir (9). Yine literatürde kistik higromalı yenidoğan bir olguda havayolu ve sindirim sistemi obstrüksiyon bulgularının eşlik ettiği bildirilmiştir (10). Bizim çalışmamızda kistik higroma tespit edilen olgumuz izole olup, eşlik eden başka anomali saptanmamıştır.

"Rachischisis", sıklıkla gebeliğin 3-4. haftasında fetüs kaybına ya da ölü doğuma sebep olan, nöral tüp defektinin nadir ve şiddetli bir formudur. Anensefali ile birlikte görüldüğü bildirilen çalışmalar vardır (12). Literatürde bir çalışmada sirenomelia ile birlikte olan anensefali ve total kraniorachischisis vakalarının tüm literatürde sadece 7 yenidoğanda olduğu bildirilmiştir (13).

Konjenital anomalilerin perinatal mortalitedeki oranı %12 ile %32 arasında bildirilmektedir (4). Bizim çalışmamızda perinatal fetal ölümlerin en sık nedeni anoksiye bağlı ölümler olup, ikinci sırada konjenital malformasyonlar yer almaktadır.

Fetal otopsilerde plasentanın incelenmesi de çok önemlidir. 2004 yılında yapılan bir çalışmada olguların %60'ında plasenta ve göbek kordonu patolojileri, %17.1'inde konjenital malformasyon, %2.2'sinde intrauterin infeksiyon, %1.3'ünde travmatik lezyon saptanmıştır (14). Bu çalışma bize, plasentanın makroskopik ve mikroskopik olarak değerlendirmeye alınması yönünde uyarıcı olmalıdır. Bizim çalışmamızda plasental incelemelerde; sadece 2 (5.5%) vakada yaygın plasental hematoma ve buna bağlı ölüm tespit edilmiş, 8 (22.2%) vakada plasenta gönderilmemiş, gönderilen diğer vakalarda ise plasental patoloji saptanmamıştır.

Sonuç olarak; çalışmamızda vaka sayımız az olmakla birlikte en sık ölüm nedeni anoksiye bağlı idi ve fetal otopsilerin 25% 'inde fetal anomali mevcuttu. Fetal otopside patoloğa düşen görev; öncelikli olarak klinik bilgi edinmek, daha sonra makroskopik ve mikroskopik

değerlendirmeye geçmek; klinisyene düşen görev ise; düzgün klinik bilgi ile mutlaka plasentayı da içerecek şekilde fetüsün laboratuvara ulaştırılmasını sağlamak olmalıdır.

sies. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2004;113(2):134-138.

REFERANSLAR

1. Şorop-Florea M, Ciurea RN, Ioana M, Stepan AE, Stoica GA, Tănase F, et al. The importance of perinatal autopsy. Review of the literature and series of cases. Rom J Morphol Embryol. 2017;58(2):323-337.
2. Boyd PA, Rounding C, Chamberlain P, Wellesley D, Kurinczuk JJ. The evolution of prenatal screening and diagnosis and its impact on an unselected population over an 18-year period. BJOG, 2012, 119(9):1131-1140.
3. Özcan A, Kalo M, Kopuz AY, Kopuz A, Turan V. Önlenebilir risk faktörlerinin belirlenmesi. Determination of Risk Factors in Stillbirths 2015;5(1):32-36.
4. Ekin ZY, Sayhan S, Oksuz P, Ayaz D, Ozeren M, Diniz G. Our results of fetal and neonatal autopsies. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. Dergisi 2015; 5(2):115-119.
5. Chan A, King JF, Flenady V, Haslam RH, Tudehope DI. Classification of perinatal deaths: Development of the Australian and New Zealand classifications. J Paediatr Child Health 2004;40(7):340-347.
6. Chung CS, Myriantopoulos NC. Congenital anomalies: mortality and morbidity, burden and classification. Am J Med Genet 1987;27(3):505-523.
7. Azli RMAD, Gülçeşme G, Şen C, Ocak V. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde 1986-1992 Yılları Arasındaki Perinatal Mortalite Oranları ve Nedenleri. Perinatoloji Dergisi 2:101-107,1994.
8. Güngör S, Celiloğlu C, Kocamaz E, Özen M, Ayşehan Akıncı A. Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata. İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 13(3) 181-184 (2006).
9. Öztürk A, Sirmatel Ö, Gültekin E, Bitiren M. Dev kistik higroma: prenatal tanı ve bulgular. Tanısal ve Girişimsel Radyoloji (2002) 8:407-409.
10. Torres-Palomino G1, Juárez-Domínguez G1, Guerrero-Hernández M2, Méndez-Sánchez L. Airway obstruction due to cystic hygroma in a newborn. Bol Med Hosp Infant Mex. 2014 Jul - Aug;71(4):233-237.
11. Yılmaz E, Efetürk T, Nas T. Birinci Trimesterde Prenatal Anensefali Tanısı: Olgu Sunumu. Perinatoloji Dergisi (2007) 2: 73-76.
12. Jaganmohan D, Subramaniam P, Krishnan N, Mahajan P. Two cases of craniospinal rachischisis totalis: Role of magnetic resonance imaging in diagnosis and review of neural tube defects in the Indian context with implications for folate fortification. J Pediatr Neurosci. 2017 Jan-Mar; 12(1): 32-35.
13. Theofanakis C, Theodora M, Sindos M, Daskalakis G. Prenatal diagnosis of sirenomelia with anencephaly and craniorachischisis totalis: A case report study. Medicine (Baltimore). 2017 Dec;96(50):e9020.
14. Horn LC, Langner A, Stiehl P, Wittekind C, Faber R. Identification of the causes of intrauterine death during 310 consecutive autop-