

Prenatal tanı ve tedavide çocuk cerrahisinin yeri

Prenatal diagnosis and treatment: Pediatric surgical aspect

Mustafa Melikoğlu

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Antalya, Türkiye

Özet

Çocuk cerrahlarının ilgilendikleri pek çok konjenital bozukluk doğumdan önce tespit edilebilmektedir. Bu defektlerin çoğu gebelik sırasında yapılan ultrasonografilerde anlaşılmaktadır. Prenatal saptanan, özellikle kompleks anomalilerde, kadın doğum, yenidoğan, genetik, pediatri ve çocuk cerrahisi uzmanlarından oluşan bir ekip çalışması ile, gerek tanı, gerekse tedaviyi birlikte yürütmelidir. Yine aile bilgilendirilmesi de ortak olarak yapılmalıdır. Bu bilgilendirme doğum öncesi, doğum yeri ve yöntemi, hastalığın seyri ve yapılacaklarla, ilerideki yaşamındaki etkilerini içermelidir. Pek çok düzeltilebilir anomalili gebe, doğuma yakın olarak, yukarıda sözü edilen ekibin çalıştığı uygun merkezlere yönlendirilmelidir. Ağır anomalili fötüsler ne kadar erken tespit edilirse gebeliklerin sonlandırılması için yapılacak değerlendirme o kadar erken yapılacaktır. Bu merkezlerde de anomalilerin özelliklerine göre, bebek ya erken doğurtulur, ya da doğumun şekli değiştirilebilir. Bazı fötüslere ise anne karnında girişim yapılmalıdır. Konjenital anomalili fötüs sahibi olan ailelerin çocuk cerrahları ile birlikte konsülte edilmeleri ve ailelerin bilgilendirilmesi çok önemlidir. Tespit edilen anomalilerin pek çoğunun doğum sonrası tedavileri çocuk cerrahları tarafından yapılacaktır. Bu konsültasyonlar sayesinde, hastalıkların prenatal izlemleri ve doğum sonrasındaki yapılacak acil tedavi nedeni ile, doğumun yeri ve yöntemi değişebilmektedir. (*Türk Ped Arş 2010; 45 Özel Sayı: 1-3*)

Anahtar sözcükler: FETENDO, fötal cerrahi, prenatal tanı

Summary

The vast majority of the congenital surgical abnormalities can be determined prior to birth. Most of these defects are perceived from ultrasonographic examinations during pregnancy. Some of the complicated abnormalities detected in the prenatal period, with the collaboration of obstetrics, neonatology, genetics, pediatrics and pediatric surgery specialists, can also be treated prenatally by taking the decision of family. Prenatal information related with the type of birth, minimal requirements for a possible maternal hospital, possible course of the disease, management protocols and their effects on the future of unborn patient should be given in detail to the parents. As the delivery time approaches, many of the pregnant mothers with manageable abnormalities should be directed to the appropriate centers where the previously mentioned teams work. For those fetuses with severe, life threatening abnormalities, evaluation of the abortion decision should be made earlier. In these centers, either the baby is delivered in the preterm period or the method for the birth could be altered according to the characteristics of the abnormality. Intrauterin correction is required for some fetuses. Postnatal treatment of the most abnormalities ascertained will be made by pediatric surgeons. By courtesy of these consultations, due to the prenatal follow up and planned emergent treatment following birth, birth place and method could be changed. (*Turk Arch Ped 2010; 45 Suppl: 1-3*)

Key words: FETENDO, fetal surgery, prenatal diagnosis

Fötal görüntüleme yöntemleri

A. Ultrasonografi

Özellikle son 30 yılda çok hızlı olarak gelişmiştir. Non-invaziv bir yöntem olan ultrasonografi (USG) ile özellikle fötal anatomik bozukluklar kolaylıkla tespit edilmektedir. Kabaca oligohidramnios, fötal üreter obstruksiyonları, polihidramnios ise fötal intestinal obstruksiyonları düşündürmektedir. Günümüzde USG cihazlarındaki teknik özellikler geliştirilerek daha iyi görüntülemeler yapılabilmektedir. Bu yöntemin,

hem anne hem de fötüs için, rutin olarak veya çok sayıda yapılması mümkündür. Ancak ultrasonografik değerlendirmenin kişinin yorumlama yeteneğine ve deneyimine göre değişebileceğini hiç unutmamak gereklidir.

Fötal anomalilerin çoğunun sendromların birer parçası olduğu, bu nedenle de diğer organların da ayrıntılı olarak incelenmesi çok önemlidir. Bu incelemelerin 3 boyutlu USG ile değerlendirilmesi, hem bu ayrıntılar, hem de intraüterin girişim gerektiğinde, çok daha yardımcı olacaktır. Yine USG ile fötal hareketler ve kalp atımı değerlendirilerek işle-

min yolunda gidip gitmediği tespit edilebilir. Fötal hastalıkların gelişmesi, seri ultrasonografilerle izlenebilir. Fötal idrar, asit, plevral sıvı, kan, beyin omurilik sıvısı gibi sıvıların, USG ile aspire edilerek tanı ve tedavileri yapılabilir. Arka beyin lezyonları, spinal kanal bozuklukları yada oligohidramniosda olduğu gibi striktürel anormalliklerde USG ile tanı koymak oldukça zordur. Bu olgularda "çok hızlı magnetik rezonans (ultra fast magnetic resonance)" incelemesi tanı koymada oldukça yararlıdır.

Ense kalınlığı ile kromozomal ve bazı yapısal anomaliler düşünülebildiği için, erken dönemde yani 11-14. haftada kullanılabilir

B. İnvazif fötal değerlendirme yöntemleri

a. Biyokimyasal inceleme (Örn: Alfa föto protein, kan ve amnion sıvısında)

b. Fötal örnek alımı (Örn: Koryonik villus biyopsisi, fötal kan alımı, kan kültürü, deri veya karaciğer biyopsisi)

Bu girişimlerde fötüsün kaybı %1-5 arasındadır. Bu girişimler perinataloglar ya da kadın doğum uzmanları tarafından USG yardımı ile gerçekleştirilmektedir.

C. Fötal girişimler

Intrauterin yapılacak girişimlerle, fötal organların yapısal bozuklukları azaltılabilir ya da düzeltilebilir. Tarihsel olarak daha önceleri açık girişimlerle yapılan işlemlerin çoğu günümüzde, yaklaşık olarak 40 yıllık deneyimlerin ışığında geliştirilerek, video endoskopik fötal cerrahi (FETENDO) ile yapılabilmektedir (1). Bunlara örnek olarak; tanısal biyopsiler, fötal sistoskopiler, amniotik bantların kesilmesi, konjenital diyafagma hernisinde; intratrakeal balon uygulaması, ikizden ikize kan transfüzyonunda; plasental damarların lazer ile bölünmesi, anormal ikizlerde; kordon bağlanması veya anormal ikizin ayrılması gösterilebilir. Ayrıca perkütan girişimlerle; göğüs boşluğuna ya da mesaneye kateter konulması, kalbe ya da umbilikal damarlara vasküler girişimler, bizzat fötüse ilaç ya da hücre verilmesi, çok büyük tümörlerde ise damar embolizasyonu veya radiofrequency (RF) uygulaması yapılabilmektedir.

Prenatal cerrahi sorunlara genel yaklaşım ilkeleri Tablo 1'de özetlenmektedir.

Bu grup bozuklukların listesi ve saptandıklarında uygulanan genel yaklaşımlarla ilgili veriler ise Tablo.2 de listelenmiştir (2,3).

Intrauterin girişimle tedavi edilen durumların, gelişmeye etkileri, sonuçları ve kullanılan tedavi yöntemleri Tablo 3'de sistematik olarak izlenebilmektedir.

Tablo 1. Prenatal olarak tanı konulan bozukluklara genel yaklaşım

*Yaşamla bağdaşmayan	=====>	Sonlandırmak
*Doğumdan sonra düzeltilebilen	=====>	Beklemek
*Baş, çıkım uygunsuzluğu	=====>	Sezaryen doğum
*İlerleyen hastalık	=====>	Erken doğurtmak
*Gelişmeyi engelleyen anomali	=====>	Uterus içinde düzeltmek, şeklinde olmalıdır.

Sonuç olarak, prenatal tanı sayesinde çocuk cerrahisinin sınırları oldukça genişlemiştir. Özellikle, prenatal tespit edilen, fakat doğumdan sonra düzeltilmesi daha uygun olan bozukluklar olmak üzere, gerek sezaryenle doğurtulması gereken defektler, gerekse preterm doğurtma eylemi gerektiren ve intrauterin girişimle tedavi edilen bozuklukların çoğunda, çocuk cerrahisi uzmanları hastaların tedavi ve izlemlerinin en önemli parçasını oluştururlar. Çocuk cerrahisini ilgilendiren bu hastalıkların prenatal öyküleri, prenatal tanı koymada sınırlar, birlikte olan anomaliler, intrauterin yapılacak işlemlerin risk ve endikasyonlarının bilinmesi ve sonraki izlemi, prenatal olarak yapılacak konsültasyonun esasını oluşturur. Bu çocuk cerrahisi pratiğinin temellerinden birisidir. Bu nedenle çocuk cerrahisi asistan eğitimi müfredatına mutlaka konulmalıdır.

Tablo 2. Prenatal tanıli anomalilerde uygulama alanı bulan tedavi girişimleri

- Gebeliği sonlandırılması gereken fötüsler;**
 - o Anensefali, hidransefali
 - o Ağır kromozom anomalileri (Örn: Trizomi 13)
 - o Bilateral böbrek yokluğu, infantil polikistik böbrek hastalığı
 - o Ağır ve tedavi edilemeyen, kalıtsal metabolik hastalıklar (Örn: Tay-Sachs hastalığı)
 - o Ölümcül kemik displazisi (Örn: Resesif osteogenesis imperfekta)
- Prenatal tespit edilen, fakat doğumdan sonra düzeltilmesi daha uygun olan bozukluklar;**
 - o Özofageal, duodenal, jejunoileal veya anorektal atreziler
 - o Mekonyum ileusu (kistik fibrozis)
 - o Enterik kist veya duplikasyonlar
 - o Küçük omfalosel, gastroşizis, meningoşel veya meningomiyeloseller
 - o Tek taraflı multistikistik displastik böbrek veya hidronefroz
 - o Basit kistik higroma
 - o Küçük sakrokoksigeal teratom, mezoblastik nefrom veya nöroblastom
 - o Benign ovarian, koledokal veya mezenterik kistler
- Sezaryenle doğurtulması gereken defektler;**
 - o Yapışık ikizler
 - o Dev veya rüptüre omfalosel, gastroşizis
 - o Ağır hidrosefali, geniş yada rüptüre meningoşel
 - o Dev sakrokoksigeal teratom
 - o Dev servikal kistik higroma
 - o Fötal distress veya ağrı zaafı olan ve preterm doğuma karar verilen durumlar
- Preterm doğurtma eylemi gerektiren defektler;**
 - o İlerleyici olarak büyüyen hidrosefali ya da hidrotoraks
 - o İntrauterin volvulusu veya mekonyum ileusa bağlı intestinal iskemi ve nekroz
 - o Barsak hasarı olduğu düşünülen gastroşizis veya rüptüre omfalosel
 - o İlerleyici hidrops fötalis
 - o İntrauterin büyüme geriliği
 - o Aritmiler (Örn: Yetmezlikle seyreden supraventriküler taşikardi)
- Intrauterin girişimle tedavi edilenler;**
 - o Konjenital üst hava yolu tikanıklığı sendromu (CHAOS)
 - o Dev servikal tümörler (Örn: Teratom)
 - o Trakea ya da ağızda obstruksiyona neden olan kitleler (Örn: Kistik higroma)
 - o Akciğer genişlemesine engel olan kitleler

Tablo 3. İntrauterin olarak saptanan anomalilerin yaşamsal etkileri, sonuçları ve tedaviye yönelik önlemler

Hayatı tehdit eden sorun	Gelişmeye etkileri	Tedavi edilmezse Sonuç	Tedavi yöntemi
- Üriner Obstr. (Posterior üretral valv)	Hidronefroz, Akciğer hipoplazisi	Böbrek yetmezliği, Akciğer yetmezliği	- Perkütan veziko-amniyotik şant - Fötoskopik valv ablasyonu - Açık vezikostomi
- Kistik adenomatoid malformasyon	Akciğer hipoplazisi	Fötal hidrops, ölüm	- Açık pulmoner lobektomi, - Ablasyon
- Diafragmatik herni	Akciğer hipoplazisi	Akciğer yetmezliği	- Geçici trakeal oklüzyon - Fötoskopik balon-FETENDO
- Sakrokoksigeal teratom	Yüksek outputlu yetmezlik	Fetal hidrops, ölüm	- Açık tümör rezeksiyonu - Fetoskopik vasküler oklüzyon; RFA, alkol
- İkizden-ikize transfüzyon sendromu	Plasentaya vasküler kaçış	Fötal hidrops, ölüm	- Plasental damarların fötoskopik olarak lazerle bölünmesi
- Akuaduktal stenoz	Hidrocefali	Beyin hasarı	- Ventrikülo-amniotik şant - Açık ventrikülo-peritoneal şant
- Pulmoner/Aortik obstrüksiyon	Ventriküler hipertrofi	Kalp yetmezliği	- Perkütan valvuloplasti - Açık valvuloplasti
- Trakeal atrezi/stenoz - Tümöre bağlı trakeal obstrüksiyon	Akciğer sıvısında artma	Fetal hidrops	- Fötoskopik veya açık trakeotomi - Ex utero intrapartum Tedavi (EXIT)

Kaynaklar

1. Harrison MR FETENDO: Fixing the fetus without opening the uterus . In. MR Harrison and M Danty(eds) Atlas of Fetal Surgery. Chapman&Hill, New York, 1996: 195-210.
2. Harrison MR The fetus as a patient. In JL Grosfeld, JA O'Neill, EW Fonkalsrud, AG Coran (eds) Pediatric Surgery. Mosby, Philadelphia, 2006: 77-88.
3. Kokila Lakhoo Fetal Counselling for Surgical Congenital Malformations. In P Puri and M Höllwarth (eds). Pediatric Surgery: Diagnosis and Management, Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2009: 9-18.