

KLİNİĞİMİZDEKİ ANOMALİLİ DOĞUMLARIN ANALİZİ VE ULTRASONOGRAFİNİN TANIDAKİ YERİ

Gülseren Yücesoy **, Aydın Çorakçı **, İzzet Yücesoy **,
Semih Özeren **, Argun Tuğran *, Onur Karabacak ****

ÖZET

Amaç: 1 yıl içinde olan fetal anomalili doğumları ve antenatal tanıda ultrasonografinin yerini araştırmak

Materyal ve Metod: 1 Haziran 1997-1 Haziran 1998 tarihleri arasında, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde gerçekleştirilmiş bulunan anomalili doğumlar retrospektif olarak incelendi. Olguların dosyaları, ultrasonografi raporları, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği dosya kayıtları tarandı. Ailelere telefon edilerek yenidoğanların son durumları öğrenildi.

Bulgular: Bir yılda olan toplam doğum sayısı 419 idi. Bunların 19'unda fetal anomali saptandı. Konjenital anomalili doğum oranı %4.5 bulundu. Anomalilerin ikisi minör, diğerleri ise major idi. Bu olgular incelendiğinde; tanatoforik displazi, Meckel Gruber Sendromu, ekstremité vücut duvarı kompleksi, gastroşizis, anensefali, nöral tüp defekti, izole hidrosefali, polidaktili, talipes, over kisti, bilateral renal agenezi, non-immun hidrops fetalis kistik higroma ve multipl anomaliler olduğu saptandı.

Sonuç: Major fetal anomaliler erken dönemde tanımlanabilir, tanıda gecikme gebeye ve aileye getirdiği stresin yanında operatif doğum oranlarını, maternal ve fetal morbiditeyi de artırır. Bu nedenle 1.trimestre ve 20. gebelik haftasında ultrasonografik incelemenin rutin antenatal takipte önerilmesi gerektiği düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: Fetal anomali, ultrasonografi

ANALYSIS OF PREGNANCIES WITH FETAL ABNORMALITIES IN OUR CLINIC AND THE ROLE OF ULTRASONOGRAPHY IN ANTENATAL DIAGNOSIS

SUMMARY

Objective: To investigate pregnancies of more than 20 week's with fetal abnormalities during one year period and the role of ultrasonography in antenatal diagnosis.

Materials and methods: Pregnant women with fetal anomalies who had delivered at Kocaeli University Medical Faculty, Department of Obstetric and Gynecology between June 1997 and June 1998 were investigated retrospectively. All patient records, ultrasonographic reports, Pediatric Clinic data were reviewed. The outcomes of newborns were learnt from their families.

Results: There were 419 deliveries during one year period. 19 of them were with fetal anomalies. Fetal anomaly rate was found to be %4.5. There were 2 minor anomalies and 17 major anomalies. Fetal anomalies seen in these cases were as follows; thanatophoric dysplasia, Meckel -Gruber syndrome, limb body wall complex, gastrochisis, bilateral renal agenesis, anencephaly, neural tube defects, hydrocephalus, polydactyly, talipes, non-immun hidrops fetalis with cystic higroma, over cyst, fetus with multiple anomalies.

Conclusion: The diagnosis of major fetal anomalies is possible in the early period of pregnancy. The failure in the diagnosis can cause some psychological problems for pregnant women and her family and can increase operative delivery rates, maternal and fetal morbidity rates. Therefore ultrasonographic evaluation is recommended at first trimester and 20. gestational weeks as a part of routine antenatal care.

Key words: Fetal abnormalities, fetal ultrasonography

* Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Dr.

** Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Yard.Doç.Dr.

*** Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Doç.Dr.

**** Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Prof.Dr.

Bu çalışma XV.Zeynep Kamil Jinekopatoloji Kongresinde(10-12 Haziran 1998 İstanbul) poster olarak sunulmuştur.

GİRİŞ:

Ultrasonografik tarama ile konjenital anomaliler ve kromozom anomalileri belirli oranlarda yakalanmaktadır. Major fetal malformasyonların %75'inin, trizomi 21 olgularının %50'sinin pozitif ultrason bulgusu verdiği bildirilmektedir^(1,2). Konjenital fetal malformasyon oranlarının %2-5 arasında olduğu dikkate alındığında, erken tanı ile gebelik problemsiz sonlandırılabilen, geç tanı maternal ve fetal morbiditeyi artırmaktadır. Bu nedenle antenatal takipte ultrasonografik inceleme önemli yer tutar.

Bu çalışmada 1 yıl içinde olan anomalili doğumlar ve bunların antenatal tanısında ultrasonografinin yeri literatür ışığında incelenmiştir.

MATERYAL VE METOD:

1 Haziran 1997-1 Haziran 1998 tarihleri arasında, Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde gerçekleştirilmiş bulunan anomalili doğumlar araştırıldı. Fetal anomali tanısı konulan veya doğum sonrası anomali saptanan top-

lam 19 olgu retrospektif olarak incelendi. Olguların dosyaları, ultrasonografi raporları, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı bebek dosya kayıtları tarandı. Ailelere telefon edilerek bebeklerin son durumları öğrenildi.

Kliniğimizdeki ultrasonografik inceleme; Toshiba Ecocee, SSA-220A cihazı ile 3.5MHz'lik transabdominal prob kullanılarak yapılmıştır.

BULGULAR:

Bir yılda toplam doğum sayısı 419 idi. Konjenital anomalili doğum oranı %4.5 bulundu (19/419). Bu anomalilerin ikisi minör, diğerleri ise major anomalilerdi. 19 olgu incelendiğinde; 3 olguda tanatoforik displazi, 1 olguda Meckel Gruber Sendromu, 1 olguda ekstremitte vücut duvarı kompleksi, 1 olguda anensefali, 4 olguda nöral tüp defekti, 2 olguda izole hidrocefali, 1 olguda gastroşizis, 1 olguda polidaktili, 1 olguda talipes, 1 olguda over kisti, 1 olguda bilateral renal agenezi, 1 olguda nonimmün hidrops fetalis ve kistik higroma, 1 olguda multipl anomaliler saptandı (tablo 1).

Tablo 1. Fetal anomali saptanan olgularının analizi

Sistem	Olgu No	Anomali	Karyotip	Prognoz
Merkezi Sinir Sistemi	1	Anensefali	Önerilmedi	Ölü
	2	İzole hidrocefali	Önerilmedi	1 olgu canlı, motor, mental gelişim?
	4	Nöral tüp defekti	Önerilmedi	Ölü
Batın duvarı defekti	1	Gastroşizis	Önerilmedi	Canlı, sağlıklı
	1	Ekstremitte-vücut duvarı kompleksi	Önerilmedi	Ölü
Batın içinde kitle	1	Over kisti	Önerilmedi	Canlı, sağlıklı
Ürogenital Sistem	1	Bilateral renal agenezi	Kabul	Ölü
İskelet Sistemi	3	Tanatoforik displazi	Önerilmedi	Ölü
	1	İzole talipes	Önerilmedi	Canlı, sağlıklı
	1	İzole polidaktili	Önerilmedi	Canlı, sağlıklı
Diğer	1	Meckel-Gruber Sendromu	Önerilmedi	Ölü
	1	Kistik higroma, non immün hidrops fetalis	46XX,normal	Ölü
	1	Multiple anomali(omfalosel, hidrocefali, talipes...)	Kabul edilmedi	Ölü

10 olgu vajinal yoldan doğurtulmuş olup 9 olguda ise(%47.36) sezaryen operasyonu uygulanmıştı. Sezaryen endikasyonları, 2 olguda fetal distres(gastroşizis, polidaktili), 1 olguda plasenta dekolmanı(tanatoforik displazi), 1 olguda plasenta previa(multiple anomalili fetüs), 1 olguda baş pelvis uygun-suzluğu(hidrosefali), 1 olguda eski sezaryenli olması(fetal over kisti), 1 olguda ise primigravida makat(hidrosefali). olması nedeniyle verilmişti. Toplam 19 olgunun 14'ünde fetüs doğum sırasında veya sonrasında kaybedilmişti. Yaşayan 5 olgu incelendiğinde; gastroşizis olgusunda fetüste göbeğin sağında 4cm'lik batın duvarı defekti mevcut olduğu, sezaryen operasyonundan 6 saat sonra ilk ,1 hafta sonra 2.operasyon yapıldığı. takiben brit ileusu gelişmesi nedeniyle tekrar operasyona alındığı ve bebeğin normal olduğu öğrenildi. Fetüste over kisti saptanan olguda, doğum sonrası yapılan ultrasonografide kistin 4x3cm boyutlarında olduğu, 1 ay sonra ise 2 cm çapına indiği ve daha sonra ise takibe gelmediği saptandı. İzole hidrosefali olgusunda ise, 8 gün sonra düşük basınçlı ventriküloperitoneal shunt operasyonu uygulanmış olduğu öğrenildi. Aileye ulaşılmadığı için bebeğin son durumu hakkında bilgi edinilemedi. Talipes bulunan bebeğin ayaklarının ortopedi kliniğinde 1-2 hafta ara ile toplam 8 kez alçıya alınmış olduğu ve tamamen düzeldiği öğrenildi. Polidaktili olgusunda ise bir elinde 6 parmak dışında başka anomali mevcut değildi ve aile öyküsü yoktu.

TARTIŞMA

Gebelikte ultrasonografinin; gebelik haftasının tayini, çoğul gebeliğin saptanması, plasantanın lokalizasyonu, fetal anomalilerin tanısı ve fetüsün iyi durumda olmasının değerlendirilmesi ve intrauterin tedavilerde rehberlik yapması gibi faydaları mevcuttur(1).

Ancak gebelikte rutin ultrasonografi yapılması konusunda fikir birliği yoktur. Rutin USG taramasının düşük risk grubunda yapılmaması ve sadece endikasyonu olan olgularda yapılmasını önerenler olduğu gibi, er-

ken gebelikte fetal anomalilerin çoğunun spontan kaybedildiği için ilk trimesterde ultrasonografik incelemenin gerekli olmadığı, 2 ve 3.trimestrede daha önemli olduğunu önerenler de mevcuttur(2,3). Buna karşı görüşte olanlar ise, 12-14hf arası ve 18-22hf arasında olmak üzere iki USG incelemesinin fetal anomalilerin erken taranmasında önemli ve gerekli olduğunu bildirmektedirler(4).

Major konjenital malformasyon oranının %2-5 arasında olduğu ve tanının USG ile kolaylıkla konulabildiği bilinmektedir(5). Kliniğimizdeki fetal anomali oranı literatürle uyumlu bulundu.

Ultrasonografik tanı oranı; üriner sistem anomalileri ve anensefalide %100, yarıkdudakta %17.5, ekstremitte eksikliğinde %18.2 olarak bildirilmekte ve izole anomalilerde tanı %26.2 iken multiple anomalilerde %66 olarak rapor edilmektedir.(6).

Olgularımız incelendiğinde kliniğimize en erken 21 gebelik haftasında başvurulduğu görüldü. Erken tanının kolaylıkla konulabildiği anensefali ve nöral tüp defekti olguları ise 23. gebelik haftasından sonra gelmişti. 19 olgunun 16'sında ultrasonografik tanı doğum sonrası kesin olarak doğrulandı. Minor anomalileri olan 2 olguda (talipes, polidaktili) ise ultrasonografik tanı konulamamıştı. Her iki olguda da ek bir fetal anomali yoktu. Multiple anomaliler saptanan 1 olguda ise doğum sonrası kesin tanı konulamadı.

1/250-1000 doğumda bir görülen talipes, sıklıkla multiple konjenital anomalilerle karakterize sendromlarla birlikte görülür. Ultrasonografide talipes saptandığında, bunun uyarıcı olması gerektiği ve gözden kaçan diğer anomalilerin varlığı dikkatlice taranması önerilmektedir. İzole formunun nadir olduğu, %22.2 olguda anormal karyotip saptanması nedeniyle ek anomali varsa genetik tanı önerilmektedir(7). Polidaktili de sıklıkla diğer anomaliler ile birlikte görülebilmekte ve bu anomalilerin ayırıcı tanısına yardımcı olmaktadır. İzole polidaktili saptandığında,

yine ayrıntılı ultrasonografik inceleme ve anomali taraması yapılmalıdır(8). Polidaktilide aile öyküsü de bulunabilir.

Batın duvarı defektlerinin antenatal tanısı kolaylıkla konulabilmektedir. Ekstremitte vücut duvarı kompleksi olgumuz, 31. gebelik haftasında başvurmuştu ve ultrasonografik tanı konulmasından 1 hafta sonra spontan doğum yapmış ve bebek doğum sırasında kaybedilmişti. 34. gebelik haftasında başvuran gastroşizis olgusu ise 37 gebelik haftasında fetal distres nedeniyle sezaryen ile doğurtuldu. Gastroşizis tanısının 24. gebelik haftasından önce konulabildiği ve alfa-fetoprotein değerlerinin yüksek bulunduğu bilinmektedir. Barsakları minimal travma ve kontaminasyondan korumak için sezaryen ile doğum önerenler olduğu gibi normal doğumun sakıncalı olmadığını bildirenler de mevcuttur. Sporadik olarak görülen her iki olguda da tekrarlama riskinin olmadığı ve karyotipleme gerekmediği bilinmektedir (8, 9, 10).

Letal fetal anomalilerden olan 3 tanatoforik displazi olgusundan en erken başvuran olgu 31. gebelik haftasında idi. Ultrasonografik olarak, dar toraks, mikromeli, makrosefali, vertabrada deformite, polihidramnios(1 olguda) saptandı. Kafada yonca yaprağı görüntüsü her üç olguda da yoktu. Bu bulgunun bulunması otozomal resesif geçişli tanatoforik cücelik lehine olduğu bildirilmektedir(8,11). 3 fetüs de doğum sırasında kaybedildi. Postmortem radyolojik inceleme ile tanı doğrulandı. Tanatoforik displazi tanısı 24. gebelik haftasından önce konulabilmektedir. Bir olgumuzda 20 gebelik haftasında yapılan ultrasonografide mikromeli saptanmış ancak olgu uygun şekilde yönetilememiş ve kliniğimize 31. gebelik haftasında başvurmuştu.

26. gebelik haftasında ultrasonografi ile tanı konulan Meckel Gruber sendromu olgusunda; postaksiyel polidaktili, talipes, ensefalosel, bilateral polikistik böbrek saptandı. Postmortem patolojik inceleme ile tanı doğrulandı. Letal otozomal resesif geçişli olması

nedeniyle aileye bir sonraki gebeliğinde erken başvuru önerildi. Literatürde Meckel-Gruber sendromunun en erken 14. gebelik haftasında ultrasonografik olarak tanımlandığı yayınlanmıştır(12).

İleri derecede oligohidramnios nedeniyle kliniğimize refere edilen bilateral renal agenezi olgusunda üçlü test istenmiş ve AFP 5. MoM bulunmuştu. Rekürrens riskinin %2-5 olduğu, genetik geçişli olabileceği aileye bildirildi. Kordosentez önerisini aile kabul etmedi. 21. gebelik haftasında sonlandırılan olguda tanı patolojik inceleme ile doğrulandı, ek anomali bulunmadı.

3. trimestrede fetal abdomende kistik kitle nedeniyle kliniğimize gönderilen gebede, ultrasonografide batında yaklaşık 5cm çapta unilateral kist saptandı. Enterik kist ve renal kistlerle ayırıcı tanısı yapılan kistin over kaynaklı olduğuna karar verildi. Fetüste ek anomali saptanmamış olup diyabet, toksemi, Rh uygunsuzluğu gibi annede buna yol açabilecek olası nedenler bulunmadı. Fetal hipotiroidi yoktu. Kistin doğum sonrası spontan gerilediği görüldü.

Nöral tüp defekti ve izole hidrosefali olgularının ultrasonografik olarak antenatal tanısı %100 'e yakın oranlarda konulabilmesine rağmen geç başvuru nedeniyle gebelikler termde sonlandırılmış ve 1 olguda doğum sonrası shunt operasyonu uygulanmış, diğerleri doğum esnasında ve erken neonatal dönemde kaybedilmişti. Nonimmün hidrops fetalis ve kistik higroma saptanan 22 haftalık olguya, genetik kordosentez yapılmış, karyotip normal bulunmuştur. Doğum sonrası patolojik incelemede yaygın otoliz bulguları dışında ek bulgu saptanmamıştır. Multiple anomaliler nedeniyle kliniğimize gönderilen 30 haftalık olguda; hidrosefali, miyelomeningosel, omfalosel, mikromeli, hiperektojen böbrek, batında asit görülmüş ancak kesin tanı konulamamıştır. Postmortem inceleme ve karyotipleme aile tarafından kabul edilmemiştir.

Major konjenital malformasyonda erken tanı konulabildiği dikkate alındığında, geç tanı gebeye ve aileye getirdiği stresin yanında operatif doğum oranlarını, maternal ve fetal morbiditeyi de arttırmaktadır.

1.trimestre ve 20. gebelik haftasında dikkatli ve sistematik şekilde yapılan ultrasonografik taramanın fetal anomalilerin çoğunun erken tanısında vazgeçilmez bir yöntem olduğu ve antenatal takipte önerilmesi gerektiği düşünülmektedir.

12. Sepulveda W, sebire NJ, Souka A, Snijders RJM, Nicolai-des KH: Diagnosis of the Meckel- Gruber syndrome at eleven to fourteen week's gestation. *Am J Obstet Gynecol* 1997; **176**: 316-9.

Yazışma adresi:

Yard.Doç.Dr.Gülseren Yücesoy

Mazhar Osman Sok, 10/8,

Feneryolu- İstanbul

Tel: (0 262) 233 54 68 - 337 91 26

Fax: (0 262) 233 54 88 - 233 54 51

KAYNAKLAR

1. Crane JP, Lefevre ML, Winborn RC, Evans JK, Ewigman BG, BainRP: A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: Impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. *Am J Obstet Gynecol* 1994; **171(2)**: 392-399.
2. Skupski DW, Chervenak FA, McCullough LB: Routine obstetric ultrasound *Int J Gynecol Obstet* 1995; **50(3)**: 233-42.
3. Rizzo N, Pittalis MC, Pilu G, Perol A, Banzi C.: Distribution of abnormal karyotypes among malformed fetuses detected by ultrasound throughout gestation *Prenatal Diagn* 1996; **16(2)**: 159-163.
4. Rottem S: Early detection of structural anomalies and markers of chromosomal aberrations by transvaginal ultrasonography. *Curr Opin Obstet Gynecol* 1995; **7(2)**: 122-5.
5. Anderson N, Boswell O, Duff G: Prenatal sonography for the detection of fetal anomalies: Results of a prospective study and comparison with prior series. *Am J Roentgenol* 1995; **165(4)**: 943-50.
6. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth MP: Evaluation of routine prenatal diagnosis by a registry of congenital anomalies. *Prenatal Diagnosis* 1995; **15(9)**: 791-800.
7. Pagnotta G, Maffulli N, Aureli S, Maggi E, Mariani M: Antenatal sonographic diagnosis of clubfoot: A six year experience. *J Foot Ankle Surg* 1996; **35(1)**: 67-71.
8. Nyberg DA, Mahony BS, Pretorius DH.(eds): Diagnostic ultrasound of fetal anomalies. *Mosby Year Book, St Louis 1990*: 443-53.
9. Russo R, Armiento M, Angrisani P, Vacchione R: Limb body wall complex : a critical review and a nosological proposal. *Am J Med Genet* 1993; **47(6)**: 893-900.
10. Emanuel PG, Garcia GI, Angtuaca TL: Prenatal detection of anterior abdominal wall defects with US. *Radiographics* 1995; **15(3)**: 517-30.
11. Smith DW: Recognizable patterns of human malformation.WB Saunders Company; *Philadelphia*, 5th ed.1997; 338-9.