

Major Konjenital Anomaliler: Gaziosmanpaşa Üniversitesi Üç Yıllık Deneyim
Major Congenital Anomalies: Gaziosmanpaşa University Three Years Experience

¹Bülent Çakmak, ¹Yeliz Hıssım, ¹Tülay Aysal, ¹Zeki Özsoy, ¹Fazlı Demirtürk

¹Gaziosmanpaşa
Üniversitesi Tıp
Fakültesi Kadın
Hastalıkları ve Doğum
Anabilim Dalı, Tokat

Yazışma Adresi:

Yrd. Doç. Dr. Bülent
Çakmak
Gaziosmanpaşa
Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum
Anabilim Dalı
Merkez/TOKAT

Tel: 05335726978

E-mail:

drbulentcakmak@hotmail
.com

Özet

Amaç: Bu çalışmada 2010-2012 yılları arasında kliniğimizde saptanan konjenital anomalilerin sıklığı, tipleri, tanı alma zamanı ve maternal yaş ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Materyal-Metod: Kliniğimizde konjenital anomali saptanan 21 olgunun dosyaları retrospektif olarak taranarak anomali sıklığı, tipleri, tanı alma zamanı ve maternal yaş ilişkileri belirlendi. Olguların prenatal ultrasonografi bulguları ile postpartum fizik muayene ve otopsi ve patoloji sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: Konjenital anomali sıklığı %2 olarak saptandı. Saptanan 21 anomali içerisinde en sık olan merkezi sinir sistemi (MSS) anomalisiydi (%71.5). Diğer anomaliler sırasıyla kistik higroma (%14.2), üriner sistem (%9.5) ve solunum sistemi (%4.8) anomalisiydi. MSS anomalileri içerisinde en sık akrani saptandı. Konjenital anomali en sık 20-35 yaş arası gebelerde saptandı. Konjenital anomalilerin %52.4'ü ilk trimester ultrasonografi taraması sırasında saptandı.

Sonuç: Kliniğimizde en sık MSS anomalileri saptanmıştır. Erken antenatal takip özellikle tedavisi mümkün olmayan fetal konjenital anomalilerin erken saptanmasında önemli role sahiptir. Konjenital anomali taramasının ilk trimesterden başlanarak yapılmasının yararlı olacağını düşünmekteyiz.

Anahtar kelimeler: Konjenital anomali, prenatal tanı

Abstract

Aim: The aim of this study is to evaluate the incidence, types and distributions according to maternal age of congenital anomalies in our clinic, between 2010 and 2012.

Material and Methods: Files of congenital anomalies cases were determined retrospectively and the incidence, types and distributions according to maternal age of congenital anomalies were detected in our clinic.

Results: The incidence of congenital anomalies was 2 %. The most common congenital anomaly was central nervous system (CNS) abnormality (71.5%) in 21 congenital anomalies which detected. Other anomalies were cystic hygroma, urinary tract and respiratory system respectively (14.2%, 9.5%, 4.8%). Acrani was the most common CNS abnormalities. Congenital anomalies were detected at pregnant women between the ages of 20-35. 52.4% of congenital anomalies were detected during the first trimester screen.

Conclusions: In our clinic CNS abnormalities were the most common congenital anomalies. Early antenatal follow-up has an important role in early identification of congenital anomalies.

Key words: Congenital anomalies, prenatal diagnosis

Giriş

Konjenital anomali, bir fetusun yapısı, şekli ve fonksiyonunun anormal olması ve beklenenden veya standart tipten herhangi bir şekilde sapmasıdır (1). Etiyolojide sıklıkla genetik faktörler suçlanmakla birlikte; perinatal enfeksiyonlar, gebelikte alınan toksik ilaçlar, maternal metabolik hastalıklar, radyasyon ve plasental kan akım bozuklukların da etkili olduğu bilinmektedir (2). Major konjenital anomalilere tüm fetusların ve yenidoğanların yaklaşık %2'sinde rastlanmakta olup perinatal mortalite ve çocukluk dönemi morbiditesinde önemli rol oynamaktadır (3). Ultrasonografi, prenatal muayenenin bir parçası olarak konjenital fetal anomali taramasında rutin olarak kullanılan bir tanı aracıdır. Prenatal konjenital anomali tanısında 18-22 hafta arası yapılan rutin ultrasonografinin sensitivitesi genel olarak %80.25 olup merkezi sinir sistemi (MSS) anomalileri %93.1, üriner sistem anomalileri %85.7 ve gastrointestinal sistem anomalileri %85.2 sensitivite ile saptanabilmektedir (4). Özellikle teknolojideki gelişmeler ile konjenital anomaliler daha erken haftalarda saptanabilmektedir (5).

Çalışmamızın amacı, Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği'nde 2010-2012 yılları arasında prenatal

ultrasonografide tanı almış ve postnatal dönemde tanısı kesinleşmiş konjenital anomalilerin sıklığı, tipleri, maternal yaş ve tanı alma haftalarına göre dağılımlarının belirlenmesidir.

Gereç ve Yöntem

Kliniğimizde 2010-2012 yılları arasında gerçekleşen 1047 doğum ve gebelik terminasyonu retrospektif olarak incelendi. Konjenital anomali saptanan olguların dosyalarından maternal epidemiyolojik bilgiler, konjenital anomali tipleri, prenatal ultrasonografi bulguları ve postnatal anomali tanıları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular

Kliniğimizde 2010-2012 yılları arasında 1047 doğum ve gebelik terminasyonu gerçekleştirilmiş olup bunlar arasında 21 olguda konjenital anomali saptandı. Konjenital anomali sıklığı %2.0 (21/1047) olarak saptandı. Bu anomalilerin sistemler göre dağılımına bakıldığında en çok (%71.5) MSS anomalileri ve bunu takiben sırasıyla kistik higroma (%14.2), üriner sistem anomalisi (%9.5) ve solunum sistemi anomalisi (%4.8) saptandı (Tablo-1). MSS anomalileri içerisinde sıklık sırasına göre akrani, meningomyelosele, ensefalosele ve anensefali saptandı. konjenital anomali saptanan olgularda ortalama maternal yaş 28.1 ± 5.4 idi.

Tablo 1: Konjenital anomalilerin sistemlere göre dağılımı

Sistem	Olgu Sayısı	Olgu yüzdesi (%)
MSS	15	71.5
Anensefali	1	
Ensefalosel	3	
Meningomyelosel	4	
Akrani	7	
Kistik Higroma	3	14.2
Üriner Sistem	2	9.5
Polikistik Böbrek	2	
Solunum Sistemi	1	4.8
Trakeoösefagial fistül	1	
Toplam	21	100

Tablo 2’de anomali saptanan olgularda maternal yaş aralığı verilmiş olup anomaliler en sık %81 (n=17) ile 21-35 maternal yaş aralığında saptandı. Yaş aralığına göre anomali saptanma oranları karşılaştırıldığında 21-35 yaş aralığında daha fazla anomali saptandı (p<0.01). Anomalilerin %52.4’ü 11-16 hafta arası,

%42.8’i 16-20 hafta arası prenatal ultrasonografide saptanırken 1 olgu (%4.8) postnatal dönemde saptandı (Tablo 3). Anensefali, ensefalosel ve akrani erken dönem ultrasonografide saptanırken trakeoösefagial fistül postnatal dönemde, diğer anomaliler ise ikinci trimester rutin anomali taramasında saptandı.

Tablo 2: Konjenital anomalilerde maternal yaş aralığı

Maternal yaş (Yıl)	Olgu sayısı (n)	Olgu yüzdesi (%)
≤ 20 yaş	1	4.8
21 – 35 yaş	17	81
≥ 35 yaş	3	14.2

Tablo 3: Konjenital anomalilerin tanı alma zamanları

Tanı zamanı	Olgu sayısı (n)	Olgu yüzdesi (%)
11-16 hafta arası	11	52.4
16-20 hafta arası	9	42.8
Postpartum dönem	1	4.8

Tartışma

Konjenital anomali görölme sıklığı coğrafi bölgelere göre farklılıklar gösterebilmektedir. Garne ve arkadaşları Avrupa'da 17 bölgeyi içine alan çok merkezli çalışmalarında konjenital anomali sıklığının ülkelere göre farklılık gösterdiğini ve %0.17 - %0.91 arasında değiştiğini bildirmişlerdir (6). Bununla birlikte konjenital anomali sıklığı Romanya'da %3.52 ve Yunanistan'da %2.24 olarak bildirilmiştir (4,7). Konjenital anomali sıklığının değişik bölgelerde farklılık göstermesi sosyoekonomik, beslenme, çevresel faktörler, irksal ve genetik faktörlerle açıklanabilir. Ülkemizde de yapılmış birçok çalışmada farklı sonuçlar bildirilmiştir. Tomatır ve ark. Denizli Bölgesi'de yaptıkları çalışmada konjenital anomali sıklığını %0.29 olarak bildirirken, Kurdoğlu ve arkadaşları Van Bölgesi'nde %1.12 olarak, Bayhan ve arkadaşları Diyarbakır Bölgesi'nde %2.79 olarak bildirmişlerdir (8-10). Konjenital anomali sıklığının yıllara göre de değişkenlik gösterdiği, geçmiş yıllara oranla son yıllarda sıklığın arttığı bildirilmiştir (9,10). Bizim çalışmamızda konjenital anomali sıklığı %2.0 olarak saptanmış olup literatürde bildirilen sıklık sınırları içerisinde yer almaktadır.

Konjenital anomaliler genellikle izole olmakla birlikte, birçok sistemi kapsayacak şekilde multiple konjenital anomali olarak da görülebilmektedir (8,11). Çalışmamızda tüm olgularda izole anomaliler tespit edilmiş olup, multiple konjenital anomali saptanmadı. Ülkemizde yapılan çalışmalarda konjenital anomaliler içerisinde en sık MSS ile ilişkili anomaliler görülmektedir (8-10,12). Bayhan ve arkadaşları 2000 yılında yayınladıkları

çalışmalarında MSS anomalileri içerisinde en sık hidrosefali saptamışlardır (9). Biri ve arkadaşları 2005 yılında yayınladıkları çalışmalarında en sık meningesel ve Kurdoğlu ve arkadaşları. 2009 yılında yayınladıkları çalışmalarında en sık anensefali saptamışlardır (8,12). Bizim çalışmamızda da en sık MSS anomalisi olarak akrani saptanmıştır. Bu çalışmalar ve bizim çalışmamızın sonuçlarına bakıldığında ilk trimesterde saptanabilecek anomalilerin son yıllarda daha fazla saptanması özellikle teknolojideki son gelişmeler ve birinci trimester ultrasonografi taramasının yaygınlaşmasının etkisi olabileceğini düşündürmektedir. Bununla birlikte ilk trimesterde saptanabilecek bazı anomalilerin daha sonraki haftalarda saptanmasında gebelerin antenatal takiplere geç başlamasından kaynaklanabileceği düşünülmüştür.

Çalışmamızda konjenital anomali maternal yaş ilişkisine bakıldığında, 20-35 yaş grubu arasındaki kadınlarda anomali sıklığı daha fazla saptanmıştır. Ülkemizin diğer bölgelerinden yapılan çalışmalarda da benzer sonuçlar elde edilmiştir (8-10). Ülkemizde evlenme ve dolayısıyla gebe kalma yaşının küçük olması bu durumu açıklamakla birlikte bu konuyla ilgili ülkemizin diğer bölgelerinden yapılacak başka çalışmalara da ihtiyaç vardır.

Antenatal takiplerin erken haftalarda başlaması, konjenital anomalilerin erken tanısına ve ileri tetkik ve gerekli tedavilerin yapılmasına olanak sağlayacağı için perinatal morbidite ve mortalitenin azalmasında etkili olacaktır. Bölgemiz ülkenin sosyoekonomik ve kültürel açıdan orta seviyede bir bölgesi olmakla birlikte, geç ve yetersiz antenatal takip konjenital anomali tanısında ve

müdahalesinde gecikmelere yol açmaktadır. Hastaların antenatal takip konusunda bilinçlendirilmesi, konjenital anomali bağlantısında perinatal morbidite ve mortalitenin azalmasında faydalı olacağı düşünülmektedir.

Kaynaklar

1. Opitz JM, Wilson GN. Causes and pathogenesis of birth defect. In: Gilbert-Barness EG, ed. Potter's Pathology of the Fetus and Infant. St. Louis; Mosby; 1997;44-51.
2. Kalter H. Teratology in the 20th century: environmental causes of congenital malformations in humans and how they were established. Neurotoxicol Teratol. 2003;25:131-282.
3. EUROCAT Working Group. Appendix 7 & Appendix 8 in Report 8: Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980-99. University of Ulster: 2002.
4. Stefos T, Plachouras N, Sotiriadis A, Papadimitriou D, Almooussa N. Routine obstetrical ultrasound at 18-22 weeks: our experience on 7235 fetuses. J Matern Fetal Med. 1999;8:64-9.
5. Monteagudo A, Timor-Tritsch IE. First trimester anatomy scan: pushing the limits. What can we see now? Curr Opin Obstet Gynecol. 2003;15:131-41.
6. Garne E, Loane M, Dolk H, De Vigan C, Scarano G, Tucker D. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005;25:6-11.
7. Titianu M, Schaas C, Stamatin M, Costachescu G, Onofriescu M. Incidence of congenital malformations in the lasi "Cuza Voda" Maternity Hospital. Rev Med Chir Soc Med Nat Lasi. 2011;115:845-50.
8. Kurdoğlu M, Kurdoğlu Z, Küçükaydın Z, Kolusarı A, Adalı E, Yıldızhan R, Şahin HG, Kamacı M. Van Yöresinde Konjenital Malformasyonların Görülme Sıklığı ve Dağılımı. Van Tıp Dergisi. 2009;16:95-8.
9. Bayhan G, Yalınkaya A, Yalınkaya Ö, Gül T, Yayla M, Erden AC. Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde Konjenital Anomali Görülme Sıklığı. Perinatoloji Dergisi. 2000;8:99-103.
10. Tomatır AG, Demirhan H, Sorkun HC, Köksal A, Özerdem F, Çilengir N. Major congenital anomalies: a five-year retrospective regional study in Turkey. Genetics and Molecular Research. 2009;8:19-27.
11. Chiosac AA, Manole A, Gorduza EV, Stamatin M, Titianus M, Ivan A. Research on the incidence and prevalence of congenital abnormalities in laşi district and laşi city, from 2001 to 2008. Rev Med Chir Soc Med Nat Laşi. 2010;114:836-40.
12. Biri A, Onan A, Korucuoğlu Ü, Taner Z, Tıraş B, Himmetoğlu Ö. Bir üniversite hastanesinde konjenital malformasyonların görülme sıklığı ve dağılımı. Perinatoloji Dergisi. 2005;13:1-5.