

2009-2011 YILLARI ARASINDA AFYON KOCATEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ YENİDOĞAN SERVİSİNDE TAKİP EDİLEN KONJENİTAL ANOMALİLİ BEBEKLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Evaluation of Congenital Anomalies in Babies Born Between 2009-2011 in Afyon Kocatepe Univeristy Medical Faculty Newborn Unit.

Meltem Uğraş¹, Tolga Şen², Ali Aksoy², Faruk Alpay²

ÖZET

Konjenital anomaliler tüm dünyada erken doğumlardan sonra morbidite ve mortalitede 2. derecede rol almakta olup ortalama olarak %3-5 oranında rastlanmaktadır. Akraba evliliğinin sık olduğu ülkemizde bu konuda çok çalışma mevcut değildir. Burada Yenidoğan Kliniğinde takip edilen kongenital anomalili bebeklerin öyküleri ve klinik izlemleri tartışılacaktır.

Anahtar kelimeler: *Konjenital anomali, Erken doğum, Yenidoğan*

SUMMARY

Congenital anomalies are the 2nd most common causes of mortality and morbidity among newborn babies and are seen 3-5%. In our country consanguinous marriages are commonly seen and no national study about congenital anomalies are performed. Here we evaluated the history and clinical outcomes of babies with congenital anomalies in our Newborn Unit.

Key Words: *Congenital anomalies, Premature birth, Neonate*

GİRİŞ

Doğumsal defekt, konjenital malformasyon, konjenital anomali eş anlamlı kullanılan ve doğumda varolan gelişim kusurunu tanımlayan terimlerdir. Bu tanımlama, makroskopik ya da mikroskopik yapısal anomali ya da normalden sapmaları kapsamaktadır (1,2). Bu anomaliler; genetik ve/veya çevresel etmenlerin etkisiyle ortaya çıkmaktadır (3). Konjenital anomaliler tüm dünyada erken doğumlardan sonra morbidite ve mortalitede 2. derecede rol almakta olup ortalama olarak %3-5 oranında rastlanmaktadır (4).

Bu çalışmada amaç Yenidoğan Kliniğine 3 yıl içinde saptanan majör konjenital anomalilerin sistemlere göre dağılımını, hastaların prenatal ve postnatal bulgularını geriye dönük olarak değerlendirmektir.

¹Yeditepe Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
İstanbul

²Afyon Kocatepe Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Afyonkarahisar

Meltem Uğraş, Yrd. Doç. Dr.
Tolga Şen, Doç. Dr.
Ali Aksoy, Asistan Dr.
Faruk Alpay, Prof. Dr.

İletişim:

Yrd.Doç.Dr. Meltem Uğraş
Yeditepe Üniversitesi
Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve
Hastalıkları Bölümü
Devlet Yolu Ankara Cad.
No: 102-104
34752 Kozyatağı / İstanbul

Telefon:

+90 216 578 40 00

e-mail:

meltemkorkut@yahoo.com

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Kliniğine Mayıs 2009 ve Eylül 2011 tarihleri arasında yatmış olan bebeklerin kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Majör konjenital anomalili hastaların prenatal öyküleri, doğum öyküleri ve perinatal prognozları değerlendirildi.

BULGULAR

Yenidoğan Kliniğinde 40 ayda 45 (16 erkek, 29 kız) anomalili bebeğin takip edildiği saptandı. Konjenital anomalili bebek doğuran annelerin yaşı 16-45 arası (25.5) olup gebelik sayısı ise 1-8 (2) idi. Tüm gebelikler spontan oluşmuş idi. Hiçbir annede gebelikte preeklampsi veya korioamniyonit öyküsü yoktu. Annelerin gebelik öyküleri incelendiğinde 2 gestasyonel diyabet, 3 hipertansiyon, 4 oligohidramniyoz olduğu görüldü. İki bebek intrauterin gelişme geriliği ile gebelik boyunca takipte idi. Anne baba akrabalığı 5 ailede vardı. Bir bebek 1 saatlik erken membran rüptürü (EMR) ile doğmuştu. Doğum şekli olarak 29 bebek sezaryen doğum (% 64.4) ile doğurtulmuştu. Tüm gebelikler arasında 1 çoğul gebelik (ikiz gebeli) vardı. Belirtilen süre içinde hastanemizde doğan ve Yenidoğan Kliniğine yatan bebek sayısı 2420 idi, konjenital anomalili sıklığı da %1.8 olarak saptandı.

Konjenital anomalilerin sistemlere göre sınıflandırılması Tablo 1'de görülmektedir. En sık saptanan anomaliler santral sinir sistem (SSS) ve gastrointestinal sistem (GİS) ile ilgili olan anomaliler idi. Saptanan SSS anoma-

lileri meningomiyelosele, hidrosefali, mikrosefali, ensefalosel ve anensefali idi.

Hastalarda izlenen GİS anomalileri yarık damak, yarık dudak, trakeoözofageal fistül (TÖF), duodenal atrezi, gastroşizis, diafragma hernisi, özofagus atrezisi, imperfore anus idi.

Birden fazla anomalili varlığı 18 bebekte (%40) mevcuttu ve bu anomaliler Tablo 2'de görülmektedir.

Doğumda oksijen ihtiyacı 19 bebekte (%42.2) oldu ve bu bebeklerden 7'si (%15.6) entübe edildi. Bebeklerin Apgar skoru 1. dakikada 1-10 (ortalama 5.5), 5. dakikada 0-10 (ortalama 6.9) idi. Bebeklerin gestasyon haftaları 29-40 (ortalama 37 hafta) idi. Vücut ağırlığı 1300-4000gr (ortalama 2755gr) olup 6 bebek gestasyon yaşına göre küçük (SGA), 1 bebek ise gestasyon yaşına göre büyük idi. Konjenital anomalili bebeklerin 1'inde respiratuar distres sendromu (RDS), 1'inde yenidoğanın geçici takipnesi, 3'ünde mekonyum aspirasyon sendromu, 2'sinde pulmoner hipertansiyon, 2'sinde geç sepsis gelişti. Bu hastalardan 7'sine kan nakli yapıldı. Meningomiyeloseleli bebekler Beyin Cerrahisi Kliniğinde opere oldu, hidrosefali için ventriküloperitoneal şant takıldı ve takibe alındı.

Sonuçta 7 bebek (%15.6) (spina bifida, anensefali+ensefalosel, özofagus atrezisi, diafragma hernisi, Zellweger sendromu, hidrops fetalis) kaybedildi, 7 hasta ileri tetkik ve tedavi için sevk edildi, diğer hastalar uygun kliniklerle birlikte değerlendirilerek takibe çağrılıp taburcu edildi.

Tablo 1: Hastalarda görülen konjenital anomalilerin sistemlere göre sınıflandırılmış hali görülmektedir.

Sistem	n	%	Açıklama
SSS	16	35.5	Ensefalosel, meningomiyelosele, hidrosefali, mikrosefali.
Üriner	1	2.2	unilateral renal agenezi, renal agenezi ve ektopik böbrek
İskelet	3	6.6	Osteokondroplazi, femur kısalığı, akondroplazi, pes ekinovarus, artrogripoz
GİS	15	33.3	Yarık damak dudak, TÖF, duodenal atrezi, gastroşizis, diafragma hernisi, özofagus atrezisi, imperfore anus
Kardiyovasküler	5	11.1	ASD, VSD, VSD+tek atrium, hipoplazik sol kalp,
Diğer	5	11.1	Down sendromu, Zellweger sendromu, Apert sendromu, hidrops fetalis

SSS: Santral sinir sistem, GİS: Gastrointestinal sistem, TÖF: Trakeoözofageal fistül, VSD: Ventriküler septal defekt, ASD: Atriyal septal defekt

Tablo 2: Hastalarda tespit edilen birden fazla konjenital anomaliler görülmektedir

Yarık damak ve yarık dudak (4 bebek)
Tek taraflı renal agenezi ve ektopik tek pelvik böbrek
Ensefalosel ve hidrosefali
Pes ekinovarus ve hidrosefali
Osteokondroplazi ve femur kısalığı
Pierre robin sendromu
Atrial septal defekt ve aort koarktasyonu ve annüler pankreas
Ektodermal displazi ve anal atrezi ve meme başı yokluğu
Ventriküler septal defekt ve septum deviasyonu ve pektus karinatum ve sendromik yüz görünümü
Ventriküler septal defekt ve tek atrium ve sağ pulmoner arterde darlık ve ektopik anterior anüs
Yarık damak dudak ve araknoid kist ve ektopik anterior anüs
Multipl konjenital anomali
Özefagus atrezisi ve trakeoözofageal fistül
İmperefor anüs ve özefagus atrezisi ve düşük kulak
Ensefalosel ve hidrosefali

TARTIŞMA

Konjenital anomalilerin prevalansı gelişmiş ülkelerde %3-5 olarak bildirilmektedir (4). Dünyada konjenital anomali insidensinin %3-7 olduğu tahmin edilmektedir, ancak bu oran ülkeden ülkeye farklılık gösterebilmektedir. Gaziantep Doğum hastanesinde yapılan bir çalışmada yaklaşık 12.000 yenidoğan incelenmiş ve %1.0'inde konjenital anomali saptanmıştır. Saptanan anomaliler sırasıyla SSS, ürogenital sistem ve GIS'te bulunmuştur (5). İstanbul'da 56.000 bebeğin değerlendirildiği bir çalışmada konjenital anomali oranı %0.44 olarak saptanmıştır (6). Kliniğimizdeki konjenital anomali sıklığı %1.8 olarak saptanmıştır. Bu oran ülkemizden bildirilen oranlara yakın olup, dünya çapında bildirilen sıklığın altındadır. Bunun nedeni perinatal ultrasonografinin yaygınlaşması, minor konjenital anomalilerin başka merkezlerde takip edilmesi ve kliniğimize seçilmiş olguların refere edilmesidir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada en sık saptanan anomaliler SSS, takiben GIS olarak bildirilmiştir (6). Ülkemizden yapılan çalışmalarda en sık bildirilen konjenital anomaliler SSS anomalileridir (5,6). Bizim çalışmamızda vaka sayısı az olmasına rağmen en sık saptanan anomaliler de SSS ve GIS ile ilgili olanlar idi. En sık bildirilen SSS anomalileri meningomiyelosel,

hidrosefali, anensefalidir. Çalışmamızda benzer sonuçlar elde edilmiştir. Üriner sistem anomalilerinin kliniğimizde az görülmesinin nedeni bu hastaların diğer hastanelerde prenatal tanı alıp takip edildiği şeklinde yorumlanabilir.

Hindistan'da yapılan bir çalışmada 9308 bebekten 140'ında bir veya çoklu konjenital anomali saptanmıştır (7). Burada görülen anomaliler sıklık sırasına göre kas-iskelet sistemi, SSS ve GIS'te görülmüştür. Konjenital anomalili bebeklerin daha genç annelerden (anne yaşı 20) doğan bebekler olduğu görülmüştür. Bizim çalışmamızda da anne yaş ortalaması 22.5 olarak saptanmıştır ve SSS anomalisi ile anne yaşı ve parite sayısı incelendiğinde annelerin 21-25 yaş arası olduğu ve 1-3 kez hamile kaldıkları görüldü. Anne yaşı veya parite ile SSS anomalisi varlığı arasında ilişki saptanmadı. Hindistan'da yapılan bir çalışmada parite sayısı arttıkça (4'ten fazla gebelik öyküsü) konjenital anomali sıklığının arttığı saptanmıştır. Ölü doğmuş bebeklerdeki anomali sıklığı canlı doğanlara oranla daha yüksek bulunmuştur. Pakistan'da yapılan bir çalışmada konjenital anomaliler %13 olarak bildirilmiştir. Burada anomalilerin sıklığı GIS, genitoüriner sistem ve SSS olarak sıralanmıştır (8).

Türkiye’de akraba evliliği sıklığı Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması verilerine göre 1968’de % 29.2, 1993’de % 23, 1998’de % 25.1 ve 2003’de % 22 tespit edilmiştir (9, 10). Akraba evlilikleri otozomal resesif genlerin bir araya gelme sıklığını artırarak toplum sağlığını yakından ilgilendiren bir evlilik şeklidir (9,11). Akraba evliliği yapan popülasyonda özürlü çocuk doğma riski diğer popülasyona göre iki kat artarak % 8-9 olmaktadır. Akraba evliliği genetik hastalıkların epidemiyolojisini etkileyen önemli durumlardan biridir (12).

Yapılan bir çalışmada Afyonkarahisar ilinde akraba evliliği %19.6 oranında bulunmuştur. Aynı çalışmada konjenital anomalili doğum sıklığı akraba evliliği olanlarda % 3.9 iken olmayanlarda % 1.9 olarak saptanmıştır (13). Bizim çalışmamızda anomalili bebeklerin ailelerindeki akraba evliliği %11.1 idi. Bu oran ilimizde yapılan diğer çalışmaya göre oldukça yüksektir. Bunun nedeninin kliniğimizin ilimizdeki en üst sağlık hizmeti birimi oluşu ve en zor ve seçilmiş hastaların buraya başvurusu olduğunu düşünmekteyiz.

Kongenital anomalilerin cinsiyete göre dağılımına bakıldığında bizim çalışmamızda K/E oranı 1.8/1 olarak bulunmuştur. Hindistanda yapılan çalışmada bu oran 1.6/1 (7) ve Pakistanda ise 0.8/1 (8) olarak bulunmuştur. Ülkemizde yapılan çalışmalarda ise 0.9/1 (5) ve 1.8/1 (6) olarak bildirilmiştir. Farklı çalışmalarda farklı sonuçların alınmasının nedeni çok sayıda anomalinin değerlendirilmiş olması ve her biri için ayrı ayrı cinsiyet tespiti yapılmaması olduğu düşünülebilir. Bizim çalışmamızdaki olgu sayısının azlığının da bu konuda rolü olduğunu düşünmekteyiz.

Konjenital anomalilerin önemli bir mortalite nedeni olduğu bilinmektedir. Amerika Birleşik Devletleri’nde yapılan bir çalışmada bebek ölümlerinin en önemli 5 nedeninden en sık görüleni olarak konjenital malformasyon ve deformasyonlar tanımlanmıştır (14). Fetal prognozun yıllara göre değerlendirildiği ülkemizde yapılan bir çalışmada toplam mortalite takip eden

5 yıl için yıllık %20 ile %37.9 arasında bildirilmiştir (6). Pakistandan yapılan çalışmada 57 olgunun 48’i opere edilmiş ve 1’i preoperatif 4’ü ise posteoperatif dönemde kaybedilmiştir (%8.8). Bizim çalışmamızda mortalite %15.6 olarak bulunmuştur. Diğer serilere göre bu oranın düşük oluşunun nedenlerinin kliniğimize seçilmiş hasta gönderilmesi ve vaka sayısının az olması olduğunu düşünmekteyiz.

Konjenital kalp hastalıkları, TÖF, intestinal atrezi gibi konjenital anomalilerin erken saptanması tedavi ve gerekli cerrahi girişiminin planlanması için önemlidir. Böylece öncelikle hastaların yaşaması sağlanırken uzun dönemde morbidite azaltılmış olurken yaşam kalitesi artırılmış olur.

Prenatal veya doğumdan sonra tanı alan konjenital anomalili bebeklerin ailelerinde emosyonel rahatsızlık oluşmaktadır. Aileler böyle durumlarda endişeli olup kendilerini suçlu hissedebilmektedirler. Bu durumda hastanın hastalığının teşhisi konulduktan sonra aileye yapılacaklar ile ilgili bilgi verilebilir. Kalıcı hastalığı olan ve multidisipliner tedavi ve takip gerektiren hastalığı olan çocuklu ailelerin de psikolojik yönden desteklenmesi uygundur.

SONUÇ

Konjenital anomaliler ile ilgili tüm Türkiye’yi içine alan bir çalışma veya prevalans, insidans bilgisi mevcut değildir. Bu nedenle çalışmamızda saptanan sıklığın ülke çapına göre kıyaslanması söz konusu değildir. İstanbul ve Gaziantep’ten yapılan çalışmalar ile yakın oranlar saptanmıştır. Kliniğimizde saptanan anomaliler dünya ve ülkemizdekine benzerlik gösterir şekilde SSS ve GIS anomalileri ağırlıklı idi. Ülkemizde akraba evliliğinin sıklığı da gözönünde tutulacak olursa folik asit kullanımının rutin hale getirilmesinin sağlanması ayrıca prenatal tanı ve postnatal multidisipliner yaklaşım ile konjenital anomalili bebek ve ailelere hastalığın takibinde daha yardımcı olunacağını düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Moore KL, Persaud TUN. The Developing human clinically oriented embryology. 5 th ed. Philadelphia: W.B. Saunders company 1993; p.142-73.
2. Hall JG, Developmental defect in stillborn and newborn infants. In: Dimmick JE, Kalousek DK; editors. Developmental pathology of the embryo and fetus. Philadelphia: JB. Lippincott company 1992; p.111-42.
3. Aksoy F. Konjenital anomaliler: tanımlama, sınıflama, terminoloji ve anomalili fetusun incelenmesi. Türk Patoloji Dergisi 2001; 17 (1-2) 57-62.
4. Guyer B, Martin JA, MacDorman MF, Anderson RN, Strobino DM. Annual summary of vital statistics 1996. Pediatrics 1997;100(11):905-14.
5. Araz NÇ. Gaziantep doğum hastanesinde rastlanan konjenital anomali sıklıkları. Gaziantep Tıp Dergisi 2007;13(1): 4-6.
6. Göynüner FG, Kepkep K, Yetim G, et al. Doğumlarda Majör konjenital anomalilerin retrospektif analizi. Perinatoloji Dergisi 2005; 13(1):31-4.
7. Singh A, Gupta RK. Pattern of congenital anomalies in newborn: a hospital based prospective study. JK Science 2009;11(1):34-6.
8. Shamim S, Chohan N, Qmar S. Pattern of congenital malformations and their neonatal outcome. Journal of Surgery Pakistan 2010;15(1):34-7.
9. Tuncbilek E. Clinical outcomes of consanguineous marriages in Turkey. Turk J Pediatr 2001; 43(3): 277-9.
10. Türkiye nüfus ve sağlık araştırması TNSA 2003, analiz ve rapor, Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, Ankara, 2004. www.hips.hacettepe.edu.tr/tnsa2003/analizrapor.htm-15k.
11. Hancıoğlu A, Tuncbilek E. Akriba evlilikleri, sosyo-demografik özellikleri ve çocuk ölümleri üzerine etkileri. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 1998; 41(3): 139-53.
12. Ulusoy Gokkoca FZ, Baharlı Etiler N. Çocukluk döneminde genetik hastalıkların epidemiyolojisi ve kontrolü. Sağlık Toplum 1999; 3(1): 19-26.
13. Şamlı H, Toprak D, Solak M. Afyonkarahisar ilinde akriba evlilikleri ve bunun doğumsal anomaliler ile ilişkisi. Kocatepe Tıp Dergisi 2006;7(1): 69-74.
14. Martin JA, Kochanek KD, Strobino DM, Guyer B, MacDorman MF. Annual summary of vital statistics 2003. Pediatrics 2005;115(3):619-34.