

Fetal Anomalilerde Otopsi Bulguları

Nihal KILINÇ¹, Abdurrahman ÖNEN², Murat YAYLA³
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji¹, Çocuk Cerrahisi² ve Kadın Hastalıkları ve Doğum³ Anabilim Dalları-
DİYARBAKIR

ÖZET

FETAL ANOMALİLERDE OTOPSİ BULGULARI

Amaç: Fetal malformasyon olgularının otopsi sonuçlarını değerlendirmek.

Yöntem: 1998-2002 yılları arasında otopsi yapılan 147 fetal ve neonatal ölüm olgusundan fetal anomali saptanan 44 olgu retrospektif olarak değerlendirildi. Olgular, anne yaşı, gebelik haftası, fetus ağırlığı, cinsiyet, klinik tanı ve patolojik tanılarına göre gruplandırıldı. Makroskopik ve mikroskopik değerlendirme sonucunda otopsi tanısı belirlendi. Otopsi bulgularına göre fetal anomali olgular anne yaş aralığı, doğum haftası, doğum ağırlıkları ve sık görülen patolojilere göre gruplandırılıp irdelendi.

Bulgular: Toplam 147 otopsi olgusunun 44'ünde (%30) fetal anomali saptandı. Olguların 19'u kız, 25'i erkek idi. En sık tespit edilen anomaliler, genitoüriner sistem (%12.2), iskelet sistemi (%10.2) ve santral sinir sistemi (%8.1) ile ilgili idi. Fetal anomali olguların, anne yaş ortalaması 25.7±4.8 yıl (19-40 yıl), ortalama gebelik haftası 28.1±6.34 hafta (15-39 hafta) idi. Çalışmamızda, genç annelerde genitoüriner sistem ve iskelet sistemi patolojileri daha sık olarak saptanırken, ileri yaş grubundaki annelerde daha çok genitoüriner sistem ve santral sinir sistemi patolojileri tespit edildi.

Sonuç: Doğumsal anomaliler perinatal dönemdeki ölümlerin önemli bir nedenidir. Perinatal otopsi ölü doğum, neonatal ölüm veya doğum komplikasyonu sonucu görülen ölümlerin sebebini ve hastalığın tekrarlama riskini belirlemede ve sonraki gebeliklerin takibinde önemli bir tanı yöntemidir. Bu konuda, perinatoloji, genetik, neonatoloji, çocuk cerrahisi ve patoloji klinikleri arasında multidisipliner bir yaklaşım ile fetal anomalilerin doğru tanısı ve daha başarılı tedavisi mümkün olabilir.

Anahtar kelimeler: Fetal anomali, Mortalite, Otopsi, Histopatoloji

SUMMARY

AUTOPSY FINDINGS IN FETAL ANOMALIES

Objective: To evaluate the autopsy findings on fetal malformation cases.

Methods: Forty-four cases of fetal malformations detected during autopsy of 147 fetal or neonatal death cases were evaluated retrospectively between 1998-2002 years. All cases are grouped according to maternal age, gestational week, fetal weight, gender, and clinical and pathologic diagnosis. Final diagnosis on autopsy is obtained after macroscopic and microscopic evaluation. Fetal malformation cases are grouped and discussed according to the distribution of maternal age, week of delivery, birth weight, and to the frequently seen malformation.

Results: Fetal malformation was diagnosed in 44 out of 147 autopsy cases (30%). Nineteen of the cases were female, 25 of them were male. Most frequent malformations resulted from genitourinary system (12.2%), muscle-skeletal system (10.2%), and central nervous system (8.1%). The mean maternal age of the index cases was 25.7±4.8 (19-40 years), the mean week of delivery was 28.1±6.34 (15-39 weeks). While genitourinary and muscle-skeletal system malformations were common at younger maternal ages, genitourinary and central nervous system malformations were common in advanced maternal ages.

Conclusion: Congenital malformations consist of a remarkable cause of the perinatal deaths. Perinatal autopsy is a leading method to clarify the cause of perinatal mortality, the recurrence risk of the disease and facilitate the management of the following pregnancy. A multidisciplinary approach concerning perinatology, genetic, neonatology, neonatal surgery and pathology teams may allow better diagnosis of the fetal malformations and their management.

Key words: Fetal malformation, Mortality, Autopsy, Histopathology

Klasik olarak doğumsal anomalilerin etiolojisi, genetik faktörler (%10-20), çevresel faktörler (%10-20) ve bilinmeyen faktörler (%60-80) olarak sıralanmaktadır (1,2). Fetal anomali-

ler, genellikle spontan abortusa, ölü veya prematür doğumlara, perinatal ve neonatal ölümlere yol açar (2-4). Perinatal dönemdeki ölümlerin %11.7-32 nedeni doğumsal anomalilerdir (4-6).

Doğumsal anomalilerin bir bölümü kromozom bozukluğuna bağlıdır veya bir sendromun parçasıdır. Patolojileri saptamak için prenatal ta-

nı önemlidir. Prenatal tanı ile gebeliğin erken döneminde kalıtsal geçiş gösteren hastalıklar belirlenmekte ve gerektiğinde gebelik sonlandırılmaktadır (7). Kalıtsal geçiş gösteren bir çok hastalığın tam tedavisi mümkün değildir. Ancak, bazı olgularda kısmi veya tam düzeltme mümkün olabilir. Perinatal ölümlerde özellikle anomalili olgularda otopsi ve kromozom analizi, perinatal ölüm nedenini belirlemenin yanında, hastalığın tekrarlama riskini saptamada ve sonraki gebelikleri takip açısından gereklidir (6).

Bu çalışmada, fetal mortalite ile sonuçlanan, medikal abortus yaptırılan veya erken neonatal dönemde ölen olguların otopsi sonuçları retrospektif olarak değerlendirilmiş ve otopsi tanıları sınıflandırılmıştır. Perinatal ölümlerde önemli bir yeri olan fetal anomalilerin araştırılması gerektiğinin ve öneminin bilinciyle hastanemizde incelenen anomalili otopsi materyalleri ile ilgili deneyimlerimizi literatür bilgisi ışığında değerlendirerek yol göstermeyi amaçladık.

YÖNTEM

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Laboratuvarı'nda 1998-2002 yılları arasında otopsi yapılan 102 fetal ve 45 erken neonatal ölüm olgusundan fetal anomali saptanan 44 olgu çalışma grubunu oluşturdu. Çalışmaya, 15 gebelik haftası ve üzerindeki fetuslar alındı. Doğum sonrası ilk 7 gün içinde olan ölümler erken neonatal ölüm olarak tanımlandı. Olgular, anne yaşı, gebelik haftası, fetus ağırlığı, cinsiyet, klinik tanı ve patolojik tanılarına göre gruplandırıldı. Sık görülen patolojiler belirlendi. Olgulardaki patolojik tanıların anne yaşına göre sınıflandırıldı.

Otopside tüm organlar makroskopik olarak incelendi. Histolojik preparatlar hazırlanıp mikroskopik değerlendirme yapıldı. Makroskopik ve mikroskopik değerlendirme sonucunda otopsi tanısı belirlendi. Otopsi bulgularına göre fetal anomalili olgular anne yaş aralığı, doğum haftası, doğum ağırlıkları ve sık görülen patolojilere göre gruplandırılıp irdelendi.

İstatiksel yöntem olarak numerik değişkenlerin analizinde, student-t testi, korelasyon analizlerinde spearman R test kullanıldı. $P < 0.05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Hastanemizde yapılan 147 otopsi olgusunun 44'ünde (%30) fetal anomali saptandı. Bu 44 fe-

tal anomali olgusunun anne yaşı, gebelik haftası, fetus ağırlığı, cinsiyet, klinik tanı ve patolojik tanıları Tablo 1'de gösterilmiştir. Olguların sekizinin (%18.1) bir sendroma uyduğu belirlendi. Bunlar içinde 3 Down sendromu, 2 Patau sendromu, 2 Potter sendromu ve 1 Meckel Gruber sendromu belirlendi. Kromozomopati oranı %11.3 idi. Olguların 10'unda (%22.7) klinik tanıya ek olabilecek değişik anomali tespit edildi.

Fetal anomalili olguların, anne yaş ortalaması 25.7 ± 4.8 yıl (19-40 yıl) idi. Olguların 19'u (%43) kız, 25'i (%57) erkek idi. Olguların ortalama vücut ağırlıkları kız bebeklerde 1314 ± 1085.9 gram, erkek bebeklerde 1332.6 ± 959.1 gram idi. Ortalama gebelik haftası kız bebeklerde 26.2 ± 5.7 hafta iken erkek bebeklerde 27.3 ± 7.0 hafta bulundu. Vücut ağırlıkları ve gebelik haftaları açısından kız ve erkek bebekler arasında anlamlı fark bulunmadı (sırasıyla $p=0.748$, $p=0.798$).

Tablo 2'de fetal anomalili olgularda sık görülen patolojilerde anne yaş ortalaması belirtilmiştir. Fetal anomalili olgularda sık görülen patolojiler sırasıyla; genitoüriner sistem anomalileri (%40.9), iskelet sistemi anomalileri (%34.1), santral sinir sistemi anomalileri (%27.3) ve yapısal defektler (yarık damak-dudak, omfalosel, kalp defektleri) (%20.5) idi. Sırasıyla anne yaş ortalaması, genitoüriner sistem anomalili olgularda 25.7 ± 5.3 yıl, iskelet sistemi anomalili olgularda 24.9 ± 5.1 yıl, santral sinir sistemi anomalili olgularda 27.6 ± 6.6 yıl ve yapısal defektlerde 27.5 ± 5.5 yıl idi.

Anne yaş aralığına göre olgularımızda tespit edilen patolojik tanıların Tablo 3'te gösterilmiştir. Çalışmamızda, genç annelerde genitoüriner sistem ve iskelet sistemi patolojileri daha sık olarak saptanırken, ileri yaş grubundaki annelerde daha çok genitoüriner sistem ve santral sinir sistemi patolojileri tespit edildi.

Tablo 4'te anomalilerin dağılımı görülmektedir. Tek ve multi sistem tutulumu birbirine benzerdir. Multiorgan anomalisi tek organ anomali-sinden daha fazla bulundu ($p > 0.05$).

TARTIŞMA

Perinatal ölümün gerçek nedenini araştırmak, ölüm nedeni olarak düşünülen klinik yorumun doğruluğunu irdelemek ve doğumsal anomalileri belirlemek amacı ile otopsi yapılmaktadır. Perinatal dönemde saptanan ya da şüphelenilen doğumsal anomaliler, gebeliğin erken dönemin-

Tablo 1. Fetal Anomalili Olguların Dağılımı

Gebelik haftası	Fetus ağırlığı (gr)	Cins	Anne yaşı (yıl)	Klinik tanı	Patolojik tanı
15	190	E	29	Anensefali	Ensefalosel
17	250	E	24	İPKB*	İPKB, hepatik fibrozis
18	1290	E	26	Anhidroamnios	Bilateral renal agenezi, Potter sendromu
18	230	K	27	Nöral tüp defekti	Spina bifida
18	200	K	19	Multiple anomali	Meckel Grubel sendromu
18	240	E	22	Meningosel	Meningosel
20	430	K	33	Böbrek patolojisi	İPKB
21	290	K	21	Trizomi 13	Göz-kulak yokluğu
21	250	K	22	Renal anomali	Spina bifida, kistik böbrek, myelosel, renal displazi
21	500	K	24	İPKB	İPKB
21	450	E	27	Trizomi 21	Down sendromu
21	420	K	29	Kardiak patoloji	Dekstrokalardi, renal kist, meningomyelosel
22	750	E	20	Böbrek patolojisi	İPKB
23	400	K	22	İPKB	İPKB
23	800	E	20	İskelet anomali	Bilateral PEV**
24	1570	E	22	Nonimmün hidrops fetalis	Yarık damak, dermoid kist
25	850	E	24	GIS*** anomali	Genital anomali, imperfore anüs
25	1100	K	29	İskelet anomali	Akondroplasia
25	1500	E	22	İPKB	İPKB
26	420	E	24	Böbrek patolojisi	Renal displazi, PEV, imperfore anüs
26	900	E	25	İskelet anomali	Skolyoz
26	1650	K	40	Trizomi 13	Patau sendromu
26	1600	E	30	Sakrokoksigeal teratom	Sakrokoksigeal teratom
27	970	E	25	Omfalosel	Omfalosel
27	950	E	20	Fetal Anomali	PEV
28	150	E	38	Trizomi 21	Down sendromu
28	2350	K	27	Sakrokoksigeal teratom	Sakrokoksigeal teratom, sol PEV
28	2500	K	27	Anensefali	Anensefali, hemanjiom
29	1775	E	29	İskelet anomali	Bilateral renal displazi, Bilateral PEV
29	1850	K	26	Rh uyumsuzluğu	Patau sendromu
30	1300	K	30	Trizomi 21	Down sendromu
33	2300	E	26	Normal	Akciğer anomali
33	1400	E	23	Fetal Anomali	Siklopi
34	1900	K	34	İskelet anomali	Natal diş, pes planovalgus
35	2100	K	28	Potter sendromu	İPKB, PEV, Potter sendromu
37	2300	E	23	Kardiak patoloji	Triküspit atrezisi
37	2750	E	36	Nonimmün hidrops fetalis	Kardiyomegali
37	1150	E	21	Meningomyelosel	Meningomyelosel, sağ PEV
37	4150	K	33	Meningosel	Renal displazi, Meningosel, aksesuar dalak
37	2300	E	23	Kardiak anomali	Triküspit atrezisi
38	3550	E	24	Sol diafragma hernisi	Sol diafragma hernisi, Sol hipoplazik akciğer
38	2000	E	22	GIS patolojisi	Yarık damak-yarık dudak
38	1070	E	22	İPKB	İPKB, polidaktili, PEV
39	2500	K	25	Normal	Bilateral PEV

* İPKB: İnfanitil Polikistik Böbrek, ** PEV: Pes ekinovarus, ***GIS: Gastrointestinal sistem

de spontan veya etik kurul kararıyla sonlandırıldığında tanıyı doğrulamak için fetusun detaylı patolojik incelemesi gerekir.

Toplumdan topluma farklılık göstermekle beraber canlı doğumların %3-6'sında fetal malformasyonlar görülmektedir (8). Fetal malformasyonların gelişiminde genetik ve çevresel faktörlerin yanında bilinmeyen faktörler de rol oynar. Fetal anomalilere neden olan teratojenik faktörler, maternal hastalıklar, intrauterin enfeksiyonlar, annenin kullandığı ilaçlar ve kimyasal mad-

deler, çevre kirliliği, radyasyon ve fiziksel etkenler olarak sınıflandırılabilir (9).

Perinatal mortalitenin en sık nedeni, ölü doğum, prematürite ve doğumsal anomalilerdir (4). Perinatal ölüm nedeni olarak düşünülen klinik yorumun doğruluğunu irdelemek, konjenital anomalileri belirlemek ve sonraki gebeliklerde yol gösterici faktörleri ortaya çıkarmada perinatal otopsi önemli bir yer tutar. Ayrıca, antenatal klinik kararların verilmesinde büyük katkı sağlamaktadır. Otopsi ile perinatal ölümlerin gerçek

Tablo 2. Fetal Anomalili Olgularda En Sık Görülen Patolojilerde Anne Yaş Ortalaması

<i>En Sık Patolojiler</i>	<i>Olgu Sayısı (n=44) (yıl)</i>	<i>Anne yaşı n (%) (X ± SD)</i>
Genitoüriner sistem	18 (%40,9)	25,7 ± 5,3
İskelet sistemi	15 (%34,1)	24,9 ± 5,1
Santral sinir sistemi	12 (%27,3)	27,6 ± 6,6
Yapısal defektler	9 (%20,5)	28,2 ± 6,2

Tablo 3. Fetal Anomalili Olgularda Anne Yaş Aralığına Göre Sık Görülen Patolojik Tanılar

<i>Anne Yaş Aralığı (yıl)</i>	<i>Olgu Sayısı (n=44)</i>	<i>Fetal Patolojiler n (%)</i>
20<	2 (%4,5)	GÜS, İskelet
20-25	19 (%43,2)	GÜS, İskelet
26-30	18 (%40,9)	GÜS, İskelet, SSS
30>	7 (%15,9)	GÜS, SSS

GÜS: Genitoüriner sistem, SSS: Santral sinir sistemi

Tablo 4. Fetal Anomalili Olgularda En Sık Görülen Patolojiler

	<i>Olgu Sayısı (n=44) n (%)</i>
Tek sistem anomalisi	21 (%47,7)
Multi sistem anomalisi	22 (%50,0)
Tek organ anomalisi	18 (%40,9)
Multi organ anomalisi	25 (%56,8)

nedenleri ortaya konabilir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada, otopsi sonucuna bağlı gerçek ölüm nedeni % 16 oranında klinik tanıdan farklı olarak tespit edilmiştir (6). Çalışmamızda, perinatal ölümlerde otopsi % 22,7 olguda gerçek patolojik ölüm nedeninin ortaya konmasına ve klinik ölüm nedeninin yanılığını belirledi. Bunun nedeni, bazı olgularda klinik olarak tespit edilemeyen ancak otopsi ile saptanabilen anomalilerin varlığı olabilir.

Perinatal ölümlerde bildirilen otopsi sıklığı %30-81 olarak bildirilmiştir (10,11). Son yıllarda hastanemizdeki perinatal otopsi oranında görülen artış, perinatal ölümlere yaklaşımımızdaki ilerlemelerin bir göstergesidir. Çalışmamızda, otopsi yapılan olgular doğum haftaları, doğum ağırlıklarına ve anne yaşlarına göre gruplandırılarak ölüm nedeni bulgularına göre değerlendirildi.

Doğumsal anomaliler içinde genitoüriner sisteme ait patolojilerden özellikle obstrüktif üropatiler geniş yer almaktadır. Otozomal resesif polikistik böbrek hastalığı, bebek ve çocukluk çağındaki kalıtsal böbrek hastalıklarının en sık görülenidir ve sıklıkla oligohidroamnios, renomegali ve solunum yetersiziği gibi bulgularla birlikte (12). Serimizde olguların %40,9'unda genitoüriner anomali tespit edildi. Serimizde üriner sistem anomalileri neonatal ölümlerde, fetal ölümlere nazaran daha yüksek oranda tespit edildi. Serimizde, en sık görülen üriner patolojiler infantil tip polikistik böbrek hastalığı ve multistik böbrek hastalığı idi.

Ölümcül doğumsal anomaliler içinde santral sinir sistemi anomalileri ön planda yer almaktadır. Multifaktöryel poligenik geçiş gösteren nöral tüp defektlerinde tekrarlama riski ortalama % 1,4 olup, birden fazla etkilenmiş çocuğun olması durumunda bu risk %6'ya kadar çıkmaktadır. Sıklıkla otozomal resesif geçiş gösteren nörodegeneratif hastalıklar ülkemizde akraba evliliği oranının yüksek olması nedeniyle önem kazanmaktadır (13). Nöral tüp defektli olgularda, otopsi tanının kesinleşmesi yanında ilave patolojilerin varlığını da ortaya koyacaktır. Otozomal resesif geçiş gösteren ensefalosel, polidaktili ve infantil polikistik böbrek ile karakterize Meckel Gruber sendromu otopsi ile tanınabilir (14). Meckel-Gruber tanısı daha sonraki gebeliklerin takibinde yol gösterici olacaktır ve %25 tekrarlanma riski olan bu sendromda bir sonraki gebelikte erken dönemde yapılan ultrasonografi ile sendromun parçaları olan anomalileri tanımak ve 20. gebelik haftasından önce gebeliği sonlandırmak mümkün olacaktır. Son 10 yılda moleküler genetik ve biyokimyasal araştırmaların gelişimi ile defektif enzim ve gen lokalizasyonları, yeni hastalıkların tanınmasına yol açmıştır. Böylece perinatal tanı imkanları artmış ve gelişmiştir. Çalışmamızda, doğumsal anomalilerin % 27,3'ü santral sinir sistemi anomalisi olarak bulunmuştur.

İskelet displazileri doğumsal anomaliler içinde önemli bir yer tutar. Displazilerin prenatal tanısı çok önemlidir. Özellikle akondrogenezis, "thanatophoric" displazi, kısa kaburga-polidaktili sendromunda prognoz kötüdür. Displaziler içinde osteokondrodysplaziler, disostozisler ve

İskelet displazileri doğumsal anomaliler içinde önemli bir yer tutar. Displazilerin prenatal tanısı çok önemlidir. Özellikle akondrogenezis, "thanatophoric" displazi, kısa kaburga-polidaktili sendromunda prognoz kötüdür. Displaziler içinde osteokondrodysplaziler, disostozisler ve

idiopatik osteolizisler önemlidir. Erken neonatal dönemde tedavi edildiğinde iyi sonuç alınan el ve ayakların anomalisi grubundan pes ekinovarus (PEV) birçok displazi tiplerinde görülmektedir. Bunlardan bazıları Larsen, Meckel-Gruber, Zellweger sendromları ile Trizomi 9'dur. Çalışmamızda, olguların %34.1'inde iskelet sistemi patolojisi PEV idi. Literatürde ikinci sıklıkta görülen konjenital anomali, yarık damak ve yarık dudaktır (15). Bu deformite, multifaktöryel olup hem genetik hem de teratojenik nedenlerle oluşabilir (15). Yarık damak-yarık dudak, serimizde dördüncü sıklıkta görülen fetal anomali idi.

Anomaliler sporadik olarak görülebilecekleri gibi, kromozom bozukluğu veya bir sendromun parçası olarak da karşımıza çıkabilirler. Kromozom bozukluklarından trizomi 21, her 1000 canlı doğumda 1.5, trizomi 18 0.12, trizomi 13 ise 0.07 oranında görülmektedir. Trizomi sendromları içinde en sık görülen ve en iyi bilineni Down sendromudur. Spontan düşüklerin %66-80'i trizomi 21 sendromuna bağlıdır (16). Son yıllarda kromozomlardaki yapısal değişiklikleri daha iyi anlamamızı sağlayan "kromozom bantlama" tekniklerindeki ilerlemeler sonucu minor kromozom delesyonları, sendromları, herediter tümörleri ve malformasyonları tanıyabilme şansı artmıştır. Çalışmamızda, üç olguda trizomi 21, iki olguda ise trizomi 13 saptandı.

Fetal anomalilerin görülme sıklığını etkileyen önemli bir faktör de akraba evlilikleridir. Olgu sayımız daha fazla olduğu halde tümüne otopsi yapılamamasının ve dolayısıyla pek çok olguyu çalışmamıza alamamamızın sebebi postmortem çalışmaların yapılmasında ailelerin belirleyici olmasıdır. Kişisel etik, sosyal etiğin bir boyutu olup karar mekanizmalarında önemlidir. Otopsilerin daha sık yapılabilmesi için fetus üzerindeki çalışmaların etik kurallar içinde yapılması, etik değerler ve kişisel etiğin ailelere iyi anlatılması gerekir.

Otopsilerle doğumsal anomalileri değerlendirmek bazen güç olabilir. Materyalin gerek küçük olması ve gerekse maserasyonu nedeni ile anomalilerin doğru yorumlanması güçtür. En ileri otopsi merkezlerinde bile %2-10 olguda kesin ölüm nedeni tespit edilememektedir (17). Özellikle 0-1 aylık yaş grubunda negatif otopsi oranı belirgin biçimde yüksek olarak bildirilmektedir

(18,19). Bu çalışmalar, yenidoğan dönemindeki çocukların negatif otopsi açısından sorun oluşturduğunu ortaya koymaktadır. Otopsi yapacak olan patologun da, perinatal otopsi konusunda uzmanlaşmış olması gereklidir.

Doğumsal anomalilere bağlı çoğu ölümler önlenebilir olmamakla birlikte ultrasonografi ile erken tanınmaları (12-13. gebelik haftasında) ve yaşamla bağdaşmayan gebeliklerin 20. gebelik haftasından önce sonlandırılması perinatal mortalite oranının düşmesine olanak sağlayacaktır. Ayrıca, moleküler biyoloji yöntemlerinin son yıllarda gözlenen büyük ilerleme sayesinde DNA testleri tanı amaçlı kullanılmaya başlanmıştır. Doğum öncesi tanı için 8-10. hafta gibi erken dönemde villüs hücresi elde edilmesinden dolayı 15-16. haftalar arasında yapılan amniyosenteze tercih edilmektedir. Antenatal takibin sağlıklı yapılması ve yaygınlaştırılması perinatal mortalitenin istenilen seviyeye indirilmesinde ana faktördür. Yenidoğan bakımındaki ilerlemelere bağlı olarak günümüz koşullarında bazı anomalilere bağlı ölümler iyi bir antenatal takip ile önlenebilir. Bu oran, neonatal bakım imkanlarının ve kalitesinin artışına paralel olarak azalacaktır.

Sonuç olarak, doğumsal anomaliler perinatal dönemdeki ölümlerin önemli bir nedenidir. Bunların sıklığı toplumlarda farklılıklar gösterir. Serimizde bu oranı %30 olarak belirledik. Bunların içinde genitouriner, iskelet ve merkezi sinir sistemi anomalileri ön planda yer almaktadır. Ölü doğum, neonatal ölüm veya doğum komplikasyonu sonucu görülen ölümlerin sebebini belirlemede otopsi önemli bir tanı yöntemidir. Konjenital anomalilerin değerlendirilmesinde titiz bir otopsi çalışmasıyla elde edilen bilginin hastalığın tekrarlama riskinin belirlenmesinde ve sonraki gebeliklerin takibinde son derece gerekli ve önemli olduğunu düşünüyoruz. Ayrıca, doğru tanıya varmak için ekip çalışması yapılması, her anomalili fetus ya da yenidoğanın klinisyen tarafından incelendikten sonra uzman bir patolog ile birlikte değerlendirilmesi gerekir. Bu konuda, patoloji, perinatoloji, genetik, biyokimya ve çocuk cerrahisi klinikleri arasında multidisipliner bir yaklaşım ile fetal anomalilerin doğru tanısı ve daha başarılı tedavisi mümkün olabilir.

KAYNAKLAR

1. Aksoy F. Konjenital anomaliler: Tanımlama, sınıflama, terminoloji ve anomalili fetusun incelenmesi. Türk Patoloji Dergisi 2001; 17: 57-62

2. Hall JG. Developmental defect in stillborn and newborn infants. In: Dimmick JE, Klousek DK (Eds). Developmental pathology of the embryo and fetus. Philadelphia: JB. Lippincott Company, 1992; 11-142
3. Keeling JW, Body PA. Congenital malformations, prenatal diagnosis and fetal examination. In: Keeling JW, (Ed). Fetal and Neonatal Pathology. 2nd Ed. London: Springer-Verlag, 1992; 31-5
4. Yalınkaya A, Önen A, Özçelik SM, Değertekin B, Ecer S, Yayla M. Dicle Üniversitesinde bir yıllık perinatal mortalite. Perinatoloji Dergisi 2002; 10: 324-7
5. Madazlı R, Gülçeşme, Şen C, Ocak V. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği'nde 1986-1992 yılları arasındaki perinatal mortalite oranları ve nedenleri. Perinatoloji Dergisi 1994; 2: 101-4
6. Madazlı R, Uludağ S, Aksoy F, Şen C, Ocak V. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği'nde 1986-1992 yılları arasındaki perinatal otopsi olgularının irdelenmesi. Perinatoloji Dergisi 1994; 2: 94-100
7. Campbell S, Harrington K. Prenatal Diagnosis. Current Opinion in Obstetrics and Gynecology 1993;5:167-9
8. Dowbrowski MP, Welch RA, Sokal RJ. Therapeutic drugs. In: Evans MI (Ed). Reproductive risks and prenatal diagnosis. Norwalk, Connecticut: Appleton and Lange, 1992; 71-8
9. Brent RL, Beckman DA: Principles of Teratology. In: Evans MI (Ed). Reproductive risks and prenatal diagnosis. Norwalk, Connecticut: Appleton and Lange, 1992; 43-68
10. Majer PR, Manchester DK, Shikes RH, Clewell JH, Stewart. Perinatal autopsy: Its clinical value. Obstet Gynecol 1986; 67: 349-51
11. Macpherson TA, Valdes-Dapena M. Perinatal autopsy. In Wigglesworth JS, Singer DB (Eds): Textbook of fetal and perinatal pathology, Boston, Blackwell Scientific Publications, 1991; 77-92
12. Kaplan BS, Kaplan P, Rosenberg HK. Polycystic kidney diseases in childhood. J Pediatr 1989; 115: 867-9
13. Simpson JL, Golbus MS. Genetics in Obstetrics and Gynecology. Philadelphia WB Saunders Company, 1992; 79-92
14. Kılınç N, Önen A, Yalınkaya A, Demir B, Yayla M. Meckel-Gruber Sendromu: Olgu sunumu. Perinatoloji Dergisi 2002; 10: 343-5
15. Gorlin RJ, Cervenka J, Pruzansky S. Facial clefting and its syndromes. Birth defects 1971; 7: 3-6
16. Harris DL. Prenatal trisomy 21 mosaicism. Am Hum Genet 1982; 26: 294-8
17. Knight B. Forensic Pathology; Edward Arnold, London, Melbourne, Auckland, 1991; 44-6
18. Birincioglu İ, Aşicioğlu F, Göksel S, Tüzün B. İstanbul Adli Tıp Kurumunda 1991-1995 yılları arasında negatif sonuçlanan otopsiler. Türk Patoloji Dergisi 1997; 13: 72-7
19. Yeşimcigil A, Aktaş EÖ, Koçak A, Ege B. The cases in which causes of death could not be determined by autopsy (abstract), 1st Congress of Forensic Sciences, 13-16 May, Bursa, Turkey, 1996