KLİNİK ÇALIŞMA / CLINICAL RESEARCH

VAN TIP DERGİSİ Medical Journal
Van Tıp Derg 26(4): 470-474, 2019
DOI: 10.5505/vtd.2019.58159

En Yüksek Kaba Doğum Hızına Sahip İl Olan Şanlıurfa'da Tersiyer Merkeze Başvuran Gebelerde İzlenen Konjenital Malformasyonların Retrospektif Analizi

Retrospective Analysis of the Congenital Malformations in the Tertiary Center in Şanlıurfa, the Province with the Highest Birth Rate

Sibel Sak[1*], Mert Ulaş Barut[1], Emin Taşdüzen[1], Nurullah Peker[2], Muhammed Erdal Sak[1]

[1]Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Şanlıurfa
[2]Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Arastırma Hastanesi, Diyarbakır

ÖZET

Amaç: Türkiye'nin en yüksek kaba doğum hızına sahip ili olan Şanlıurfa'da tersiyer merkez olan hastanemizde prenatal dönemde tanı konulan konjenital anomalili gebeliklerin insidans, anomali tipi ve bunların yaşa ve cinsiyete göre dağılımının belirlenmesi amaçlandı.
Gereç ve Yöntem: Ocak 2017 ve Aralık 2017 tarihleri arasında fetal anomali nedeniyle Harran Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümüne refere edilmiş veya kliniğimizde fetal anomali tanısı konmuş 68 hasta çalışmaya dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen hastaların yaş, gravida, parite, abortus, yaşayan çocuk sayısı, tanı esnasındaki gestasyonel hafta, cinsiyet, doğum şekilleri ve fetal anomali türü hasta dosyalarından ve terminasyon etik kurulu kayıt belgelerinden elde edildi.
Bulgular: Hastanemizdeki 1631 doğum retrospektif olarak incelendi. Majör konjenital anomaliye sahip altmış sekiz fetüs saptandı.Bu gebelerin % 33.6 sında 1.veya 2.derece akrabalık saptandı. Konjenital malformasyonlu fetüs insidansı % 4.17 idi. En sık izole konjenital anomalinin anensefali olduğu tespit edildi. Konjenital anomalisi olan fetüsler en sık 21-34 yaş grubundaki gebelerde saptanırken, 20 yaşın altındaki gebelerde daha düşük sıklıkta saptandı (sırasıyla% 52.9 ve% 19.1, $p<0.05$).Konjenital fetal anomalisi olan fetüslerin 23'ünün (%33.8) kız, 27 'sinin (%39.7) erkek olduğu görüldü. Fetal anomali ile cinsiyet arasında istatistiki anlamlı bir ilişki saptanmadı ($p>0.05$)
Sonuç: Türkiye'nin en yüksek doğum hızına sahip ili olan Şanlıurfa'da bulunan kliniğimizde konjenital malformasyon insidansı % 4,17 saptandı. İleri düzey ultrasonografinin (USG) yaygın kullanımı, rutin doğum öncesi bakımın önemi ile ilgili gebelerin eğitilmesi ve deneyimli doğum uzmanı sayısının artması ile bu oranın önemli ölçüde azalması sağlanacaktır.

Anahtar Kelimeler: Anensefali, Kongjenital Malformasyon, Hidrosefali, Nonimmun hidrops fetalis

ABSTRACT

Introductıon: The aim of this study is to determine the incidence, type and distribution of congenital anomalies that were diagnosed prenatally in a tertiary center of Sanliurfa which is the city that has the highest birth rate of Turkey.
Materials and Methods: Between January 2017 and December 2017, 68 patients who were referred to the Harran University Department of Obstetrics and Gynecology for fetal anomaly or whose fetal anomaly was diagnosed in our clinic were included in this study. Age, gravida, parity, abortus, number of living children, gestational week at diagnosis, gender, type of birth and fetal anomaly were obtained from patient files and termination ethics committee records.
Results: he 1631 births in our hospital were studied retrospectively. Sixtyeight fetüs with majör congenital anomalies were detected. The incidence of fetüs with congenital malformations was 4.17%, the most common isolated congenital anomaly was anencephaly. The fetüses with congenital anomaly were detected the most frequently in 21-34 age group pregnants, although it was detected rarely in pregnants group less than 20 years old (respectively 52.9 % and 19.1%, $p<0.05$).
Conclusıon: The incidence of congenital malformation in our clinic, in Şanlıurfa city that has the highest birth rate of Turkey was 4.17 %. The ekstensive use of advanced ultrasound (USG), the training of pregnants for the importance of routine antenatal care and the increase in the number of experienced obstetricians will lead to a significant reduction in this ratio.

Key Words: Anencephaly, Congenital Malfotmation, Hydrocephaly, Nonimmune hydrops fetalis

***Sorumlu Yazar:** Sibel Sak, Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı 63300, Osmanbey Kampüsü, Şanlıurfa, Türkiye
E-mail: drsibelsak@gmail.com, Tel : +90 (414) 344 44 44, Gsm: +90 (505) 791 44 35, Fax: +90 (414) 344 40 00
Geliş Tarihi: 03.12.2018, **Kabul Tarihi:** 07.05.2019

Giriş

Konjenital malformasyon özellikle konsepsiyon sonrası ilk 8 haftada embriyonik gelişim sürecindeki anormallikler nedeniyle embriyoya ait organ veya vücut parçasının komplet veya kısmi yokluğu veya anormal oluşumu olarak tanımlanmaktadır (1). Major konjenital malformasyonlar, tıbbi, cerrahi veya kozmetik önemi olan anormalliklerdir. Preterm eylemden sonra perinatal morbidite ve mortalitenin önde gelen ikinci nedenidir (2). Canlı doğumların yaklaşık %2-4'ünde tespit edilirler ve spontan düşüklerde ise bu oranın çok daha yüksek olduğu bildirilmektedir.

Konjenital anomali blastogenez veya organogenez aşamasındaki gelişim defektlerinden kaynaklanmaktadır (3). Altta yatan etiyoloji sıklıkla bilinmemekle birlikte, bu defektlere başta genetik anormallikler olmak üzere, çevresel zararlı ajanlara maruziyet, sigara, alkol, bağımlılık yapıcı maddeler, radyasyon, gebelikte alınan zararlı ilaçlar, maternal enfeksiyon ve plasental kan akımının bozulması gibi faktörler neden olmaktadır (4).

Görüntüleme yöntemleri ve diğer prenatal tanı testlerinin gelişmesi, obstetrisyenlerin fetal anomali taramasında deneyimlerinin artması konjenital anomali tespit oranını artırmıştır. Böylelikle antenatal bakımın önemli hedeflerinden biri olan konjenital anomali tespiti ile gebelere isteğe bağlı terminasyon imkanı sunulmuş ve gebelerin sağlıklı bebek doğurma olasılığı artmıştır (5).

Çalışmamızda hastanemize başvuran hastalarda fetal anomalilerin sıklığını, tiplerini, Maternal yaşa ve cinsiyete göre dağılımlarını belirlemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışma Ocak 2017-Aralık 2017 tarihinde kliniğimize fetal anomali nedeniyle refere edilmiş veya kliniğimizde fetal anomali tanısı konmuş 68 hasta ile gerçekleştirildi. Harran Üniversitesi lokal etik kurul onayı (23.12.2016-E.43176) alındıktan sonra major konjenital fetal anomali tanısı alan olguların dosyaları ve fetal terminasyon etik kurul kararı kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. Çalışma süresince 1631 doğum gerçekleşti. Çalışmaya dahil edilen hastaların yaş, gravida, parite, abortus, yaşayan çocuk sayısı, tanı esnasındaki gestasyonel hafta, cinsiyet, doğum şekilleri ve fetal anomali türü kaydedildi. Ultrasonografik inceleme Voluson 730 PRO (General ElectricHealthcare,ABD) cihazı ile gerçekleştirildi. Muayenede tespit edilen minör anomaliler (koroid pleksus kisti, hiperekojen bağırsak, hiperekojenik kardiak odak, kısa femur, orta derecede renal piyelektazi gibi) çalışma dışı bırakıldı.

Bulgular

Çalışmamıza dahil edilen gebelerin; gravide, parite, abortus,yaşayan çocuk sayısı ve tanı konulan gestasyonel hafta gibi demografik veriler Tablo 1'de gösterilmiştir. Kliniğimizde bir yıllık zaman diliminde toplam 1631 doğum ve 12-20 hafta arası 49 gebelik terminasyonu gerçekleşmiş olup bunların 68'inde major fetal anomali saptandı. Çalışmamızda konjenital major fetal anomali sıklığı %4.17olarak belirlendi. Major fetal anomali saptanan fetusların 11' inde (%16.18) birden fazla anomali mevcuttu. Hidrosefali olan 6 fetusun 2'sine meningomyolosel, 1'ine meningosel, 3'üne de non hidrops fetalis eşlik etmekteydi. Yarık damak dudağı olan 1 fetus ta polikistik böbrek izlendi. Non hidrops fetalis olan 4 fetusta kistik higroma birlikteliği izlendi.

Bu gebelerin %33.6 sında 1.veya 2.derece akrabalık saptandı. Konjenital fetal anomalilerin dağılımına bakıldığında en fazla (%72.2) merkezi sinir sistemi anomalilerinin (MSS) tanı aldığı, MSS anomalileri içinde de en sık (%26.5) anensefali tanısının konulduğu izlendi (Tablo 2). Fetal anomalilerin yaş grubuna göre dağılımı incelendiğinde major konjenital anomaliler en fazla (%52.9) reprodüktif yaş grubunda en az (% 19.1) adölosan yaş grubunda izlendi ($p<0.05$, Tablo 3). Konjenital fetal anomalisi olan fetüslerin 23'ünün (%33.8) kız, 27 'sinin (%39.7) erkek olduğu görüldü. Toplam 18 (%26.5) fetusta da terminasyonların erken haftalarda gerçekleşmesinden dolayı net cinsiyet tayini yapılamadı. Çalışmamızda fetal anomali ile cinsiyet arasında istatistiki anlamlı bir ilişki saptanmadı ($p>0.05$, Tablo4). Terminasyon kararı verilen gebelerin %57.4'ü abort ettirildi, %19.1'i vaginal doğum %23.5 ise sezaryen ile doğum gerçekleştirdi (Tablo 5).

Tartışma

Konjenital anomali görülme sıklığı ırklara, coğrafi bölgelere, çevresel faktörlere, sosyoekonomik düzeye ve beslenme alışkanlıklarına göre değişkenlik göstermektedir. Konjenital anomali insidansı gelişmiş ülkelerde refere merkezlerde yapılan çalışmalarda % 3-5 olarak bildirilmiştir (6, 7). Ülkemizin değişik bölgelerinde fetal anomali prevelansına ilişkin yapılan çalışmalar farklılık göstermektedir. Konjenital anomali sıklığını Tomatır ve ark. %0.29, Çakmak ve ark %2, Kurtoğlu ve ark %1.12, Özler ve ark %5.8 olarak bildirmiştir (8-11). Çalışmamızda saptanan %4.17 oranındaki fetal anomali sıklığı, kendi bölgemize en yakın benzer coğrafi ve sosyoekonomik özelliklere

Tablo 1. Maternal demografik veriler

	mean±SD	max-min
Yaş	27.9±7.48	45-17
Gravida	3.7±2.74	13-1
Parite	2.2±2.27	11-0
Abortus	0.7±1.22	5-0
Yaşayan çocuk sayısı	2.3±2.32	11-0
Gestasyonel hafta	22±9.55	40-12

Tablo 2. Konjenital fetal anomalilerin dağılımı

Fetal anomali tipi	Anomalili fetus sayısı (n) ve yüzdesi (%)
Akrania	8 (11.8)
Anensefali	18 (26.5)
Ensefolosel	5 (7.4)
Meningomyolesel	2 (3)
Meningosel	3 (4.4)
Korpus kallosum agenezisi	1 (1.5)
Hidrosefali	12 (17.6)
Endokardial yastık defekti	1(1.5)
Polikistik böbrek	1 (1.5)
Mikrosefali	1 (1.5)
Yarık damak dudak	2 (2.9)
Kistik higroma	6 (8.8)
Non hidrops fetalis	17 (25)
Diyaframa hernisi	2 (2.9)

Tablo 3. Konjenital anomalili doğumlarda maternal yaş dağılımı

Maternal yaş aralığı	Olgu sayısı (%)
≤20 (Adolesan)	13 (19.1)
21-34 (Reprodüktif)	36 (52.9)
≥35 (İleri yaş)	19 (27.9)

sahip hasta populayonunu içeren hastalarla yapılmış olan Özler ve arkadaşlarının çalışmalarıyla uyumlu bulundu (11). Bulduğumuz bu oran litaratürdeki çalışmaların bir çoğu ile uyumlu ancak ülkemizdeki çalışmalardaki oranlardan yüksek bulundu. Bu oranın yüksekliği hastanemizin refere tersiyer merkez olmasına ve bölgedeki halkın diğer bölgelere göre daha düşük sosyoekonomik ve eğitim düzeyine sahip olmasına bağlandı.

Major fetal anomali yakalama oranı anomali tipine bağlı olarak %20-50 arasında değişmektedir. Dünya genelinde en sık görülen anomali tipi kardiyak anomaliler olmasına rağmen bunların ancak %25-60'saptanabilmekte ve fetal anomali taramasında en sık atlanan anomali grubunu oluşturmaktadır. Merkezi sistem anomalileri ise yaklaşık %100 tanı almaktadır (12). Çalışmamızda ülkemizdeki diğer çalışmalarda olduğu gibi merkezi sinir sistem anomalisi %72.2 oran ile en yüksek konjenital anomali olarak saptandı (9,13). Merkezi sinir sistemi alt tipleri arasında en sık anensefali (%26.5), ikinci sıklıkta ise hidrosefali (%17.6) tespit edildi. Çalışmamızla uyumlu olarak Özler ve ark ile Kurtoğlu ve ark yaptıkları çalışmalarda MSS anamolileri en yüksek oranda saptanmış, MSS alt grupları içinde ise anensefali birinci sırada tespit edilmiştir (10,11). Bayhan ve ark ile Biri ve ark. yaptıkları çalışmada en sık MSS anomalilerini tespit etmiş ancak MSS alt tipleri arasında Bayhan hidrosefaliyi, Biri ise meningoseli en yükdek oranda tespit etmişlerdir (5,14). Bölgemizde bu kadar yüksek oranda MSS saptanması; hastaların düşük eğitim ve sosyoekonomik sevyelerinden dolayı gebelik öncesi bakımın gözardı etmesi ve folik asit takviyesinin nöral

Tablo 4. Konjenital anomalili fetusların cinsiyet dağılımı

Fetal cinsiyet	Kız	Erkek	Belirlenemeyen
Anomalili fetus sayısı (n) ve yüzdesi (%)	23 (33.8)	27 (39.7)	18 (26.5)

Tablo 5. Konjenital anomalili fetusların doğum şekli

Doğum şekli	Abortus	Vajinal doğum	Sezaryen
Anomalili fetus sayısı ve yüzdesi (%)	39 (57.4)	13 (19.1)	16 (23.5)

tüp defektlerini engelleyebileceği konusunda bilgi sahibi olmaması olarak düşünülebilir. Akraba evliliklerinin çalışılan gebe grubunda yüksek olmasi MSS anomalilerin yüksek oranda görülmesinde ayri bir faktör kabul edilebilir. Konjenital MSS anomalisi tespit edilen gebelerimizin %32 sinde gebelik öncesi ve sonrasinda folik asit kullanım öyküsü yok idi. Bu gebelerin %13'ünde akraba evliliği, %5'inde ise ileri yaş gebeliği mevcuttu. Geri kalanlarda ise herhangi etiyolojik faktör saptanmadı.

Çalışmamızda sadece bir hastaya konjenital kalp hastalığı tanısı kondu. Aileden detaylı anemnez alındığında fetal kardiyak anomaliler için risk faktörlerinden biri olan annede de konjenital kardiyak anomali (VSD) olduğu ögrenildi. Çalışmamızda Özler ve ark. gibi kardiyak anomalileri 5. sırada tespit edildi. Kardiak anomaliler dünyada en sık görülen konjenital anomali olmasına rağmen tanılabilirliğinin düşük oranda olması antenatal tespitinin zorluğuna ek olarak bu konuda deneyimli klisyenlerin sayıca az olmasına bağlanılabilir.

Yaş ile kojenital anomali dağılımı ile ilgili yapılan çalışmalarda 21-30 yaş grubu gebelerde konjenital anomali görülme sıklığı en yüksek oranda bildirilmiştir.(10,14). Mevcut çalışmada da literatür ile uyumlu olarak 20 -35 yaş reprodüktif grupta en yüksek oranda konjenital anomaliye saptanırken 20 yaş altı adolesan gebelerde en düşük oranda konjenital anomaliye saptandı.

Fetal anomalilerin cinseyete göre dağılımının kızlarda daha sık olduğunu belirten çalışmalar olduğu gibi bu çalışmalarla ters düşen çalısmalarda mevcuttur. Kurtoğlu ve Bilir fetal anomali dağılımının fetal cinsiyetle arasında anlamlı bir ilişki olmadığını bildirmişlerdir (10,14). Çalışmamızda her ne kadar erkeklerde fetal anomali görülme oranı yüksek bulunmuş olsa da bu oranın istatistiksel olarak anlamlı olmadığı tespit edildi.

Major konjenital anomalilerin erken saptanması intrauterin tedavisi olan konjenital anomaliler için fetusa zamanında, daha planlı ve daha etkin tedavi imkanı sağlayacaktır aynı zamanda terminasyon uygulanacak gebeliklerin sonlandırılmasıyla, anne gebeliğin getireceği muhtemel ek risklerden korunmuş olacaktır. Konjenital anomalilerinin daha yaygın tespiti için iyi gelişmiş usg cihazlarının kullanılması, prekonsepsyonel ve konsepsyonel dönemde kadınların biliçlendirilmesi ve tecrübeli kadın doğum hekimler gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Sever L, Mortensen M. Teratology and the epidemiology of birth defects: occupational and environmental perspectives. Obstetrics: Normal and Problem Pregnancies, Third Edition. New York, Churchill Livingstone 1996.
2. Manning FA. Imaging in the diagnosis of fetal anomalies. Creasy&Resnik's Maternal-Fetal Medicine. 6th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier 2009: 275-299.
3. Opitz J, Wilson G, Barness E. Abnormalities of blastogenesis, organogenesis, and phenogenesis. Potter's Pathology of the Fetus and Infant. St. Louis: Mosby 1997: 65-102.
4. Kalter H. Teratology in the 20th century: environmental causes of congenital malformations in humans and how they were established. Neurotoxicology and teratology 2003; 25(2): 131-282.
5. Bayhan G, Yalınkaya A, Yalınkaya Ö, Gül T, Yayla M, Erden A. Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde konjenital anomali görülme sıklığı. Perinatoloji Dergisi 2000; 8(4): 99-103.
6. Riley M, Halliday J, Lumley J. Congenital malformations in Victoria, Australia, 1983–95: an overview of infant characteristics. Journal of paediatrics and child health 1998; 34(3): 233-240.
7. Al-Jama F. Congenital malformations in newborns in a teaching hospital in eastern Saudi Arabia. Journal of Obstetrics and Gynaecology 2001; 21(6): 595-598.
8. Tomatır A, Demirhan H, Sorkun H, Köksal A, Özerdem F, Cilengir N. Major congenital anomalies: a five-year retrospective regional study in Turkey. Genetics and Molecular Research 2009; 8(1): 19-27.
9. Çakmak B, Hısım Y, Aysal T, Özsoy Z, Demirtürk F. Major konjenital anomaliler: Gaziosmanpaşa Üniversitesi üç yıllık deneyim. Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Dergisi 2012; 4 (3): 24-28.

10. Kurdoğlu M, Kurdoğlu Z, Küçükaydın Z, Kolusarı A, Adalı E, Yıldızhan R et al. Van yöresinde konjenital malformasyonların görülme sıklığı ve dağılımı. Van Tıp Dergisi 2009; 16(3): 95-98.
11. Ali Özler SB, Talip Karaçor, Senem Yaman Tunç, Neval Yaman Tunç,Yılmaz Palancı, Mehmet sıddık Evsen,Ahmet Yalınlkaya. Tersiyer bir merkezde konjenital anomalili do¤ umlar› n retrospektif analizi. Perinatoloji Dergisi 2014; 22(1): 13-17.
12. ER P, NA IJR. Retrospective analysis of deliveries with congenital anomalies at a tertiary center. Perinatal Journal 2014; 22(1): 13-17.
13. Göynümer F, Kepkep K, Yetim G, Tuncay Y, Koç A, Tutal ED. umlarda majör konjenital anomalilerin retrospektif analizi. Perinataloji Dergisi 2005; 13: 31-34.
14. 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(2): 86-90.