



Fetal üriner sistem anomalilerinin prenatal tanısı

Ezgi Hürcan, Alper Biler, Atalay Ekin, Gökhan Tosun, Cüneyt Eftal Taner

Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İzmir

Özet

Amaç: Çalışmanın amacı fetal üriner sistem anomalisi saptanan olgulara eşlik eden yapısal ve kromozomal anomalileri belirlemektir.

Yöntem: 2010–2015 yılları arasında kliniğimizde fetal üriner sistem anomali tanısı alan gebeler çalışmaya dahil edildi. Gebeliklere ait yaş, gebelik haftası, gravida, parite, abortus sayısı, anomalinin tipi, eşlik eden anomali varlığı, prenatal tanı yöntemi ve fetal karyotip sonucu kayıt edildi. Üriner sistem anomalileri renal agenezi, piyelektazi, multikistik displastik böbrek, polikistik böbrek ve megasistis olarak alt gruplara ayrıldı.

Bulgular: En sık görülen fetal üriner sistem anomalisi piyelektazi idi. Eşlik eden diğer anomaliler incelendiğinde 17 (%28.3) gebe ile santral sinir sistemi anomalisi en fazla karşılaşılan anomaliydi. Ek anomalilerle en sık birliktelik gösteren üriner sistem anomalileri; ünilateral piyelektazi (%91.7), ünilateral renal agenezi (%75), bilateral multikistik displastik böbrek (%66.7) ve bilateral piyelektazi idi (%62.5). Beş (%8.3) olguda anhidramniyos gelişti. Karyotip sonuçları değerlendirildiğinde bir (%1.7) olguda triploidi ve 16 (%26.6) olguda trizomi mevcuttu. Karyotipi trizomi olan olguların 3'ü (%17.6) izole üriner sistem anomalisine sahipti ve diğer 14 (%82.4) hastada ek anomali mevcuttu. Karyotip sonucu normal ve trizomi olan olgular ile ek anomali arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p=0.040).

Sonuç: Prenatal dönemde tanı alan fetal üriner sistem anomalili gebeliklerin yönetiminde eşlik eden yapısal ve kromozomal anomalilerin belirlenmesi gereklidir.

Anahtar sözcükler: Fetal üriner sistem anomalisi, karyotip, piyelektazi, trizomi.

Abstract: Prenatal diagnosis of fetal urinary system anomalies

Objective: The aim of this study is to determine concurrent structural and chromosomal anomalies in the cases found to have fetal urinary system anomaly.

Methods: The pregnant women established with the diagnosis of fetal urinary system anomaly in our clinic between 2010 and 2015 were included in the study. Age, week of gestation, gravida, parity, number of abortion, anomaly type, presence of concurrent anomaly, prenatal diagnosis method and fetal karyotype results of the pregnant women were recorded. Urinary system anomalies were categorized in sub-groups which were renal agenesis, pyelectasis, multicystic dysplastic kidney, polycystic kidney and megacystis.

Results: Pyelectasis was the most common fetal urinary system anomaly. In terms of other concurrent anomalies, the central nervous system anomaly was the most common anomaly seen in 17 (28.3%) pregnant women. The most common concurrent urinary system anomalies seen with additional anomalies were unilateral pyelectasis (91.7%), unilateral renal agenesis (75%), bilateral multicystic dysplastic kidney (66.7%), and bilateral pyelectasis (62.5%). Anhydramnios developed in 5 (8.3%) cases. When karyotype results were assessed, it was seen that one (1.7%) case had triploidy, and 16 (26.6%) cases had trisomy. Of the cases with trisomy as karyotype, 3 (17.6%) had isolated urinary system anomaly and other 14 (82.4%) had additional anomaly. The difference between the cases whose karyotype results were normal, and trisomy and the cases with additional anomaly was statistically significant (p=0.040).

Conclusion: The concurrent structural and chromosomal anomalies should be determined in the management of pregnancies with fetal urinary system anomaly diagnosed during prenatal period.

Keywords: Fetal urinary system anomaly, karyotype, pyelectasis, trisomy.

Yazışma adresi: Dr. Alper Biler. Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İzmir. e-posta: bileralper@gmail.com

Geliş tarihi: 14 Aralık 2017; **Kabul tarihi:** 17 Ocak 2018

Bu yazının atf künyesi: Hürcan E, Biler A, Ekin A, Tosun G, Taner CE.

Prenatal diagnosis of fetal urinary system anomalies. Perinatal Journal 2018;26(1):1-6.

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:

www.perinataljournal.com/20180261001

doi:10.2399/prn.18.0261001

Karekod (Quick Response) Code:



Giriş

Konjenital üriner sistem anomalileri böbrek, topalayıcı kanal, mesane ve üretra gibi değişik seviyelerdeki yapısal ve fonksiyonel malformasyonları içerir ve 1000 doğumda yaklaşık 0.3 ila 1.6 insidansında görülür.^[1] Prenatal dönemdeki tüm anomalilerin %15–20'sini oluşturlar.^[2]

Fetal üriner sistemi oluşturan birçok yapı gebeliğin 10–20 haftaları arasında gerçekleşmekte ve bu dönemde yapılan ultrasonografi ile bu anomalilerin büyük bir kısmı tanı alabilmektedir. En sık görülen üriner sistem anomalileri obstrüktif tarzda patolojilerdir. Ancak, hafif, asemptomatik malformasyonlar ile ciddi, mortalitesi yüksek patolojiler arasında geniş bir spektrumu kapsamaktadırlar.^[3,4]

Üriner sistem anomalilerinin antenatal dönemde sık görülen bulguları oligohidramniyos ve böbrek, ureter ya da mesane morfolojisindeki belirgin değişikliklerdir. Bazı formları multiorgan anomalilerinin eşlik ettiği sendromlar ile beraber görülse de olguların çoğu non-sendromiktir.^[5] Üriner sistemin gelişim kusurlarında, bazı genlerin rol oynadığı sporadik olgularda ve bazı hayvan modellerinde gösterilmesine rağmen hangisinin ana rolü üstlendiği halen tartışmalıdır. Üriner sistem patolojilerinin gelişiminde, pek çok konjenital anomalide olduğu gibi, multipl genler rol oynamaktadır. Ayrıca çevresel faktörler de embriyo ve fetüs gelişimini etkilemektedir.

Üriner sistem anomalileri sadece mevcut sistemi değil başka fetal fonksiyonları da etkileyebilmektedir. Örneğin, bu gruptaki bazı anomaliler oligohidramniyosa ve buna bağlı olarak fetal pulmoner hipoplazi ve ekstremite kontraktürlerine yol açabilmektedir. Üriner sistem anomalilerin birçoğu ilerleyici tarzda olmakla birlikte intrauterin ya da postnatal dönemde uygulanan tedavi yöntemleri ile fonksiyonel geri dönüşüm mümkün olabilmektedir.^[6] Bu nedenle, üriner sistem anomalilerinin prenatal tanısı doğum zamanlaması, yeri ve şeklinin planlanmasında önemli rol oynamaktadır.

Çalışmamızda üriner sistem anomalisi saptanan olgularda kromozom anomalisi sıklığını; diğer sistem anomalileri ile birliktelik durumunu ve bunun karyotip sonucuna etkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem

Bu çalışmada, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Do-

ğum Kliniğinde 1 Ocak 2010 – 31 Aralık 2015 tarihleri arasında fetal anomali taraması veya rutin obstetrik ultrason incelemesi sırasında fetal üriner sistem anomalisi saptanan ve prenatal tanı amacı ile karyotipleme yapılan 60 olguyu retrospektif olarak değerlendirdik. Olgulara, genetik tanı amaçlı koryon villus örnekleme (CVS), amniyosentez veya kordosentez uygulandı. Çalışma için Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yerel Etik Kurulu'nun 30.09.2015/1 sayılı kararı ile gerekli etik kurul izni alındı.

Fetal üriner sistem anomalisi saptanan tüm gebelere ait yaş, gebelik haftası, gravida, parite, abortus sayısı, anomalinin tipi, eşlik eden anomali varlığı, prenatal tanı yöntemi ve fetal karyotip sonucu kayıt edildi. Üriner sistem anomalileri renal agenezi, piyelektazi, multikistik displastik böbrek, polikistik böbrek ve megasistis olarak alt gruplara ayrıldı. Piyelektazi tanısı için renal ön-arka çap ölçümünün 32. gebelik haftasına kadar 4 mm, 33 ve üzeri gebelik haftasında ise 7 mm sınır olarak belirlendi.

Prenatal tanı amacı ile karyotipleme yapılacak olan her aileye işlem öncesinde genetik danışmanlık verildi. Karyotipleme işleminin yapıış tekniği ve olası komplikasyonları hakkında yazılı ve sözlü bilgi verildi, aydınlatılmış onamları alındı. Girişimler ultrasonografi eşliğinde yapıldı. Hiçbir işlem sırasında lokal anestezi uygulanmadı ve tüm hastalara girişim sonrası antibiyotik profilaksisi uygulandı. CVS işleminde, çift iğne tekniğiyle 18 gauge iğne kullanılarak koryon frondosum içine girildi ve ardından stile çıkartıldı. Örnek alma iğnesi yerleştirildi. Heparinize kültür ortamı bulunan 20 ml'lik enjektör iğnenin ucuna takılıp ileri geri hareketlerle aspirasyon yapıldı. Amniyosentez işleminde 22 gauge spinal iğne kullanılarak fetal yapı ve kordonun olmadığı amniyotik kaviteye girildi. Amniyon sıvısı 10 ml'lik enjektörle hafif negatif basınç uygulanarak aspire edildi ve her gebelik haftasına 1 ml olmak üzere alındı. Kontaminasyonu önlemek amacıyla ayrı enjektörler kullanıldı ve ilk 2–3 ml sıvı atıldı. Kordosentez işleminde 20 gauge spinal iğne kullanılarak kordonun plasentaya giriş noktasının 1–2 cm uzağından umbilikal vene girildi. Heparinli enjektör içerisine 1–5 ml kadar kan örneği alındı. Karyotip sonuçları normal olan ve ciddi anomalisi bulunmayan gebeler doğuma kadar ultrasonografi ile takip edildi. Yaşayla bağdaşmayacak kromozomal veya yapısal anomaliye sahip fetüsler, kliniğimizin perinatoloji konseyinde değerlendirilerek aileye gebeliğin terminasyonu seçeneği sunuldu.

Tüm analizler SPSS 17.0 istatistik paket programı (SPSS Inc., Chicago, IL, ABD) kullanılarak gerçekleştirildi.

ildi. Sayısal değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu Shapiro-Wilk testi ile sınıandı. Kategorik değişkenler frekans ve yüzde, sayısal değişkenler ortalama ve standart sapma veya medyan ve minimum-maksimum değerleri kullanılarak belirlendi. İki kategorik değişken arasındaki ilişki ki kare testi ile araştırıldı. İki bağımsız ortalama Student t testi, iki bağımsız medyan Mann-Whitney U testi ile karşılaştırıldı. Çalışma %95 güven aralığında yürütüldü. $p < 0.05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Çalışma grubunu fetal üriner sistem anomalisi saptanan ve karyotipleme yapılan 60 gebe oluşturdu. **Tablo 1**'de olguların demografik özellikleri gösterilmektedir.

Üriner sistem anomalileri arasında en sık piyelektazi yer almaktaydı (**Tablo 2**). 28 gebede (%46.7) fetal piyelektazi gözlenirken bunların 12'si (%20) ünilateral, 16'sı (%26.7) ise bilateral idi. Diğer gebelerin 8'inde (%13.3) ünilateral multikistik displastik böbrek, 6'sında (%10) bilateral multikistik displastik böbrek, 4'ünde (%6.7) ünilateral renal agenezi, 2'sinde (%3.3) bilateral renal agenezi, 2'sinde (%3.3) polikistik böbrek ve 6'sında (%18.3) megasistis bulunmaktaydı. Üriner sistem anomalilerine eşlik eden diğer anomaliler incelendiğinde 17 (%28.3) gebe ile santral sinir sistemi en fazla karşılaşılan anomali idi (**Tablo 2**). 13 (%21.7) gebede fetal hiperekojen barsak, 12'sinde (%20) kardiyovasküler sistem anomalisi, 4'ünde (%6.7) yüz anomalisi, 5'inde (%8.3) ekstremite anomalileri, 4'ünde (%6.7) tek umbilikal arter, 2'sinde (%3.3) batın ön duvar defekti, birinde (%1.7) diyafragma hernisi ve birinde (%1.7) de hidrops mevcuttu. Ayrıca ek anomaliler ile en sık birliktelik gösteren üriner sistem anomalileri; ünilateral piyelektazi (%91.7), ünilateral renal agenezi (%75), bilateral multikistik displastik böbrek (%66.7) ve bilateral piyelektazi idi (%62.5) (**Tablo 2**). Diğer organ anomalilerine ek olarak 5 (%8.3) olguda anhidramniyos gelişmişti.

Amniyosentez işlemi, 16–20. gebelik haftaları arasında 47 olguya, kordosentez işlemi 20–28. haftalar arasında 6 olguya; CVS işlemi ise 11–14. gebelik haftaları arasında 5 olguya uygulandı. Üriner sistem anomalisi saptanan ve yaşarla bağdaşmayan fetal durum nedeniyle perinatoloji konseyinde sonlandırma kararı verilen iki olguya sonlandırma sonrası abort materyalin-

Tablo 1. Çalışmaya katılan gebelerin demografik özellikleri.

Yaş (Ortalama, SS)	28.4	5.7
Yaş (n, %)		
<35	51	85
≥35	9	15
Gebelik haftası (Ortalama, SS)	22.1	6.1
Gebelik haftası (n, %)		
≤22 hafta	23	38.3
>22 hafta	37	61.7
Gravida (Medyan, min-maks)	2	1–5
Gravida (n, %)		
1	20	33.3
2	19	31.7
3	12	20
4	6	10
5	3	5
Parite (Medyan, min-maks)	1	0–3
Parite (n, %)		
0	25	41.7
1	23	38.3
2	9	15
3	3	5
Abortus (Medyan, min-maks)	0	0–3
Abortus (n, %)		
0	43	71.7
1	12	20
2	3	5
3	2	3.3

SS: Standart sapma

Tablo 2. Üriner sistem anomalileri ve eşlik eden anomalilerin tipleri.

Üriner sistem anomalileri	n	%	Ek anomali (%)
Ünilateral renal agenezi	4	6.7	75
Bilateral renal agenezi	2	3.3	50
Ünilateral piyelektazi	12	20	91.7
Bilateral piyelektazi	16	26.7	62.5
Ünilateral MKDB	8	13.3	37.5
Bilateral MKDB	6	10	66.7
PBH	2	3.3	0
Megasistis	6	10	27.3
Ek anomaliler	37	61.7	
SSS	17	28.3	
KVS	12	20	
Yüz	4	6.7	
Batın ön duvar defekti	2	3.3	
Ekstremiteler	5	8.3	
Diyafragma hernisi	1	1.7	
Hiperekojen barsak	13	21.7	
Tek umbilikal arter	4	6.7	

KVS: Kardiyovasküler sistem; MKDB: Multikistik displastik böbrek; PBH: Polikistik böbrek hastalığı; SSS: Santral sinir sistemi

den karyotip belirlendi. Karyotip sonuçları 41 (%70.7) hastada normal olarak değerlendirildi. Bir hastada karyotip sonucu maternal kontaminasyon olarak raporlandı. Bir olguda triploidi saptanmış olup geri kalan tüm karyotip anomalilerini trizomiler oluşturmaktaydı ve 16 (%26.6) hastada trizomi mevcuttu (Tablo 3).

Karyotip sonucu normal olan olguların %92.7'sinde maternal yaş <35 idi. 35 yaş ve üzeri toplam 9 hastanın 6'sında (%66.7) karyotip sonucu trizomi idi. Normal ve trizomi grupları ile yaş arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlıydı ($p=0.014$) (Tablo 4). Tüm üriner sistem anomalileri ile karyotip sonuçları arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı. Karyotip sonucu trizomi saptanan olguların büyük bir kısmında multipl anomaliler izlendi. Karyotipi trizomi olan olguların 3'ü (%17.6) izole üriner sistem anomalisine sahipti ve diğer 14 (%82.4) hastada ek anormali mevcuttu. Karyotip sonucu normal ve trizomi olan olgular ile ek anormali arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı ($p=0.040$) (Tablo 4).

Tartışma

Konjenital üriner sistem anomalileri 1000 doğumda 0.3–1.6 oranında görülebilen ve oldukça geniş bir spektruma sahip malformasyonlardır.^[1] Birçoğu sporadik ve izole olmasına karşın, bir sendromun parçası olarak da görülebilmektedirler. Üriner sistem anomalileri değişik fenotipik özellikler gösterebilen, genetik olarak heterojen kompleks gelişimsel anomalilerdir. Bununla birlikte, tek gen hastalıkları da böbrek ve üriner sistemde konjenital anomaliye yol açabilir; aile öyküsünde benzer olgular saptanabilir. Böbrek ve üriner sistemin konjenital anomalileri üriner sistem enfeksiyonları, hipertansiyon ve böbrek yetersizliğine yol açabilir ve çocuklarda son dönem böbrek yetersizliğinin %30–50'sini oluştururlar.^[5,7] Bu nedenle üriner sistem malformasyonlarının erken tanısı, fetal prognoz ve doğum sonrası yaşanacak problemler açısından oldukça önemlidir. Üriner sistem anomalilerinin tanısı kolay olabilmekle beraber (%89 tanı oranı) çalışmamızda hastaların %61.7'sine 20 haftanın üzerinde tanı konulabilmektedir.^[8] Bu grubu oluşturan hastalar, hastaneye geç başvuruda bulunmuş ve öncesinde düzenli takibi olmayan gebelerdir.

Çalışmamızda en sık saptanan üriner sistem anomalisi piyelektazi idi (%46.7). Ünilateral piyelektazi 12 hastada (%20), bilateral piyelektazi ise 16 hastada (%26.7) mevcuttu. Yapılan birçok çalışmada da üriner sistem anomalileri arasında en yaygın olarak piyelektazi görül-

Tablo 3. Fetal üriner sistem anomalilerinin karyotip sonuçları.

	n	%
Karyotipleme tekniği		
AS	47	78.3
KS	6	10
KVÖ	5	8.3
Abortus materyali	2	3.3
Karyotip sonucu		
Normal	41	69.5
69XXX	1	1.7
Trizomi 13	2	3.4
Trizomi 16	1	1.7
Trizomi 18	4	6.8
Trizomi 21	10	17

AS: Amniyosentez; KS: Kordosentez; KVÖ: Koryon villus örnekleme

Tablo 4. Fetal üriner sistem anomalilerinin karyotiplerine göre dağılımı.

	Normal (n, %)	Trizomi (n, %)	p değeri
Yaş			0.014
<35	38 (92.7)	11 (64.7)	
≥35	3 (7.3)	6 (35.3)	
Gebelik haftası			0.268
≤22	13 (31.7)	8 (47.1)	
>22	28 (68.3)	9 (52.9)	
Gravida			0.114
Primigravid	16 (39)	3 (17.6)	
Multigravid	25 (61)	14 (82.4)	
Abortus			0.067
Yok	32 (78)	9 (52.9)	
Var	9 (22)	8 (47.1)	
Ünilateral renal agenezi	3 (7.3)	1 (5.9)	>0.999
Bilateral renal agenezi	0 (0)	2 (11.8)	0.082
Ünilateral piyelektazi	6 (14.6)	5 (29.4)	0.270
Bilateral piyelektazi	12 (29.3)	4 (23.5)	0.755
Ünilateral MKDB	8 (19.5)	0 (0)	0.090
Bilateral MKDB	6 (14.6)	0 (0)	0.166
PBH	1 (2.4)	0 (0)	>0.999
Megasistis	9 (22)	2 (11.8)	0.480
Ek anormali			0.040
Yok	19 (46.3)	3 (17.6)	
Var	22 (53.7)	14 (82.4)	
SSS	10 (24.4)	6 (35.3)	0.520
KVS	3 (7.3)	9 (52.9)	<0.001
Yüz	3 (7.3)	1 (5.9)	>0.999
Batın ön duvar defekti	1 (2.4)	1 (5.9)	0.504
Ekstremiteler	3 (7.3)	2 (11.8)	0.624
Diyafragma hernisi	1 (2.4)	0 (0)	>0.999
Hiperekojen barsak	6 (14.6)	7 (41.2)	0.040
Tek umbilikal arter	3 (7.3)	1 (5.9)	>0.999

KVS: Kardiyovasküler sistem; MKDB: Multikistik displastik böbrek; PBH: Polikistik böbrek hastalığı; SSS: Santral sinir sistemi

mektedir.^[2,5,9] Üriner sistem anomalisi izlenen olgularda özellikle ek anomalilerin varlığında kromozom anomalisi riski artmış durumdadır. İzole piyelektazi Down sendromu için “soft marker” olmasına karşın, tek başına kromozom analizi için endikasyon değildir. Buna karşılık yaşa bağlı kromozom anomalisi riskini 1.5 kat arttırdığı bilinmeli ve gebelerin prenatal danışmanlığı buna göre yapılmalıdır. Genellikle ultrasonografide ek anomalinin izlenmediği olgularda kromozom analizinin gerekli olmadığı görüşü yaygındır. Bornstein ve ark.’nın 1995–2004 yılları arasında piyelektazi saptanan 671 olguyu incelediği çalışmalarında, olguların 35’inde (%5.22) majör trizomiler saptanmıştır.^[10] Aynı çalışmada 133 olgunun (%19.8) yaşı 35’in üzerindeydi. Bu çalışmada izole piyelektazi, trizomiler için majör bir belirteç olarak izlenmemiş ancak piyelektazi ile birlikte ek sonografik bulguları olan ya da maternal serum belirteçlerinde anormallik saptanan fetüslerde trizomi riski artmış olarak gözlenmiştir. Piyelektaziye ek olarak başka bir sonografik marker da görülmesi trizomi riskini 8 kat arttırmaktadır. Birden fazla anomalinin eşlik etmesiyle birlikte risk 62 kat artmaktadır.^[10] Yazarlar piyelektazi saptanan olgularda kromozomal anomali riskini maternal yaş ve/veya maternal serum belirteçleriyle birlikte değerlendirmenin daha doğru sonuçlar vereceğini vurgulamışlardır.^[10]

Çalışmamızda ek anomalilerin en fazla eşlik ettiği grup ünilateral piyelektazi idi ve bu hasta grubunda ek anomali görülme sıklığı %91.6 bulundu. Ayrıca, kromozom anomalili fetüsler içinde de en sık karşımıza çıkan üriner sistem anomalisi piyelektazi idi. İzole piyelektazilerin çalışma grubumuzda nadir görülmesi nedeniyle bu grupta kromozom analizi sonuçları açısından anlamlı bir veri olmasa da, piyelektazisi olan tüm olgular değerlendirildiğinde, eşlik eden yapısal ve kromozomal anomalilerin yüksek oranda gözlenmiş olması literatürle uyumluluk göstermektedir.^[11,12]

Mevcut literatürde, nadir görülmekte olan fetal megasistis olgularında kromozomal defekt oranı yaklaşık %21 olarak rapor edilmiştir.^[13] Eşlik eden kromozomal anomaliler içinde en sık yer alan trizomi 13 iken, triploidi oldukça nadir görülmektedir.^[14] Sebire ve ark.’nın fetal megasistis olgularında yaptıkları kromozomal analizde, 15 olgunun 3 tanesinde kromozomal anomali saptanmıştır.^[13] 1992–1998 yılları arasında Favre ve ark.’nın Fransa’da 5240 hastanın tarandığı ve 11–15 gestasyon haftaları arasında megasistis saptanan 16 olgunun yer aldığı prospektif çalışmalarında, megasistis ile kromozom anomalileri arasındaki ilişki gösterilmiştir. İzole mega-

sistis olgularında kromozom anomalisi saptanmaz iken, eşlik eden diğer anomalisi olanların dördünde kromozom anomalisi izlenmiştir.^[15] Bunlardan iki tanesi trizomi 13, bir tanesi trizomi 21, bir tanesi trizomi 18 idi. Bu çalışmada, megasistise yüksek oranda anöploidi (%25) ve daha çok intestinal malformasyonlar olmak üzere (%33) diğer yapısal anomalilerin de eşlik ettiği gösterilmiştir.^[15] Bizim çalışmamızda megasistis saptanan 11 olgunun yalnızca ikisinde (%18.1) kromozom anomalisi saptandı.

Multistikistik displastik böbrek tanısı alan 14 hastanın (%23.3) 8’i (%13.3) ünilateral, 6’sı (%10) bilateraldi. 2001–2004 yılları arasında 117 konjenital renal anomalili olgunun incelendiği De La Vega ve Torres’in çalışmasında multistikistik displastik böbrek %17.9 olarak bulunmuştur.^[16] Daha yakın tarihli yapılan bir başka çalışmada ise multistikistik displastik böbrek oranı %23.8 olarak bildirilmiştir.^[12] Ayrıca, De La Vega ve Torres’in çalışmasında bilateral renal agenezi %12.8 olarak izlenmiş olup bizim hasta grubunda da bu oran %3.3’tür.^[16]

Çalışmamızda üriner sistem anomalileri ile birlikte diğer yapısal anomalilere sahip fetüs sayısı 37 idi (%61.7). Batukan ve ark.’nın çalışmasında 165 üriner sistem anomalili fetüsün %23.6’sında diğer yapısal anomaliler eşlik etmekteydi.^[17] Bizim çalışma grubumuzda eşlik eden anomalilerin yüksek oranda olması prenatal tanı için referans ünitesi olmamıza bağlı olabilir. Bununla birlikte bazı üriner sistem anomalileri oligohidramniyos olmadığı sürece ultrasonografide gözden kaçabilir ve bu nedenle kliniğimize yönlendirilmemiş olabilir.

Kromozom anomalisi bulunan fetüslerde genel olarak kalp anomalisi görülme oranı yüksek olup izole kalp anomalisi varlığında anöploidi sıklığı %16 iken kalp anomalisine eşlik eden diğer anomaliler de bulunduğu da bu oran %66’ya çıkmaktadır.^[2,5] Bundan dolayı yüksek anöploidi riski nedeniyle kalp anomalisi saptanan gebelere kromozom analizi önerilmelidir. Bizim çalışmamızda da üriner sistem anomalilerine eşlik eden kardiyak anomalilerin %75’inde trizomilere rastlanmıştır.

Sonuç

Sonuç olarak, üriner sistem anomalileri bütün konjenital anomalilerin yaklaşık dörtte birini oluşturmaktadır. Oldukça geniş bir spektruma sahip olan konjenital üriner sistem malformasyonları, etiyolojik nedenler açısından da farklılıklar göstermektedir. Üriner sistem anomalilerine yüksek oranda ek yapısal anomaliler eşlik edebilmekte ve bunlar bir yandan prognozu olum-

suz yönde etkilerken, diğer yandan kromozom anomalisi insidansının artmasına neden olmaktadır. Bunun sonucu olarak da yaşamları bağdaşmayan ağır malformasyonlar karşımıza çıkmaktadır. İzole ya da daha iyi fetal prognoza sahip üriner sistem anomalileri de çocukluk çağında, üriner enfeksiyon, hipertansiyon ve değişen derecelerde böbrek yetmezliğine neden olabilmektedir. Fetal dönem ya da çocukluk döneminde olumsuz sonuçlara neden olabilen bu anomalilerin belirlenmesinde prenatal tanı çok önemlidir.

Çıkar Çakışması: Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

Kaynaklar

1. Policiano C, Djokovic, Carvalho R, Monteiro C, Melo MA, Graça LM. Ultrasound antenatal detection of urinary tract anomalies in the last decade: outcome and prognosis. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2015;28:959–63.
2. Rodriguez MM. Congenital anomalies of the kidney and the urinary tract (CAKUT). *Fetal Pediatr Pathol* 2014;33:293–320.
3. Şen C. Fetal üropatilerde intrauterin tedavi. *Perinatoloji Dergisi* 2002;10:30–7.
4. Laurichesse Delmas H, Kohler M, Doray B, Lemery D, Francannet C, Quistrebert J, et al. Congenital unilateral renal agenesis: prevalence, prenatal diagnosis, associated anomalies. Data from two birth-defect registries. *Birth Defects Res* 2017;109:1204–11.
5. Ryckewaert-D'Halluin A, Le Bouar G, Odent S, Milon J, D'Herve D, Lucas J, et al. Diagnosis of fetal urinary tract malformations: prenatal management and postnatal outcome. *Prenat Diagn* 2011;31:1013–20.
6. Koyuncu FM, İsparta T, Şeker B, Aydın G. Şiddetli oligohidramniosun fetal mortalite, morbidite ve doğum şekline etkisi. *Perinatoloji Dergisi* 1995;3(3):38–40.
7. Tonni G, Vito I, Ventura A, Grisolia G, De Felice C. Fetal lower urinary tract obstruction and its management. *Arch Gynecol Obstet* 2013;287:187–94.
8. Clayton DB, Brock JW 3rd. Prenatal ultrasound and urological anomalies. *Pediatr Clin North Am* 2012;59:739–56.
9. Morris RK, Quinlan-Jones E, Kilby MD, Khan KS. Systematic review of accuracy of fetal urine analysis to predict poor postnatal renal function in cases of congenital urinary tract obstruction. *Prenat Diagn* 2007;27:900–11.
10. Bornstein E, Barnhard Y, Donnenfeld AE, Ferber A, Divon MY. The risk of a major trisomy in fetuses with pyelectasis: the impact of an abnormal maternal serum screen or additional sonographic markers. *Am J Obstet Gynecol* 2007;196:e24–6.
11. Muhcu M, Gönen G, Akyol İ, Dünder Ö, Tütüncü L, Ergür AR, et al. Antepartum course and postpartum management of cases with mild fetal pyelectasis at second trimester. *Perinatal Journal* 2007;15:56–60.
12. Orzechowski KM, Berghella V. Isolated fetal pyelectasis and the risk of Down syndrome: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013;42:615–21.
13. Sebire NJ, Von Kaisenberg C, Rubio C, Snijders RJ, Nicolaides KH. Fetal megacystis at 10–14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;8:387–90.
14. Taghavi K, Sharpe C, Stringer MD. Fetal megacystis: a systematic review. *J Pediatr Urol* 2017;13:7–15.
15. Favre R, Kohler M, Gasser B, Muller F, Nisand I. Early fetal megacystis between 11 and 15 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;14:402–6.
16. De La Vega A, Torres E. Prenatal diagnosis of renal disease. *P R Health Sci J* 2005;24:141–4.
17. Batukan C, Holzgreve W, Danzer E, Rudin C, Ermiş H, Tercanlı S. Fetal üriner sistem anomalilerinin prenatal tanısı ve doğum öncesi yaklaşım: 173 olgunun analizi. *J Turk Ger Gynecol Assoc* 2002;3:23–32.