

# Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde Konjenital Anomali Görülme Sıklığı

Gökhan BAYHAN, Ahmet YALINKAYA, Ömer YALINKAYA, Talip GÜL, Murat YAYLA, Ali Ceylan ERDEN  
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı-DİYARBAKIR

## ÖZET

### DICLE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ'NDE KONJENİTAL ANOMALİ GÖRÜLME SIKLIĞI

**Amaç:** On yıllık süre içinde saptanmış olan konjenital anomalilerin sistemlere göre dağılımlarının ve bazı klinik özelliklerinin değerlendirilmesi.

**Materyal ve Metod:** Fakülte hastanesinin Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalında 1990-1999 yılları içinde gerçekleşen 10521 doğum ve 10865 yenidoğan retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Toplam 294 olguda tek veya multipl konjenital anomali saptandı. Anomali prevalansı gebelik başına %2.79, yenidoğan başına %2.70 olarak belirlendi. Tüm anomaliler içinde en sık görülen anomali tipi hidrosefali (%18.8), en sık tutulan sistem merkezi sinir sistemi idi (%1.4). Anomalilerin daha çok üçüncü trimesterde ve genellikle fetus öldükten sonra başvurmuş oldukları belirlendi.

**Sonuç:** Kliniğimizde doğum yapan gebelerde merkezi sinir sistemine ait olan anomalilere daha fazla rastlanmıştır. Genel anomali oranımız doğumlarda %2.79'dır. Anomalilerin gebeliğin özellikle son trimesterinde belirlenmiş olması antenatal takip ve erken tanı yetersizliğinin göstergesi olarak yorumlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital anomaliler, Prenatal tanı, Ultrasonografi

## SUMMARY

### INCIDENCE OF CONGENITAL ABNORMALITY OF DICLE UNIVERSITY MEDICAL FACULTY

**Objective:** The aim of this study is to evaluate the incidence of the fetal abnormalities with respect to systems and some related clinical aspects during 10 years.

**Material and Methods:** At the department of Gynecology and Obstetrics of the faculty hospital, 10521 deliveries and 10865 neonates were reviewed retrospectively between 1990-1999.

**Results:** Single or multiple fetal abnormalities were identified in 294 cases totally. The prevalence of abnormality was 2.79%, in pregnancies and 2.70% in neonates respectively. The most common type of abnormality was hydrocephalus (18.8%), and the most common influenced system was central nervous system (% 1.4). Most of the cases were admitted in the third trimester and generally after the death of the fetus.

**Conclusions:** Central nervous system abnormalities were frequent at the deliveries referred to our clinic. The fetal abnormality rate was 2.79% for deliveries. At the third trimester of the pregnancy, delayed diagnosis of the fetal abnormalities is interpreted as an indicator of insufficiency of antenatal care and early diagnosis.

**Key Words:** Congenital anomalies, Prenatal diagnosis, Ultrasonography

**Y**enidoğanda saptanan konjenital malformasyonlar çeşitli etyolojik faktörlere bağlı olup, özellikle bölge, ırk ve çevreye göre farklılıklar gösterirler. Konjenital malformasyonların %90'ından fazlasına herhangi bir risk faktörü olmayan sağlıklı kadınlarda rastlanmaktadır. Bu yüzden rutin prenatal ultrasonografi doğumda konjenital malformasyon prevalansını etkilemektedir (1). Major yapısal anomaliler tüm yenidoğanların % 2-3'ünü oluşturmakta ve ortalama perinatal ölümlerin % 25'inden sorumlu tutulmaktadır (2).

Ultrasonografi fetal malformasyonların saptan-

masında önemli bir tanı aracıdır. Ultrasonografi teknolojisinde gelişmeler ve obstetrisyenlerin tecrübelerinin artması, bu non-invaziv tekniğin düşük ve yüksek riskli gebeliklerin taranmasına olanak tanımıştır. Prenatal tanı ultrasonografi ile santral sinir sistemi malformasyonları % 93.1 sensitivite ile en sık saptanabilen malformasyonlar olup bir çalışmada tüm malformasyonların % 17.9'unu oluşturduğu görülmektedir (3). Bunu sırasıyla üriner sistem malformasyonları (% 17.3) ve gastrointestinal sistem malformasyonları (% 16.7) takip etmektedir.

Bu çalışmadaki amacımız, kliniğimizde 10 yıllık süre içinde saptadığımız perinatal anomalilerin sistemlere göre dağılımını ve bu anomalilerde anne yaşı, doğum şekli, gebelik haftası, fetus cinsiyeti ve perinatal mortaliteyi incelemektir.

**Yazışma Adresi:** Gökhan Bayhan

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Diyarbakır

## YÖNTEM

1.1.1990-31.12.1999 tarihleri arasında Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde gerçekleşen 10521 doğum ve 10865 yenidoğan retrospektif olarak incelendi. Anomali tanısı ile kliniğimize refere edilmiş olgular ve kliniğimizde anomali tanısı konulmuş tüm olgular çalışma kapsamına alındı. Otopsi aileden gerekli izin alındıktan sonra patoloj tarafından gerçekleştirildi. Ultrasonografi taraması 3.75 mHz başlığı olan Toshiba SSA-270 ve 140-A renkli Doppler cihazları kılavuzluğunda yapıldı. Anomali tanısı prenatal döneme ait bir ultrasonografi bulgusu ve/veya erken neonatal dönemde anomalinin doğrudan gözlenmesi ile kesinleştirildi.

Konjenital anomalilerin bireydeki sayısı, sistemlere göre dağılımları, anne yaşı, gebelik haftası, doğum şekli ve perinatal prognoz ayrı ayrı değerlendirildi.

## BULGULAR

Altı yıllık süre içinde toplam 10521 doğumun gerçekleştiği ve 10865 yenidoğandan 324'ünün ikiz, 10'unun üçüz olduğu belirlendi. Multipl gebeliklerden beşinde (% 1.49) fetal anomali (2 hidrosefali, 2 spina bifida, 1 Down sendromu) saptandı. Toplam 294 (%2.79) anomali olgusunun saptandığı serimizde yıllara göre konjenital anomali dağılımı ve perinatal prognoz Tablo 1'de gösterilmiştir.

Konjenital anomalilerin %79'unda anne yaşı 35'in altında, %21'inde 35 ve üzerinde bulundu. Aynı dönem içinde 35 yaşından önce doğum yapan olgu oranı %83, 35 yaş ve sonrasında doğum yapan olgu oranı ise %17 olduğu için aradaki fark istatistiksel olarak anlamsızdı ( $p>0.05$ ).

Yenidoğanda konjenital anomali sayısı incelendiğinde 228 olguda (%77.5) bir, 32 olguda (%10.8) iki, 12 olguda (%4.1) üç, 22 olguda ise dört ve üzeri

rinde (%7.4) değişik tipte anomali bulundu.

Konjenital anomalilerin sistem ve bölgelere göre dağılımları incelendiğinde, en sık olarak santral sinir sistemi anomalileri ile karşılaşıldı (Tablo 2).

Konjenital anomalilerin gebelik haftalarına göre dağılımı Tablo 3'te gösterilmiştir. Gebeliğin 29. haftasından önce saptanan anomalilerin azlığı ve gebeliğin 3. trimesterinde saptanan anomali olgularının %60.2'sinin antenatal dönemde kaybedilmiş olması dikkat çekicidir. Aynı dönem içinde görülen ölü doğumlar içinde anomali oranı %20'dir.

Konjenital anomalilerde doğum şekli Tablo 4'te gösterilmiştir. Konjenital anomalilerin sistem ve bölümlere göre ayrıntılı dağılımı Tablo 5'te gösterilmiştir.

Kliniğimizde 25. gestasyonel haftadan evvel tanısı konularak erken sonlandırma kararı verilen ve daha büyük gestasyonel haftada başvurup doğumu yaptırılan konjenital anomali olgularımız tablo 5'te gösterilmektedir. En sık görülen santral sinir sistemi anomalilerinin % 26.7'si ileri gebelik haftalarında başvurmuştur. Kalp anomalilerinin %70'ine doğumdan sonra tanı konulabilmiştir. Gastrointestinal sistem ve üriner sistem anomalilerinin yaklaşık yarısına erken dönemde tanı konulabilirken, iskelet sistemi anomalilerinin ancak % 10.7'si erken dönemde saptanabilmiştir.

**Tablo 2: Konjenital Anomali Olgularında Sistemlere ve Bölümlere Göre Dağılım**

	n	%
Merkezi Sinir Sistemi	146	49.65
İskelet Sistemi	84	28.57
Kraniyofasial	62	21.08
Üriner Sistem	34	11.56
Gastrointestinal Sistem	31	10.54
Deri - Lenfatik Sistem	19	6.46
Kardiyovasküler Sistem	10	3.40
Diğer (Tümörler, ...)	7	2.38
Genital Sistem	4	1.36

**Tablo 1: Konjenital Anomalilerin Yıllara Göre Dağılımları ve Fetal Prognoz**

Yıl	Doğum (n)	Anomali (n) (%)	Antenatal Mortalite (n) (%)	Postnatal Mortalite (n) (%)	Toplam Mortalite (n) (%)
1990	631	14 (2.21)	10 (71.42)	2 (14.28)	12 (85.70)
1991	685	27 (3.91)	18 (66.66)	3 (11.11)	21 (77.77)
1992	776	24 (3.09)	13 (54.16)	5 (20.83)	18 (74.99)
1993	911	33 (3.62)	24 (72.72)	4 (12.12)	28 (84.84)
1994	1015	32 (3.15)	20 (62.50)	6 (18.75)	26 (81.25)
1995	1113	27 (2.42)	11 (40.74)	5 (18.51)	16 (59.25)
1996	1291	34 (2.63)	11 (32.35)	8 (23.52)	19 (55.88)
1997	1455	19 (1.30)	9 (47.36)	6 (31.57)	15 (78.94)
1998	1394	27 (1.93)	15 (55.55)	10 (37.03)	25 (92.59)
1999	1250	57 (4.56)	32 (56.14)	14 (24.56)	46 (80.70)
Toplam	10521	294 (2.79)	163 (55.44)	63 (21.42)	226 (76.87)

**Tablo 3 : Konjenital Anomalilerin Gebelik Haftasına Göre Dağılımı**

	20-28 Hafta	29-37 Hafta	38-41 Hafta	Toplam
Canlı	32	56	43	131
Ölü	13	67	83	163
Toplam	45 (%15.30)	123 (%41.83)	126 (%42.85)	294

**Tablo 4: Konjenital Anomalilerde Doğum Şekli**

Vaginal	Abdominal	Parçalayıcı	Toplam
239 (%81.3)	44 (%15.0)	11 (%3.7)	294

**Tablo 5: Fetal Konjenital Anomalilerin Tanılarının Analizi-1**

Fetal sistem	Anomali tipi	≤ 24. gestasyonel haftada saptanan	> 24. gestasyonel haftada veya doğumda saptanan	Diğer tanımlar
Santral sinir sistemi (n=146)	Meningomiyelose	19	16	Talipes ekinovarus
	Hidrosefali	24	26	
	Anensefali	23	18	Omfalose
	Holoprosensefali	4	-	
	Ventrikülomegali	2	6	
	Spina bifida	5	3	
Kardiyovasküler sistem (n=10)	Kardiak ritim anomali, kardiomegali	3	5	
	Büyük arter transpozisyonu	-	1	
	Dekstrokardi	-	1	
Gastrointestinal sistem (n=31)	Özofagus atrezisi, Duodenal atrezi	4	7	Pes ekinovarus, distal trakeoözofageal fistül
	Gastroşizis	5	2	
	Omfalose	5	7	
	İmperfore anüs	-	1	Aksesuar parmak
Üriner sistem (n=34)	Polikistik böbrek	3	2	
	Posterior üretral valf sendromu	1	1	
	Mesane çıkış yolu obstrüksiyonları	2	-	
	Bilateral renal kitle	1	-	
	Multikistik displastik böbrek	4	2	
	Bilateral renal agenezi	2	3	
	Vezika ekstrofisi	2	1	
	Hipospadias, epispadias	-	5	
	İnmemiş testis	-	1	Yarı damak
	Ambiguous genitalia	1	3	İmperfore anüs, düşük kulak, ekstremitte anomali
İskelet sistemi (n=84)	Fokomelia	1	1	Mikrognati
	Ekstremitte anomali	-	25	
	Kifoskolyoz	1	1	
	Tonatorik displazi	2	13	
	Sindaktili, yumru ayak, polidaktili	2	13	
	Diğer	3	22	
Yarı damak	-	1		
Yarı dudak	2	-		
Yarı damak+yarı dudak	-	6	Omfalose	
Tek umbilikal arter	3	-		

## TARTIŞMA

Konjenital anomaliler gelişmiş ülkelerdeki doğumlarda ortalama olarak %3-5 oranında saptanır ve medikal, sosyal ve etik problemler yaratırlar (4-6). Ülkemiz gibi gelişmekte olan ülkelerde ise tanı ve bilgi aktarımı farklılıkları nedeni ile bildirilen oranlar genellikle daha düşüktür (7-11). Konjenital anomalilerin gerçek insidansı ise preimplantasyon döneminden itibaren gerçekleşen kayıplarda gizlidir.

Prenatal tanı olanaklarının gelişmesi ve yaygınlaşması ile, değişik anomaliler daha kolay saptanabilmektedir. Stefos ve arkadaşları 7236 gebenin ultrasonografi ile taraması sonucunda % 2.3 oranında anomali tespit edildiğini bildirmişlerdir (12). Anomali riski yüksek serilerde %14'lere varabilen konjenital anomali insidansı bildirilmiştir (6). Ölü doğumlarda da %6-16 arasında anomali sıklığı bildirilmiştir (8,13-17). Serimizdeki anomali prevalansı 2.79'dur.

İncelediğimiz 10 yıllık seride anomalilerin yıllara göre büyük farklılık göstermediğini ve ortalama %1.3 ile %4.6 arasında değiştiğini belirledik. Serimizde mortalitenin daha çok antenatal dönemde gerçekleştiğini ve anomalili olguların 3/4'ünün perinatal dönemde kaybedildiğini saptadık. Yalçın ve ark. da perinatal dönem ölümlerini %58 olarak bildirmişlerdir (7).

Tekli anomali oranımız daha önce Özalp ve ark. tarafından bildirilen çalışma ile uyumlu bulundu (8). Serimizde olduğu gibi, ülkemizde genel olarak en sık görülen anomali tipi merkezi sistem anomalileridir (7,17).

Serimizde de saptadığımız gibi ülkemizde az görüldüğü bildirilen (7-9) kardiyak anomaliler (3-10/10000), prenatal ve postnatal tanı olanaklarının daha iyi olduğu ülkelerde daha kolay tanınabilmekte (60/10000) ve konjenital anomaliler içinde ön planda yer almaktadırlar (6,18). Tanının daha çok ultrasonografi tetkikine dayandığı iç organlara ait anomaliler serimizde benzer olarak azınlığı oluştururken, doğrudan gözleme dayanan anomali tipleri çoğunluktadır. Bunda, bölgemizde yaygın ultrasonografi kullanımının son yıllara kadar gerçekleşmemiş olmasının rolü olduğunu düşünmekteyiz.

Ülkemizde, konjenital anomalilerin %1.5-2 oranında prenatal tanı ile belirlenebildiği bildirilmiştir (19). Boyd ve arkadaşları 5 yıllık serilerinde %2 oranında konjenital anomali insidansı tespit etmişlerdir (20). Bunlar içinde üriner sistem anomalileri önemli bir yer tutar (21). Ancak serimizde olduğu gibi prenatal tanı olanakları kısıtlı ise bu oran düşük bulunabilir (7,9,23).

İskelet sistemi anomalileri ve kranio-fasial anomaliler diğer çalışmalarda ve bizim serimizde daha

sık oranda bulunmuşlardır ( 7-9,11).

Gelişmekte olan ülkelerde ortalama 178 gebelikte bir kromozom anomalisi bulunduğu bildirilmiştir (4). Down sendromu için ülkemizdeki bir merkezde (11) yaklaşık 1/1000, serimizde ise 1/641 oranı belirlenmiştir.

Gebelik haftasına göre anomali dağılımımız incelendiğinde, olguların yaklaşık %90'ının 3. trimesterde saptandığını belirledik. Bu oranın gerek bölgemizdeki antenatal takiplerin, gerekse prenatal tanı olanaklarının olumsuz durumunu belirlediğini düşündük. Örnek olarak verilirse santral sinir malformasyonlarının ancak % 45'i erken dönemde bize başvurmuş ya da refere edilmiştir. Geri kalan olgular geç dönemde başvurmuş olgulardır.

Anomalilerde doğum şekilleri, daha önce bildirilmiş olan oranlar ile uyumludur (21). Gelişmiş merkezlerimizde dahi (14) perinatal ölümlerden sonra otopsi izninin alınması etyolojik faktörlerin ve olası tanıların eksik kalmasına neden olmaktadır. Serimizde de olguların çok az bir bölümüne otopsi yapılabilmektedir.

Yapısal defektlerin sıklığının doğum sonrasında yaşam döneminde artması, bu konuda geç tanı konmasının söz konusu olduğunu vurgulamaktadır. Bu nedenle perinatal dönemde rastlanan anomali sıklığı, tüm defektlerin ancak dörtte birini yansıtmaktadır (25). Prenatal tanı çalışmaları sırasında sadece bariz defektlerin değil, yaşamın ileri dönemlerinde de görülebilecek anormalliklerin ilk ipuçları yakalanmaya çalışılmalıdır.

Sonuç olarak, 10 yıllık süre içinde kliniğimizde perinatal dönemde saptadığımız konjenital anomali oranı %2.79'dur. Prenatal ve postnatal tanı olanaklarının kısıtlı olması ve perinatal ölümlerde rutin otopsi geleneğinin olmaması nedeniyle bu oranın aslında daha da yüksek olduğunu düşünmekteyiz. Anomalilerin, gebeliğin özellikle son trimesterinde belirlenmiş olmasını ve tanılarının klinik ağırlıklı olmasını, antenatal takiplerin ve erken tanı yetersizliğinin bir göstergesi olarak yorumlamaktayız.

## KAYNAKLAR

1. Zimmer EZ, Avraham Z, Sujov P, Goldstein I, Bronstein M. The influence of prenatal ultrasound on the prevalence of congenital anomalies at birth. *Prenat Diagn* 1997; 17: 632-8
2. Crane JP, LeFevre ML, Winborn RC, et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: Impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 171: 392-9
3. Stefos T, Plachouras N, Sotiriadis A, Papadimitriou D, Almoussa N. Routine obstetrical ultrasound at 18-22 weeks: our experience on 7236 fetuses. *J Matern Fetal Med* 1999; 8: 64-69
4. Cunningham FG, Mac Donald PC, Gant NF. Fetal abnormalities: Inherited and acquired disorders. *Williams Obstetrics*. 20th Ed Appleton & Lange, Connecticut 1997; 895-917
5. Marion RW, Fleischman AR. The assessment and management of neonates with congenital anomalies. In *Reproductive Risks and Prenatal Diagnosis*. Evans M (Ed) Appleton & Lange, Connecticut 1992; 341-57

6. Weaver DD. Classification of anomalies. In Diagnostic Ultrasound. Sabbagha RE (Ed) 2nd Ed JB Lippincott Comp, Philadelphia 1987; 235-51
7. Yalçın Ö, Bengisu E, Buyru F, Yayla M, Eğeci Y. Kliniğimiz 5 yıllık materyelinde konjenital anomali insidensi. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1987; 19: 217-23
8. Özalp S, Hassa H, Karacadağ O ve ark. Konjenital malformasyonlu doğum yapan 31 gebenin ve yenidoğan bebeklerin değerlendirilmesi. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1987; 19: 359-73
9. Kor U, Bayırlı E, Gedikoğlu V, Girit S, Öztürk A. Zeynep Kamil Hastanesinin son üç yıllık materyelinde konjenital anomali görülme sıklığı. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1987; 19: 225-9
10. Üner A, Özçörekçi O, Arık F. İlk trimestirde kullanılan gestagenlerin teratolojik etkileri. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1990; 22: 107-15
11. Tuğrul HÖ, Özler H, Oral MK, Bozaykut A, Güneş Y. Zeynep Kamil Hastanesinde 1986-1990 yılları arasında doğan bebeklerde konjenital anomalilerin irdelenmesi. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1992; 24: 309-15
12. Stefos T, Plachouras N, Sotiriadis A, et al. Routine obstetrical ultrasound at 18-22 weeks: our experience on 7.236 fetuses. J Matern Fetal Med 1999; 8: 64-9
13. Adatepe F, Öz F, Baysal C, Yücesoy İ. Ölü doğumlarda otopsi bulguları. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1987; 19: 1169-77
14. Madazlı R, Gülçeşme G, Şen C, Ocak V. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğinde 1986-1992 yılları arasındaki perinatal mortalite oranları ve nedenleri. Perinatoloji Derg 1994; 2: 101-7
15. Tuncer SZ, Bükülmez O. Analysis of 256 consecutive patients with intrauterine fetal death. Gynecol Obstet Reprod Med 1995; 1: 172-4
16. Arsan S, Ecevit A, Sönmezşık G, Yiğit Ş, Koç A, Ertogan F. Classification of perinatal death in Turkey: a hospital based study. Gynecol Obstet Reprod Med 1995; 1: 117-9
17. Erdoğan E, Okan G, Cengiz C. Kliniğimizde son 10 yıllık sürede doğan bebeklerde merkezi sinir sistemi anomalileri insidansı. Uludağ Ün Tıp Fak Derg 1992; 19: 1-4
18. Kalter H, Warkany J. Congenital malformations. Etiologic factors and their role in prevention New Eng J Med 1983; 308: 424-31
19. Bayırlı E, Gedikoğlu V, Kuyumcuoğlu U, Güzin K. Ultrasonografik incelemeye tabi tutulan olgularda fetal anomali sıklığı. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1987; 19: 1083-8
20. Boyd PA, Chamberlain P, Hicks NR. 6-year experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford, UK. Lancet 1998; 352: 1577-81
21. Özgünen T, Evrücke E, Kadayıfçı O, Demir C, Tunalı N. Fetal üriner sistem anomalileri. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1992; 24: 316-19
22. Alataş A, Davas İE, Yumru E, Duru A. Konjenital anomalilerin antenatal tesbitinde ultrasonografinin yeri. XI Jinekolojik Patoloji Kongresi, İstanbul, Öz Kit 1994; 27
23. Erkinç G, Ceylan Y, Polat İ, Altuncu N, Odabaşı E. Fetal anomalilerin gecikmiş tanısı. XI Jinekolojik Patoloji Kongresi, İstanbul, Öz Kit 1994; 101
24. Yalçın Ö, Bengisu E, Yayla M, Buyru F, Tükel S. Konjenital anomalilerde gebelik ve doğum komplikasyonları. Zeynep Kamil Tıp Bülteni 1987; 19: 205-10
25. Recommendations and Protocols for Prenatal Diagnosis: Epidemiology and prevention. Prenat Neonat Med 1999; 4: 157-64