

Doğumlarda Majör Konjenital Anomalilerin Retrospektif Analizi

Fikret Gökhan Göynüner, Kumral Kepkep, Gamze Yetim, Yıldız Tuncay, Arzu Koç, Ercan Tural

Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

Özet

Amaç: Beş yıllık süre içinde saptanmış olan majör konjenital anomalilerin yıllara, sistemlere göre dağılımlarının ve bazı klinik özelliklerinin değerlendirilmesi.

Yöntem: 2000-2004 yılları içinde toplam 55493 doğum ve 56030 yenidoğan retrospektif olarak incelendi. Majör konjenital anomalilerin yıllara göre sayısı, sistemlere göre dağılımları, doğum şekli, fetus cinsiyeti ve prognoz değerlendirildi.

Bulgular: Toplam 247 olguda tek veya multipl konjenital anomali saptandı. Kliniğimizde doğum yapan gebelerde majör anomali oranı binde 4.4 olarak belirlendi. Tüm anomaliler içinde en sık görülen anomali tipi merkezi sinir sistemi anomalileri idi (%54.66). Olguların üçte ikisi vaginal, üçte biri ise sezaryen ile doğurtulmuştu. Majör anomali olgularının %32'sinin antenatal ve çok erken postnatal dönemde kaybedildiği belirlendi.

Sonuç: Kliniğimizde doğum yapan gebelerde majör anomali oranı binde 4.4 olup, merkezi sinir sistem anomalilerine daha sık rastlanmıştır. Genelde vaginal yoldan doğumun gerçekleştiği ve mortalitenin %32 olduğu saptanmıştır. Major anomalilerin gerçek oranının belirlenebilmesi için ultrasonografi taramalarının etkin olarak yapılması ve kayıtların ulusal standart bir forma işlenmesinin gerektiği düşünülmüştür.

Anahtar kelimeler: Majör fetal anomali, Doğum kayıtları.

THE RETROSPECTIVE ANALYSIS OF MAJOR FETAL ABNORMALITY AT DELIVERIES

Objective: The aim of this study is to evaluate the distribution of the major fetal abnormalities with respect to systems and some related clinical properties during five years period.

Methods: A total number of 55493 deliveries and 56030 neonates were examined retrospectively between 2000-2004. Major fetal defects observed at delivery room were recorded and classified for the distribution of year, system, delivery route, fetal sex, and of prognosis.

Results: Single or multiple fetal abnormalities were identified in 247 cases. The incidence of major abnormality was 0.44 % at the time of delivery. The most common abnormality was that of the central nervous system (54.66%). Two third of these cases had delivered vaginally, one third of them had cesarean section. We revealed that 32% of major anomaly cases dead at the antenatal and very early postnatal period.

Conclusions: The prevalence of major fetal abnormalities was 0.44% and central nervous system abnormalities were the most frequent abnormalities at the deliveries in our clinic. We found that 32% of the cases with major abnormality dead at the antenatal or very early postnatal period. Most deliveries of the babies with major abnormality were done by vaginal route. We suppose that in order to determine realistic major abnormality rates, routine ultrasonographic scanning should be done and nationally oriented detailed records should be documented.

Keywords: Major fetal abnormality, Birth records.

Giriş

Konjenital defektler bütün dünyada erken doğumlardan sonra perinatal morbidite ve mortalitede 2. derecede rol oynarlar ve ortalama olarak %3-5 oranında rastlanırlar.¹⁻³ Yaş, aile özellikleri, ırk ve çevreye göre farklılıklar gösteren ve çeşitli etyolojik faktörlere bağlı olarak meydana gelebilen bu defektlere genel yaklaşım, erken tanınmaları, mümkünse tedavi edilmeleri veya etik-legal çerçevede sonlandırılmaları yönündedir.^{1,2} Bu kriterlere uyulmadığı zaman çeşitli sosyal, ekonomik ve medikolegal sorunlarla karşılaşılabilir.¹ Konjenital defektlere, alt yapı yetersizliği olan bölge ve hastanelerde ancak gebeliğin son dönemlerinde veya doğum sırasında tanı konabildiği bildirilmiştir.⁴

Bu çalışmadaki amacımız, kliniğimizde 5 yıllık süre içinde saptadığımız majör konjenital anomalilerin yıllara ve sistemlere göre dağılımlarını, bu anomalilerde doğum şekli, fetus cinsiyeti ve mortaliteyi incelemektir.

Yöntem

Göztepe Eğitim Hastanesi'nde 01.01.2000-31.12.2004 tarihleri arasında Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği'nde gerçekleşen 55493 doğum, 56030 yenidoğan geriye dönük olarak incelendi. Gebeliğin 22. haftasını dolduran veya ağırlığı 500 g'ın üzerindeki bütün yenidoğanlar doğum kayıtlarından çıkartılarak değerlendirmeye alındı. Majör konjenital anomalilerin yıllara göre sayısı, sistemlere göre dağılımları, doğum şekli, fetus cinsiyeti ve perinatal prognoz ayrı ayrı değerlendirildi. İstatistiksel analizlerde Ki kare testi kullanıldı ve p<0.05 değeri anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Kliniğimizde beş yıllık süre içinde kaydedilen doğumların 54912'sinin tekil, 559'unun ikiz, 20'sinin üçüz, 2'sinin dördüz olduğu belirlendi. Çoğul gebeliklerden üçünde majör fetal anomali saptanırken, sadece birinde her iki bebekte aynı anomali mevcuttu. Toplam 247 (%0.44) anomali olgusunun saptandığı serimizde yıllara göre majör konjenital anomali dağılımı Tablo 1'de gösterilmiştir. İlk dört yıl

da binde 4-5 aralığında seyreden anomali sıklığı, 2004 yılında binde 2.6 sınırına inmiştir (p < 0.05).

Konjenital anomalilerin sistem ve bölgelere göre dağılımları incelendiğinde, en sık olarak merkezi sinir sistemi anomalileri ile karşılaşıldı (Tablo 2). Bunu non-immun hidrops fetalis ve multipl anomaliler izliyordu.

Konjenital anomalilerin prognozu Tablo 3'de gösterilmiştir. Anomali olgularının 59'unun (%74.68) antenatal dönemde, 20'sinin (%25.32) erken postnatal dönemde kaybedildiği saptandı. Anomalili olgularda mortalite %31.99 olarak belirlendi.

Tablo 1. Konjenital anomaliler ve yıllara göre dağılımları.

| Yıl | Tekil (n) | Çoğul (n) | Bebek (n) | Anomali (n) (%) |
|---------------|--------------|------------|--------------|-------------------|
| 2000 | 11545 | 131 | 11814 | 55 (0.46) |
| 2001 | 11424 | 112 | 11542 | 58 (0.50) |
| 2002 | 10427 | 107 | 10643 | 42 (0.39) |
| 2003 | 10616 | 91 | 11802 | 62 (0.53) |
| 2004 | 10090 | 140 | 10235 | 30 (0.26) |
| Toplam | 54912 | 581 | 56030 | 247 (0.44) |

Tablo 2. Konjenital anomalilerin sistemlere göre dağılımları.

| | n | % |
|--|-----|-------|
| Merkezi sinir sistemi | 135 | 54.66 |
| Hidrops fetalis | 40 | 16.19 |
| Multipl anomali | 14 | 5.67 |
| Kranyofasial defektler | 10 | 4.05 |
| Gastrointestinal sistem | 10 | 4.05 |
| İskelet sistemi | 7 | 2.83 |
| Üriner sistem | 4 | 1.62 |
| Kardiyovasküler sistem | 3 | 1.21 |
| Down sendromu | 4 | 1.62 |
| Genital sistem | 2 | 0.80 |
| Diğer (tümörler, abdominal duvar defektleri) | 18 | 7.30 |

Tablo 3. Konjenital anomalilerde fetal prognoz.

| Yıl | Anomali (n) | Antenatal mortalite | | Erken postnatal mortalite | | Toplam mortalite | |
|---------------|-------------|---------------------|----------------|---------------------------|---------------|------------------|----------------|
| | | (n) | (%) | (n) | (%) | (n) | (%) |
| 2000 | 55 | 18 | (32.73) | 1 | (1.81) | 19 | (34.55) |
| 2001 | 58 | 15 | (25.86) | 7 | (12.07) | 22 | (37.93) |
| 2002 | 42 | 12 | (28.57) | 3 | (7.14) | 15 | (35.71) |
| 2003 | 62 | 9 | (14.52) | 8 | (12.90) | 17 | (27.42) |
| 2004 | 30 | 5 | (16.67) | 1 | (3.33) | 6 | (20.00) |
| Toplam | 247 | 59 | (23.89) | 20 | (8.10) | 79 | (31.99) |

Konjenital anomalili 247 olgunun 163'ü (%65.99) vaginal yoldan 84 ü (%34,01) abdominal yoldan doğurulmuştu. Doğumun abdominal ya da vaginal yoldan olma endikasyonu obstetrik kriterlere göre verilmişti.

Konjenital anomalilerin cinsiyete göre dağılımında kızlarda istatistiksel anlamlılık göstermeyen ($p>0.05$) bir yükseklik saptandı (Tablo 4).

Tablo 4. Konjenital anomalilerin cinsiyete göre dağılımı

| | Kız | Erkek | Toplam |
|---------------|---------------------|---------------------|------------|
| Canlı | 89 | 82 | 171 |
| Ölü | 40 | 36 | 76 |
| Toplam | 129 (%52.23) | 118 (%47.67) | 247 |

Tartışma

Gelişmiş ülkelerdeki doğumlarda, konjenital anomalilerin prevalansı ortalama olarak %3-5 oranında bildirilmektedir.^{1,5,6} Ülkemizde 1990'lardan önce bildirilen oranlar genellikle daha düşüktür.^{3,7-9} Refere kliniklerde ise oranlar batıdaki örnekleri ile benzerdir.⁴

Prenatal tanı imkanları zorlandığı zaman anomali riski yüksek serilerde %14'lere varabilen konjenital anomali insidansı bildirilmektedir.⁶ Ölü doğumlarda da %6-16 arasında ulaşan anomali sıklığı bildirilmiştir.^{8,10-12} Serimizdeki anomali oranının çok daha düşük olmasının sebebi; prevalansın değil sadece görülen anomali oranının belirtilmesinden kaynaklanmıştır, ayrıca prenatal tanı olanaklarının kısıtlı olması ve kayıt sistemindeki eksiklikler de bu oranın düşük çıkmasında etkili olmuştur.

İncelediğimiz 5 yıllık seride anomalilerin yıllara göre çok büyük farklılık göstermediğini ve ortalama %0.50 ile %0.26 arasında değiştiğini belirledik. Son yıllardaki azalma eğiliminin nedenlerini bulmak için prospektif çalışmalara ihtiyaç olduğuna düşündük. Serimizde mortalitenin daha çok antenatal dönemde gerçekleştiğini saptadık. Ülkemizden de benzer bulgular bildirilmiştir.^{3,4}

Serimizde olduğu gibi ülkemizde genel olarak en sık görülen anomali tipi merkezi sistem anomalileridir.^{3,4,13} Aquiar ve ark nöral tüp defekti oranını binde 4.7 olarak bildirmişlerdir.¹⁴ Bu tip defektlerin

doğumlarda gözden kaçmaması ve fazlası ile önemsenmesi kayıt sistemlerinde neredeyse eksiksiz yer almalarına ve diğer defektlere üstünlük sağlamalarına neden olmaktadır. Ancak prenatal tanı yapılabilen serilerde ön planda üriner sistem anomalileri (%20), sonra multipl anomaliler ve kardiyovasküler sistem anomalileri (%16) gelmektedir.

Serimizde de saptadığımız gibi ülkemizde az görülen kardiyak anomaliler.^{3,4,8} (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.^{6,15} Ultrasonografiden geniş anlamda yararlanılamayan serilerde tanının daha çok doğrudan gözleme dayanacak şekilde konulduğu, bu nedenle anomali tiplerinin sıklıkla morfolojik ağırlıklı olacağı bildirilmiştir.⁴ Ancak serimizde olduğu gibi prenatal tanı olanaklarının kısıtlı olduğu merkezlerde özellikle iç organları ilgilendiren anomalilerin saptanması mümkün olmayacağı ileri sürülmüştür.^{3,4,8}

Konjenital anomalilerin kızlarda daha sık görülmesi daha önce bildirilmiş olan bazı çalışmalar ile uyumlu bulunmuştur.^{3,4,7} Doğum şekilleri de daha önce bildirilmiş olan oranlar ile uyumludur.^{4,16}

Gelişmiş ülkelerdekiler ile kıyaslandığında ülkemizdeki araştırma merkezlerimizde dahi perinatal ölümlerden sonra otopsi izninin alınamaması^{17,18} etyolojik faktörlerin ve son tanılarının eksik kalmasına neden olmaktadır. Serimizde de olguların pek çoğunda otopsi bulgusu yoktur.

Sonuç olarak, kliniğimizde doğumlarda 5 yıllık süre içinde saptadığımız konjenital anomali oranı binde 4.4 olarak bulunmuştur. Özellikle prenatal dönemde erken tanı olanağının olmaması ve postnatal incelemenin yetersizliği saptanabilecek bazı malformasyonların gözden kaçmasına neden olmuştur. Ülkemizde prenatal tanının hangi haftalarda, kimler tarafından yapılacağını belirten bir yönetmeliğin olmaması, ayrıca ülke genelinde anomalilerin kayıtlarının tutulabileceği standart, ulusal bir formun olmaması ve mevcut kayıt sistemlerinin kişisel ve kurumsal özelliklerden etkilenmesi de gerçek rakamlara ulaşılmasını engellemektedir. Yapılması gereken bu eksikliklerin giderilmesi yönünde ulusal ve kurumsal adımların atılmasıdır.

Kaynaklar

1. Gadow EC. Primary prevention of birth defects. In The Perinatal Medicine of the New Millenium. Carrera JM, Cabero L, Baraiibar R (Eds) Monduzzi Ed Bologna, 2001, pp: 319-25.
2. Matijevec R. The value of different methods in early diagnosis of fetal abnormalities: epidemiological study. In The Perinatal Medicine of the New Millenium. Carrera JM, Cabero L, Baraiibar R (Eds) Monduzzi Ed Bologna, 2001, pp: 333-7.
3. Yalçın Ö, Bengisu E, Buyru F, Yayla M, Eğeci Y. Kliniğimiz 5 yıllık materyelinde konjenital anomali insidensi. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 1987; 19; 2: 217-23.
- 4 - Yayla M, Gül T, Görmüş H, Nazaroğlu H, Erden AC. Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesindeki Doğumlarda Konjenital Anomali Prevalansı: 6 Yıllık Seri. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 1997; 29; 3-4: 177-82.
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; pp: 341-57.
6. Weaver DD. Classification of anomalies. In Diagnostic Ultrasound. Sabbagha RE (Ed) 2nd Ed JB Lippincott Comp, Philadelphia 1987; pp: 235-51.
7. Özalp S, Hassa H, Karacadağ O, Dölen İ, Yıldırım A, Akşit A, Çalışkan A. Konjenital malformasyonlu doğum yapan 31 gebenin ve yenidoğan bebeklerin değerlendirilmesi. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 1987; 19; 2: 359-73.
8. 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.
9. 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.
10. Adatepe F, Öz F, Baysal C, Yücesoy İ. Ölü doğumlarda otopsi bulguları. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 1987; 19: 1169-77.
11. 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.
12. 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.
13. 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.
14. Aguiar MJ, Campos AS, Aguiar RA, Lana AM, Magalhaes RL, Babeto LT. Neural tube defects and associated factors in liveborn and stillborn infants. *J Pediatr* 2003; 79: 129-34.
15. Kalter H, Warkany J. Congenital malformations. Etiologic factors and their role in prevention. *New Eng J Med* 1983; 308; 9: 424-31.
16. Yalçın Ö, Bengisu E, Yayla M, Buyru F, Tükel S. Konjenital anomalilerde gebelik ve doğum komplikasyonları. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 1987; 19: 205-10.
17. Tuncer SZ, Bükülmez O. Analysis of 256 consecutive patients with intrauterine fetal death. *Gynecol Obstet Reprod Med* 1995; 1: 172-4.
18. Boyd PA, Tondi F, Hicks NR, Chamberlain PF. Autopsy after termination of pregnancy for fetal anomaly: Retrospective cohort study. *British Medical Journal* 2004; 17: 137.