

# Kayseri Şehir Hastanesine 2019 yılında obstetrik ultrasonografi için başvuran gebelerde saptanan anomali sıklığı ve dağılımı: Retrospektif analiz

Şadan Tutuş 

Kayseri Şehir Hastanesi Radyoloji Bölümü, Kayseri

## Özet

**Amaç:** Hastanemiz birinci obstetrik radyoloji polikliniğine 2019 yılında ultrasonografi (US) bakısı için gönderilen gebelerde saptanan anomalilerin görülme sıklığı ve dağılımını belirlemektir.

**Yöntem:** 1 Ocak – 31 Aralık 2019 tarihleri arasında 588'i yabancı uyruklu olmak üzere toplam 4018 gebeye rutin kontrol, takip ve tarama amaçlı 5661 obstetrik US tetkiki yapıldı ve sonuçları etik kurul onayı alındıktan sonra retrospektif olarak analiz edildi. Tüm ultrasonografik muayeneler tek radyolog (ŞT) tarafından Canon Aplio 500 ultrason cihazında (Canon Medical Systems Corporation, Tokyo, Japonya), 3.5 Mhz konveks prob kullanılarak gerçekleştirildi. Anomali tespit edilen olguların sonuçlarına ulaşıp sistematik gruplandırma yapılarak literatür eşliğinde görülme sıklığı ve dağılımı araştırıldı.

**Bulgular:** İncelenen obstetrik US tetkikleri sonucunda 17'si yabancı uyruklu gebelere ait olmak üzere toplam 62 anomalili fetüs tespit edildi. Bu anomalilerin 29'u kraniyospinal, 10'u genitoüriner, altısı kalp, altısı iskelet sistemi, üçü gastrointestinal sistem, ikisi torakal ve altısı sınıflandırmayarak anomalilere aitti. Gebeler 17-43 yaşları arasında (27.5±7.21) ve gebelik haftaları 11-39 hafta (22.3±8.63) arasında değişmekteydi. 20 yaşından küçük sekiz (%13), 20-35 yaş arası 43 (%69) ve 35 yaşından büyük 11 (%18) gebe mevcuttu. İlk trimesterde 14 (%22.5), ikinci trimesterde 26 (%42) ve üçüncü trimesterde 22 (%35.5) fetüse anomali tanısı konuldu.

**Sonuç:** Çalışmamızda konjenital anomalili fetüs oranının toplamda %1.54, yabancı uyruklularda %2.89 ve TC vatandaşlarında ise %1.31 olduğu görülmüştür. En sık görülen anomali 7 (%0.15) olgu ile akranidir ve altısına ilk trimesterde tanı konulmuştur. İlk trimesterdeki ayrıntılı fetal taramanın kromozomal olmayan anomalilerin tespitinde önemi büyüktür. Ancak takipsiz gebeliklerin değerlendirilmesinde ikinci ve üçüncü trimester bakıları da doğru taramada önem kazanmaktadır.

**Anahtar sözcükler:** Fetal konjenital anomali, ultrasonografi, prenatal tanı, anomali taraması.

**Abstract:** The incidence and distribution of anomalies found in the pregnant women applied to Kayseri City Hospital for obstetric ultrasound in 2019: a retrospective analysis

**Objective:** Our aim is to determine the incidence and distribution of anomalies found in the pregnant women referred to the first obstetric radiology outpatient clinic of our hospital for ultrasound (US) examination in 2019.

**Methods:** A total of 5661 obstetric US examinations were performed in 4018 pregnant women, 588 of whom were foreigners, for routine control, follow-up and screening purposes between January 1 and December 31, 2019, and their results were analyzed retrospectively after obtaining the approval of ethics committee. All US examinations were conducted by a single radiologist (ŞT) with Canon Aplio 500 ultrasound device (Canon Medical Systems Corporation, Tokyo, Japan) using 3.5 Mhz convex probe. The results of the cases with anomalies were accessed and grouped systematically, and their incidence and distribution were reviewed by comparing with the literature.

**Results:** As a result of the reviewed obstetric US examinations, a total of 62 fetuses with anomalies, 17 of whom were from the foreign pregnant women, were found to have anomalies. Of these anomalies, 29 were craniospinal, 10 were genitourinary, 6 were cardiac, 6 were skeletal, 3 were gastrointestinal, 2 were thoracic and 6 were unclassified. The pregnant women were between 17 and 43 (27.5±7.21) years old and their weeks of gestation were varying between 11 and 39 (22.3±8.63) weeks. There were 8 (13%) pregnant women younger than 20 years old, 43 (69%) pregnant women between 20 and 35 years old, and 11 (18%) pregnant women older than 35 years old. Anomaly diagnosis was established during first trimester in 14 (22.5%) fetuses, 26 (42%) fetuses during second trimester, and 22 (35.5%) fetuses during third trimester.

**Conclusion:** We found in our study that the incidence of fetuses with congenital anomaly was 1.54% in total, 2.89% in foreigners and 1.31% in Turkish citizens. The most common anomaly is acrania with 7 (0.15%) cases, and the diagnosis was established during first trimester in six of them. Detailed fetal screening during first trimester is very important for the detection of non-chromosomal anomalies. However, second- and third-trimester examinations are also important for the accurate diagnosis in pregnancies without follow-up.

**Keywords:** Fetal congenital anomaly, ultrasound, prenatal diagnosis, anomaly screening.

**Yazışma adresi:** Dr. Şadan Tutuş, Kayseri Şehir Hastanesi Radyoloji Bölümü, Kayseri.

**e-posta:** sadantutus35@yahoo.com.tr / **Geliş tarihi:** 11 Kasım 2020; **Kabul tarihi:** 2 Şubat 2021

**Bu yazının atf künyesi:** Tutuş Ş. The incidence and distribution of anomalies found in the pregnant women applied to Kayseri City Hospital for obstetric ultrasound in 2019: a retrospective analysis. Perinatal Journal 2021;29(1):54-62. doi:10.2399/prn.21.0291009

Bu yazının orijinal İngilizce sürümü: www.perinataljournal.com/20210291009

**ORCID ID:** Ş. Tutuş 0000-0001-5936-5643

## Giriş

Gebelik ve doğumun yönetiminde karar verebilmek için ultrasonografinin (US) günlük pratikteki rolü son derece önemlidir. Gebelikte US kullanımı tarama ve tanı amaçlıdır. Tarama ve tanı birbirleriyle devamlılık halinde olan iki farklı olaydır. Taramada amaç kromozomal anomaliler açısından riskin belirlenmesidir. Tanısal US ise majör yapısal anomalilerin tespitine yönelik yapılıdır.<sup>[1]</sup> Çoğu ülkede fetal anatomisinin değerlendirilmesi için, hem düşük hem de yüksek riskli gebeliklerde ikinci trimester taraması standart olarak sürmektedir. Fetus muayenesi artık hangi haftada olursa olsun aynı titizlikle yapılmaktadır.

Bu çalışmada 2019 yılında hastanemiz birinci kadın doğum radyoloji polikliniğinde tek radyoloji uzmanı tarafından yapılan obstetrik US sonuçları incelenmiştir.

## Yöntem

1 Ocak – 31 Aralık 2019 tarihleri arasında birinci kadın doğum radyoloji polikliniğine başvuran; 588'i yabancı uyruklu olmak üzere toplam 4018 gebeye rutin kontrol, takip ve tarama amaçlı 5661 obstetrik US muayenesi yapıldı. Etik kurul onayı alındıktan sonra sonuçlar retrospektif olarak analiz edildi. Tüm ultrasonografik muayeneler obstetrik ve jinekolojik US konusunda deneyimli tek radyolog (ŞT) tarafından, Aplio 500 US cihazında (Canon Medical Systems Corporation, Tokyo, Japonya), 3.5 Mhz konveks prob kullanılarak yapıldı. Uluslararası Obstetrik ve Jinekoloji Ultrason Derneği'nin (ISUOG) güncel kılavuzundaki öneriler doğrultusunda US muayenesi yapıldı. Menstrüel siklusu düzenli gebelerde son adet tarihine göre hafta tayini yapıldı. Diğerlerinde ise; varsa ilk trimesterdeki baş-popo mesafesi ölçümüne göre, yoksa ikinci trimesterdeki bipariyetal çap (BPD) ve/veya baş çevresi (HC) ya da femur uzunluğu (FL) ölçümüne göre gebelik haftası tayin edildi. Fetal biyometri için fetüslerin BPD, HC, karın çevresi (AC) ve FL ölçüldü. Tahmini fetal ağırlık hesaplandı. Fetus sistematik olarak incelendi, fetal hareketleri ve iyilik hali gözlemlendi. Aynı zamanda plasenta, serviks ve umbilikal kordon gözden kaçabilecek diğer patolojiler açısından değerlendirildi. Amniyon mayi miktarı dört kadran bakışı ile hesaplandı. Son trimesterdeki fetüslerin değerlendirilmesinde ayrıca her iki uterin arter, umbilikal arter ve orta serebral arter Doppler inceleme ile değerlendirildi, fetal büyüme

yorumlandı. Anomali tespit edilen fetüsler, anomalinin ilişkili olduğu sisteme göre sınıflandırıldı, olguların sonuçları takip edildi. Frekans analizi yöntemi ile sistematik gruplandırma yapılarak literatür eşliğinde görülmeye sıklığı ve dağılımı araştırıldı.

## Bulgular

İncelenen obstetrik US tetkikleri sonucunda; 17'si yabancı uyruklu gebelere ait olmak üzere toplam 62 anomali fetüs tespit edildi. Bu anomalilerin 29'u kraniospinal, 10'u genitoüriner, altısı kalp, altısı iskelet sistemi, üçü gastrointestinal sistem, ikisi torakal ve altısı sınıflandırılmayan anomalilere aitti (**Tablo 1**). Gebeler 17-43 yaşları arasında (27.5±7.21) ve gebelik haftaları 11-39 hafta (22.3±8.63) arasında değişmekteydi. 20 yaşından küçük gebe sayısı sekiz (%13), 20-35 yaş arası gebe sayısı 43 (%69) ve 35 yaşından büyük gebe sayısı 11 (%18) idi. İlk trimesterde 14 (%22.5), ikinci trimesterde 26 (%42) ve üçüncü trimesterde 22 (%35.5) fetüse anomali tanısı konuldu (**Tablo 2**). İlk trimesterde hiç kardiyak, genitoüriner ve torakal anomali saptanmadı. Anomalili fetüslerden 21'i, yaşamla bağdaşmayan anomalileri olması nedeniyle perinatoloji uzmanı önerisi ve aile kararı ile tahliye edildi. Aile kararı ile beş fetüsün doğumu beklenmek istenmiş ancak gebelik takibinde intrauterin exitus olup akabinde doğurtulmuştur. Altı fetüsün ise ilerleyen gebelik haftalarında doğumu gerçekleşmiş ancak bu fetüsler ilk üç ay içinde anomali şiddetine bağlı exitus olmuşlardı. Polikistik böbrek ve oksipital ensefalosel (Mekel-Gruber sendromu; **Şekil 1a** ve **1b**) tanılı bir fetüs de yirminci haftadan sonra erken membran rüptürü gelişip abortus ile sonuçlandı. Kalan 29 fetüs ise doğmuş olup konulan tanılarına göre takip ve tedavilerine başlandı. En sık görülen anomali, üç tanesi kranioraşişizis ile birlikte olmak üzere yedi olgu (%0.15) ile akrani idi (**Şekil 2**). Tahliye edilen 21 fetüsün 13 tanesi kraniospinal anomalilere, üç tanesi sınıflandırılmayan anomalilere, iki tanesi torakal anomaliye (**Şekil 3**), birer tanesi ise gastrointestinal sistem, iskelet sistemi ve kalp anomalisine sahipti. Yine gebelik sürecinde intrauterin exitus olan fetüslerden üç tanesi kraniospinal anomaliye, bir tanesi kalp anomalisine, bir tanesi de sınıflandırılmayan anomalilere sahipti. Doğum sonrası takipte exitus olan fetüslerin üç tanesi kraniospinal anomaliye, iki tanesi kalp anomalisine, bir tanesi de iskelet sistemi anomalisine aitti. Doğum sonrası takibe alınan toplam 29 fetüsün 10 tanesi kraniospinal anomaliye (**Şekil 4**), dokuz tanesi genitoüriner sistem

**Tablo 1.** Sistemlere göre tespit edilen anomali dağılımı ve sayıları.

Sistem	Anomali	Sayı
Kraniyospinal anomaliler (%46.7)	Akrani	7 (3 tanesi kraniyoraşışız ile birlikte)
	İniensefali	3 (birinde Blake poş kisti ve <i>clubfoot</i> , birinde <i>clubfoot</i> ile birlikte)
	Chiari 2	4 (birinde meningoşel ile birlikte)
	Chiari 3	1 (okspital ensefalosel)
	Frontal sefalosel	1
	T-L bölgede meningoşel + diastematomiyeli + NTD	1
	CC agenezisi	5 (birinde Blake poşu kisti, birinde Blake poşu kisti ve bilateral renal agenezi, birinde Dandy-Walker anomalisi ile beraber)
	Galen veni anevrizması	2
	Lobar holoprozensefali	1 (probosis ve polikistik böbrekle beraber)
	Alobar holoprozensefali	1
	Araknoid kisti	1
	Vertebral dizilim bozukluğu	2
Genitoüriner sistem anomalileri (%16.1)	MKDB	2
	Meckel-Gruber sendromu	1 (polikistik böbrek, oksipital ensefalosel)
	Sağ böbrek agenezisi	1
	Over kisti	2 (biri komplike)
	Hidroüreter, hidronefroz	1
	Hidronefroz	2
Kalp anomalileri (%9.6)	Polikistik böbrek	1
	Endokardiyal fibroelastoz	1
	AVSD + pulmoner stenoz	1
	Triküspit kapak atrezisi + sağ ventrikül hipoplazisi	1
	Hipoplastik sol kalp + DV agenezisi	1
	Hipertrofik kardiyomyopati	1
İskelet sistemi anomalileri (%9.6)	AVSD + tek atrium + ARSA + hidronefroz	1
	Tanatorik displazi	2
	Akondroplazi	1
	İskelet displazisi (mikromeli)	1
	Her iki el ve ayakta polidaktili	1
Gastrointestinal sistem anomalileri (%4.8)	Sağ el parmak agenezisi	1
	Anal atrezi	1
	Omfalosele	1
Sınıflandırılmayan anomaliler (%9.6)	Gastroşizis	1
	Kistik higroma	4
	Akardiyak ikiz	1
Torakal anomali (%3.2)	Fetal hidrops, kardiyomegali	1
	Konjenital üst hava yolu obstrüksiyonu	1
	Konjenital diyafragma hernisi	1

ARSA: Aberan sağ subklaviyan arter; AVSD: Atriyoventriküler septal defekt; CC: Korpus kallozum; DV: Duktus venozus; MKDB: Multikistik displastik böbrek; NTD: Nöral tüp defekti; T-L: Torakolomber.

anomalisine, dört tanesi iskelet sistemi anomalisine, iki tanesi kalp anomalisine (**Şekil 5**), iki tanesi gastrointestinal sistem anomalisine (**Şekil 6**), iki tanesi ise sınıflandırılmayan anomalilere aitti (**Tablo 3**).

## Tartışma

Fetal anomalilerin tanısı trimesterlere göre değışkenlik göstermekle birlikte; günümüzde US cihazlarındaki teknolojik gelişmeler nedeniyle anomaliler daha er-

ken gebelik haftalarında doğru bir şekilde tespit edilebilmektedir. Syngelaki ve ark.<sup>[2]</sup> fetal anomalileri ilk trimestere göre; her zaman saptanabilir, potansiyel olarak saptanabilir ve saptanamaz olmak üzere üç gruba ayırmışlardır. Buna göre ilk trimesterde; *body-stalk* anomalisi, anensefali-akrani, alobar holoprozensefali, omfalosel, gastroşizis ve megasistis anomalileri her zaman saptanabilir gruba girmektedir. Mikroşefali ve korpus kallozum agenezisi ilk trimesterde saptanamayan grupta olup ikinci trimesterde tanı konulabilmektedir. Ekojenik akciğer

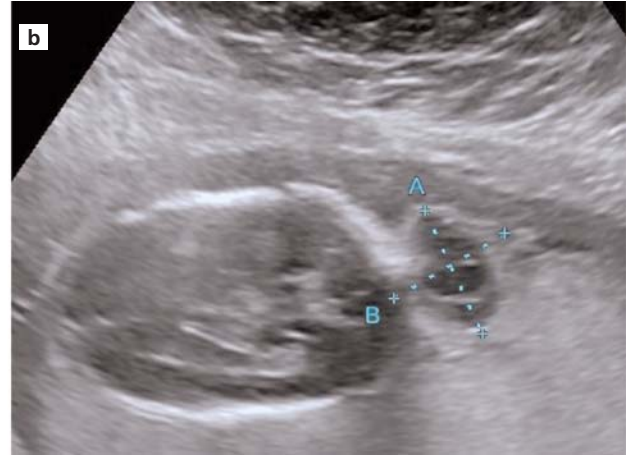
**Tablo 2.** Trimesterlere göre anomali dağılımı ve sayıları.

Trimester	Anomali	Sayı
Birinci trimester: 14 Anomali (%22.5)	Akrani	6
	Kistik higroma	2
	T-L bölgede meningoel + diastematomiyeli + NTD	1
	İniensefali	1
	Akardiyak ikiz	1
	Gastroşizis	1
	Omfalosele	1
	Tanatorik displazi	1
İkinci trimester: 26 Anomali (%42)	CC agenezisi	3
	MKDB	1
	Kistik higroma	2
	Frontal sefalosele	1
	Endokardiyal fibroelastoz	1
	Sağ böbrek agenezisi	1
	Chiari 3	1
	Chiari 2	3
	Diyafragma hernisi	1
	Hipoplastik sol kalp	1
	Sağ ventrikül hipoplazisi, triküspit kapak atrezisi	1
	Tanatorik displazi	1
	Vertebral dizilim bozukluğu	1
	AVSD, pulmoner stenoz	1
	Meckel-Gruber sendromu	1
	Akrani	1
	Üst hava yolu obstrüksiyonu	1
	İniensefali	2
	Her iki el ve ayakta polidaktili	1
	Sağ el parmak agenezisi	1
Üçüncü trimester: 22 Anomali (%35.5)	Over kisti	2
	CC agenezisi	2
	Galen veni anevrizması	2
	Hidronefroz	2
	Araknoid kisti	1
	Alobar holoprozensefali	1
	Geç başlangıçlı akondroplazi	1
	Anal atrezi	1
	Chiari 2	1
	Fetal hidrops	1
	İskelet displazisi (mikromeli)	1
	Lobar holoprozensefali	1
	Vertebral dizilim bozukluğu	1
	Hidroüreter, hidronefroz	1
	Hipertrofik kardiyomyopati	1
	Polikistik böbrek	1
MKDB	1	
AVSD + tek atrium + ARSA + hidronefroz	1	

ARSA: Aberan sağ subklavyan arter; AVSD: Atriyoventriküler septal defekt; CC: Korpus kallozum; DV: Duktus venozus; MKDB: Multikistik displastik böbrek; NTD: Nöral tüp defekt; T-L: Torakolomber.

kitleleri, duodenal ve intestinal atreziler, fetal tümörler, hidronefroza neden olabilecek obstrüktif patolojiler ikinci ve üçüncü trimesterde tanı konulabilirken over kistleri genellikle üçüncü trimesterde tanınabilir.<sup>[2]</sup> Posterior fossa anomalileri, yarı dudak-damak, spina bifida, kardiyak ve renal anomaliler, diyafragma hernisi ilk tri-

mesterde gözden kaçabilir. Ekstremitte redüksiyon anomalileri ise çoğu zaman ilk trimesterde fark edilebilir. Çalışmamızda omfalosele ve gastroşizis (Şekil 6) anomalileri birer tane olup ilk trimesterde tanınmış, bir akrani- li fetüse ikinci trimesterde, alobar holoprozensefalili bir fetüse ise üçüncü trimesterde tanı konulmuştur. Yine beş



**Şekil 1.** (a) 20 haftalık gebelik; büyük hiperekojen böbrek, anhidramniyoz mevcut. (b) Aynı fetüse ait oksipital ensefalosel görünümü izleniyor; Meckel-Gruber sendromu.



**Şekil 2.** 12 haftalık gebelikte akrani olgusu.



**Şekil 3.** 17 haftalık gebelik; geniş hiperekojen akciğerler, diyafragma ters dönmüş, kalp ortada sıkışmış görünümde, üst hava yolu obstrüksiyonu, laringeal atrezi olgusu.



**Şekil 4.** 26 haftalık gebelik; ventrikülomegali ve kolposefali görünümü, korpus kallozum agenezisi.

korpus kallozum agenezili fetüsün üçüne ikinci trimesterde, diğer ikisine üçüncü trimesterde (Şekil 4), bir parmak agenezi olgusuna ikinci trimesterde tanı konulmuştur. Çalışmamızda ilk trimesterde anomali tanısı konulma oranı tüm anomalilere göre %22.5 olarak bulunmuştur. Bu oranın ikinci ve üçüncü trimesterlere göre daha düşük olması; gebelerin takipsiz olmalarına ve gerekli rutin taramalarını zamanında yaptırmamalarına bağlanmıştır. İlk trimesterdeki ayrıntılı fetal taramanın kromozomal olmayan anomalilerin tespitinde önemi büyüktür.

Fetal santral sinir sistemi anomalileri (SSS) canlı doğumda %0.1–0.2 oranında; ölü doğumlarda ise %3–6 oranında görülür ve yüksek morbidite ile seyreden ciddi patolojilerdir.<sup>[3]</sup> Tutuş ve ark.'nın<sup>[4]</sup> yaptığı başka bir ça-



lişmada ise intrauterin dönemdeki SSS anomali oranı %0.28 bulunmuştur. SSS anomalileri kardiyak anomalilerden sonra ikinci en sık rastlanan konjenital anomalilerdir. Bu nedenle nörolojik sistemin incelenmesi, rutin fetal anomali taraması içinde son derece önemli bir yer tutmaktadır. SSS anomalilerinin %75 oranında fetal ölümlerin, %40 oranında ise çocukluk çağı ölümlerinin sorumlusu olduğu belirtilmiştir.<sup>[5]</sup> Çalışmamızda SSS'ye ait ve spinal anomaliler aynı grup altında toplanmış olup tespit edilen mevcut anomalilerin %46'sını, toplam gebelerde %0.72'sini oluşturmaktadır. İzole spinal anomali sayısı üç olup bunlar çıkarıldığında, SSS anomali oranı %0.64'e düşmektedir. Toplamda en sık görülen anomali yedi olgu (%0.15) ile akranidir ve altısına ilk trimesterde tanı konulmuştur. Onkar ve ark.<sup>[6]</sup> çalışmalarında en fazla saptanan fetal SSS anomalisinin anensefali olduğunu belirtmişlerdir.

Konjenital üriner sistem anomalileri; böbrek, üreter, mesane ve üretranın değişik seviyelerdeki morfolojik ve fonksiyonel malformasyonları içerir. Bu anomaliler 1000 doğumda yaklaşık 0.3 ila 1.6 oranında görülür.<sup>[7]</sup> Prenatal dönemdeki tüm anomalilerin %15–20'sini oluştururlar.<sup>[8]</sup> Prenatal olarak tespit edilen üriner sistem malformasyonlarının oranı gebelik haftası arttıkça artmaktadır. Nitekim çalışmamızda ikinci trimesterde üç anomali, üçüncü trimesterde over kistleri ile birlikte yedi anomali tespit edilmiştir (Tablo 2).

Konjenital kalp anomalileri; 1000 canlı doğumda sekiz oranında görülür ve en sık rastlanan anomali grubudur. Bu olguların yaklaşık yarısı ağır anomalilerdir ve çoğunluğuna cerrahi müdahale gerekir.<sup>[9]</sup> Bazı malformasyonlar kalp ile büyük damarlar arasındaki fizyolojik fetal dolaşımın özelliğinden dolayı doğumdan önce tespit edilemeyebilir, bu nedenle ancak doğumdan sonra tanı konabilir. Doğum öncesi tarama sırasında kardiyak anomalilerin tespit oranı %5 ile %85 arasında değişmektedir.<sup>[10]</sup> Çalışmamızda 62 anomali fetüsten sadece altısında kardiyak anomali tespit edilmiş olup saptanan tüm anomalilerin %9.6'sını oluşturmaktadır. US yapılan tüm gebeler arasındaki oranı %0.14'tür. İlk trimesterde hiç kalp anomali tespit edilmemiş, ikinci trimesterde dört, üçüncü trimesterde ise iki kalp anomali tanısı konulmuştur. Hipertrofik kardiyomiopati bir olgu ikinci sonografik bakıda görünümünün aşikar hale gelmesi ile üçüncü trimesterde tanı konulabilmiştir (Şekil 5). Çalışmamızdaki kardiyak anomali oranının azlığı; US yapılan her gebenin kardiyak anomali tespiti için uygun hafta aralı-



Şekil 5. 28 haftalık gebelik; kardiyomiopati izleniyor.

ğında bakılmamasına ve bazı anomalilerin doğumdan sonra aşikar hale gelmesine bağlanmıştır.

İskelet sistemi anomalileri yaklaşık 1/500 sıklıkla görülmektedir.<sup>[11]</sup> Hem prenatal, hem postnatal tanıları zordur. Üstelik fetüste saptanabilen iskelet displazilerinin çoğu ölümcül olduğundan bu konuda obstetrik yönetim yetersiz kalabilmektedir. Burada akılda tutulması gereken nokta; iskelet sistemi anomalisinin tipine göre hangi gebelik haftasında ortaya çıkacağı, gelişimi ve tutacağı kemiklerin bilinmesinin önemli olduğudur.<sup>[12]</sup> Ekstremitte redüksiyon anomalileri ilk trimesterde tanılabılırken, akondroplazi gibi gelişimsel anomaliler ikinci trimesterden sonra aşikar hale gelip tanınabilmektedir. Çalışmamızda saptanan iskelet sistemi anomali oranı %0.14 olarak bulunmuştur.



Şekil 6. 13 haftalık gebelik; gastroşizis anomali izleniyor.

**Tablo 3.** Tespit edilen anomalilerin klinik izlemi.

Olgular	Sistemler	Sayıları ve tanıları
Tahliye olan olgular (21 fetüs)	1- Kraniospinal anomali (13 fetüs)	7 Akrani 3 Chiari 2 1 Chiari 3 1 İnensefali 1 CC agenezisi (Blake poşu kisti ve bilateral renal agenezi ile beraber olan)
	2- Sınıflandırlamayan anomaliler (3 fetüs)	3 Kistik higroma
	3- Toraks anomalisi (2 fetüs)	1 Konjenital diyafragma hernisi
	4- Gastrointestinal sistem (1 fetüs)	1 Konjenital üst hava yolu obstrüksiyonu
	5- İskelet sistemi (1 fetüs)	1 Omfalosel
	6- Kalp anomalisi (1 fetüs)	1 Tanatoforik displazi 1 Triküspit kapak atrezisi + sağ ventrikül hipoplazisi
Gebelik takibinde intrauterin exitus olanlar (5 fetüs)	1- Kraniospinal anomali (3 fetüs)	1 Frontal sefalosel 1 Araknoid kisti 1 İnensefali
	2- Kalp anomalisi (1 fetüs)	1 AVSD + pulmoner stenoz
	3- Sınıflandırlamayan anomaliler (1 fetüs)	1 Kistik higroma
Doğum sonrası exitus olanlar (6 fetüs)	1- Kraniospinal anomali (3 fetüs)	1 Alobar holoprozensefali + probosis + polikistik böbrek 1 Vertebral dizilim bozukluğu 1 İnensefali + Blake poşu kisti + <i>clubfoot</i>
	2- Kalp anomalisi (2 fetüs)	1 Endokardiyal fibroelastoz 1 Hipoplastik sol kalp + DV agenezisi
	3- İskelet sistemi (1 fetüs)	1 Tanatoforik displazi
EMR sonucu erken doğum olan (1 fetüs)	1- Genitoüriner sistem (1 fetüs)	1 Meckel-Gruber sendromu
Doğum sonrası takibe alınanlar (29 fetüs)	1- Kraniospinal anomali (10 fetüs)	2 CC agenezisi 1 CC agenezisi + Blake poşu kisti 1 CC agenezisi + Dandy-Walker anomalisi 1 Chiari 2 1 Lobar holoprozensefali 2 Galen veni anevrizması 1 Skolyoz 1 T-L bölgede meningoel + NTD + diastematomiyeli
	2- Genitoüriner sistem anomalisi (9 fetüs)	2 MKDB 2 Over kisti 2 Hidronefroz 1 Hidroüreter + hidronefroz 1 Sağ böbrek agenezisi 1 Polikistik böbrek
	3- İskelet sistemi (4 fetüs)	1 Mikromeli 1 Geç başlangıçlı akondroplazi 1 Sağ el parmak agenezisi 1 Polidaktili
	4- Kalp anomalisi (2 fetüs)	1 AVSD + tek atrium + ARSA + hidronefroz 1 Hipertrofik kardiyomyopati
	5- Gastrointestinal sistem (2 fetüs)	1 Gastroşizis 1 Anal atrezi
	6- Sınıflandırlamayan anomaliler (2 fetüs)	1 Akardiyak ikiz 1 Fetal hidrops

ARSA: Aberan sağ subklaviyan arter; AVSD: Atriyoventriküler septal defekt; CC: Korpus kallozum; DV: Duktus venozus; EMR: Erken membran rüptürü; MKDB: Multi-kistik displastik böbrek; NTD: Nöral tüp defekti; T-L: Torakolomber.

Rutin obstetrik US performansını değerlendiren kapsamlı Eurofetus çalışmasında, gastrointestinal sistem anomalilerinde US'nin duyarlılığı %54 bildirilirken, üri-

ner sistemde bu oran %89 olarak belirtilmiştir.<sup>[13]</sup> Gastrointestinal sistemde rutin incelemede dikkat edilecek nokta midenin varlığı, boyutu ve pozisyonu, umbilikal

kordun abdomene girişi ve korddaki damar sayısıdır.<sup>[14]</sup> Çalışmamızda saptanan toplam gastrointestinal sistem anomalisi sayısı üç olup genel çalışma popülasyonunda %0.07 olarak bulunmuştur.

İntrauterin dönemde hava yolları ve akciğerlerin sıvı ile dolu olması, fetal toraks ve akciğerleri hem US hem de manyetik rezonans görüntüleme için uygun bir anatomik yapı haline getirmektedir.<sup>[15]</sup> Toraksın US değerlendirmesi gebeliğin 25–26. haftasına kadar kolayca yapılabilir. Ancak torakal anomalilerin önemli bir kısmı ilerleyen gebelik haftalarında ortaya çıkar. Bu nedenle üçüncü trimesterde de inceleme yaparken torakal anomaliler açısından dikkatli olmak gerekir. Çalışmamızda üst hava yolu obstrüksiyonu (Şekil 3) ve diyafragma hernisi olmak üzere iki torakal anomali mevcut olup ikisi de ikinci trimesterde tespit edilmiştir. Çalışma popülasyonundaki torakal anomali oranı %0.04'tür.

Çalışmamızda sınıflandırılmayan anomaliler başlığı altında toplam altı anomali tespit edilmiştir. Bunlardan dördü kistik higroma tanılı olup üçü sonlandırılırken diğeri intrauterin exitus olmuştur. Diğer fetal hidrops ve akardiyak ikiz olguları ise doğru ile sonuçlanmıştır.

Çalışmamızda konjenital anomalili fetüs oranının; toplamda %1.54, yabancı uyruklularda %2.89 ve T.C. vatandaşlarında ise %1.31 olduğu görülmüştür. Ülkemizde yapılan değişik çalışmalarda konjenital anomali oranı %0.29–%2.79 arasında saptanmış olup sonuçlarımız da belirtilen bu değerler arasında bulunmuştur.<sup>[16,17]</sup> Syngelaki ve ark.'nın<sup>[18]</sup> yaptığı başka bir çalışmada 100.997 gebenin sonografik bakıları incelenmiş ve fetal anomali görülme sıklığı %1.7 olarak bulunmuştur. Trimesterlere göre değerlendirmede ilk trimesterde %27.6, ikinci trimesterde %53.8 ve üçüncü trimesterde ve postnatal dönemde %18.6 oranında anomali tespit etmişlerdir. Çalışmamızda ise üçüncü trimesterde anomali tespit oranı %35.5 bulunmuştur. Bu oranın yüksekliği gebelerin takipsiz olmasına ve doğuma yakın dönemde hastaneye gelmelerine bağlanmıştır. Ficara ve ark.'nın<sup>[19]</sup> yaptığı başka bir çalışmada ise; büyük çoğunluğunun aynı zamanda 11–13 hafta sonografik bakılarının da olduğu 18–24 hafta taramaları yapılan 52.400 gebede, 35–37. hafta arasındaki sonografik bakılarda; aralarında over kisti, mikrosefali, akondroplazi, dakriyosistozel ve hematokolposun da bulunduğu %0.5 oranında ilk tanı alan anomaliler tespit edilmiştir. Yazarlar postnatal en sık tanı alan anomalileri ise %0.1 sıklıkla izole yarı damak, polidaktili ve sindaktili, ambigüus genitale ve hipospadias olarak tespit etmişlerdir.

## Sonuç

Fetal tarama artık tüm haftalarda aynı titizlikle yapılmakta, tarama için ayrılan zaman, kullanılan cihaz kalitesi, uzman deneyimi anomali tespitinde etkili olmaktadır. Anomalilerin tanı haftası ne kadar erken olursa ölümcül veya ciddi anomalilerin varlığında o kadar güvenli gebelik sonlandırma seçenekleri olabilmekte, yine erken tanı bazı fetal hastalıkların tedavi edilebilmesine imkan vermektedir. Gebeliğin 11–13. haftalarında ultrason muayenesi; gebelik yaşının değerlendirilmesinde, çoğul gebelik ve koryonisite tanısında, fetal anöploidi taraması ve kromozomal olmayan anomalilerin teşhisinde, hatta yüksek riskli gebelerde preeklampsi taramasında yaygın olarak kullanılmaktadır. Ancak takipsiz gebeliklerin değerlendirilmesinde ikinci ve üçüncü trimester bakıları da doğru tanıda önem kazanmaktadır. Çalışmamızdaki üçüncü trimesterde anomali tanısının konulma oranının literatürden yüksek olması da bunu vurgulamaktadır.

**Fon Desteği:** Bu çalışma herhangi bir resmi, ticari ya da kar amacı gütmeyen organizasyondan fon desteği almamıştır.

**Etik Standartlara Uygunluk:** Yazar bu makalede araştırma ve yayın etiğine bağlı kaldığını, Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'na ve fikir ve sanat eserleri için geçerli telif hakları düzenlemelerine uyulduğunu ve herhangi bir çıkar çakışması bulunmadığını belirtmiştir.

## Kaynaklar

1. Ergün E. Birinci trimester ultrasonografi incelenmesi. Türk Radyoloji Seminerleri 2017;5:185–201. [CrossRef]
2. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaides KH. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks. Prenat Diagn 2011;31:90–102. [PubMed] [CrossRef]
3. Milani HJF, Barreto EQS, Araujo Júnior E, Peixoto AB, Nardoza LMM, Moron AF. Ultrasonographic evaluation of the fetal central nervous system: review of guidelines. Radiol Bras 2019;52:176–81. [PubMed] [CrossRef]
4. Tutus S, Ozyurt S, Yilmaz E, Acmaz G, Akin MA. Evaluation and prevalence of major central nervous system malformations: a retrospective study. North Clin Istanbul 2014;8:78–83. [PubMed] [CrossRef]
5. Adama van Scheltema PN, Nagel HT, Brouwer OF, Vandenbussche FP. Outcome of children with prenatally diagnosed central nervous system malformations. Ultrasound Obstet Gynecol 2003;21:41–7. [PubMed] [CrossRef]
6. Onkar D, Onkar P, Mitra K. Evaluation of fetal central nervous system anomalies by ultrasound and its anatomical co-relation. J Clin Diagn Res 2014;8:AC05-7. [PubMed] [CrossRef]
7. 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. [PubMed] [CrossRef]
8. Rodriguez MM. Congenital anomalies of the kidney and the urinary tract (CAKUT). *Fetal Pediatr Pathol* 2014;33:293–320. [PubMed] [CrossRef]
  9. Dilek TUK, Çayan F, Doruk A, Dorukan H. The role of 3D ultrasonography in the analysis of fetal cardiac anatomy. *Perinatal Journal* 2014;22:33–7. [CrossRef]
  10. Entezami M, Albig M, Gasiorek-Weins A, Becker R. *Ultrasound diagnosis of fetal anomalies*. Berlin: Thieme; 2004. p. 80.
  11. Durmaz Alimoğlu, Özgür Ö. Fetal iskelet sistemi anomalileri. *Türk Radyoloji Seminerleri* 2017;5:284–98. [CrossRef]
  12. Şen C, Meizner I. İskelet sistemi displazileri. *Perinatoloji Dergisi* 2002;2:76–80.
  13. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus study. *Am J Obstet Gynecol* 1999;181:446–54. [PubMed] [CrossRef]
  14. Practice Guideline. AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU practice parameter for the performance of standard diagnostic obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med* 2018;37: E13–E24. [PubMed] [CrossRef]
  15. Dilek TUK, Doruk A, Köse S, Çayan F, Dilek S. The correlation of ultrasound and magnetic resonance imaging in the thoracic anomalies: case series. *Perinatal Journal* 2009;2:90–6.
  16. Tomatir AG, Demirhan H, Sorkun HC, Köksal A, Özerdem F, Çilengir N. Major congenital anomalies: a five-year retrospective regional study in Turkey. *Genet Mol Res* 2009;8:19–27. [PubMed] [CrossRef]
  17. Bayhan G, Yalınkaya A, Yalınkaya Ö, Gül T, Yayla M, Erden AC. Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde konjenital anomali görülme sıklığı. *Perinatoloji Dergisi* 2000;8:99–103.
  18. Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaides KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:468–76. [PubMed] [CrossRef]
  19. Ficara A, Syngelaki A, Hammami A, Akolekar R, Nicolaides KH. Value of routine ultrasound examination at 35-37 weeks' gestation in diagnosis of fetal abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2020;55:75–80. [PubMed] [CrossRef]

Bu makalenin kullanım izni Creative Commons Attribution-NoCommercial-NoDerivs 4.0 Unported (CC BY-NC-ND4.0) lisansı aracılığıyla bedelsiz sunulmaktadır.

**Yayıncı Notu:** Yayıncı, bu makalede ortaya konan görüşlere katılmak zorunda değildir; olası ticari ürün, marka ya da kurum/kuruluşlarla ilgili ifadelerin içerikte bulunması yayıncının onayladığı ve güvence verdiği anlamına gelmez. Yayıncının bilimsel ve yasal sorumlulukları yazar(lar)ına aittir. Yayıncı, yayınlanan haritalar ve yazarların kurumsal bağlantıları ile ilgili yargı yetkisine ilişkin iddialar konusunda tarafsızdır.