

FETAL ANOMALİLERİN PRENATAL TANISINDA ULTRASONOGRAFİNİN YERİ

Ziya BAYRAKTAROĞLU*, Sevim BALCI**

Anahtar Terimler:Fetal anomali, Prenatal tanı, Ultrasonografi

Key Words:Fetal abnormalities, Prenatal diagnosis, Ultrasound

ÖZET

Konjenital anomali riski taşıyan 20 vakaya gebeliği sırasında diagnostik-ultrasonografi(D-USG) ile intrauterin tanı konulmağa çalışıldı. Ayrıca gebeliğinde rutin-sonografi(R-USG) yapılan 4 vakanın sonuçları da çalışmaya dahil edildi. D-USG yapılan vakaların üçünde fetal anomali saptandı:hidrops, bir vaka; iskelet sistem anomalisi, bir vaka; iniensefali, bir vaka. Bir vakada mikrosefali tesbit edilemedi(false negatif). R-USG yapılan 3 vaka(cadual regresyon sendromu, yonca yaprağı kafa sendromu, yarık el ve ayak deformitesi) ise false negative ile sonlandı.

SUMMARY

The value of sonographic examination in prenatal diagnosis of fetal abnormalities

Ultrasound (USG) examinations were performed to evaluate fetal anomalies in a high-risk population of 20 cases during pregnancy. Three of teh fetuses had abnormal sonograms were:hydrops, one case; skeletal abnormalities, one case iniencephaly, one case, all of them were diagnosed antenatally, but in one case fetal microcephaly was not detected(false-negative). The outcome of rutin-sonography(R-USG) in three cases were false negative (cadual regression malformation, cloverleaf skull, split-hand anomaly).

GİRİŞ

Günümüzde ultrasonografi(USG) ile fetal yapılar giderek daha ayrıntılı bir biçimde gösterilmekte ve bu sayede fetustaki anormal bir gelişmenin tesbiti mümkün olmaktadır(1).

Konjenital anomalilerin % 90'ı sporadiktir, bu nedenle rutin-sonografi(R-USG) bu vakaların tesbitinde önem kazanmıştır, fakat tüm gebeliklerin R-USG ile taranmasının fayda maliyet açısından ekonomik olup olmadığı hakkında şüpheler vardır(2,3). Bununla beraber, diabetik annelerde, çoğul gebeliklerde ve antepartum fetal kalp ritmindeki bozukluklarda fetal anomali riski arttığından

* Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri ABD. Yrd.Doç.Dr.

** Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Prof.Dr.

sonografi mutlaka yapılmalıdır(4,5,6). Ayrıca daha önce afetzede bebek sahibi annelerin risk altındaki gebeliklerinde, fetal anomalilerin tesbitinde diagnostik-ultrasonografinin(D-USG) önemi açıktır.

Ülkemizde yeni gelişmelerin olduğu bu konuda tecrübelerimizi bildirmek için bu çalışma planlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışma Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Genetik Bölümüne, genetik danışma için başvuran ve prenatal tanı uygulayan 20 vaka ile gebeliği sırasında R-USG yapılan 4 vakayı içermektedir. 16 vakanın(gebeliğin) analizleri retrospektif olarak değerlendirilirken 8 vaka prospektif olarak izlenmiştir. Çalışma belirli bir hastalık grubu ile kısıtlanmıştır.

USG daha önceki gebeliğinde veya gebeliklerinde hasta çocuk sahibi olduğundan dolayı risk altındaki fetusların tesbitinde genellikle 16-18.gebelik haftalarında tatbik edildi. 3.vakada ise otopsi yapıldı.(no:9,11,19).

BULGULAR

Famlyal mikrosefali riski taşıyan 2 gebelik(no:1,3) ve daha önceki gebeliğinde mikrosefalili çocuk sahibi(etyolojisi tesbit edilemedi) 2 vaka(gebelik) retrospektif olarak incelendiğinde, 4 vakanın tümünde USG'nin normal olarak değerlendirildiği, famlyal mikrosefali riski taşıyan bir gebelikte(no:1) bebeğin mikrosefalik doğduğu, diğer 3 gebeliğin ise normal doğumlar ile sonuçlandığı tesbit edildi(tablo 1). Cadual regresyon nedeniyle ölü doğum öyküsü bulunan bir vakanın(no:10) gebeliği sonografi ile izlenmiş, fetal anomali saptanmamış ve sonuçta sağlıklı bir çocuk doğmuştur. Bir diğer vakanın ise (no:11) gebeliği sırasında R-USG yapılmış, oligohidroamnios saptanmış, fakat gebelik cadual regresyon ve bilateral renal agenesis bulguları olan ölü doğum ile sonuçlanmıştır.

Corpus callosum agenesisi riski taşıyan bir gebelik(no:12) prospektif olarak sonografi ile takip edildi, fakat kranial yapılar normal bulundu, sağlıklı olarak doğan bebek 6 ay süre ile izlendi ve herhangi bir gelişimsel anomali saptanmadı.

İlk çocuğunda laküner kafa ve parsiyel kraniosinostozis saptanmış bir vakanın gebeliği(no:8) USG ile takip edildi, fetal kranial yapılar normal bulundu, doğum sonrası çocuk sağlıklı bulundu.

Gebeliği R-USG ile takip edilen bir diğer vakada(no:13) fetal yapılar olarak izlendiği halde, "yonca yaprağı" kafa sendromuna uyan bulguları olan bir çocuk doğdu(false negatif). Aynı vakanın müteakip gebeliği USG ile takip edildi ve gebelik sağlıklı bir bebek ile sonlandı.

Daha önceki gebeliğinde hidrosefali'li çocuk sahibi olan(etyolojisi tesbit edilemeyen) 3 vakanın(no:5,7) gebeliklerinde yapılan sonografik analizler normal bulundu.

Vakalardan biri intrauterin ölüm ile sonuçlanmasına rağmen bebeğin baş çevresinin normal olduğu gözlemlendi(no:6).

Anne ve babaları sağlıklı olduğu halde, akondroplazi'li çocuk sahibi iki vakanın gebelikleri seri sonografilerle takip edildi ve her iki vakanın doğan çocukları sağlıklı bulundu(no:16,17).

Gebeliği sırasında R-USG ile izlenen bir vakada(no:18), sonografi normal olarak izlenmesine rağmen, bebek yarı el ve ayak deformitesi ile doğdu(false negatif).

Gebeliği R-USG ile takip edilen bir diğer vakada(no:19) 29.haftada fetusun iskelet sisteminde anomali olduğu düşünülmüş, fetal femur gösterilememiş, bunun üzerine gebelik 33 haftalık iken terapötik abortus ile sonlandırılmıştır. Fetusun radyolojik ve klinik bulguları thanatophoric displazi ile uyumlu bulunmuştur. Daha önceki çocuğunda tibia agenesisi görülen bir vaka(no:15) seri sonografilerle izlendi, minimal polihidroamnios dışında fetus normal bulundu, gebelik sağlıklı bir bebek ile sonuçlandı.

Öyküsünde üç kez spontan abortus ve bir ölü doğum bulunan, yaşayan tek çocuğu ise Robinow sendromu olan bir ailenin gebeliği, sonografi ile takip edildi, doğum sonu bebek sağlıklı bulundu(no:20).

İnfanstil polikistik böbrek hastalığı riski taşıyan bir gebelik, seri yapılan sonografilerle prospektif olarak izlendi, fetal böbrek yapısı normal bulundu ve sonuçta sağlıklı bir çocuk doğdu(no:22). Doğumdan sonra yapılan sonografilerde normal olarak değerlendirildi.

Konjenital nefroz riski bulunan bir vakada ise(no:21) 28.haftada yapılan USG normal bulunmuş ve gebelik sağlıklı bir bebek ile sonlanmıştır.

Daha önceki gebeliğinde non-immün hidrops fetalis görülen bir vakanın(no:23) gebeliği sonografi ile takip edilmiş, fetusta hidrops bulguları görülmemiş ve çocuk sağlıklı doğmuştur. Bir diğer vakada ise(no:24) USG'de 24.haftada hidrops tesbit edildi, ölü doğum sonu fetustan yapılan Hb elektroforezinde ise Bart's hemoglobini ortaya çıkarıldı.

TABLO 1
Vakaların genel bir değerlendirilmesi

Vaka No:	Analiz:	Hastalık:	USG:	Sonuç:
1	R	FM	21.hf:N 23.hf:N	Mikrosefalik

TARTIŞMA

Bu çalışmadaki vakalar içerisinde, tibia agenesisi, Robinow sendromu ve akondroplazi riski taşıyan gebelikler sonograflerle prospektif olarak izlenmiş ve çocukların tümü sağlıklı doğmuştur. Bu vakalarda D-USG'nin oldukça hassas olduğu bilinmektedir, fakat R-USG'nin güvenirligi aynı ölçüde olmamaktadır, çünkü R-USG'de fetusun dört ekstremitisini ayrıntılı olarak izlemek mümkün değildir, ayrıca sonografinin seri uygulamasının da önemi büyüktür(7,8,9,10,11). Nitekim R-USG yapılan 18 nolu vakada yarı el ve ayak deformitesi fark edilmemiştir. R-USG'de femur yapısı ve diğer ekstremiteleri görülemeyen vakada(no:19) fetusun thanatophoric displazi ile uyumlu olduğu ve radyolojik analizde fetal femur diafizinin yeterince ossifikasyon göstermediği ve oldukça kısa olduğu ortaya çıkarıldı. Oysa bu vakada tecrübeli ellerde yapılacak sonograflerde diğer ekstremitelerin de yapısı ortaya konulabilir ve bilhassa göğüs çevresinin küçük olduğu saptanabilir ve spesifik bir intrauterin tanıya gidilebilirdi(12). Ayrıca bu gibi vakalarda kesin tanı için fetoskopiden de yararlanılabilir.

Mikrosefali riski taşıyan vakalarda 2 ve 3 nolu vakalara sonografi seri olarak yapılmamıştır.

Mikrosefalinin USG ile intrauterin tanımı oldukça güçtür, false-negativitesi yüksektir(13). Ayrıca seri olarak yapılmalıdır, normal bulunan vakaların takibi 3.trimestir'e kadar devam ettirilmelidir, sadece biparietal çap(BPD) ölçümü ile yetinilmemeli, baş çevresinin karn çevresine ve femur uzunluğuna olan oranları tesbit edilerek değerlendirilmelidir(14,15,16). Bu kurallara uyulmadığı için 1 nolu vaka false-negativite ile sonuçlanmıştır.

Infantil tip polikistik böbrek hastalığı riski nedeniyle takip edilen vakanın gebeliği(no:22) seri sonograflerle izlenip sonografik kriterler ayrıntılı olarak uygulanmasına rağmen, konjenital nefroz riski taşıyan vakada(no:21) gerek sonografi ve gerekse maternal serum-fetoprotein ölçümü gebeliğin 28.haftasında yapılmış ki bu intrauterin tanı için oldukça gecikmiş bir dönemdir (17, 18, 19, 20).

Non-immün hidrops vakalarının takibinde sonografinin büyük katkısı olmakla birlikte, hidropsa neden olan hastalığın tesbit edilmesi ve intrauterin bu sonuca göre yönlendirilmesi gerekmektedir.

False-negativite ile sonuçlanan 3 vaka nedeniyle(no:11,13,18) R-USG'nin optimum koşullarda yapılması ve oligohidroamnios tesbit edilen vakaların çok daha ayrıntılı değerlendirilmesi gerektiğini vurgulamak istiyoruz.

KAYNAKLAR

- 1- Hill LM, Breckle R, Wolfgram KR.:An ultrasonic view of the developing fetus.Obstet. Gynecol. Surv.38:375, 1983.
- 2- Kurjak A, Kirkinen P, Latin V, et all.:Diagnosis and assesment of fetal malformations and abnormalities by ultrasound.J.Perinat Med.2:219, 1980.
- 3- Hill LM, Breckle R, Gehrink WC.:Prenatal detection of congenital malformations by ultrasonography. Am.J.Obstet.Gynecol.151:44, 1985.
- 4- Peterson J.:The pregnant diabeticand her newborn:Problems and management(2nd ed.)Baltimore: Williams and Wilkins, 1977.p:191.
- 5- Hendricks CH.:Twinning in relation to birth weight, mortality and congenital anomalies. Obstet. Gynecol.27:47, 1966.
- 6- Manning FA, Morrison I, Lange IR, et all.:Antepartum evaluation of fetal health.Recent. Adv. Perinat.Med.1:41, 1983.
- 7- Filly RA, Golbus MS.:Ultrasonography of the normal and pathologic fetal skeleton. Radiol. Clin. North.Am.20:311, 1982.
- 8- Hobbins JC, Bracken MB, Mahoney MJ.:Diagnosis of fetal skeletal dysplasia's with ultrasound. Am.J.Obstet.Gynecol.412:306, 1982.
- 9- Filly RA, Golbus MS, Corey JC, et all.:Short limbed dwarfism:Ultrasonographic diagnosis by measuration of fetal femoral length.Radiology.138:653, 1981.
- 10- Golbus MS, Hall BD.:Failure to diagnose achondroplasia in utero.Lancet.i:629, 1974.
- 11- Persson PH, Kullander S.:Long term experience of general ultrasound screening in pregnancy. Am.J.Obstet.Gynecol.146:942, 1983.
- 12- Finkl J, Filly RA, Callen PN, et all.:Sonographic diagnosis of thanatophoric dwarfism in utero.J. Ultrasound.Med.1:337, 1982.
- 13- Lenke RR, Platt LD, Koch R.:Ultrasonic failure of early detection of fetal microcephaly in maternal phenylketonuria.J.Ultrasound.Med.2:177, 1983.
- 14- Tolmie JL, McWay M, Stephenson JBP, et all.:Microcephaly, genetic counselling and antenatal diagnosis after the birth of an affected child.Am.J.Med.Genet.27:583, 1987.
- 15- Chervenak FA, Jeanty P, Cantrains F, et all.:The diagnosis of fetal microcephaly. Am.J. Obstet. Gynecol.149:512, 1984.
- 16- Kurtz AB, Wapner RJ, Rubia CS, et all.:Ultrasound criteria for in utero diagnosis of microcephaly. J.Clin.Ultrasound.8:11, 1980.
- 17- Hobbins JS, Grannum PA, Berkowitz RL, et all.:Ultrasound in the diagnosis of congenital anomalies. Am.J.Obstet.Gynecol.134:331, 1979.
- 18- Hadlock FD, Peter RL, Carpenter R, et all.:Sonography of fetal urinary anomalies.Am.J. Roentgenol.137:261, 1981.
- 19- Roberto R, Cullen M, Jeanty P, et all.:The diagnosis of congenital renal anomalies with ultrasound. Infantil polycystic kidney disease.Am.J.Obstet.150:259, 1984.
- 20- Kjessler B, Johansson SGO, Sherman, et all.:Alpha fetoprotein in antenatal diagnosis of congenital nephrosis.Lancet.i:432, 1975.