

# Gaziantep Doğum Hastanesinde Rastlanan Konjenital Anomali Sıklıkları

## Congenital Anomaly Frequencies In Maternity Hospital Of Gaziantep

Nilgün Çöl ARAZ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri ABD

### Özet

Konjenital anomali normal anatomik yapının doğumda var olan değişikliğidir. Çalışmamızda Gaziantep Doğum Hastanesi'nde rastlanan konjenital anomalilerin ve sıklıklarının ortaya konması amaçlandı. Bu amaçla Haziran 2003-Şubat 2005 tarihleri arasında canlı doğmuş 11.840 yenidoğanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Doğum sonrası yapılan rutin yenidoğan muayenesinde saptanan major anomaliler kaydedildi. Olguların 6152'si erkek, 5688'i kızdı. Çalışmaya alınan tüm annelerin yaş ortalaması  $25.5 \pm 8.2$  yıl idi. Anomalili bebeği olan annelerin yaş ortalaması ise  $31 \pm 6.6$  yıl bulundu. Çalışmaya alınan 11.840 yenidoğanın 123'ünde konjenital anomali saptandı (%1.0). En sık anomali 82 olgu ile ürogenital sisteme aitti. Ürogenital sistemin en sık anomalisi ise hipospadias olarak saptandı (43/82; % 52,43). Canlı doğan bebeklerde major anomali sıklığı % 1-4 arasında değişmektedir. Çalışmada bir bölge hastanesi olan ve oldukça geniş bir kitleye hitap eden Gaziantep Doğum Hastanesi'nde konjenital anomalilerin dağılımı ortaya konmuş ve anomali sıklığı literatürle uyumlu bulunmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital anomali, Sıklık

### Abstract

Congenital anomaly is a change of anatomical structure, which exists at delivery. In our study, we aimed to investigate the congenital anomalies and their frequencies. To do this, the records of 11,840 live births in the maternity hospital of Gaziantep between June 2003 and February 2005 were screened retrospectively. Major anomalies that were noticed at routine newborn examination were recorded. 6,152 of the newborns were male, and 5688 were female. The mean age of the mothers included in this study was  $25.5 \pm 8.2$  years. The mean age of the mothers whose babies had any anomaly was  $31 \pm 6.6$  years. Congenital anomalies were noted in 123 newborns out of 11,840 (1.0 %). The most frequent anomalies were related to the urogenital system, and the most frequent anomaly of this system was hypospadias (43/82; 52.43 %). Major anomaly frequency is between 1-4 % in alive newborns. This study was conducted in Gaziantep Maternity Hospital, which provides health care to a large population, and the distribution of congenital anomalies were determined and found to be compatible with literature.

**Key Words:** Congenital anomaly, Frequency

**Gaziantep Tıp Dergisi 2007, 4-6.**

### GİRİŞ

Konjenital anomali normal anatomik yapının doğumda var olan değişikliğidir. Anomaliler basit bir terminoloji ile ikiye ayrılır. Major konjenital anomali normal yaşam beklentisini azaltacak ya da normal fonksiyonları kısıtlayacak kadar ciddi anatomik bir anomalidir. Canlı doğan bebeklerde %1-4 oranında görülür (1). Minör konjenital anomali ise tedavi gerektirmeyen ya da basit müdahale ile kalıcı hasar bırakmadan düzeltilebilen ve normal populasyonun %4 ünden daha azında görülen yapısal değişikliktir (2,3).

Ciddi epidemiyolojik çalışmalarda yenidoğanlarda (ölü + canlı doğum) major konjenital anomali sıklığı %2-3 olarak bildirilmiştir (4,5). Ortaçocukluk döneminde saptanabilen gizli anomaliler içinde eşit bir oran tahmin edilmektedir.

Bu şekilde major konjenital anomalilerin sıklığı %5-6'ya ulaşmaktadır (2,3). Çalışmamızda bir bölge hastanesi olan Gaziantep Doğum Hastanesinde rastlanan konjenital anomalilerin ve sıklıklarının ortaya konması amaçlandı.

### GEREÇ VE YÖNTEMLER

Gaziantep Doğum Hastanesi'nde Haziran 2003-Şubat 2005 tarihleri arasında canlı doğmuş 11840 hastanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Olguların 6152'si erkek, 5688'i kız idi. Doğum sonrası yapılan rutin yenidoğan muayenesinde saptanan major anomaliler kaydedildi. Çalışmaya alınan annelerin yaşı 19-43 arasında değişmekte olup yaş ortalaması  $25.5 \pm 8.2$  yıl idi. Anomalili bebeği olan annelerin yaş ortalaması ise  $31 \pm 6.6$  yıl bulundu.

### BULGULAR

Kayıtları incelenen 11840 yenidoğanın 123 (%1.0)'ünde konjenital anomali saptandı. Anomalilerin 11840 yenidoğandaki sistemlere göre sıklığına bakıldığında; merkezi sinir sistemini ilgilendiren anomaliler %0.24, ürogenital sistemi ilgilendiren anomaliler %0.69, gastrointestinal sistemi ilgilendiren anomaliler %0.08 ve lokomotor sistemi ilgilendiren anomaliler %0.03 olguda mevcuttu.

✉ Yazışma Adresi:  
Dr.Nilgün Çöl ARAZ Gaziantep Üniversitesi Pediatri ABD  
Adres: Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Şehitkamil / Gaziantep  
Tel: 0 342 360 60 60 / 76440  
Fax: 0 342 360 39 28  
E-mail: naraz@gantep.edu.tr

Sunulduğu Kongre: 48. Milli Pediatri Kongresi, Samsun, 21-24 Eylül 2004

Yüzyirmüç yenidoğanda rastlanan konjenital anomalilerin dağılımı ise aşağıda verildi (parantez içinde, anomaliler içindeki sıklık verilmiştir):

Merkezi sinir sistemini ilgilendiren anomaliler: 28 olgu (%22.8)

- Spina bifida occulta: 7 olgu
- Meningosel: 7 olgu
- Meningosel+Hidrocefali: 4 olgu
- Miyelomeningosel: 4 olgu
- Ensefalosel: 2 olgu
- Anensefali: 2 olgu
- Hidrocefali: 1 olgu
- Mikrocefali: 1 olgu

Ürogenital sistemi ilgilendiren anomaliler: 82 olgu (%66.7)

- Hipospadias: 43 olgu
- Kriptorşidizm: 18 olgu
- Hidrodel: 16 olgu
- Fimozis: 3 olgu
- Dış genital organ anomalisi: 2 olgu

Gastrointestinal sistemi ilgilendiren anomaliler: 9 olgu (%7.3)

- Yarık damak: 5 olgu
- Yarık damak+yarık dudak: 2 olgu
- Özafagus atrezisi: 1 olgu
- Anüs imperforatum: 1 olgu

Lokomotor sistemi ilgilendiren anomaliler: 4 olgu (%3.3)

- Pes ekinovarus: 4 olgu

En sık konjenital anomaliye ürogenital sistemde rastlandı (82/123, %66.7); ürogenital sistemi ilgilendiren en sık anomali ise hipospadias idi 43/82 (%52,43). Ürogenital sistem anomalilerini merkezi sinir sistemi anomalisi izledi (28/123, %22.76.). Spina bifida occulta ve meningosel 7'şer (%25) anomali ile en sık merkezi sinir sistemi anomalisi idi.

## TARTIŞMA

Konjenital anomalilerin nedenleri ağırlıklı olarak genetik olmak üzere çeşitlidir. Büyük bir kısmının ise nedeni bilinmemektedir. Yenidoğanda anomali gelişiminde rol oynayan faktörler tablo 1'de özetlenmiştir. Yenidoğan anomalilerinin görüldüğü sistemler şunlardır: merkezi sinir sistemi, gastrointestinal sistem, ürogenital sistem ve lokomotor sistem. Bu sistemler içinde en sık rastlanan anomali kriporşidizmdir. Miadında doğmuş çocuklarda %3.4 olguda görülür (6).

Çalışmamızda yenidoğanlarda saptanan 123 anomaliden 82'si ürogenital sisteme aitti ve anomaliler içinde %66.7 olguyla en sık grubu oluşturuyordu. Ürogenital sistemin en sık anomalisi olarak ise hipospadias tesbit edildi (43/82 %52.4). Literatürde izole hipospadias sıklığı 1000 canlı erkek doğumda 8 (%0.8) olarak bildirilmektedir (7). Çalışmadaki oran da 6152 canlı erkek doğumda 43 (%0.7) olarak literatüre uygunluk göstermektedir. Çalışmada hipospadiastan sonra en sık anomali olarak kriporşidizm bulundu. Kriporşidizm sıklığı literatürde %3.4 olarak bildirilmiştir (1 yaştan sonra %0.7) (6). Çalışmada ise sadece 18 (%0.3) vakada saptandı. Oranın düşük oluşunun nedeni özellikle hafta sonu olan normal doğumlarda ailenin pazartesi günü bebeğin muayene edilmesini beklemeden hastaneden ayrılması ve bu şekilde bazı vakaların tespit edilememiş olmasıdır.

Çalışmada 11.840 yenidoğanın 5'inde yarık damak saptandı. Yarık damak sıklığı 1/2500 olarak bildirilmektedir (8). Bu oran çalışma ile uyumludur. Yarık damakla birlikte ya da tek başına yarık dudak insidansı 1/600 doğum olarak bildirilmiştir (8). Çalışmada ise sadece 2 vakada saptanmıştır.

Pes ekinovarus deformitesi sadece 4 olguda vardı. Oysa pes ekinovarus sıklığı 1/1000 olarak bildirilmektedir (9). Oranın düşük oluşunun nedeni kriporşidizmde olduğu gibi ailenin hastaneden erken ayrılması olarak düşünülebilir.

Gastrointestinal sistemin konjenital anomalilerinden olan özafagus atrezisi sıklığı 1/3000-4500 olarak bildirilmiştir (10). Çalışmada ise sadece 1 vakada tespit edildi. Oranın düşük oluşunun nedeni, bildirilen oranın tüm doğumları (canlı+ölü) kapsamı, bizde ise sadece canlı doğumların çalışmaya alınmış olmasıdır. Bir diğer gastrointestinal anomali olan anüs imperforatuma da sadece bir olguda saptandı. Literatürde ise 5000 canlı doğumda 1 olarak bildirilmektedir (11).

Hidrocefali sıklığı 0.66/1000 canlı doğum (0.48'i sadece hidrocefali, 0.18'i miyelomeningoselle beraber) olarak bildirilmektedir (12), ancak çalışmada hidrocefali 11840 olgunun tek başına sadece 1'inde, meningosel ile birlikte ise 4'ünde saptandı. Anensefali ve miyelomeningosel de literatüre göre daha seyrek. Anensefali sıklığı 1/1000 canlı doğum olarak bildirilmesine rağmen (13) 2/11840 olguda; miyelomeningosel sıklığı 1/1000 canlı doğum olarak bildirilmesine rağmen (13) 4/11840 olguda saptandı.

Çalışmada bir bölge hastanesi konumunda olan ve oldukça geniş bir kitleye hitap eden Gaziantep Doğum Hastanesi'nde konjenital anomalilerin sınıflaması ortaya kondu. En sık konjenital anomali olarak bulunan hipospadiasın bölgemiz için ayrı bir önemi vardır. Yöremizde sünnet çoğunlukla yenidoğan döneminde erken olarak yapılmaktadır. Oysa hipospadias vakalarında erken sünnet önerilmemektedir. Bu nedenle hipospadiasın bölgemizde sık olduğu hatırlanmalı, yenidoğanlarda penis muayenesi ihmal edilmemeli ve aileler bu konuda bilgilendirilmelidir.

**Tablo 1.** Yenidoğanda Anomaliye Yol Açan Nedenler (%)

Genetik nedenler	27.7
Kromozom anomaliler	10.1
Tek gen mutasyonları	3.1
Ailesel	14.5
Multifaktöryel kalıtım	23.0
Teratojenler	3.2
Uterusa ait nedenler	2.5
İkiz olmak	0.4
Nedeni bilinmeyenler	43.2

**KAYNAKLAR**

- 1.Gökçay G, Neyzi O, Bulut A. Sosyal Pediatri. Neyzi O, Ertuğrul T (edt) Pediatri (3. baskı). İstanbul, Nobel Tıp Kitabevi, 2002:37-43.
- 2.McLean SD.( The Newborn Infant )–Congenital Anomalies. In: Avery GB, Fletcher MA, MacDonald MG (eds) Neonatology, Pathophysiology and Management of the Newborn (5th ed). Philadelphia. Lippincott Williams & Wilkins, 1999:839-857.
- 3.Guyer B, Martin JA, MacDorman MF, Anderson RN, Strobino DM. Annual summary of vital statistics 1996. Pediatrics 1997;100:905-914.
- 4.Chung CS, Myrianthopoulos NC. Congenital anomalies: mortality and morbidity, burden and classification. Am J Med Genet 1987;27:505-523.
- 5.Van Regemorter N, Dodion J, Druart C et al. Congenital malformations in 10000 consecutive births in a university hospital:need for genetic counseling and prenatal diagnosis. J Pediatr 1984;104:386-390.
- 6.Cendron M, Keating MH, Huff DS, et al: Cryptorchidism, orchiopexy and infertility: A critical long-term retrospective analysis. J Urol 1989;142:559-563.
- 7.Moshang T, Thornton PS. Endocrine disorders of the newborn. In: Avery GB, Fletcher MA, MacDonald MG (eds). Pathophysiology and Management of the Newborn. (5th edition). Philadelphia. (Lippincott Williams & Wilkins ) 1999:859-884.
- 8.Myers NA, Beasley SW, Auldism AW. Oesophageal atresia and associated anomalies: a plea for uniform documentation. Pediatr Surg Int 1992;2:97-100.
- 9.Craig LC,Goldberg MJ. Foot and leg problems. Pediatrics in review 1993;14:395-400.
- 10.The Newborn Infant-General Surgery. In: Avery GB, Fletcher MA, MacDonald MG (eds) Neonatology, Pathophysiology and Management of the Newborn (5th ed). Lippincott Williams & Wilkins, 1999:1005-1040.
- 11.Hendren WH. Urological aspects of cloacal malformation. J Urol 1988;140:1207-1213.
- 12.Persson EK, Anderson S, Wiklund LM, Uvebrant P. Hydrocephalus in children born in 1999-2002: epidemiology, outcome and opthalmological findings. Child Nerv Cyst 2007 Apr 12; (Epub ahead of print)
- 13.The Nervous System-Congenital Anomalies of the Central Nervous System. In: Nelson WE, Behrman RE (eds). Textbook of Pediatrics (14th ed). Pennsylvania, W.B. Saunders Company, 1992:1483-1485.