

Üniversite hastanemizde konjenital anomalilerin görülme sıklığı ve dağılımı

The incidence and distribution of the congenital anomalies in our University Hospital

Onur Balcı¹, Zatiğül Şafak Taviloğlu², Ahmet Fatih Yılmaz¹, Mehmet Enes Coşkun¹,
Celal Varan¹, Mehmet Almaccioğlu¹, Mehmet Arda Kılınc¹, Ercan Sivasslı²

¹Gaziantep Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Gaziantep
²Gaziantep Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Gaziantep

Özet

Çevre illerle birlikte geniş bir bölgeye hizmet eden hastanemizde konjenital anomalilerin ve sıklıklarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Hastanemiz Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesi'nde Eylül 2009 - Ocak 2012 tarihleri arasında konjenital anomali endikasyonu ile yatırılarak tedavi gören 117 yenidoğanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Yüz on yedi bebekten 27 tanesinde (%23,07) kardiyovasküler sistem anomalileri olduğu görüldü. Bunları 21 bebek (%17,94) ile santral sinir sistemi anomalileri izlemektedir. On beş hastada (%12,82) ile gastrointestinal sistem, 14 hastada (%11,96) ile genitoüriner, 8 hastada (%6,83) lökomotor sistem anomalileri vardı. Dokuz bebekte (%7,69) en az üç sistemi etkileyen multipl konjenital sistem anomalileri görüldü. Altı bebekte (%5,12) trizomi saptandı; bunların içerisinde en fazla saptanan trizomi 13 idi (4 hasta). Dört hastada (%3,41) solunum sistemi anomalileri izlendi. Prenatal tanı şartlarının gelişmesi, toplumun bilinçlenmesi ve prenatal takiplerin artması ile konjenital anomaliler doğum öncesinde tespit edilebilmekte, aileler konjenital anomalili bebeklerin takibinin daha rahat yapılabileceği, multidisipliner yaklaşımı olan merkezlere yönlendirilmektedir. Ancak bu merkezlerin sayılarının azlığı, doğum sonrası anomalili bebeklerin mortalitesinde artışa sebep olmaktadır. Örneğin ağır konjenital kardiyak anomalisi olan bir yenidoğanın transferi oldukça riskli olup mortalite açısından ciddi risk teşkil etmektedir. Bununla birlikte üniversite hastanelerinden elde edilen veriler toplumdaki anomalilerin dağılım ve sıklıklarını net ortaya koyamamaktadır. Konjenital malformasyonların net değerlerinin belirlenmesinde yurt çapında düzgün veri toplama ve uygun kayıt sistemlerine ihtiyaç vardır.

Anahtar kelimeler: Dağılım; insidans; konjenital anomali

Abstract

With the neighboring cities, our university hospital provides service to a wide area, and in this study we aimed to expose the incidence, and distribution of the congenital anomalies of the newborns that hospitalized in the period of September 2009 and December 2011. The records of the 788 patients followed in newborn intensive care unit between September 2009 and December 2011 were investigated, One hundred and seventeen newborns were detected as having congenital anomalies. Twenty seven of the 117 babies had cardiovascular system anomalies, 21 had central nervous system anomalies, 15 had gastrointestinal, 14 had urinary, and 8 had skeletal system anomalies. In 9 patients, multiple congenital anomalies detected that affects at least three systems. Trisomies were detected in 6 patients; three of them were trisomy 13. In 4 patients, we indicated respiratory system anomalies. In case of the development of the prenatal diagnostic techniques, and the awareness of the parents, the congenital anomalies could be detected before the birth and the families prefer the advanced health centers for having healthcare for their babies with congenital anomaly. In fact, the number of advanced hospitals all over the country is inadequate, and it is too risky to transfer a newborn with cardiac anomaly from one hospital to another. So the number of experienced units should be promoted. And also, the data achieved from university hospitals do not reflects the true incidence and distribution of the population. A database should be created all over the country to have real numbers of congenital malformations of the Turkish population.

Keywords: Distribution; insidance; congenital anomaly

Giriş

Konjenital anomaliler, doğuştan var olan, yapısal, fonksiyonel ve biyokimyasal bozukluklardır. Konjenital malformasyonlar, tek ve primer defekt ile multipl konjenital malformasyonlar olmak üzere kabaca ikiye ayrılabilir. Majör konjenital anomaliler hayatı tehdit eder ya da hayatın devamında hastanın yaşam kalitesini sınırlar. Down Sendromu ve XXY Sendromları hariç, multipl konjenital malformasyon sendromları 3000 canlı doğumda bir izlenir (1). Minör konjenital malformasyonlar da ya tedavi gerektirmeyen, ya da basit müdahale ile düzeltilebilen, normalde popülasyonun %4'ünden daha azında görülen değişiklikleridir (2).

Konjenital anomaliler, az gelişmiş ve ülkemiz gibi gelişmekte olan ülkelerde ciddi bir sorun teşkil

etmektedir ve etiyojisine yönelik yeterli veriler bulunmamaktadır. Batı toplumlarında yapılan değerlendirmelerde konjenital malformasyonların %60'ının idiyopatik, %20'sinin multifaktöryel, %7,5'inin monogenetik, %6'sının kromozomal, %3'ünün maternal hastalık, %2'sinin konjenital enfeksiyon, %1,5'inin ilaç kullanımı, X ışınları ve alkol tüketimine bağlı olduğu bildirilmiştir (3). Ülkemizde yapılan insidans çalışmalarında konjenital anomalilerin sıklığı %2-4 olarak tespit edilmiştir (4,5).

Çalışmamızda çevre illerle birlikte geniş bir bölgeye hizmet eden hastanemizde konjenital anomalilerin ve sıklıklarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntemler

Gaziantep Üniversitesi Şahinbey Eğitim ve Uygulama Hastanesi Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesi'nde Eylül 2009 - Ocak 2012 tarihleri arasında konjenital anomali

İletişim/Correspondence to: Onur Balcı, Gaziantep Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Gaziantep, TÜRKİYE
Tel: + 90 342 3606060 / 75096 onurbalcidr@yahoo.com

Geliş Tarihi: 10.03.2012 **Kabul Tarihi:** 26.04.2012
Received: 10.03.2012 **Accepted:** 26.04.2012

DOI: 10.5455/GMJ-30-2012-90
www.gantep.edu.tr/~tipdergi
ISSN 1300-0888

endikasyonu ile yatırılarak tedavi gören 117 yenidoğanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Bu çalışma için Gaziantep Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan onay alındı. Hastaların kardiyak anomalilerinin saptanmasında kullanılan ekokardiyografi incelemeleri hastanemizde görevli bir pediatrik kardiyolog, genitoüriner sistemin görüntülenmesinde kullanılan ultrasonografi uygulamaları da hastanemizde görevli radyoloji uzmanlarınca yapıldı. Santral sinir sistemi anomalilerini görüntülemek için transfontanel ultrasonografi ve lüzumu görülen hastalarda manyetik rezonans ile görüntüleme (MRG) yöntemleri kullanıldı. Yine transfontanel ultrasonografi uygulamaları ile MRG incelemeleri hastanemizde görevli radyologlar tarafından gerçekleştirildi.

Sonuçlar

Kayıtları incelenen, Eylül 2009 - Ocak 2012 tarihleri arası, üniversite hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatırılarak tedavi edilen 788 yenidoğandan 117 tanesinde (%14,84) konjenital anomali olduğu saptandı. Bu 117 vakanın 14 tanesinde genitoüriner sistem anomalisi olduğu, bunların da 7 adetinde hidronefroz saptandı. Yedi hidronefrozu bulunan hastanın 4'ünde evre 1 hidronefroz bulunduğu için bu durumun geçici olabileceği düşünüldü ve grade 1 hidronefrozu hastalar çalışmadan çıkartıldı. Geriye kalan 113 yenidoğanın 67 tanesi erkek (%59,3), 46 tanesi kız (% 40,7) idi. Annelerinin ortalama yaşları 27,9 (18-42) idi. Bu bebeklerin 18 tanesi (%15,38) hastanemiz dışında doğup yoğunbakımımıza kabul edilen bebeklerdi.

113 bebekten 27 tanesinde (%23,89) kardiyovasküler sistem anomalileri olduğu görüldü (Tablo 1). Bunları 21 bebek (%18,58) ile santral sinir sistemi anomalileri izlemekteydi. On beş hastada (%13,27) ile gastrointestinal sistem, 10 hastada (%8,84) ile genitoüriner, 8 hastada (%7,07) lökomotor sistem anomalileri vardı. Dokuz bebekte (%7,96) en az üç sistemi etkileyen multipl konjenital sistem anomalileri görüldü. Altı bebekte (%5,30) trizomi saptandı; bunların içerisinde en fazla saptanan trizomi 13 idi (4 hasta). Dört hastada (%3,53) solunum sistemi anomalileri izlendi. Bunların dışında bir hastada sağ 8. kot altından başlayıp inguinal bölgeye kadar uzanan hemanjiom, bir hastada hiperplastik vitroz retina, bir hastada sağda inguinal herni ve bir vaka da yarık damak anomalisine eşlik eden bilateral dış kulak anomalisi izlendi. Sekiz bebekte iki ayrı sistemi etkilemiş konjenital anomaliler mevcuttu. İki hastada genitoüriner ve lökomotor sistemler, 1 hastada kardiyovasküler ve solunum, 1 hastada kardiyovasküler ve gastrointestinal, 1 hastada santral sinir ile lökomotor sistemler, 1 vakada gastrointestinal ve genitoüriner, 1'inde solunum ve lökomotor ve yine bir bebekte genitoüriner ve lökomotor sistemler birlikte etkilenmişti.

Kardiyovasküler sistem anomalilerinin içerisinde 7 hasta ile en büyük oranı büyük arterlerin transpozisyonu (BAT) oluşturuyordu. Bunlardan bir tanesine triküs pit stenozu eşlik ediyordu. BAT 5 hasta ile aort darlığı, 3

hasta ile aort koarktasyonu ve fallot tetralojisi izliyordu. İki hastada sağ ventrikül hipoplazisi, 1 hastada pulmoner atrezi, 1 hastada triküs pit atrezisi, 1 hastada sol kalp hipoplazisi ve bir hastada ekstrofia kordis mevcuttu.

Santral sinir sistemi anomalileri içerisinde de en sık görüleni 13 hasta ile meningomyelose idi. Bunları 6 hasta ile izole hidrosefali izlemekteydi. Bir hastada spina bifida ve bir vakada mikrosefali izlendi.

Gastrointestinal sistem anomalileri içerisinde 2 vakada gastroşizis ve 2 vakada ileal atrezi mevcuttu. İntraabdominal kistik oluşumlar, duplikasyonlar, değişik seviyelerde atreziler mevcuttu. Bir adet özofagus atrezisi, bir adet anal atrezi, 2 adet yarık damak anomalisi tespit edildi.

On bir hastanın genitoüriner sistem anomalileri vardı, bunların üçünde grade 4 hidronefroz mevcuttu. İki hastada izole ureteropelvik darlık, bir hastada posterior üretral valf ve bir hastada konjenital nefrotik sendrom görüldü.

Vakaların 9'unda üç ve daha fazla sistemin etkilendiği multipl konjenital anomaliler izlendi. Bunlardan 3 tanesi tanı alabilirdi. Bir vaka VACTERL Sendromu, biri PAGOD Sendromu, biri de Pierre Robin Sendromu tanısı aldılar.

Lökomotor sistemi etkilenmiş 8 hastanın üçünde pes ecinovarus, ikisinde sakrokoksigeal teratom ve ikisinde parmak deformiteleri mevcuttu.

Yüz on yedi konjenital anomali tespit edilen hastanın 17'sinde (%14,5) birden fazla sistem etkilenmiş, geriye kalan 100'ünde (%85,5) sadece bir sistem etkilenmiştir.

Tablo 1. Konjenital anomalilerin dağılımı

Etkilenen sistem	Olgu sayısı (n)	Olgu yüzdesi (%)
Kardiyovasküler Sistem (KVS)	27	23,89
Santral Sinir Sistemi (SSS)	21	18,58
Gastrointestinal Sistem (GIS)	15	13,27
Genitoüriner Sistem (GÜS)	14	8,84
Lökomotor (LKM) Sistem	8	7,07
Solunum Sistemi	4	3,53
Diğer	3	2,65
KVS + Solunum Sistemi	1	0,88
KVS + GIS	1	0,88
SSS + LKM Sistem	1	0,88
GIS + GÜS	2	1,76
Solunum Sistemi + LKM Sistem	1	0,88
GÜS + LKM Sistem	2	1,76
GIS + Diğer	1	0,88
Multipl konjenital anomaliler	15	13,27
Toplam	113	100,0

Tartışma

Konjenital anomalilerin nedeni büyük oranda tespit edilememekle birlikte tespit edilebilir nedenlerin içerisinde en sık görüleni genetik sebeplerdir. Konjenital

anomalilerin görülme sıklığı değişik bölgelerde, toplumların sosyoekonomik durumlarına, beslenme alışkanlıklarına, yaşadıkları coğrafyaya ve ırksal özelliklere göre değişiklik gösterebilmektedir. Gaziantep'te yapılan bir çalışmada 123 konjenital anomalili vakanın 82'inde (%66,7) en sık etkilenen sistemin genitoüriner sistem olduğu gösterilmiştir (6). Kurdoğlu ve ark. (7) tarafından Van yöresinde konjenital malformasyonların değerlendirilmesinde ise 87 olgunun 42'sinde SSS malformasyonları tespit edilmiş ve sıklıkta birinci sırayı aldığı ifade edilmiştir. Diyarbakır'da konjenital anomali görülme sıklığını tespit etmek için yapılmış bir çalışmada 228 olgunun 146'sında (%49,65) en sık anomalinin SSS anomalileri olduğu gösterilmiştir (8). Bizim çalışmamızda ise en sık görülen anomaliler KVS anomalileridir. Bu şu ana kadar alıntılar yapılan serilerden oldukça farklıdır. Daha çok batı kaynaklı yayınlarda KVS anomalileri, konjenital anomaliler içerisinde önemli bir yer tutmaktadır (9,10). Bizim çalışmamızda KVS anomalilerinin en sık görülen grubu oluşturması prenatal görüntüleme ile tespit edilen vakaların doğumu gerçekleştirmek için kurumumuzu tercih etmesi ya da dış merkezde tespit edilmiş kardiyak anomalili yenidoğanların ünitemize sevk ediliyor olması ile açıklanabilir.

Diğer serilerde oldukça sık izlenen SSS anomalileri bizim çalışmamızda da ikinci sıklıktaydı. Konjenital ve infantil hidrosefali insidansı 1000 canlı doğumda 0,4 ile 0,8 arasında bildirilmiştir (11). Biri ve ark. (12) tarafından yapılan konjenital anomalilerin değerlendirildiği çalışmada en sık görülen konjenital anomalilerin SSS'ye ait olduğu gösterilmiş ve çalışılan grupta bizim çalışmamıza benzer olarak, meningoşellerin en sık olduğu, hidrosefalilerin bunların arkasından geldiği gösterilmiştir. Nöral tüp defektlerinin engellenmesinde folik asit uygulaması oldukça önemli yer tutmaktadır. Dolayısı ile çalışmamızda ve diğer çalışmalarda gösterildiği gibi ülkemizde oldukça sık görülen nöral tüp defektlerinin önlenmesi için anne adaylarının folik asit kullanımına önem verilmelidir.

Gastrointestinal sistem anomalileri bizim çalışmamızda %13,27 oranında tespit edilmiştir. Bu oran ülkemizin değişik bölgelerindeki çalışmalarda elde edilen verilere benzerlik göstermektedir. Ancak bizim çalışmamızda gastroşizis ve omfalosel tüm GİS anomalileri içerisinde diğer anomalilerden daha sık izlenmiştir. Bu toplumdaki sıklığa korele değildir. Bunun sebebi de perinatal tanı alan hastaların doğum için hastanemizi tercih etmesiyle açıklanabilir.

Genitoüriner sistem anomalileri ile ilgili daha önce yine Gaziantep'te yapılan çalışmada %66,7 ile en sık etkilenen sistem olarak tespit edilmiş ve bunların içinde en sık olanın hipospadias olduğu bildirilmiştir (6). Diyarbakır'da yapılan çalışmada da GÜS anomalileri %11,56 ile dördüncü sıklıkta tespit edilmiştir. Bizim çalışmamızda da GÜS anomalilerinin sıklığı %8,84 tespit edilmiş olup dördüncü sıklıktadır. Yine perinatal dönemde anomalilerin ultrasonografi ile tespit edilebiliyor olması sayesinde önemli böbrek anomalileri olan bebeklerin annelerinin hastanemize sevk ediliyor

olması, çalışmamızda grade 3 ve daha yüksek evrede hidronefrozu ya da daha ciddi genitoüriner anomalili bebek sayısının diğer çalışmalara kıyasla daha fazla sayıda izlenmekte olmasını açıklamaktadır.

Multipl konjenital anomalisi olan 15 hastanın 6'sında trizomi mevcuttu ve bunların 4'ünde trizomi 13 saptandı. Geriye kalan 9 hastanın da ancak 3 tanesi tanı alabildi. Bir vaka VACTERL Sendromu, biri PAGOD Sendromu, biri Pierre Robin Sendromu tanıları aldılar. Ülkemizde ne yazık ki otopsi çalışmalarına aileler tarafından oldukça düşük oranda izin veriliyor olmasından dolayı çoğu mortal seyreden konjenital anomalilerin tanısının konmasında ciddi sınırlamalar mevcuttur. Zira çalışmamıza dahil ettiğimiz Türkiye'de ilk defa tespit edilmiş olan PAGOD Sendromlu vakanın tanısı otopsi çalışması sayesinde doğrulanabilmiştir.

Her geçen gün prenatal tanı şartlarının gelişmesi, toplumun bilinçlenmesi ve prenatal gebelik takiplerinin artması ile konjenital anomaliler doğum öncesinde tespit edilebilmekte, dolayısı ile aileler konjenital anomalili bebeklerin takibinin daha rahat yapılabileceği, multidisipliner yaklaşım ile tedavi şartlarının değerlendirilebileceği merkezlere yönlendirilmektedir. Ancak bu merkezlerin sayılarının azlığı, doğum sonrası anomalili bebeklerin mortalitesinde artışa sebep olmaktadır. Örneğin ağır konjenital kardiyak anomalisi olan bir yenidoğanın transferi oldukça riskli olup mortalite açısından ciddi risk teşkil etmektedir. Bununla birlikte üniversite hastanelerinden elde edilen veriler toplumdaki anomalilerin dağılım ve sıklıklarını net ortaya koyamamaktadır. Ek olarak ülkemizde değişik üniversite hastanelerinin perinatal konjenital anomali sıklığının saptanmasına yönelik çalışmaları olmakla beraber konjenital malformasyonların net değerlerinin belirlenmesinde yurt çapında düzgün veri toplama ve uygun kayıt sistemlerine ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1. Nelson Textbook of Pediatrics. 17th Ed. Türkçe Baskısı, Bölüm 97. Dismorfoloji, 2008, 616-23.
2. Guyer B, Martin JA, MacDorman MF, Anderson RN, Strobino DM. Annual summary of vital statistics 1996. Pediatrics 1997; 100(6):905-18.
3. Güneş S, Ökten G, Kara N, Yiğit S, Tural Ş, Taşkın E, Karakuş N. Konjenital malformasyonlu olgularda kromozomal anomaliler. Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Dergisi 2005;22(3):113-8.
4. Apak MY. Approach to genetic diseases and genetic counseling. In: Aydın K, editor. Prenatal Diagnosis and Management. İstanbul: Perspektif Yayın,1992:1-18.
5. Tunçbilek E, Boduroğlu K, Alikışıfoğlu M. Results of the Turkish congenital malformation survey. Turk J Pediatr 1999;41(3):287-97.
6. Çöl Araz N. Gaziantep Doğum Hastanesi'nde rastlanan konjenital anomali sıklıkları. Gaziantep Tıp Derg 2007;13(2):4-6.
7. Kurdoğlu M, Kurdoğlu Z, Küçükaydın Z, Kolusarı A, Adalı E, Yıldızhan R, et al. Van yöresinde konjenital malformasyonların görülme sıklığı ve dağılımı. Van Tıp Dergisi 2009;16(3):95-8.
8. 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(4):99-103.
9. Weaver DD. Classification of Anomalies. In: Diagnostic Ultrasound. Sabbagha RE (Ed), 2nd Edition, JB Lippincott Company, Philadelphia, 1987, 235-51.

10. Kalter H, Warkany J. Medical progress. Congenital malformations: etiologic factors and their role in prevention (first of two parts). *New Eng J Med* 1983;308(8):424-31.
11. Fernell E, Hagberg G, Hagberg B. Infantile hydrocephalus epidemiology: an indicator of enhanced survival. *Arc Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1994;70(2):F123-8.
12. Biri A, Onan A, Korucuoğlu Ü, Taner Z, Tıraş B, Himmetoğlu Ö. Bir üniversite hastanesinde konjenital malformasyonların görülme sıklığı ve dağılımı. *Perinatoloji Dergisi* 2005;13(2):86-90.