

Fetal Santral Sinir Sistemi Anomalilerinin Değerlendirilmesi; Referans Merkez Perinatoloji Konsey Verileri

Evaluation of Fetal Central Nervous System Anomalies; Perinatology Council Data of a Reference Center

Meltem Koyuncu Arslan [®], Melek Akar [®], Halil Gürsoy Pala [®], Cüneyt Eftal Taner [®],
Mehmet Yekta Öncel [®]

Cite as: Koyuncu Arslan M, Akar M, Pala HG, Taner CE, Öncel MY. Fetal santral sinir sistemi anomalilerinin değerlendirilmesi; referans merkez perinatoloji konsey verileri. Forbes J Med. 2020;1(3):75-8.

Öz

Amaç: Santral sinir sistemi (SSS) anomalileri antenatal dönemde saptanan doğumsal malformasyonlar arasında ikinci sıklıkta yer alır. Prenatal tanı koyulma oranları anensefaliye %96'larda iken migrasyon anomalilerinde %14'lere kadar düşmektedir. Bu çalışmada yüksek riskli gebeliklerin tartışıldığı hastanemiz perinatoloji konseyinde değerlendirilen SSS anomalilerinin sıklığının, özelliklerinin belirlenmesi ve antenatal tanının önemini vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi perinatoloji konseyinde 1 Ocak 2019-31 Aralık 2019 tarihlerinde değerlendirilen, fetusta SSS anomalisi saptanan gebeler dahil edildi. Olguların retrospektif olarak dosya kayıtları incelenerek perinatal-maternal risk faktörleri, konsey anındaki durumları, konsey kararı ve sonuçları kaydedildi. Sonuçlar SPSS 20.0 programına kaydedilerek istatistiksel analizleri yapıldı.

Bulgular: Çalışmada 1272 gebenin verileri değerlendirildi. SSS anomalisi olan 261 olgu (%20,5) saptandı. Gebelerden 129'u takibine merkezimizde devam etmemesi veya henüz doğumun gerçekleşmemesi nedeniyle çalışma dışı bırakıldı. Çalışmaya dahil edilen 132 gebenin yaş ortalaması 26,99±6,50 (14-42); ortalama gebelik haftası 22,63±7,08 (10,4-38,6) olarak saptandı. En sık saptanan SSS anomalileri nöral tüp defektleri (n=54; %40), hidrosefali/ventrikülomegali (n=36; %27), migrasyon defektleri (n=21; %15) ve serebellar malformasyonlar (n=9; %6) idi. Konseyde %29,8 (n=78) gebelik için sonlandırma kararı verildi ve 62 gebelik için sonlandırma işlemi uygulandı. Hastanemize geç refere edilen ve gebelik haftasının 22 hafta ve üzerinde olması nedeniyle gebeliğe devam kararı alınan 51 gebenin %50'si (n=25) hidrosefali/ventrikülomegali, %16'sı (n=8) nöral tüp defektleri ile kötü prognozla seyreden SSS anomalilerine sahipti.

Sonuç: Referans merkez olan hastanemize yüksek morbidite ve mortaliteye sahip olan anomalilerin 22. gestasyonel haftadan sonra yönlendirilmiş olması sonucunda bu gebeliklere sonlandırma seçeneği sunulamamıştır. Bu seçeneğin aileye sunulabilmesi, yaşamla bağdaşanların uygun takibi ve tedavisinin planlanması için yüksek riskli gebeliklerin erken dönemde perinatoloji merkezlerine yönlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar kelimeler: Anomali, santral sinir sistemi, perinatoloji

ABSTRACT

Objective: Central nervous system (CNS) anomalies are the second most common congenital malformations detected during antenatal period. Rates of prenatal diagnosis are around 96% in anencephaly, but drops down to approximately 14% in migration anomalies. We aimed to determine the frequency and features of CNS anomalies evaluated in the perinatology council of our hospital where high-risk pregnancies were discussed and also to emphasize the importance of antenatal diagnosis.

Method: Pregnant women, with a CNS anomaly detected in their fetus, who were evaluated between January 2019-December 2019 in the perinatology council of Tepecik Training and Research Hospital were included in the study. Retrospectively, the records of the cases were examined, prenatal, and maternal risk factors at the time of council session, the council decision and the results were recorded. Statistical analyzes were done using SPSS 20.0 program.

Results: Data of 1272 pregnant women were evaluated in the study, and 261 cases (20.5%) with CNS anomalies were detected. A total of 129 pregnant women were excluded from the study because follow-up of these patients were not realized in our center or they didn't give birth yet.. Totally, 132 pregnant women were included in the study. The mean maternal age was 26.99±6.50 (14-42) years, the mean gestational age was 22.63±7.08 (10.4-38.6) weeks. Most common CNS anomalies detected were neural tube defects (n=54; 40%), hydrocephalus/ventriculomegaly (n=36; 27%), migration defects (n=21; 15%) and cerebellar malformations (n=9; 6%). Termination of pregnancy was decided for 29.8% (n=78) of pregnant women, but realized only for 62 pregnancies. Among pregnancies which were decided to be continued due to the fact that gestational week was 22 weeks or more (n=51), had fetuses with neural tube defects (n=25; 50%) and hydrocephalus/ventriculomegaly (n=36; 27%) with poor prognosis.

Conclusion: As the anomalies with high morbidity and mortality were referred to our hospital after the 22nd gestational week, termination option could not be offered to these pregnancies. High-risk pregnancies should be directed to perinatology centers in the early period so that this option can be presented to the family, appropriate follow-up and treatment of life-compatible ones.

Keywords: Anomaly, central nervous system, perinatology

Received/Geliş: 30.11.2020
Accepted/Kabul: 10.12.2020
Publication date: 30.12.2020

Meltem Koyuncu Arslan
İzmir Buca Seyfi Demirsoy
Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Yenidoğan Kliniği,
İzmir - Türkiye
✉ mkoyuncu_arslan@hotmail.com
ORCID: 0000-0002-4920-3445

M.Y. Öncel 0000-0003-0760-0773
İzmir Buca Seyfi Demirsoy
Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Yenidoğan Kliniği,
İzmir, Türkiye

M. Akar 0000-0002-0178-2011
SBÜ İzmir Tepecik
Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Yenidoğan Kliniği,
İzmir, Türkiye

H.G. Pala 0000-0003-1569-4474
C.E. Taner 0000-0002-5973-4231
SBÜ İzmir Tepecik
Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Kadın Doğum Kliniği,
İzmir, Türkiye

04-07 Mart 2020 tarihlerinde 2. Uluslararası Dr. Behçet Uz Çocuk Kongresi'nde sözlü bildiri olarak sunulmuştur.

© Telif hakkı Forbes Tıp Dergisi. Logos Tıp Yayıncılık tarafından yayınlanmaktadır.
Bu dergide yayınlanan bütün makaleler Creative Commons 4.0 Uluslararası Lisansı (CC-BY) ile lisanslanmıştır.
© Copyright Forbes Journal of Medicine. This journal published by Logos Medical Publishing.
Licensed by Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY)



GİRİŞ

Santral sinir sistemi (SSS) anomalileri kardiyak anomalilerden sonra ikinci sırada en sık rastlanan konjenital anomalilerdir.¹ Perinatal dönemde saptanan konjenital anomalilerin yaklaşık 1/3'ünü oluşturmaktadır.² Görülme sıklığı canlı doğumlarda yaklaşık 1.4-1.6/1.000 oranında bildirilmektedir.³

SSS anomalileri genel olarak ventrikülomegali/hidrocefali (VM/HS), nöral tüp defektleri (NTD) (anensefali, spina bifida (meningosel, meningomyelose), ensefalosel), migrasyon defektleri (holoprozensefaliler) ve serebellar malformasyonlardan (Dandy-Walker kompleksi, inferior vermian agenizi, mega sisterna magna) oluşmaktadır.⁵

Nöronal proliferasyon, migrasyon ya da organizasyon gibi majör gelişimsel süreçlerin çoğu gebeliğin ikinci yarısında meydana gelse de, fetal SSS malformasyonlarının büyük bir kısmı 18.-20. gestasyonel haftalar arasında gerçekleştirilen detaylı ultrason (US) sırasında saptanabilir.⁴

SSS anomalilerinin erken tanı ve müdahalesi, bu anomalilerin yüksek morbidite ve mortalite oranları nedenleriyle önemli bir konu haline gelmiştir. Fetüsün prognozunun belirlenmesi, aileye danışmanlık sağlanması ve sonlandırma seçeneğinin aileye sunulabilmesi gereklidir. Bu çalışma, yüksek riskli gebeliklerin tartışılarak ortak kararın alındığı perinatoloji konseyinde değerlendirilen olguların SSS anomali tiplerinin ve oranlarının belirlenmesi, antenatal tanı ve yönetimin önemini vurgulanması amacı ile planlanmıştır.

GEREÇ ve YÖNTEM

Çalışmaya Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Perinatoloji Konseyinde 1 Ocak 2019-31 Aralık 2019 tarihlerinde yüksek riskli gebelik nedeniyle değerlendirilen ve fetusta SSS anomalisi saptanan gebeler dahil edildi. Olguların retrospektif olarak dosya kayıtları incelenerek, perinatal-maternal risk faktörleri, konsey anındaki durumları, konsey kararı ve sonuçları kaydedildi. Analizler SPSS 20 (Armon, NY; IBM Corp.) kullanılarak yapıldı. Çalışmada, tanımlayıcı istatistikler ön plandadır. Değişkenler için Shapiro-Wilk testi ile normal

dağılım analizi yapılmıştır. Normal dağılım gösteren veriler ortalama±standart sapma (minimum-maksimum), yüzde ve oran ile ifade belirtilmiştir.

BULGULAR

Çalışmada 1272 gebenin verileri değerlendirildi. SSS anomalisi olan 261 gebe (%20,5) saptandı. Gebelerden 129'u takibine merkezimizde devam etmemesi veya henüz doğumun gerçekleşmemesi nedeniyle çalışma dışı bırakıldı. Çalışmaya dahil edilen 132 gebenin yaş ortalaması 26,99±6,50 (14-42); ortalama gebelik haftası 22,6±7,0 (10,4-38,6) olarak saptandı (Tablo 1).

En sık saptanan SSS anomalileri nöral tüp defektleri (n=54; %40), hidrocefali/ventrikülomegali (n=36; %27), migrasyon defektleri (n=21; %15) ve serebellar malformasyonlar (n=9; %6) idi (Tablo 2). NTD'leri değerlendirildiğinde olguların %55'inin (n=30) spina bifida, %25'inin (n=14) anensefali, %18'inin (n=10) ensefalosel olduğu görüldü. Konseyde %29,8 (n=78) gebelik için kötü prognoz nedeniyle sonlandırma kararı verildi. Ancak, 62 gebelik için aile onamı alınabildi. Bu hastalara sonlandırma işlemi uygulandı. Hastanemize geç refere edilen ve gebelik haftasının 22 hafta ve üzerinde olması nedeni ile gebeliğe devam kararı alınan 51 gebenin; %50'sinde (n=25) hidrocefali/ventrikülomegali, %16'sında (n=8) nöral tüp defekti saptandı.

Tablo 1. Çalışma grubunun klinik özellikleri.

Parametreler	Çalışma grubu (n=132)
Gestasyonel yaş, hafta	22,63±7,08 (10,4-38,6)
Gebelik yaşı, yıla	26,99±6,5 (14-42)

^aMean± standart deviasyon

Tablo 2. Bebeklerde saptanan SSS anomalilerinin dağılımı.

Parametreler	Çalışma grubu (n=132)
Nöral tüp defektia	54 (40,9)
Hidrocefali/ventrikülomegalia	36 (27,2)
Migrasyon defektleria	21 (15,9)
Serebellar malformasyonlar a	9 (6,8)
Diğer(Araknoid kist, KKA, İKK..)	12(9)

^an (%)

TARTIŞMA

Prenatal erken dönemde herhangi bir SSS anomalisinin saptanması; anomalinin olası nedenini, prognozunu ve yönetimini belirlemek açısından oldukça önemlidir.

Fetal SSS anomalilerinin görüntülenmesinde US ilk ve en sık başvurulan yöntemdir.⁶ Bizim çalışmamızda da fetal SSS anomali tanısı prenatal dönemde yapılan US ile konulmuştur.

En sık rastlanan fetal SSS anomalisi bazı çalışmalarda NTD iken, bazı çalışmalarda VM olarak bulunmuştur. Scheltema ve ark.'nın² yaptığı bir çalışmada, olguların %51'ini NTD, %26'sını VM/HS oluşturmaktadır. Yine başka bir çalışmada, %38,6 sıklıkla NTD en sık SSS anomalisi olarak bulunmuştur.⁷ Bizim çalışmamızda da benzer şekilde nöral tüp defektleri SSS anomalilerin %40,9'unu oluşturarak en sık SSS anomalisi olarak bulunmuştur. VM/hidrocefali ise %27,2 oranında saptanmıştır.

İzole ciddi ventrikülomegali ile yaşayanların %33'ünde major nörolojik morbidite vardır ve antenatal dönemde 15 mm üstündeki ventrikülomegali derecesi anormal nörolojik gelişimdeki artışla ilişkilidir.⁸

NTD'leri bazen fatal olmakla birlikte, çoğu zaman yaşam boyu kalıcı deformitelere yol açan doğumsal malformasyonlardır. Fetal US'nin açık spina bifidayı saptama duyarlılığı oldukça yüksektir (%100'e yakın).⁹ Bizim çalışmamızda da spina bifida tanısı US ile konulmuştur.

NTD'leri anensefali, ensefalosel ve spina bifidayı içermektedir.¹⁰ En sık görülen NTD tipi olarak spina bifida söz edilmektedir.⁹ Coşar ve ark.¹¹ yaptıkları bir çalışmada, NTD saptanan gebelerin %41,3'ünde meningo-myelosele, %17,4'ünde meningo-sel, %21,7'sinde ensefalosel, %8,7'sinde anensefali saptamışlardır. Bizim çalışmamızda da benzer şekilde NTD'lerin %55'i (n=30) spina bifida %25'i (n=14) anensefali, %18'i (n=10) ensefalosel olarak bulunmuştur.

Kötü prognoza sahip olguların erken dönemde

tanınması, Konseyde tartışılmaları ve sonlandırma seçeneğinin ailelere sunulabilmesi önem taşımaktadır. Bizim çalışmamızda da referans merkez olan hastanemiz Konseyine 22. gebelik haftasından sonra refere edilmiş olan gebeliklerin %50'sinde ventrikülomegali, %16'sında nöral tüp defekti saptandı. Ancak, yüksek morbidite ve mortaliteye sahip olan bu gebeliklere, geç yönlendirilmiş olmaları nedeniyle sonlandırma seçeneği sunulmadı. Erken tanı ve müdahale imkanı açısından yüksek riskli gebeliklerin erken dönemde perinatoloji merkezlerine yönlendirilmesi gerekmektedir.

SONUÇ

SSS anomalileri yüksek morbidite ile seyreden ciddi patolojilerdir. Nörolojik malformasyonlar, SSS malformasyonlarına sekonder fetal ölümlerin %75'i ve yaşamın ilk yılında meydana gelen ölümlerin %40'ı ile perinatal morbidite ve mortalitenin önemli bir kısmından sorumludur.¹²

Ciddi SSS anomalisi olan gebelikler doğumla sonuçlandığında; uzun süreli yoğun bakım ünitesinde yatış, cerrahi müdahale, uzun süreli tedavi ve rehabilitasyon gerektirmekte olup, bunların tümü ailelere maddi ve manevi bir yük getirmektedir.¹³ Uzun dönemde sonuçlar; serebral palsy, epilepsi, işitme kaybı, körlük, mental retardasyon, orta motor beceri sorunları (ton ve refleks anomalileri olan veya olmayan), şaşılık, nistagmus, hafif konuşma zorluğu, orta öğrenme sorunları olabilir.¹⁴ Alt motor, üriner ve anal sfinkter disfonksiyonu eşlik edebilir ve uzun dönemdeki nörolojik sekeller yönüyle prognozu kötüdür.

Ömür boyu tıbbi bakıma gereksinimi olan bu hastaların postnatal tedavisi multidisipliner, semptomatik ve uzun dönemli kognitif ve fiziksel destekleyici tedavi gerektirir.

Santral sinir sistemine ait doğumsal anomalilerinin erken fetal dönemde saptanması; yaşla bağdaşmayan anomali halinde gebeliklerin sonlandırılma seçeneğinin aileye sunulabilmesi, yaşla bağdaşanların uygun takibi ve tedavisinin planlanması açısından çok önem göstermektedir.

Etik Kurul Onayı: Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Kurul onayı alındı (16.11.2020/13-65).

Çıkar Çatışması: Yoktur.

Finansal Destek: Yoktur.

Hasta Onamı: Retrospektif çalışma.

Ethics Committee Approval: Non-Invasive Research Ethics Committee approval was obtained from Tepecik Training and Research Hospital (16.11.2020/13-65).

Conflict of Interest: None.

Funding: None.

Informed Consent: Retrospective study.

KAYNAKLAR

- Langmar Z, Nemeth M, Csaba A, Szigeti Z, Joo JG. Prenatal diagnosis of central nervous system malformations. *Idegygy Sz*, 2013;66(7-8):228-34. PMID: 23971353.
- 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(1):41-7. doi:10.1002/uog.6.
- Chitty LS, and Pulu G. The challenge of imaging the fetal central nervous system: an aid to prenatal diagnosis, management and prognosis. *Prenat Diagn*, 2009;29(4):301-2. doi:10.1002/pd.2242.
- ISUOG Guidelines. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2007;29(1):109-16. doi: 10.1002/uog.3909.
- Özkavukcu E, and Haliloğlu N. Fetal Kraniospinal ve Fasiyal Anomaliler. 2017. *Trd Sem* 2017;5:211-33.
- Levine D, Barnes D, Robertson R, Geoffrey Wong G, Mehta T. Fast MR imaging of fetal central nervous system abnormalities. *Radiology*, 2003;229(1):51-61. doi:10.1148/radiol.2291020770
- Hadzagić-Catibusić F, Maksić H, Uzicanin S. Congenital malformations of the central nervous system: clinical approach. *Bosn J Basic Med Sci*, 2008;8(4):35660. doi:10.17305/bjbm.2008.2897.
- Graham E, Duhl A, Ural S, Allen M, Blakemore K, Witter F. The degree of antenatal ventriculomegaly is related to pediatric neurological morbidity. *J Matern Fetal Med*, 2001;10(4):258-63. doi:10.1080/714052753.
- Bulas D. Fetal evaluation of spine dysraphism. *Pediatr Radiol*, 2010;40(6):1029-37. doi:10.1007/s00247-010-1583-0.
- Salamanca A, Gonzalez-Gomez F, Padilla M C, Sabatel R M, Cámara M, Cuadros J L. Prenatal ultrasound semiography of anencephaly: sonographic-pathological correlations. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1992;2(2):95-100. doi:10.1046/j.1469-0705.1992.02020095.
- Coşar E, Köken G, Köken R et al. Gebelik ve Nöral Tüp defektleri. *J Turk Soc Obstet Gynecol*, 2009;6(3):193-6.
- Icenoglu DA, and Kaplan A.M. A review of congenital neurologic malformations. *Clin Pediatr (Phila)*, 1981;20(9):565-76. doi:10.1177/00099228810200903.
- Noronha L De, Medeiros F, Martins VD et al. Malformations of the central nervous system: analysis of 157 pediatric autopsies. *Arq Neuropsiquiatr*, 2000;58(3b):890-6. doi:10.1590/s0004-282x2000000500015.
- Gaglioti P, Danelon D, Bontempo S, Mombrò M, Cardaropoli S, Todros T. Fetal cerebral ventriculomegaly: outcome in 176 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2005;25(4):372-7. doi:10.1002/uog.1857.