Açık Spina Bifida Prenatal Tanısalı
Deneyimlerimiz

OUR EXPERIENCES ON PRENATAL DIAGNOSIS OF OPEN SPINA BIFIDA

Atıl YÜKSEL*, Ibrahim H. KALELİÖĞLU**, Selim BÜYÜKURT***

* Prof.Dr., İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
** Op.Dr., İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
*** Dr., İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, ISTANBUL

Özet

Amaç: Ulkenizde ASB (açık spina bifida) nin prenatal tanıısı ile ilgili durum tespiti yapmak ve konuya ilgili bilgi birimimiziz meslektâşlarımızla paylaşmayı amaçladık.

Çalışmanın yapıldığı yer: Premed Fetus Sağlık Merkezi


Bulgarlar: Bu gebelerdeki başvuru nedenleri, 25 (%38.5) vakada spina bifida ön tanısı, 12 vakada (%18.5) MSAFP (maternal serum α-fetoprotein) yüksekliği, 12 (%18.8) vakada hidrosefali ön tanısı, 12 (%18.5) vakada tanınamamış konjenital anomaliler ön tanısı, iki (%3.1) vakada intrauterin gelişme geriliği ön tanısı, bir (%1.5) vakada anomalü fetüs ölüsü, bir (%1.5) vakada üçlü teste risk ve bir (%1.5) vakada diyabetik gebeliğ olarak belirlendi. Yapılan detaylı sonografik incelemlerden sonra, 65 gebelik 36’sında (%86.1) spina bifidünün izole olduğu belirlenirken, dokuzunda (%13.9) spina bifidaya eşlik eden ek anomaliler bulundu. Karyotiplemesi yapılan dört fetustan üçünun karyotip sonucu iken, spina bifidaya eşlik eden omalfosel ve bilateral hidronefroz saptanan fetusta karyotip 46, XX,del (5) (pter− p15) olarak saptandi. Saptanan spina bifidaların 36’sında (%53.5) defekt lumbar, 11’inde (%16.9) lumbosakral, sekizinde (%12.3) torakolumbar, sekizinde (%12.3) sakral, iktisinde (%3) torasik idi. Detaylı sonografide 65 spina bifidaların 62’sinde (%95.4) fetal beta na en az bir bulgu saptandi. Fetal beta bulgu saptanmayan üç vakının üçü de 25 hafta alındı. Limon bulgusunun sıkığı ise gebeliğin hafta serisi liderliği azalmakta idi. PFH (posterior fossa bulgusu) num 28. haftadan büyük grupta %35.7 oranında görülmesi dikkati çekti bir diğer özelliğti. Hidrosefali gelişme sıkılığını gebelik haftasının ilerlemesile %66.7’den %92.8’e çıktıkti saptandi. Fetal beta bulgularının izlenme oranlarının sakral defektlerde azaldığı izlandi. Vakaların 21 inde (%32.3) kifoskoloz ve 13’inde (%20) pes ekinovarus (PEV) saptandi. Sakral lezonlarla kifoskoloz izlenmezi kifoskoloz oranlarının yüksek lokalizasyonu defektlerde arttığı idi. Aksiyelerle ulaşlabildi kırıkton gebelinin 34’ünde (%77.3) geçiftelerin termine edildiği görüldü. Dokuz vakada terminasyon sırasında gebelik haftası 25 hafta ve üzerinde idi. Terminasyon yöntemi olarak, bu dokuz vakananın altında vajinal yol, içinde seyiz kullanılamadığı ve fetüsün tümümnun neonatal dönemde ope edilememen kaybedildiği görüldü. Gebeğinin sonuçlarına trayonun 10 vaknanın sadece ikisinin beğeni nin canlı ancat mental ve motor morbiditeye siah olduğu belirlendi.

Sonuç: ASB’li fetüslerin prognozu serüresinde kötülü olarak saptanmıştır. ASB’nin prenatal tanıısı ve yönetim için ülkemizde yapılmış gereken hala çok şey vardır.

Anahtar Kelimeler: Nóral tıp defekt, Açık spina bifida, Prenatal tanı

T Klin Jinyekol Obst 2003, 13:441-449

Subject: The aim of this study is to clarify the status of screening and prenatal diagnosis of open spina bifida in our country and to share our experiences on subject.

Institution: Premed Fetal Health Center

Patients and method: Of the 11862 pregnant referred to our clinic between Augst 1997 and November 2001, 65 whose, at least, one fetus has open spina bifida, enrolled to this study. Da-

Findings: Indications for detailed sonography in these 65 women are: diagnosis of open spina bifida in 25 (38.5%), elevated MSAFP (maternal serum α-fetoprotein) in 12 (18.5%), diagnosis of hydrocephaly in 12 (18.5%), diagnosis of underformed congenital anomaly in 12 (18.5%). After detailed sonography, isolated spina bifida have been diagnosed in 56 fetuses (86.1%). In 9(13.9%) cases, spina bifida was associated with additional anomalies. Of the fetuses, only four had karyotype analysis, and in just one fetus with omphalocole and bilateral hydronephrosis was genetally anomalous (46, XX,del (5) (pter− p15)). Anatomı spinal defects are: lumbar in 36(55.3%), lumbo-sacral in 11(16.9%), toracolumbar in 8(12.3%), sacral in 8(12.3%) and torasic in 2(3%). With detailed sonography, at least one intracranial finding of open spina bifida had been detected in 62(95.4%) fetuses. In three fetuses, no cranial finding have been detected with detailed sonography, and gestational ages of these three fetuses were smaller than 25 weeks. Detection rate of lemon sign in fetuses with open spina bifida has been found to be progressively decreased with advanced gestational age. The detection rate of posterior fossa finding (PFH) in fetuses aged more than 28 weeks was low (35.7%) in our series. The occurrence rate of hydrocephaly has been found to be increased from 66.7% to 92.8% with advanced gestation. Occurrence rate of intracranial finding of open spina bifida was rare in fetuses with sacral defects. Kyphoscoliosis was present in 21(32.3%) fetuses and pes equino varus was present in 13(20%) fetuses. None with sacral defect had kyphoscoliosis. The higher anatomic defects, the more frequent kyphoscoliosis had been seen. In 44 of the 65 fetuses, perinatal outcomes have been obtained. Recurrences were terminated in 34(77.3%) cases (after 24 weeks gestation in nine cases, before 24 weeks gestation in 25 cases). The routes of pregnancy termination after 24 weeks gestation were vaginal in six cases and abdominal in 3 cases, and all these nine neonates were died after birth without having a surgical intervention. Only two survival has been found among ten weeks who did not prefer to terminate their pregnancies. But these two infants have motor and mental disabilities.

Conclusion: The prognosis of fetuses with open spina bifida is extremely poor in our series. Although some improvement in screening and prenatal diagnosis of open spina bifida has been obtained in our country, there are still too much to do.

Key Words: Neural tube defect, Open spina bifida, Prenatal diagnosis


Yukarıdaki sorunları aydınlatmaya yönelik epidemiyojiogik araştırmalar gereksinim olduğunu açtırır ve bu bir boyturt. Ancak, bir diğer boyut da ASB’nin prenatal tanısı ile ilgili durum tespitidir. Ülkemizde ASB’nin prenatal tanısı ile ilgili olarak yapılan ulaşılabilirımız yayanlanmıs bir araştırma yoktur. ASB prenatal tanısındaki sorunlar yeterince tartsılmamıştır. ASB’nin prenatal tanısı ile ilgili bilgi ve beceri transferi yeterince yapılmamıştır. Bu amaçla, prenatal tanı ünitimi(alpha) ASB tanı koyulan vakaların başvuru gebelik haftaları, başvuru sebepleri ve prenatal tanı bulgularının araştırılması ve sonuçları tartışmak için bu çalışmayı planladık.

Hastalar ve Yöntem

Augustos 1997 ve Kasım 2001 tarihleri arasında merkezimize başvuran 1186 gebe içinde fetusunda veya fetuslarından en az birinde açık spina bifida prenatal tanısı koyulan vakalar ele alınmıştır. Ağırlıklı olarak İstanbul ve çevresinde hizmet veren özel bir kurum olan merkezimize sosyo-kültürel düzeyleri ve primer antenatal bakım aldıkları kurumları heterojen olan düşük ve yüksek riskli gebeler başvurmuştur. Tüm fetal değerlendirmeler araştırıldıkları bir (A.Y.) tarafından yapılmıştır. Fetal ultrasonografik incelemelerde Siemens Sonoline Elegra Advanced Ultrasound cihazı ve 3,4-7,2 mHz transabdominal transduser (5.0 C50) kullanılmıştır. Eldeki kayıtlardan gebeliklerin başvuru haftaları, yaşıları, gravitaları, tani gebelik haftaları not edilmiştir. Başvuru sebepleri araştırılmıştır. Konjenital fetal anomali aranmasına yönelik olarak yapılan detaylı ultrasonın kayıtları incelenmiştir. ASB tanısı alan vakalarda, spina bifidanın lokalizasyonu, vertebrada kifoskolyoz olup olmadığı, alt ekstremitelerde pes equino varus (PEV) varlığı, fetal başa ait limon bulgusu (frontal kemiklerde başkılma), posterior fossa bulguları (PFB) (muz bulgusu, sisterna magnanın oblître olması ve posterior fossa anatomsının serebellumun görünülenemeyeceği boyuta bozulması) ve ventrikülomegali (atriyum genişliğinin 10 mm ve üzerinde olması) olup olmadığı araştırılmıştır. Bu fetuslara ait kayıtlarda ek anomal olup olmadığı, varsa ne olduğuna bakılmıştır. Yapılanca invazif girişimlerin endikasyonu, tipi ve sonucu not edilmiştir.

Tüm gebelere ve gebelere refere eden doktorlara telefon edilerek akıbetleri araştırılmıştır. Ulaşılabilen vakalarda prenatal tanının doğrulanıp doğrulamadığı, medikal abortus yapılıp yapılmadığı, yapıldı ise gebelik haftası ve öistencia ne olduğu, doğumda gebelik haftası, doğum şekli, perinatal ölüm gelişen vakalarda ölümün zamanı ve olası nedeni, spina bifida nedeni ile nörocerrahi uygulanan vakaların akıbetleri idrelenmiştir.

**Bulgular**


Bu gebelerinde başvurdu nedenleri, 25 (%38.5) vakada spina bifida ön tanıısı, 12 vakada (%18.5) MSAFP yüksekliği, 12 (%18.5) vakada hidrosefali öntanısı, 12 (%18.5) vakada tanımlanmamış konjenital anomalı öntanısı, iki (%3.1) vakada intrauterin gelişme geriliği ön tanıısı, bir (%1.5) vakada anomalili fetus öyküsü, bir (%1.5) vakada üçlü testte risk ve bir (%1.5) vakada diyabetik gebelik olarak belirlendi. Tablo 2’de başvuru nedenleri ve bunların başvuru gebelik haftalarına göre dağılımını göstermiştir.


Yapılan detaylı sonografik incelemelerden sonra, 65 gebenin 56’ında (%86.1) spina bifidanın izole olduğu belirlenirken, dokuzunda (%13.9) spina bifidaya eşlik eden ek anomaliler bulundu (Tablo 3). İzole olmayan vakaların altruza karyotipleme önerildi. Bu amaçla ikişine korsosentez, birine kardiyosentez uygulandı, birinde terminasyon sonrası plasenta karyotipleme

**Tablo 1. Başvuru gebelik haftaları**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Başvuru Gebelik Haftaları</th>
<th>n</th>
<th>%</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>&lt;=21</td>
<td>27</td>
<td>41.5</td>
</tr>
<tr>
<td>21-24</td>
<td>17</td>
<td>26.2</td>
</tr>
<tr>
<td>25-28</td>
<td>7</td>
<td>10.8</td>
</tr>
<tr>
<td>&gt;28</td>
<td>14</td>
<td>21.5</td>
</tr>
<tr>
<td><strong>Toplam</strong></td>
<td>65</td>
<td>100</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**Tablo 2. Başvuru nedenleri ve gebelik haftalarına göre dağılım**

<table>
<thead>
<tr>
<th></th>
<th></th>
<th></th>
<th></th>
<th></th>
<th></th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Spina bifida öntanısı</td>
<td>25 (%38.4)</td>
<td>9 (%47.3)</td>
<td>8 (%32)</td>
<td>3 (%37.5)</td>
<td>5 (%38.5)</td>
</tr>
<tr>
<td>MSAFP yüksekliği</td>
<td>12 (%18.4)</td>
<td>4 (%21)</td>
<td>8 (%32)</td>
<td>3 (%37.5)</td>
<td>5 (%38.5)</td>
</tr>
<tr>
<td>Hidrosefali öntanısı</td>
<td>12 (%18.4)</td>
<td>1 (%5.3)</td>
<td>3 (%12)</td>
<td>3 (%37.5)</td>
<td>5 (%38.5)</td>
</tr>
<tr>
<td>Diğer anomalı öntanısı</td>
<td>11 (%16.9)</td>
<td>3 (%15.8)</td>
<td>5 (%20)</td>
<td>2 (%25)</td>
<td>1 (%7.7)</td>
</tr>
<tr>
<td>IUGG</td>
<td>2 (%3)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Anomalili fetus hikayesi</td>
<td>1 (%1.5)</td>
<td>1 (%5.2)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Üçlü testte DS riski</td>
<td>1 (%1.5)</td>
<td>1 (%5.2)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>DM+Gebelik</td>
<td>1 (%1.5)</td>
<td>1 (%5.2)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td><strong>Toplam</strong></td>
<td>65 (%100)</td>
<td>19 (%100)</td>
<td>25 (%100)</td>
<td>8 (%100)</td>
<td>13 (%100)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

T Klin J Gynecol Obst 2003, 13
Tablo 3. Spina bifidaya eşlik eden anomaliler

<table>
<thead>
<tr>
<th>Spina bifidaya eşlik eden anomaliler (n=9)</th>
<th>Kromozom Analizi</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Dekstrakardi</td>
<td>Yapilandı</td>
</tr>
<tr>
<td>Unilateral hidronefroz</td>
<td>Yapilandı</td>
</tr>
<tr>
<td>Atınlı böbrekli hidronefroz</td>
<td>Yapilandı</td>
</tr>
<tr>
<td>Tek umbilikal arter</td>
<td>Normal</td>
</tr>
<tr>
<td>Omfalosel + bilateral hidronefroz</td>
<td>46, XX, del (5) (pter–p15)</td>
</tr>
<tr>
<td>Omfalosel, sağ elde &quot;clenched hand&quot;</td>
<td>Normal</td>
</tr>
<tr>
<td>Diyafragma hernisi, atınlı böbrek?</td>
<td>Normal</td>
</tr>
<tr>
<td>Hipopspadia?, kriptörşidi, AV kanal defekti</td>
<td>Aile istemedi</td>
</tr>
<tr>
<td>AV kanal defekt + PSUV</td>
<td>Aile istemedi</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Tablo 4. Spina bifidaların lokalizasyonları

<table>
<thead>
<tr>
<th>Spina Bifidaların Lokalizasyonları</th>
<th>n (%)</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Lumbar</td>
<td>36 (%55.3)</td>
</tr>
<tr>
<td>Lumbosakral</td>
<td>11 (%16.9)</td>
</tr>
<tr>
<td>Torakolumbar</td>
<td>8 (%12.3)</td>
</tr>
<tr>
<td>Sakral</td>
<td>8 (%12.3)</td>
</tr>
<tr>
<td>Torasik</td>
<td>2 (%5.1)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Tablo 5. Spina bifidali 65 vakada fetal baş bulguları

<table>
<thead>
<tr>
<th>Spina Bifidali Vakalarda Fetal Baş Bulguları</th>
<th>n (%)</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Limon</td>
<td>35 (%53.8)</td>
</tr>
<tr>
<td>PFB</td>
<td>49 (%75.4)</td>
</tr>
<tr>
<td>HS</td>
<td>50 (%76.9)</td>
</tr>
<tr>
<td>Limon v/v PFB</td>
<td>49 (%75.4)</td>
</tr>
<tr>
<td>Limon v/v PFB v/v HS</td>
<td>62 (%95.4)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

PFB: Posterior fossa bulgusu, GH: Gebelik haftası, HS: Hidrosefali, v/v: ve/veya


Gebelik haftası değişkenine göre fetal baş bulgularının dağılımı Tablo 6’da gösterilmiştir. Bu bulgulardan herhangi birinin varlığı önceden belirlenmediği gibi %95.4 oranında idi ve bulgu saptanmayan üç vakannın üçü de 25 hafta altındaydı. Limon bulgusunun silktiği ise gebelik haftası ilelerdişi azalmaktaki idi. PFB nun 28. haftadan büyük grupta %35.7 oranında görülmesi dikkat çeken bir diğer özelliğdi. Hidrosefali görülme silktığının gebelik haftasının ilerlesmesiyle %66.7%den %92.8’e çıktığı saptandi.

Spina bifida lokalizasyonu ile baş bulguları arasındaki ilişkiler incelendiğinde fetal baş bulgularından herhangi birisinin mevcut olma oranının sakral lokalizasyonu spina bifidalarla belirgin olarak az olduğu izlendi (Tablo 7).

Toplam 65 vakadan 21’inde (%32.3) kifoskolyoz ve 13’ünde (%20) pes ekinvarus (PEV) saptandı. Lezyon lokalizasyonu torakstan sakral uca doğru indikçe kifoskolyozun %100 den %’a azaldığı gözlendi. Lezyon lokalizasyonuyla PEV arasında belirgin bir ilişki kurulamadı.

Spina bifida tanımı koymak için sadece bir (%1.5) vakada amniyosenteze gerek duyuldu.

<table>
<thead>
<tr>
<th>Tam GH</th>
<th>Limon n (%)</th>
<th>PFB n (%)</th>
<th>HS n (%)</th>
<th>Limon v/v PFB n (%)</th>
<th>Limon v/v PFB v/v HS n (%)</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>&lt;21</td>
<td>27</td>
<td>21(77.8)</td>
<td>25(92.6)</td>
<td>18(66.7)</td>
<td>25(92.6)</td>
</tr>
<tr>
<td>21-24</td>
<td>17</td>
<td>13(76.5)</td>
<td>13(76.5)</td>
<td>13(76.5)</td>
<td>13(76.5)</td>
</tr>
<tr>
<td>25-28</td>
<td>7</td>
<td>6(85.7)</td>
<td>6(85.7)</td>
<td>6(85.7)</td>
<td>6(85.7)</td>
</tr>
<tr>
<td>&gt;28</td>
<td>14</td>
<td>1(6.1)</td>
<td>5(35.7)</td>
<td>13(92.8)</td>
<td>5(35.7)</td>
</tr>
<tr>
<td>TOPLAM</td>
<td>65</td>
<td>35(53.8)</td>
<td>49(75.4)</td>
<td>50(76.9)</td>
<td>49(75.4)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

PFB: Posterioriyor fossa bulgusu, GH: Gebelik haftası, HS: Hiprosefali, v/v: ve/veya

Tablo 7. Spina bifida lokalizasyonu ile bazı bulgular arasındaki ilişkiler

<table>
<thead>
<tr>
<th>Lokalizasyon</th>
<th>Limon n (%)</th>
<th>PFB n (%)</th>
<th>HS n (%)</th>
<th>Limon v/v PFB n (%)</th>
<th>Limon v/v PFB v/v HS n (%)</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Lumbar</td>
<td>36</td>
<td>19(52.8)</td>
<td>27(75)</td>
<td>29(80.6)</td>
<td>27(75)</td>
</tr>
<tr>
<td>Lumbosakral</td>
<td>11</td>
<td>7(63.6)</td>
<td>11(100)</td>
<td>8(72.7)</td>
<td>11(100)</td>
</tr>
<tr>
<td>Torakolumbar</td>
<td>8</td>
<td>4(50)</td>
<td>4(50)</td>
<td>8(100)</td>
<td>4(50)</td>
</tr>
<tr>
<td>Sakral</td>
<td>8</td>
<td>3(37.5)</td>
<td>5(62.5)</td>
<td>3(37.5)</td>
<td>5(62.5)</td>
</tr>
<tr>
<td>Torsak</td>
<td>2</td>
<td>2(100)</td>
<td>2(100)</td>
<td>2(100)</td>
<td>2(100)</td>
</tr>
<tr>
<td>TOPLAM</td>
<td>65</td>
<td>35(53.8)</td>
<td>49(75.4)</td>
<td>50(76.9)</td>
<td>49(75.4)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

PFB: Posterioriyor fossa bulgusu, GH: Gebelik haftası, HS: Hiprosefali, v/v: ve/veya

Posterioriyor fossa bulgusunun pozitif olduğu bu vakada fetusun sürekli oksiput posterioriyor pozisyonu olması nedeniyle nöral ark yeterince değerlendirilemedi, spina bifida saptanamadı ve lokalize edilemedi. Bu nedenle amniyosentez uygulandı. ASAfp >2 MoM ve asetil kolinesteraz pozitif olarak bulundu. Tam terminasyon sonrası doğrudan ve lezyonun lumbosakral yerleşimi olduğu belirlendi.


Tablo 8. Spina bifida lokalizasyonu ile kifoskolyoz ve PEV arasındaki ilişkiler

<table>
<thead>
<tr>
<th>Lokalizasyon</th>
<th>Kifoskolyoz n (%)</th>
<th>PEV n (%)</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Torasik</td>
<td>2</td>
<td>2(100)</td>
</tr>
<tr>
<td>Torakolumbar</td>
<td>8</td>
<td>4(50)</td>
</tr>
<tr>
<td>Lumbar</td>
<td>36</td>
<td>14(39.7)</td>
</tr>
<tr>
<td>Lumbosakral</td>
<td>11</td>
<td>1(9.1)</td>
</tr>
<tr>
<td>Sakral</td>
<td>8</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>TOPLAM</td>
<td>65</td>
<td>21(32.3)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

PEV: Pes ekinovarus

Gebelikinin sonlandırılması kabul etmenin on vakadan beşinde neonatal ölüm geliştiği, diğer beş bebeğin ise opere edilebildiği öğrenildi. Bu beş bebeğin akibetleri Tablo 9’da verilmiştir.

Tartışma

Açık spina bifidali gebelerin basınç sırasındaki ortalama gebelik haftaları 23.12 (min:16 maks:39), tanı sırasındaki ortalama gebelik haftaları ise 23.18 (min:16 maks:39) idi. Bu gebeliklerin %41.5’i başı basınç sırasındaki gebelik haftasi <21, %67.2 sinde ise <25 idi. Yağınlanmanın ancak sunulmuş bir seride İstanbul Tip Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı
Prenatal Tam Ünitesinde Ocak-1988 ile Haziran 1996 tarihleri arasında tanı koyulan 221 açık spina bifidedi vakada ise tanı gebelik haftası <25 olanların oranı %22.6 idi. Her ikisinde İstanbul'da olan bu iki merkezde hasta populasyonları arasında muhtemelen farklı olsa da, oranın yıllar içinde %22.6 dan %67.2 ye yükselmesi olumlu olarak değerlendirilmelidir. Ülkemiz genelinde ve İstanbul'da gebelerin ne kadardır MSAFP taraması yapılabilidiginin bilinmesi ve obstetrik ultrasonografi uygulamalarının yıllar içinde muhtemelen artan kalitesini idereyken araştırmalar olmaması nedeni ile ASB tanısında gebelek haftasının aşığı çekilmemesinin MSAFP ve obstetrik ultrason taramalarına değil de bağlanabileceği tartışmalıdır. Diğer tarafından %32.3 oranında ASB nın 25 hafta ve üzerinde tanı alıyor olması tedirgin edicidir ve bu oranın aşağı indirilmesine çalışmalıdır. Bu noktada iki öneri getirilebilir; 1) ASB da prenatal tanı oranı ve tanı gebelek haftasını arastıran epidemiolojik araştırmalar yapmak, 2) ASB tanısı yönelik MSAFP ve obstetrik ultrasonografi tarama programlarını desteklelemek

Altın beş ASB’li fetustan 25 (%38.4)’i spina bifida ön tanıısı ile merkezimize refer edildi. Oniki (%18.4) vaka MSAFP yüksekliği nedeni ile, 12 (%18.4) vaka ise hidrosefali ön tanıısı ile gönderildi. Buna karşın, yalnızlanmış ancak sonulmuş bir seride İstanbul Tip Fakültesinde Ocak-1988 ile Haziran 1996 tarihleri arasında tanı koyulan 221 ASB’li vakadan sadece birinde (%0.5) MSAFP yüksekliği başvuru sebebi idi. Aynı seride spina bifida ön tanıısı ile refer edilen hasta oranması ise %19.5 idi. Bir diğer olumlu değişim ise %45.5 olan hidrosefali ön tanılı hasta oranının arastırmamızda %18.4’e düşmüştü olmasdır. Bu olumlu değer

<table>
<thead>
<tr>
<th>Vaka</th>
<th>Lokalizasyon</th>
<th>Operasyon sayısı</th>
<th>Operasyon</th>
<th>Nöral defisit</th>
<th>Mental durum</th>
<th>Son durum</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>1</td>
<td>Lomber</td>
<td>2</td>
<td>Reparasyon+şant</td>
<td>+</td>
<td>-</td>
<td>Sağ</td>
</tr>
<tr>
<td>2</td>
<td>Lumbosakral</td>
<td>1</td>
<td>Reparasyon+şant</td>
<td>+</td>
<td>?</td>
<td>Ex (7 ay)</td>
</tr>
<tr>
<td>3</td>
<td>Lomber</td>
<td>Çok</td>
<td>Reparasyon+şant</td>
<td>+</td>
<td>?</td>
<td>Ex (5 y)</td>
</tr>
<tr>
<td>4</td>
<td>Torakolomber</td>
<td>1</td>
<td>Reparasyon+şant</td>
<td>+</td>
<td>?</td>
<td>Ex (1 y)</td>
</tr>
<tr>
<td>5</td>
<td>Lomber</td>
<td></td>
<td>Reparasyon+şant</td>
<td>+</td>
<td>+</td>
<td>Sağ</td>
</tr>
</tbody>
</table>


ASB’da tanı sonrası kromozom analizine yönelik invazif girişimlerin rutin olarak uygulanması pratik olarak yapılamamaktadır. Serimizde ek anomaliyalı dokuz vakadan altısı karyotip analizi önerildi. Dördünde karyotipleme yapılabildi. Bunlardan birinde patolojik sonucu elde edildi (46, XX,del (5) (pter – p15). Babcock ve ark. lari (7) spina bifida prenatal tanıları alan fetuslarda %17 oranında kromozom anomalisi saptadıkları be-
lirtmişlerdir. Ayrıca başka bir çalışmasında aynı araştırcı kromozom analizi yapılan 45 vakadaki altısında (%13) kromozom anomalisi saptamıştır (8). Aynı grup ultrason incelemesinde ise spina bifida tanısı alan vakalar için %4 kromozom anomalisi riski vermektedir. Yukarıdaki veri ve bilgileri birlikte değerlendirildiğinde, izole ya da ek anomalili ASB larda invaziv girişim yapılmamış bu gebeliğin altı da gerçeke kabul edildiği görülmüştür. Özellikle termine edilmişce gebeliklerde, gebelikten devamı karar verilmelden önce fetal kromozom analizi mutlaka yapılmalıdır.

Saptanan spina bifidaların 36’ında (%55,3) defect lumbar, 11’inde (%16,9) lumbosakral, sekizinde (%12,3) torakolumbar, sekizinde (%12,3) sakral, ikisinde (%12,3) torasik idi. Van den Hof MC ve ark.’lari’nin (9) çalışmasında 130 spina bifidanın 30’unun (%23) sakral, ikisinin (%0,6) lumbar, birinin (%0,7) torakal, ikisinin (%1,5) servikal, 75’inin (%57,6) lumbosakral, beşinin (%3,8) torakolumbaskral ve dokuzunun (%6,9) torakolumbar olduğu bildirilmiştir. Lokalizasyonların tip ve dağılımlarındaki farklılıklar mutlak olarak retrospektif ve de prospektif olarak gözlenebilir. Lokalizasyonun tip ve dağılımlarındaki farklılıklar mutlak olarak retrospektif ve de prospektif olarak gözlenebilir. Lokalizasyonun tip ve dağılımları kromozom anomalilerinin, gebeliklerin ve bebeklerin belirtisi olarak değerlendirilmiştir.

<table>
<thead>
<tr>
<th>Araştırmacı</th>
<th>Limon</th>
<th>PFB</th>
<th>HS</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>16-24 Hafta</td>
<td>n(%)</td>
<td>n(%)</td>
<td>n(%)</td>
</tr>
<tr>
<td>Nicolaides (Retrospektifi(11)</td>
<td>54/54 (100)</td>
<td>20/21 (95)</td>
<td>57/66 (86)</td>
</tr>
<tr>
<td>Campbell (Prospektifi(12)</td>
<td>26/26 (100)</td>
<td>25/26 (95)</td>
<td>14/26 (54)</td>
</tr>
<tr>
<td>Penso (13)</td>
<td>13/13 (100)</td>
<td>11/13 (85)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Nyberg (Retrospektifi(10)</td>
<td>13/14 (%93)</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Van den Hof (9)</td>
<td>105/107 (%98)</td>
<td>103/107 (%96)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Thiagarajah (Prospektifi(4)</td>
<td>16/16 (100)</td>
<td>16/16 (100)</td>
<td>10/16 (62,5)</td>
</tr>
<tr>
<td>Bu çalışma (Retrospektifi</td>
<td>32/44 (%73)</td>
<td>38/44 (%86)</td>
<td>31/44(%70)</td>
</tr>
<tr>
<td>&gt;24 Hafta</td>
<td>n(%)</td>
<td>n(%)</td>
<td>n(%)</td>
</tr>
<tr>
<td>Penso (13)</td>
<td>3/11 (27)</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Nyberg (Retrospektifi (10)</td>
<td>6/18 (33)</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Nyberg (Prospektifi (10)</td>
<td>2/5 (40)</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Van den Hof (9)</td>
<td>3/23 (13)</td>
<td>21/23 (91)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Thiagarajah (Prospektifi(4)</td>
<td>2/8 (25)</td>
<td>6/6(100)</td>
<td>6/8 (75)</td>
</tr>
<tr>
<td>Bu çalışma (Retrospektifi</td>
<td>3/21 (14)</td>
<td>11/21 (52)</td>
<td>19/21 (90)</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Altmış beş spina bifidanın 62’sinde (%95,4) fetal hasta en az bir bulgu saptadık. Limon ve/veya PFB’nü vakaların 49’unda (%75,4) beylidir. Limon bulgusu 16-24 hafta grubunda %73 (32/44) sıkılıkla, >24 hafta grubunda ise %14 (3/21) sıkılıkla izendi (Tablo 10). 16-24 hafta grubundaki %73 olan limon bulgusu sıkılıği diğer araştırmacıların (4,9-13) oranlarına (%85-%100) göre düşüktür. Nyberg ve ark.’lari’nin (10) retrospektif grubundaki %85 oranının bizim bulduğumuz sıkılığa yakın olması, gerek bu araştırmacının gerekse bizim oranımızın düşüğünü çocuk hastalarının küçük ağrılıklor olayabilir. Araştırmamızda >24 hafta grubunda limon bulgusu sıkılığının azalması diğer araştırmacıların bulgular ile paralel olup göstermektedir. Gebeliklerin erken dönemde gözlenen limon bulgusunun intrakraniyal basıncın azalması sonucu frontal kemiklerin her iki yanda çökmesinden kaynaklanan olup düşülmüştür (9). Bu bulunan ilerleyen haftalarda kaybolması ise gelisen hidrosefali nedeni ile intrakraniyal basıncın yükselmesine ve kafa kemiklerinin ossifikasyonunun artmasına bağlıdır (9). Posteyriyö fossa bulgusu 16-24 hafta grubunda %86 (38/44) sıkılıkla, >24 hafta grubunda ise %52 (11/21) sıkılıkla izendi (Tablo 10). Özellikle >24 hafta grubunda serimizde PFB sıkılığının düşük olduğu düşünüldü. Thiagarajah ve ark.’ları (4) benzeri grubu giren altı vakancın tümünde, Van den Hof MC ve ark.’ları (9) ise %91
lezyon sakral uçta, üçüncü de ise lumbar lokalizasyonu idi. Sakral lokalizasyonu fetuslardan birinde başvurduğu gelibik haftası 24 idi. Bu fetusa akihi bilinnemektedir. Sakral spina bifidali 21(+) haftalık diğer vakada tanı terminasyon sonrası doğru
landı. Lumbar spina bifidali 19(+) haftalık üçüncü ogluda ise spina bifidaya sekonder unilaterel pes ekinovarus ve minimal kifoskolyoz vardı. Termine edilen bu vakada spina bifida postmortem inceleme
ile doğrudan. Bu noktada sakral lezyonlarda normal
intraakralan anotomi skinliğini daha fazla olabileći spekule edilebilir. Bell ve ark. lari (14) 1980 yılında abortus materiyallerinde yapıkları araştırmada izole sakral defektlerle hidrosefali ve Arnold-Chiari malformasyonu arasında ilişki ol-
madığını bildirmişlerdir. Bu bulgu, bizim gözle-
mimizle uyumluıdır. Bu konu prenatal literatürde
yeterince irdelenmemiştir. Ulaşabildigimiz bir
araştırmada (9) 30 sakral spina bifida vakasının
tümünde intrakralan bulgu sağıntısı bildirilmek-
tedir. Konunun aydınlatılması için yeni araşt-
ırmalar gerektiği kansıdır. 

Toplam 65 vakadan 21’inde (%32.3)
kifoskolyoz ve 13’ünde (%20) pes ekinovar-
us (PEV) sağıntı. Lezyon lokalizasyonu torakstan
dır sakral uca doğru indiğe kifoskolyozun %100’den
%0’a azaldığı görüldü. Lezyon lokalizasyonuya
PEV arasında belirgin bir ilişki kurulamadı. Kifoskolyoz ve PEV varlığı olumsuz prognostik
östergeler olarak tanımlanmıştır. Ancak, ulaşabil-
diğimiz literatürde ASB’də kifoskolyoz ve PEV
sklği ile ilgili veri bulamadık. Diğer tarafa
lezyonun torasıkten sakrale yaklaştırılmasını ele
kifoskolyoz sklğında azalma varlığını destekleyen
ya da reddeden çalışmaya rastlamadık.

ASB’da prognoz genellikle olumsuzdur. Vi-
abilite sınırından önce gebeliknin terminasyonu
çiddi olarak düşünlümelidir. Lezyonun lokalizas-
yonu, boyutu, PEV ve kifoskolyoz olup olmaması
bilinen prenatal prognostik faktörlerdir. Ülkemizde
gebelik haftası tercihi de olsa ailelerin terminasyon
talebi ön plana çıkmaktadır. Bu durum bizim ser-
mizde de belirgin. Takibi yapabiliilen 44 vaka-
dan dokuzu 24 hafta üzerinde termine edilmişler-
dir. Bu gruba giren bebeklerin tümü kaybedilmemiş
de, fetosit yapılmadan preterm doğurtulan bu gebe-
liklerdeki etik sorunun ciddi olduğu kansıdır. Doğuma tercih eden 10 vakadaki olumsuz manzara ASB’nin prenatal tarama ve tanıma yönelik ülkemizde yapılacak çok iş olduğunu bize birkez daha hatırlatmaktadır.

**KAYNAKLAR**


Geliş Tarihi: 03.06.2003

Yazışma Adresi: Dr. Atlı YÜKSEL
İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,
İSTANBUL