



Özel olarak seçilmiş majör konjenital anomalilerin doğumdaki yaygınlığı: Üçüncü basamak bir doğum hastanesinde altı yıllık deneyim

The birth prevalence of selected major congenital anomalies: Six-year's experience in a tertiary care maternity hospital

İD Dursun Türkbay¹, İD Fuat Emre Canpolat¹, İD Turan Derme¹, İD Nahide Altuğ², İD Yavuz Yılmaz³

¹Ankara Şehir Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Ankara, Türkiye

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara Şehir Hastanesi, Ankara, Türkiye

³Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği, Ankara, Türkiye

Bu konuda bilinenler

Türkiye'de konjenital anomalilerin prevalansları hakkında çok az bilgi bulunmaktadır ve konjenital anomalilerden etkilenen doğum sayısının gerçek büyüklüğü ulusal konjenital anomaliler surveynans sistemi bulunmaması nedeniyle bilinmemektedir.

Çalışmanın katkısı

Majör konjenital anomalilerinin doğum sıklığı 102 379 canlı doğumu içeren büyük ölçekli bir popülasyonda çalışıldı; konjenital kalp hastalıkları, Down sendromu ve meningo-miyelosele sırasıyla en sık görülen konjenital anomaliler olarak saptandı. EUROCAT sistemine göre sınıflandırılan özgün cerrahi ameliyat gerektiren anomalilerin ve ağır konjenital kalp anomalilerinin (SI ve SII grubu) prevalans oranları ülkemiz için ilk defa çalışmamızda verildi.

Öz

Amaç: çalışmanın amacı, özel olarak seçilmiş majör konjenital anomalilerin doğum yaygınlığını değerlendirmek ve bu anomalilerle ilişkili yenidoğan ve anneye ait özellikleri belirlemektir.

Gereç ve Yöntemler: Veriler, Ankara Zekai Tahir Burak Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma hastanesinde 2013 ile 2018 yılları arasında, gestasyonel 22 haftasını tamamlamış ya da 500 g üstü canlı doğan bebeklerin hastane tabanlı kayıtlarından geriye dönük olarak toplandı. Düşükler, ölü doğumlar ve fetal anomali nedeniyle gebelik terminasyonu yapılan bebekler çalışmaya alınmadı. Seçilmiş majör konjenital anomali türünün her biri için ortalama yıllık prevalanslar hesaplandı.

Bulgular: Majör konjenital anomalilerin genel prevalansı 102 379 canlı doğum kohortunda 1 000'de 9,97 hesaplandı. Ağır konjenital kalp anomalilerinin (SI-SII) total prevalansı 10 000 canlı doğumda 21,1 bulundu. Konjenital kalp hastalıklarından sonra, Down sendromu ve meningo-miyelosele doğumda en sık gözlenen anomalilerdi (sırasıyla 10 000 canlı

Abstract

Aim: To evaluate the birth prevalence of specifically selected major congenital anomalies and to determine the correlated neonatal and maternal characteristics.

Material and Methods: Data were collected retrospectively from hospital-based records of infants who were born at 22 completed weeks of gestation with a birth weight of more than 500 g in Zekai Tahir Burak Gynecology Training and Research Hospital between 2013 and 2018. Abortions, stillbirths, and terminated pregnancies due to fetal anomalies were excluded. Average annual prevalences were calculated for each selected major congenital anomaly.

Results: The total prevalence of congenital anomalies was 9.97 per 1000 in 102 379 live birth cohorts. The prevalence of severe congenital heart anomalies (SI-SII) was found as 21.1 per 10 000 live births. Down syndrome and meningo-myelocoele were the second and third most common anomalies, after congenital heart defects (13.87 and 9.97 per 10 000

Devamı ⇒

Cite this article as: Türkbay D, Canpolat FE, Derme T, Altuğ N, Yılmaz Y. The birth prevalence of selected major congenital anomalies: Six-year's experience in a tertiary care maternity hospital. Turk Pediatr Ars 2020; 55(4): 393-400.

Sorumlu Yazar/Corresponding Author: Dursun Türkbay E-posta/E-mail: turkbaydursun@gmail.com

Geliş Tarihi/Received: 06.11.2019 **Kabul Tarihi/Accepted:** 04.08.2020

©Telif Hakkı 2020 Türk Pediatri Kurumu Derneği - Makale metnine www.turkpediatriarsivi.com web adresinden ulaşılabilir.

©Copyright 2020 by Turkish Pediatric Association - Available online at www.turkpediatriarsivi.com

DOI: 10.14744/TurkPediatrArs.2020.36097

OPEN ACCESS This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.



doğumda 13,87 ve 9,97). Özgün cerrahi ameliyat gerektiren anomaliler 1 000 canlı doğumda 4,3 bulundu. Down sendromlu olguların %31,7'inde konjenital kalp hastalığı vardı. Down sendromunda atriyoventriküler septal defekt, bu sendromda saptanan konjenital kalp anomali olgularının %53,3'ünü oluşturdu. Down sendromu prevalansı 35 yaş ve üstü anne bebeklerinde 10 000'de 46,67 (buna karşın 35 yaş altı grupta 8,24) sıklıkta belirgin düzeyde daha yüksek bulunurken, bunun aksine gastroşizis prevalansı 19 yaş ve altı anne bebeklerinde 10 000'de 5,81 (buna karşın 20 yaş ve üstü grupta 0,84) oranı ile daha yüksek bulundu.

Çıkarımlar: Türkiye'de konjenital anomalilerden etkilenen doğum sayısının gerçek büyüklüğü bilinmemektedir. Majör konjenital anomalilerin doğum sıklığının belirlenmesi yönünde yapılan çalışmamızda; konjenital kalp hastalıkları, Down sendromu ve meningoşizel sırasıyla en sık görülen konjenital anomaliler olarak saptandı.

Anahtar sözcükler: Konjenital anomaliler, prevalans, yenidoğan

live births, respectively). The prevalence of anomalies requiring specific surgery was found as 4.3 per 1000 live births. Congenital heart disease was present in 31.7% of patients who had Down syndrome. Atrioventricular septal defect accounted for 53.3% of congenital heart anomalies detected in Down syndrome. The prevalence of Down syndrome in babies of mothers aged 35 years and older was found as 46.67 per 10 000, which was significantly higher than in the group aged under 35 years (8.24 per 10 000). On the other hand, the prevalence of gastroşizis in babies of mothers aged 19 years and under was found as 5.81 per 10 000, which was higher than in the group aged 20 years and over (0.84 per 10 000).

Conclusion: The actual magnitude of the number of births affected by congenital anomalies in Turkey is unknown. In our study, congenital heart diseases, Down syndrome, and meningoşizel were found to be the most common congenital anomalies, respectively.

Keywords: Congenital anomalies, newborn, prevalence

Giriş

Konjenital anomaliler, doğumda mevcut olan ve prenatal kökenli oluşmuş vücut yapısının ya da işlevinin anormallikleri olarak tanımlanır (1). Konjenital anomaliler tüm canlı doğumların yaklaşık %3'ünü etkiler (2). Yine konjenital anomaliler, Amerika Birleşik Devletleri'nde 2015 yılı tüm bebek ölümlerinde %20,8'lik bir paya sahip olup erken doğum ve düşük doğum ağırlığı ile ilişkili hastalıklar, bakteriyel sepsis ve yenidoğanın respiratuar distresi gibi diğer yaygın ölüm nedenlerinin azalması sonucunda bebek ölümlerinin ana nedeni haline gelmiştir (3). Ülkemizde de Türkiye İstatistik Kurumu verilerine göre 2018 yılında konjenital malformasyonlar ve kromozomal anomaliler tüm ölüm nedenlerinin %1,23'ünden sorumludur ve bebeklerde ölüm nedeni olarak erken doğum ve düşük doğum ağırlığı ile ilgili hastalıkların ardından ikinci sıraya yerleşmiştir (4).

Konjenital anomaliler, aylar ya da yıllar sonra tanı alsa bile doğumda var olan anormalliklerdir. Toplam konjenital anomali prevalans tahminlerinin hesaplanması; kayıtlar alınırken seçilen sörveyans yöntemleri ve süreleri, anomalileri dahil etme ve hariç tutma kriterlerindeki farklılıklar nedeniyle karmaşıktır ve kayıtlar arasında karşılaştırmaları zorlaştırır. Bu nedenlerden dolayı, konjenital anomali epidemiyologları, tanımlanmış bir popülasyondaki konjenital anomalilerin toplam prevalans tahminlerini vermede genellikle isteksizdir (5–8).

Yapılan çoğu çalışma, en sık rastlanan tek bir anomali ya da anomali kategorisini içeren seçilmiş majör anomali yaygınlığını ve eğilimlerini değerlendirmiştir (6, 7, 9, 10). Bu çalışmalarda seçilen anomaliler doğumda tanınması nispeten kolay olduğu, önemli halk sağlığı etkisine sahip oldukları ve bazıları için birincil korunma potansiyeli olduğu için tercih edilmiştir. Bu yaklaşım veri toplanmasını ve analizini kolaylaştırır, veri kalitesini artırır ve karmaşıklığını büyük ölçüde azaltır. Seçilecek liste, sağlık sistemi ve sörveyans programının kapasitesine ve kaynaklarına bağlı olarak değişebilir (11).

Türkiye'de konjenital anomalilerin prevalansları hakkında çok az bilgi bulunmaktadır ve konjenital anomalilerden etkilenen doğum sayısının gerçek büyüklüğü ulusal konjenital anomaliler sörveyans sistemi bulunmaması nedeniyle bilinmemektedir. Konjenital anomalilerin prevalansını ve eğilimlerini bilmek, neden olan ya da önleyici olabilecek potansiyel etmenlerin belirlenmesinde önemlidir.

Çalışmamızın amacı, toplumda hastalık yükünün büyüklüğü ve yenidoğan ölümlerinde önemli yeri olan seçilmiş konjenital anomalilerin görülme sıklığını hesaplamak, aynı zamanda ülkemizin toplum tabanlı bir sörveyans programına ihtiyacı olduğunu vurgulamaktır.

Gereç ve Yöntemler

Sörveyans, Ocak 2013 ile Aralık 2018 arasında Ankara Zekai Tahir Burak Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma hastanesinde doğumu olan ardışık 102 379 yenidoğan canlı bebeği içermektedir. Seçilen majör konjenital anomaliler için bireysel düzeyde tanımlanmış veriler geriye dönük hastane tabanlı kayıtlardan elde edildi. Çalışmaya doğum ve sonrası ilk 1 hafta içinde majör konjenital anomali tanısı alan, 22 hafta gestasyonel yaş ya da 500 g üstü canlı doğan bebekler alındı, fetal ölümler, gebelik sonlandırılmaları ve minör anomaliler alınmadı. Prevalans hesaplamada payda veriler hastane doğum kayıtlarından elde edildi.

Çalışma için 15 majör konjenital anomali; merkezi sinir (meningoşizel); kardiyovasküler (trunkus arteriozus, büyük arterlerin transpozisyonu, Fallot tetralojisi, atriyoventriküler septal defekt, hipoplastik sol kalp sendromu, aort koarktasyonu); gastrointestinal (özofagus atrezisi, intestinal atreziler, rektal ve kalın bağırsak atrezisi); kas-iskelet (diyafagma hernisi, gastroşizis, omfalosel) ve orofasiyal (yarık dudak ya/ya da yarık damak) sistem içinden seçildi; ve Down sendromu bu organ sistemi kategorileri dışında listeye eklendi. Bu örnek liste doğumda tanınması nispeten kolay olduğu, doğumun ilk haftası içinde

Tablo 1. Majör konjenital anomalilerin yıllara, cinsiyete göre dağılımı ve yıllara göre prevalansları

Yıl	Canlı doğum sayısı				Major konjenital anomali sayısı				Yıllara göre prevalans (%)
	Toplam	Erkek	Kadın	p	Toplam	Erkek	Kadın	p	
2013	18 034	9171	8863		167	85	82		0,93
2014	18 551	9505	9046		161	72	89		0,87
2015	17 795	9138	8657		158	76	82		0,89
2016	16 771	8550	8221		176	105	71		1,05
2017	16 111	8150	7961		164	81	83		1,02
2018	15 117	7681	7436		185	109	76		1,22
Toplam	102 379	52 195	50 184	0.737^a	1 011	528	483	0,427^b	0,99

a: Canlı doğum erkek ve kadın olgu sayılarının yıllara göre istatistiksel karşılaştırılması. Ki-Kare testi kullanıldı; (p>0.05). b: Konjenital anomalili toplam erkek ve kadın olgu sayılarının istatistiksel karşılaştırılması. Ki-Kare testi kullanıldı; (p>0.05)

bulgu vermeleri ve önemli halk sağlığı etkisine sahip oldukları, bazıları için birincil korunma potansiyeli olması nedeniyle seçildi.

Kardiyovasküler anomaliler, EUROCAT sistemine göre SI ve SII grubu olarak sınıflandırılan ağır konjenital kalp hastalıkları içinden seçildi. Bu sınıflandırmada konjenital kalp anomalileri, perinatal mortalite oranına göre üç grupta kategorize edilmiştir (SI, SII ve SIII). Bu sınıflandırmaya göre SI: Tek ventrikül, hipoplastik sol kalp, hipoplastik sağ kalp, Ebstein anomalisi, triküspit atrezisi; SII: pulmoner kapak atrezisi, trunkus arteriozus, atrioventriküler septal defekt, aortik kapak atrezisi/stenozu, büyük arter transpozisyonu, Fallot tetralojisi, total pulmoner venöz dönüş anomalisi, aort koarktasyonu; SIII: SI ve SII'deki konjenital kalp anomalilerden biriyle beraber olmaksızın izole ventriküler septal defekt, atrial septal defekt ve pulmoner kapak stenozunu içerir (12).

Ameliyat gerektiren anomaliler, EUROCAT sisteminin özgün cerrahi ameliyat gerektiren anomali sınıflandırılmasına göre kategorize edilerek ayrı bir prevalans oranı hesaplandı ve bu sınıflandırma sistemi; seçilmiş sindirim sisteminin malformasyonları, gastroşizis, omfalosel, ağır konjenital kalp anomalileri ve orofasiyal yarıklar gibi özgün cerrahi ameliyat gerektiren anomalileri içerir (13).

Ek olarak, atrioventriküler septal defekt kromozomal ya da sendromik koşullarla birlikte ise sendromik ve sendromik olmayan (non-sendromik), yine yarık damak ya/ya da dudak sendromik ve izole olarak iki ayrı grupta kategorize edildi (14).

Anne yaşı Down sendromu ve gastroşizis ile güçlü bir şekilde ilişkilendirildiğinden dolayı, bu anomaliler için olgu sayıları doğum sırasında anne yaşına göre altı kategoride toplandı: 20 yaş altı, 20–24 yaş, 25–29 yaş, 30–34 yaş, 35–39

yaş aralıkları ve 40 yaş üstü. Down sendromlu olguların anne yaşlarının değerlendirilmesinde yaş grupları ayrıca 2 ana yaş grubu (35- yaşından küçük ve 35+ yaşından büyük) altında toplandı (15).

Çalışmamız için etik kurul onayı hastanemiz kurulundan 15.11.2018 tarih ve 66/2018 numarası ile alındı ve Helsinki ilkelerine uygun olarak yapıldı.

İstatistiksel Çözümleme

Seçilmiş majör konjenital anomalinin her biri için doğum prevalans oranları toplam ve 3 yıllık aralıklarda alınarak, 10 000 canlı doğum başına canlı doğan konjenital anomalili bebeklerin sayısı olarak hesaplandı.

Majör konjenital anomali prevalans oranları ve %95 güven aralıkları (CI) hem yıllar boyunca hem de 3 yıllık aralıklarla ayrı ayrı hesaplandı. Konjenital anomalilerin görülme sıklığı yönünden erkek ve kadın cinsiyet arasında farklılık, Down sendromu ve gastroşizis olgularının anne yaşı anlamlılık düzeyleri Chi Square ve Fisher exact testleri ile P değeri 0.05 üzerinden hesaplandı. Tüm analizler SPSS 21.0 programında yapıldı.

Bulgular

Çalışmamızda konjenital majör anomali 102 379 canlı doğumda 1 011 bebekte saptandı, toplam prevalans %0,99 (%95 CI; 0,87–1,12) olarak hesaplandı (Tablo 1). Konjenital anomalilerin görülme sıklığı yönünden erkek ve kadın cinsiyet arasında farklılık bulunmadı (p=0,427).

Çalışmaya alınan konjenital majör anomaliler, hastanemiz kayıtlarındaki toplam 1 011 konjenital majör anomalili bebek içerisinde seçildi. Özel olarak seçilmiş bu majör konjenital anomalilerin 10 000 canlı doğum prevalansları total ve 3 yıllık periyotlarda hesaplandı (Tablo 2). Ağır konjenital kalp anomalilerinin (SI-SII) toplam

Tablo 2. Seçilmiş majör konjenital anomalilerin 2013–2018 yılları arasındaki prevalansları (10 000 canlı doğum başına)

Konjenital anomali kategorisi	Doğum yılı periyotları (canlı doğum sayıları)					
	Toplam (102 379)		2013–2015 (54 380)		2016–2018 (47 999)	
	n	Prevalans (95% CI)	n	Prevalans (95% CI)	n	Prevalans (95% CI)
Kardiyovasküler anomaliler						
Trunkus arteriozus	8	0,78 (0,1–1,47)	5	0,93 (0–1,99)	3	0,64 (0–1,39)
Büyük arter transpozisyonu	30	2,93 (1,67–4,18)	17	3,14 (1,83–4,46)	13	2,71 (0,46–4,97)
Fallot tetralojisi	35	3,38 (2,0–4,75)	18	3,29 (2,02–4,57)	17	3,46 (0,81–6,11)
Atriyoventriküler septal defekt	52	5,07 (3,46–6,68)	27	4,95 (4,03–5,87)	25	5,19 (1,77–8,60)
Hipoplastik sol kalp sendromu	24	2,37 (1,58–3,15)	13	2,40 (2,06–2,73)	11	2,34 (0,63–4,04)
Aort koarktasyonu	25	2,47 (1,75–3,2)	11	2,04 (0,94–3,14)	14	2,91 (2,65–3,17)
Sinir sistemi anomalileri						
Meningomiyelosel	103	9,97 (8,80–11,43)	56	10,30 (9,02–11,76)	47	9,79 (7,29–12,37)
Orofasiyal yarıklar						
Yarık damak ya/ya da dudak	83	8,11 (5,49–10,94)	37	6,80 (5,63–7,96)	46	9,58 (4,34–14,93)
Gastrointestinal anomaliler						
Özofagial atrezi	38	3,67 (2,26–5,08)	21	3,85 (1,16–6,55)	17	3,49 (1,90–5,09)
Anorektal anomaliler	41	4,16 (2,21–6,10)	12	2,22 (1,10–3,34)	29	6,09 (4,26–7,92)
İntestinal atreziler	23	2,23 (1,69–2,76)	14	2,58 (1,60–3,55)	9	1,88 (1,77–1,99)
Kas iskelet anomalileri						
Diyafragma hernisi	63	6,10 (4,34–7,86)	41	7,56 (5,48–9,64)	22	4,63 (2,92–6,35)
Gastroşizis	12	1,18 (0,86–1,50)	5	0,92 (0,56–1,28)	7	1,45 (1,12–1,79)
Omfolosel	24	2,40 (1,12–3,69)	8	1,48 (0,72–2,23)	16	3,33 (1,23–5,42)

CI: Confidence interval (güven aralığı)

Tablo 3. Down sendromlu olguların anne yaş aralığına göre dağılımı ve prevalansları

Anne yaş aralığı	Canlı doğum sayısı (n)	Down sendromu sayısı (n)	Prevalans (10 000 canlı doğum başına)	p ^a
19 yaş ve altı	6919	6	8,67	<0,001
20–24 yaş	27 470	16	5,82	
25–29 yaş	30 524	16	5,24	
30–34 yaş	22 472	34	15,13	
35–39 yaş	11 841	36	30,40	
40 yaş ve üstü	3153	34	107,83	
Toplam	102 379	142	13,87	

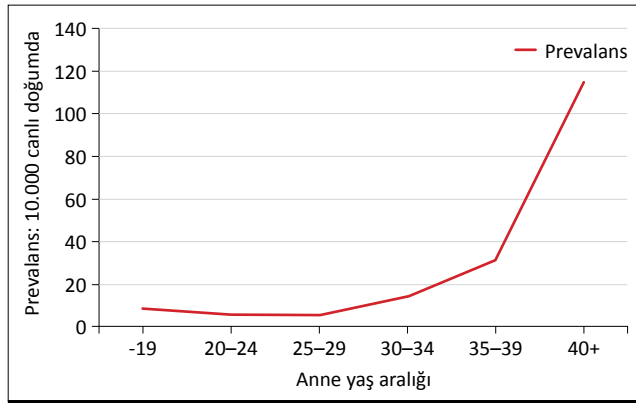
a: 35 yaş altı ile 35 yaş ve üstü annelerin olgu sayılarının istatistiksel karşılaştırılması (p<0,01)

prevalansı 10 000 doğumda 21,1 (%95 CI: 19,4–22,8) bulundu ve en sık görülen anomali türü olarak saptandı. Ardından Down sendromu ve meningomiyelosel sık gözlenen anomaliler olarak saptandı (sırasıyla 10 000 canlı doğum başına 13,87 ve 9,97).

Down sendromu prevalansı 10 000 canlı doğumda 13,87 (%95 CI: 10,43–17,31) bulundu. 35 yaş ve üstü anneler arasında Down sendromu prevalansı 10 000 canlı doğum-

da 46,67 (buna karşın 35 yaş altı grupta 8, 24) oranında istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu (p=0.00001) (Tablo 3, Şekil 1).

Down sendromlu 142 olgunun 45'inde (%31,7) konjenital kalp hastalığı vardı. Atriyoventriküler septal defekt (AVSD), 24 olgu ile bu sendromda saptanan konjenital kalp anomali olgularının %53,3'ünü oluşturdu. Down sendromlu olgularımızda AVSD dışında 16 izole ventri-



Şekil 1. Down Sendromlu bebeklerin anne yaşlarına göre prevalans oranları

küler septal defekt, 4 Fallot tetralojisi ve 1 total pulmoner venöz dönüş anomalisi saptandı.

Atriyoventriküler septal defektli (AVSD) 52 olgunun 35'i (%67,3) ek bir sendrom ya da konjenital anomali ile birlikte bulundu (sendromik form) ve sendromik formun 24'ü Down sendromu idi. Diğer taraftan tüm AVSD olgularının %49'unda Down sendromu vardı.

Orofasiyal yarıklar anatomik formlarına ve beraberinde ek anomali/sendrom varlığına göre gruplandırıldı. Orofasiyal yarıkların %51,8'i sendromik form olarak saptandı (Tablo 4).

On dokuz yaş ve altı anneler arasında gastroşizis prevalansı 10 000 canlı doğumda 5,81 (buna karşın 20 yaş ve üstü grupta 0,84) oranında istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu ($p=0,007$) (Tablo 5, Şekil 2).

Özgün cerrahi ameliyat gerektiren anomaliler, 1 000 canlı doğumda 4,3 (%95 CI: 3,89–4,71) oranında bulundu.

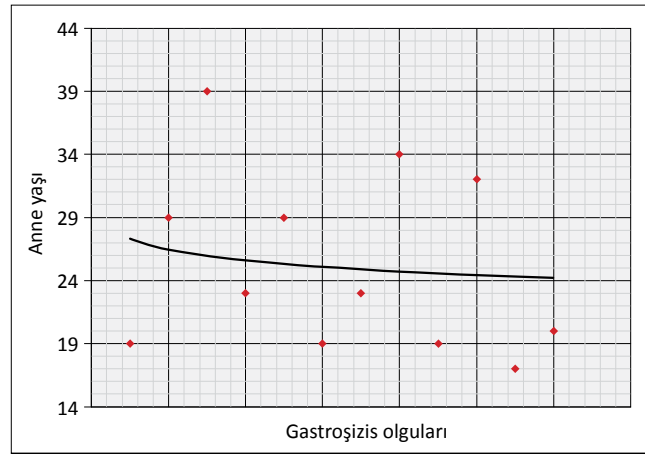
Tablo 4. Orofasiyal yarıkların sınıflandırılması ve prevalans oranları

Yarık tipi/Anatomik form	Erkek (n)	Kadın (n)	Toplam (n)	Sendromik form (SF) (n)	İzole form (İ) (n)	Oran SF/İ
Yarık dudak	3	1	4	1	3	0,33
Yarık damak	20	21	41	24	17	1,41
Yarık dudak-damak	21	17	38	18	20	0,90
Toplam/Oran (%)	44 (53%)	39 (47%)	83	43 (51,8%)	40 (49,2%)	1,08

Tablo 5. Gastroşizisli bebeklerin anne yaş aralığına göre dağılımı ve prevalansları

Anne yaş aralığı	Canlı doğum sayısı (n)	Gastroşizis sayısı (n)	Prevalans (10 000 canlı doğumda)	p^a
19 yaş ve altı	6919	4	5,81	0,007
20 yaş ve üstü	95 460	8	0,84	
Toplam	102 379	12	1,18	

a: 19 yaş altı ile 20 yaş ve üstü annelerin olgu sayılarının istatistiksel karşılaştırılması ($p<0,01$)



Şekil 2. Gastroşizisli bebeklerin anne yaşlarına göre dağılımları

Tartışma

Konjenital majör anomalilerin doğumda toplam prevalansı %0,99 oranında bulundu. Amerika Birleşik Devletleri'nde Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezi (CDC) tüm canlı doğumların yaklaşık %3'ünün konjenital anomaliler ile komplike olduğunu bildirdi (9, 16). Canlı doğumlarda konjenital anomali prevalansı Avrupa ülkelerinde ortalama %1,87, Brezilya'da %1–1,5, Japonya'da %1,74, İran'da %1,13 ve Hindistan'da %1,25 olarak bildirildi (17–21). Ülkemizde günümüze kadar, farklı bölgelerden 22 üniversite hastanesini kapsayan, çok merkezli, ileriye yönelik tek çalışma olan Tunçbilek ve ark. (22) çalışmasında; konjenital anomalilerin doğumdaki prevalans oranı %3,65 bulunmuştur. Başka bir çalışmada Türk popülasyonda, yenidoğanlarda konjenital anomali genel insidansı %1,11 verilmiştir (23). Çalışmamızdaki ve dizindeki prevalans oranları arasındaki heterojenlik, kayıtlar alınırken seçilen surveyans yöntemlerindeki farklılıklardan kaynak-

Tablo 6. Çalışmamızdaki konjenital anomalilerin prevalans oranlarının dizin sürveyans çalışmaları ile karşılaştırılması

Prevalans: 10 000 canlı doğum başına	Çalışmamız		Le MT et al. (14) 1999–2015		Parker SE et al. (9) 2004–2006		EUROCAT (27) 2010–2017		Ko JK et al. (10) 2008–2014	
	Ankara hastane tabanlı		Teksas nüfus tabanlı		ABD nüfus tabanlı		Europe nüfus tabanlı		Korea nüfus tabanlı	
	102 379	4 655 400	12 515 956	5 555 027	3 208 617					
	n	Prev.	n	Prev.	n	Prev.	n	Prev.	n	Prev.
Trunkus arteriozus	8	0,78	551	0,84	301	0,72	242	0,44	75	0,23
Büyük arter transpozisyonu	30	2,93	3 354	5,13	1 252	3,00	1 683	2,92	574	1,8
Fallot tetralojisi	35	3,38	2 466	3,77	1 657	3,97	1 577	2,84	1 365	4,3
Atrioventriküler septal defekt	52	5,07	2 794	4,27	1 966	4,71	1740	3,13		
Hipoplastik sol kalp sendromu	24	2,25	1 440	2,20	960	2,30	721	1,30	130	0,41
Aort koarktasyonu	25	2,47	3 340	5,10			2 006	3,61	979	3,1
Meningomyelose	103	9,97	2 437	3,72	1 460	3,50	903	1,63	2 759	8,6
Yarık damak ya/ya da dudak	83	8,11	10 897	16,66	7 088	16,98	7 958	12,67	5 309	16,5
Özofajial atrezi	38	3,67	1 399	2,14	905	2,17	1 298	2,34	484	1,5
İntestinal atreziler	23	2,23	2 149	3,28			1 160	2,09	1 956	6,1
Anorektal anomaliler	41	4,16	3 441	5,26	1 952	4,68	1 393	2,51	1 456	4,5
Diyafragma Hernisi	63	6,10	1 795	2,74	1 871	4,49	1 123	2,02	408	1,3
Omfolosel	24	2,40	1 377	2,10	775	1,86	691	1,24	1 345	4,2
Gastroşizis	12	1,18	3 432	5,24	1 871	4,49	1 217	2,19	77	0,24
Down sendromu	142	13,87	8 809	13,46	6 037	14,47	5 437	9,79	1 301	4,1

lanmaktadır. Çalışmamızın geriye dönük kayıt çalışması olması nedeniyle pek çok izole majör malformasyonun kayıtlara eksik girilmesinin, bu durumun çalışmamızdaki toplam konjenital anomali sıklığının düşük bulunmasıyla ilişkili olduğu düşünülmektedir.

En sık oranda saptanan ağır konjenital kalp anomalilerinin (SI-SII) total prevalansı 10 000 canlı doğumda 21,1 bulundu. Avrupa ülkelerinde ağır konjenital kalp anomalileri total prevalansı çalışmamıza yakın oranda 10 000 doğumda 17,20 olarak bildirildi (12, 24).

Down sendromu olgularında AVSD, bu sendromda saptanan konjenital kalp anomalilerin %53,3'ünü oluşturdu. Avrupa ülkelerinde yapılan geniş tabanlı bir çalışmada, konjenital kalp defekti olan Down sendromlu olgular arasında en sık görülen kardiyak anomaliler; kendi içinde atrioventriküler septal defekt %30, ardından atriyal septum defekti %25, ventriküler septal defekt %22, patent duktus arteriozus %5, aort koarktasyon %5 ve Fallot tetralojisi %3 oranlarında sıralanmaktadır (25). Çalışmamızda yenidoğan döneminde asemptomatik atriyal septum defekt ve patent duktus arteriosus anomali grubuna alınmadığından AVSD oranı yüksek oranda gözlemlendi.

Atrioventriküler septal defekt prevalansı 10 000 canlı doğumda 5,07 (3,46–6,68) bulundu. Avrupa'da doğuştan anomaliler hakkında veri toplayan Avrupa nüfus temelli kayıt ağı EUROCAT'tan elde edilen verilerde atrioventriküler septal defekt prevalansı 10 000 doğumda toplam 5,3 idi. Bu oran çalışmamızla benzerdi (26).

Down sendromunun canlı doğumlarda prevalans oranı 10 000'de 13,87 ile Avrupa ülkelerine göre daha yüksekti (10 000 canlı doğumda 9,79 karşın) (Tablo 6) (27). Meningomyelose prevalansı 10 000 canlı doğumda 9,97 oranla, Amerika ve Avrupa ülkelerine göre daha yüksekti (sırasıyla 10 000 canlı doğumda 3,5 ve 1,63) (Tablo 6). Bu ülkelerde spina bifida ve Down sendromu için çok yüksek oranlarda gebelik terminasyonu, prevalanslarda belirgin düşümlere neden oldu (9, 14, 27).

Gastroşizis için gözlenen 10 000 canlı doğumda 1,18 prevalans, Amerika ve Avrupa ülkelerdeki oranlara göre belirgin düşüktü (9, 15, 27). Ayrıca gastroşizis genç anne yaşı (20 yaştan küçük) ile ilişkili bulundu. Hem Avrupa'da hem de dünyanın başka yerlerinde gastroşizis prevalansında özellikle bir kısmı genç gebelik oranlarıyla ilişkili olan yüksek oranlar ve artışlar bildirildi (28).

Diyafragma hernisi prevalansı 10 000 canlı doğumda 6,1 oranı ile dizindeki oranlara göre belirgin yüksek bulundu (10, 14, 27). Bu yüksekliğin nedeninin başka merkezlerde prenatal tanı almış olguların hastanemize doğum öncesi yönlendirilmesinden kaynaklanmış olabileceği düşünüldü.

Yarık damak ya/ya da dudak prevalansı 10 000 canlı doğumda 8,11 bulundu. Dizindeki oranlara göre belirgin düşüklük çalışmamızda bu olguların kayıtlara eksik girildiğini düşündürmektedir (Tablo 6).

Özgün cerrahi ameliyat gerektiren anomaliler 1 000 canlı doğumda 4,3 bulundu. Avrupa ülkelerinde, çalışmamıza benzer oranda özgün cerrahi ameliyat gerektiren olguların canlı doğum prevalansı çoğu kayıttan 1 000 canlı doğumda 3–5 arasında bildirildi. 2005–2007 yılları arasında alınan kayıtların birinin (Odense, Danimarka) verisine göre, tüm canlı doğumların %1,2'si erken çocukluk döneminde konjenital anomali nedeniyle ameliyat olmaktadır (13).

Çalışmamız geriye dönük bir tanımlı hastane veri tabanından yapılan girişlerin listesidir. Çalışmamızın kısıtlılığı; hastaneye dayalı süreyansın kalitesiz veri sağlaması ve olguların belli hastanelerde kümelenmesi nedeniyle prevalans oranlarında yanıltıcı sonuçlar vermesidir (29).

Sonuç olarak; ülkemizde konjenital anomalilerin önlenmesi ve azaltılması için uluslararası planlara dayanarak, koordinasyon ve planlama için ulusal bir çalışma grubunun oluşturulması ve yüksek kapasiteli, nüfus tabanlı konjenital anomali süreyans sisteminin kurulması gerekir (30). Program, çalışmamızda olduğu gibi az sayıda kolayca tanımlanabilir seçilmiş majör konjenital anomaliler ile başlanıp, daha sonra bir program deneyimi kazanıp ve kaynaklar arttıkça ek anomaliler içerecek şekilde genişletilebilir.

Etik Kurul Onayı: Çalışmamız için etik kurul onayı hastanemiz kurulundan 15.11.2018 tarih ve 66/2018 numarası ile alındı.

Hasta Onamı: Çalışmanın geriye dönük tasarımıyla ilgili hasta onamı alınmamıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir - D.T.; Tasarım - D.T., F.E.C., T.D.; Denetleme - F.E.C., N.A., Y.Y.; Veri Toplanması ve/veya İşlenmesi - D.T., T.D., N.A., Y.Y.; Analiz ve/veya Yorum - D.T., T.D.; Literatür Taraması - D.T., T.D.; Yazıyı Yazan - D.T.; Eleştirel İnceleme - F.E.C., N.A., Y.Y.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Mali Destek: Yazarlar bu çalışma için mali destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Ethics Committee Approval: Ethics committee approval for our study was obtained from our hospital's committee (date: 15.11.2018, number: 66/2018).

Informed Consent: Patient consent was not obtained due to the retrospective design of the study.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - D.T.; Design - D.T., F.E.C., T.D.; Supervision - F.E.C., N.A., Y.Y.; Data Collection and/or Processing - D.T., T.D., N.A., Y.Y.; Analysis and/or Interpretation - D.T., T.D.; Literature Review - D.T., T.D.; Writing - D.T.; Critical Review - F.E.C., N.A., Y.Y.

Conflict of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Kaynaklar

1. World Health Organization. Congenital anomalies. Fact sheet No 370. October 2012.
2. CDC. Update on overall prevalence of major birth defects-Atlanta, Georgia, 1978–2005. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 2008; 57: 1–5.
3. Murphy SL, Xu J, Kochanek KD, Curtin SC, Arias E. Deaths: Final Data for 2015. Natl Vitl Stat Rep 2017; 66: 1–75.
4. Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK). Ölüm Nedeni İstatistikleri, 2013-2018.
5. Mason CA, Kirby RS, Sever LE, Langlois PH. Prevalence is the preferred measure of frequency of birth defects. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2005; 73: 690–2.
6. Kirby RS. The prevalence of selected major birth defects in the United States. Semin Perinatol 2017; 41: 338–44.
7. St Louis AM, Kim K, Browne ML, et al. Prevalence trends of selected major birth defects: A multi-state population-based retrospective study, United States, 1999 to 2007. Birth Defects Res 2017; 109: 1442–50.
8. Egbe AC. Birth defects in the newborn population: race and ethnicity. Pediatr Neonatol 2015; 56: 183–8.
9. Parker SE, Mai CT, Canfield MA, et al. National Birth Defects Prevention Network. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2010; 88: 1008–16.
10. Ko JK, Lamichhane DK, Kim HC, Leem JH. Trends in the prevalences of selected birth defects in Korea (2008–2014). Int J Environ Res Public Health 2018; 15: E923.
11. World Health Organization. Birth defects surveillance a manual for programme managers. Available from: URL: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/110223/9789241548724_eng.pdf.
12. Dolk H, Loane M, Garne E; European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Working Group. Con-

- genital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation* 2011; 123: 841–9.
13. Khoshnood B, Greenlees R, Loane M, Helen Dolk H; EUROCAT Project Management Committee; EUROCAT Working Group. EUROCAT Public health indicators for congenital anomalies in Europe. *Birth defects research (Part A): Clinical and Molecular Teratology* 2011; 91: 16–22.
 14. Le MT, Shumate CJ, Hoyt AT, Wilkinson AV, Canfield MA. The prevalence of birth defects among non-Hispanic Asian/Pacific Islanders and American Indians/Alaska Natives in Texas, 1999–2015. *Birth Defects Res* 2019; 111: 1380–8.
 15. Mai CT, Isenburg J, Langlois PH, et al. Population-based birth defects data in the United States, 2008 to 2012: Presentation of state-specific data and descriptive brief on variability of prevalence. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2015; 103: 972–93.
 16. Centers for Disease Control and Prevention. Update on overall prevalence of major birth defects-Atlanta, Georgia, 1978–2005. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2008; 57: 1–5.
 17. Feldkamp ML, Carey JC, Byrne JLB, Krikov S, Botto LD. Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study. *BMJ* 2017; 357: j2249.
 18. Luz GDS, Karam SM, Dumith SC. Congenital anomalies in Rio Grande do Sul State: a time series analysis. *Rev Bras Epidemiol* 2019; 22: e190040.
 19. Hanaoka T, Tamura N, Ito K, et al. Prevalence and risk of birth defects observed in a prospective cohort study: The Hokkaido Study on Environment and Children's Health. *J Epidemiol* 2018; 28: 125–32.
 20. Mashhadi Abdolahi H, Kargar Maher MH, Afsharnia F, Dastgiri S. Prevalence of congenital anomalies: a community-based study in the Northwest of Iran. *ISRN Pediatr* 2014; 2014: 920940.
 21. Cherian AG, Jamkhandi D, George K et, al. Prevalence of congenital anomalies in a secondary care hospital in South India: A Cross-Sectional Study. *J Trop Pediatr* 2016; 62: 361–7.
 22. Tuncbilek E, Boduroglu K, Ali Kasifoglu M. Results of the Turkish congenital malformation survey. *Turk J Pediatr* 1999; 41: 287–97.
 23. Himmertoglu O, Tiras MB, Gursoy R, et al. The incidence of congenital malformations in a Turkish population. *Int J Gynecol Obstet* 1996; 55: 117–21.
 24. Morris JK, Springett AL, Greenlees R, et al. Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. *PLoSOne* 2018; 13: e0194986.
 25. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth MP. Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *Eur J Med Genet* 2015; 58: 674–80.
 26. Christensen N, Andersen H, Garne E, et al. Atrioventricular septal defects among infants in Europe: a population-based study of prevalence, associated anomalies, and survival. *Cardiol Young* 2013; 23: 560–7.
 27. European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT). Prevalence Tables 2010–2017. Available from: URL: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence>.
 28. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol* 2010; 686: 349–64.
 29. Bhide P, Kar A. A national estimate of the birth prevalence of congenital anomalies in India: systematic review and meta-analysis. *BMC Pediatr* 2018; 18: 175.
 30. WHO. World Birth Defects Day: Raising Awareness of Preventable Birth Defects. Geneva: WHO; 2016.