

T.C.

AFYONKARAHİSAR SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ

LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ

**2015 – 2018 YILLARI ARASINDA AFYON KOCATEPE
ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ'NDE TESPİT EDİLEN
KONJENİTAL MALFORMASYONLARIN GERİYE DÖNÜK
OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ**

Seval EMRE UĞUZ

**DOĞUM VE KADIN HASTALIKLARI HEMŞİRELİĞİ ANABİLİM DALI
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

DANIŞMAN

Doç. Dr. Mine KANAT PEKTAŞ

TEZ NO: 2019-026

2019 - AFYONKARAHİSAR

KABUL VE ONAY

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi

* Lisansüstü Eğitim Enstitüsü

Doğum ve Kadın Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı

Çerçevesinde yürütülmüş olan bu çalışma aşağıdaki jüri üyeleri tarafından

Yüksek Lisans Tezi olarak kabul edilmiştir.

Tez Savunma Tarihi: / /

Prof. Dr. Dağıstan Tolga ARIÖZ

Jüri Başkanı



Doç. Dr. Mine KANAT PEKTAŞ

Dr. Öğr. Üyesi Selma İNİFA KESİM

Üye

Üye

Doğum ve Kadın Hastalıkları Hemşireliği Yüksek Lisans Programı öğrencisi Seval EMRE UĞUZ'un "2015-2018 Yılları Arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi'nde Tespit Edilen Konjenital Malformasyonların Geriye Dönük Olarak Değerlendirilmesi " başlıklı tezi / / günü saat '..... 'da Lisansüstü Eğitim Öğretim ve Sınav Yönetmeliği'nin ilgili maddeleri uyarınca değerlendirilerek kabul edilmiştir.

Prof. Dr. Özal ÖZCAN

Enstitü Müdürü

ÖNSÖZ

Toplumdaki morbidite ve mortalitenin en önemli nedenlerinden olan konjenital malformasyonlar canlı doğumların %3-4'ünde gözlenir. Etyolojisinde genetik ve çevresel faktörlerin rol oynadığı konjenital malformasyonların sıklığının ve bu malformasyonların oluşumuyla ilişkili etkenlerin belirlenmesindeki yetersizlik yeni çalışmaların gerekliliğini göstermektedir. Bu çalışma ile Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'nda gebeliği sona erdirilen ve doğum yapan hastalarda, gebelik sırasında veya doğum sonrasında tespit edilen konjenital anomaliler retrospektif olarak incelendi.

Yüksek lisans eğitimimi Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Hemşireliği Bölümü'nde tamamlamış olmaktan mutluluk duyuyorum.

Gerek tezimin ortaya çıkmasındaki bilimsel yol göstericiliği ile gerekse kendisinin danışmanlığında yakın hissettiğim sayın hocam ve tez danışmanım Doç. Dr. Mine Kanat PEKTAŞ'a, eğitimime katkıda bulunan Hemşirelik Bölümü öğretim üyeleri Dr. Öğr. Üyesi Pakize ÖZYÜREK ve Dr. Öğr. Üyesi Ayşe TAŞTEKİN başta olmak üzere emekleri geçen tüm hocalarıma en içten duygularıyla teşekkür ederim.

İÇİNDEKİLER

Kabul ve Onay	ii
Önsöz	iii
İçindekiler	iv
Simgeler ve Kısaltmalar.....	vii
Tablolar	viii
1. GİRİŞ	1
1.1 Konjenital Anomali Tanımı	2
1.2. Konjenital Anomalilerin Epidemiyolojisi.....	2
1.3. Konjenital Anomalilerin Etiyolojisi.....	3
1.3.1. Genetik Faktörler	4
1.3.1.1. Kromozom Bozuklukları	4
1.3.1.2. Tek Gen Hastalıkları.....	5
1.3.2. Çevresel Faktörler.....	5
1.3.2.1. Perinatal Enfeksiyonlar.....	6
1.3.2.2. Folik Asit ve B12 Vitamini Eksikliği	6
1.3.2.3. İlaç Kullanımı	7
1.3.2.4. Sigara Alışkanlığı	8
1.3.2.5. Alkol Kullanımı.....	8
1.3.2.6. Radyasyon	9
1.3.2.7. Hipertermi.....	9
1.3.3. Maternal Faktörler	9
1.3.3.1. İleri Anne Yaşı	9
1.3.3.2. Maternal Diabetes Mellitus	10
1.3.3.3. Maternal Tiroid Hastalıkları	10
1.4. Konjenital Anomalilerin Sınıflandırması.....	11
1.4.1. Kardiyovasküler Sistem Anomalileri.....	11
1.4.1.1. Atrial Septal Defekt.....	12
1.4.1.2. Ventriküler Septal Defekt	12

1.4.1.3. Antriventrüküler Kanal Defekti.....	13
1.4.1.4. Fallot Tetralojisi	13
1.4.2. Santral Sistem Anomalileri.....	14
1.4.2.1. Nöral Tüp Defektleri	15
1.4.2.2. Konjenital Hidrosefali	17
1.4.3. Gastrointestinal Sistem Anomalileri.....	17
1.4.3.1. Özefagus Atrezisi	18
1.4.3.2. Jejunal Atrezi.....	18
1.4.3.3. Duodenol Atrezi	19
1.4.3.4. Biliyer Atrezi.....	19
1.4.3.5. Gastroşizis	20
1.4.3.6. Omfalosel	20
1.4.3.7. Yarı Damak ve Dudak.....	21
1.4.4. Genitoüriner Sistem Anomalileri.....	22
1.4.4.1. Kriptorşidizm.....	22
1.4.4.2. Hipospadias	22
1.4.4.3. Polikistik Böbrek Hastalığı.....	23
1.4.4.4. Multikistik Displastik Böbrek	24
1.4.4.5. Renal Agenezi	24
1.4.5.6. Konjenital Hidronefroz.....	25
1.4.5. İskelet Sistemi Anomalileri	25
1.4.5.1. Pes Ekinovarus	25
1.4.5.2. Yapısal El Anomalileri	26
1.4.5.3. Akondroplazi	27
1.5. Konjenital Anomalilerden Korunma.....	27
2. GEREÇ VE YÖNTEM.....	29
2.1. Araştırmanın Etik Onayı	29
2.2. Araştırmanın Tipi.....	29
2.3. Araştırmanın Yeri ve Zamanı	29
2.4. Araştırmanın Örneklem Seçimi	29

2.5. Verilerin Toplanması	30
2.6. Verilerin Değerlendirilmesi	31
3. BULGULAR.....	32
4. TARTIŞMA.....	44
5. SONUÇ ve ÖNERİLER	52
ÖZET	53
SUMMARY	55
KAYNAKLAR	57
ÖZGEÇMİŞ	73
EKLER.....	74

SİMGELER VE KISALTMALAR

AFP	Alfa-Feto Protein
ASD	Atrial Septal Defekt
AVKD	Atrioventriküler Kanal Defekt
DNA	Deoksiribonükleik Asit
DSÖ	Dünya Sağlık Örgütü
HCG	Koryonik Gonadotropin Hormonu
NTD	Nöral Tüp Defekti
PDA	Patent Duktus Arteriozus
TSH	Tiroid Stimulan Hormon
VSD	Ventriküler Septal Defekt

TABLÖLAR

Sayfa

Tablo 3.1. Tanı Konulan Doğumsal Anomaliler.....	32
Tablo 3.2. Tanı Konulan Down Sendromu Olguları.....	33
Tablo 3.3. Gebeliğinde Doğumsal Anomali Olan Kadınların Sosyodemografik Özellikleri.....	34
Tablo 3.4. Gebeliğinde Doğumsal Anomali Saptanan Kadınların ve Eşlerinin Klinik Özellikleri.....	35
Tablo 3.5. Doğumsal Anomali Belirlenen Gebeliklerin Klinik Özellikleri.....	37
Tablo 3.6. Doğumsal Anomali Gruplarına göre Gebe Kadınların Sosyodemografik Özellikleri.....	39
Tablo 3.7. Doğumsal Anomali Gruplarına göre Gebe Kadınların ve Eşlerinin Klinik Özellikleri.....	41
Tablo 3.8. Doğumsal Anomali Gruplarına göre Gebeliklerin Klinik Özellikleri.....	43

1. GİRİŞ

Konjenital anomaliler; doğuştan var olan fiziksel, işlevsel ve biyokimyasal bozukluklardır. Genellikle intrauterin dönemin ilk üç ayında oluşan ve birden çok organ sistemini etkileyebilen konjenital anomaliler, hastanın yaşam kalitesini azaltabileceği gibi yaşamını da tehdit edebilir (Balcı, O. ve ark., 2012).

Ülkemizde en sık görülen konjenital anomaliler, mortalite riski yüksek olan kalp anomalileridir (Dursun, A. ve ark., 2014). Konjenital kalp hastalıkları, her 1000 canlı doğumun 4 ila 19 kadarında görülmektedir (Dolk, H. ve ark., 2011; van Beynum, I. M. ve ark., 2009). Yenidoğan döneminde yapılan operasyonların çoğu, konjenital anomalileri ve bu anomalilerle ilişkili komplikasyonları düzeltmeye yöneliktir (Hall, N. ve ark., 2012). Gelişmiş ülkelerde, bebek ölümlerinin en sık nedeni prematürite iken konjenital anomaliler ikinci sırada yer alır (Uğraş, M. ve ark., 2012).

Ülkemizde karşılaşılan doğumsal anomaliler incelendiğinde, çoğunun akraba evlilikleri ve gebelikte kullanılan ilaçlarla ilişkili olduğu saptanmıştır. Dolayısıyla, aile danışmanlık merkezleri vasıtasıyla bu etkenler hakkında bilgiler verilebilir ve koruyucu önlemler sayesinde konjenital anomali riski azaltılabilir. Düzenli gebe takipleri yapılarak konjenital anomalili gebelikler erkenden belirlenebilir (Şencan, İ. ve ark., 2016).

Bu tez çalışmasında, Afyonkarahisar ilindeki tek üçüncü basamak sağlık merkezi olan Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi'nde, gebelik esnasında ya da doğum sonrası dönemde tanı konulan konjenital anomaliler geriye dönük olarak incelenmiş, bu anomalilerin ilişkili olduğu faktörler belirlenmiştir. Bu değerlendirme yapılarak, Afyonkarahisar ilinde yaşayan ve gebelik planlayan kadınlara, gebeliklerinin konjenital anomalilerden etkilenmemesi için almaları gereken tedbirler hakkında gerekli bilimsel kanıtların sağlanması amaçlanmıştır.

1.1. Konjenital Anomali Tanımı

Konjenital anomaliler; doğuştan var olan fiziksel, işlevsel ve biyokimyasal bozukluklar olarak tanımlanır. Bu anomaliler, minör veya majör olabilir. Minör konjenital anomaliler, tıbbi ve/veya cerrahi tedavi gerektirmezken majör konjenital anomaliler, işlevsel bozukluğa neden olur ve dolayısıyla tıbbi ve/veya cerrahi tedavi gerektirir (Puccio, G. ve ark., 2013).

1.2. Konjenital Anomalilerin Epidemiyolojisi

Dünya Sağlık Örgütü'ne (DSÖ) göre, canlı dünyaya gelen yenidoğanların yaklaşık %3-4'ünde konjenital anomali mevcuttur (Puccio, G. ve ark., 2013). Farklı çalışmalarda, konjenital anomali oranının %0.73 ile %2.38 arasında değiştiği bildirilmiştir (Costa, C. M. d. S. ve ark., 2006; Shawky, R. M. ve Sadik, D. I., 2011). Konjenital anomali kaynaklı mortalite, genellikle doğumun ilk ayında meydana gelir ve bu oran, yıllık 303000 olgu (%11) olarak hesaplanmıştır (Haws, R. A. ve ark., 2009; Robson, S. ve Nolan, C., 2013).

Avrupa'daki majör konjenital anomali görülme sıklığı bir araştırma sonucunda binde 23.9 olarak tespit edilmiştir (Dolk, H. ve ark., 2010). Yenidoğanların %15'inde, işlevsel sorunlara neden olmayan minör konjenital anomaliler bulunur. Gebelik esnasında saptanamayan minör anomalilerin %2-3 kadarı doğumdan sonraki beş yıl içerisinde saptanabilir (Balcı, O. ve ark., 2012).

Ülkemizde yapılan çalışmalarda, konjenital anomali sıklığının %1.12 ile %4.2 arasında değiştiği saptanmıştır (Bayhan, G. ve ark., 2000; Kurdoğlu, M. ve ark., 2009). Yine ülkemizde yürütülen başka çalışmalarda, konjenital anomalilerin ölü doğumların yaklaşık % 13.2 ila %13.5'inden sorumlu olduğu bulunmuştur (Erdem, G., 2003).

Bu bulgular, doğum öncesi gebelik izleminin önemini vurgularken gebelik takiplerinin istenilen kalite ve düzeyde yapılamadığını düşündürmektedir. Aynı

zamanda, konjenital anomaliler gebelikte tespit edildiği halde, dini inanç ve kültürel alışkanlıklara bağlı olarak gebelik tahliyesinin yapılmaması da, anomalilerle ilişkili ölü doğumlara yol açmış olabilir.

1.3.Konjenital Anomalilerin Etiyolojisi

Majör anomalilerin %60'ında altta yatan herhangi bir faktör bulunamamakla birlikte %25'inde sistemik hastalıklar, %8'inde kromozom bozuklukları ve %7'sinde çevresel faktörler belirlenmiştir (Ütine, G. E. ve Boduroğlu, K., 2013). Bu anomalilere tanı koymak için pek çok biyokimyasal test yapılması veya görüntüleme tekniğinden yararlanılması gerekebilir (Puccio, G. ve ark., 2013).

Konjenital anomalilerin ortaya çıkmasında rol oynayan genetik faktörler arasında akraba evliliklerinin sık yapılması, adölesan ve ileri yaş gebeliklerinin nadir olmaması sayılabilir (Ütine, G. E. ve Boduroğlu, K., 2013). Çevresel faktörlere örnek olarak ise folik asit ve B vitamini eksikliği, rubella, tip 2 diyabet ve fetotoksik ilaç kullanımı verilebilir. Bahsedilen çevresel etkenler; nöral tüp defektleri, konjenital kalp hastalıkları, yarı damak-dudak, omfalosel ve kraniyosinostoz gibi anomalilerin görülme sıklığını artırır (Botto, L. D. ve ark., 2004; Wong-Gibbons, D. L. ve ark., 2008).

Gebe kadınların sağlık hizmetlerinden yararlanabilmesi için anne adayının toplumsal statüsünün korunması ve baba adayının eğitilmiş olması gerekir. Konjenital anomali görülme sıklığını azaltmak için anne adayını konjenital anomaliler hakkında bilgilendirilmeli ve gebeliğin erken dönemlerinde bu anomalilerle ilişkili faktörlerden kaçınması önerilmelidir. Gerçekten de, daha önce ölü doğum ve/veya beş yaş altında çocuk ölümü yaşayan anne adaylarının sonraki gebeliklerinde konjenital anomali görülme sıklığı belirgin olarak artmıştır (Çatak, B. ve ark., 2014). Benzer biçimde, sağlık hizmetlerinin yeterince ulaşamadığı kırsal alanlarda yaşayan anne adaylarında da, konjenital anomali riski daha yüksek bulunmuştur (Uskun, E. ve ark., 2016).

1.3.1. Genetik Faktörler

1.3.1.1. Kromozom Bozuklukları

Kromozom bozuklukları, genellikle mayoz bölünme sırasında ortaya çıkan sayısal veya yapısal kusurlardır. Bu bozukluklar; çoğu zaman spontan abortus, konjenital anomali veya ölü doğum ile sonuçlanır (Yakut, S. ve ark., 2015). Canlı ve ölü doğumlarla birlikte gebelik tahliyelerinin de incelendiği bir çalışmada, kromozom bozukluğu sıklığı, 1/250 gebelik olarak bildirilmiştir (Korkut, S. ve ark., 2018). Gebeliğin ilk üç ayında meydana gelen abortusların %50'sinden kromozom bozuklukları sorumludur (Romero, S. ve ark., 2015). Gebeliğin ilerleyen haftalarında kaydedilen kayıplarda ise kromozom bozukluğu riski daha düşüktür (Levy, B. ve ark., 2014).

Kromozom bozukluğu riski taşıyan gebeliklere tanı koymak amacıyla, gebeliğin 11.-14. haftaları arasında koryon villus biyopsisi ve 16.-19. haftalar arasında amniyosentez ve 19. haftadan sonra kordosentez yapılır. Elde edilen materyaller üzerinde karyotip analizi gerçekleştirilerek kromozom bozukluğu tanısı konulur (Turnpenny, P. D. ve Ellard, S., 2016).

Down sendromu, en sık görülen kromozom bozukluklarından birisidir. Yaklaşık 700 ila 800 canlı doğumda 1 rastlanan Down sendromu, trizomi 21 adıyla da bilinir. Bu durum, mayoz bölünmenin ilk kısmında 21. kromozomların birbirinden ayrılmaması sonucu bir hücrede 21. kromozomdan üç tane bulunmasıyla ortaya çıkar (de Graaf, G. ve ark., 2015). Down sendromunun görülme sıklığında anne yaşının etkisi büyüktür. Trizomi 21 görülme oranı, 20 yaşındaki annelerin gebeliklerinde 1/1500 civarında iken 35 yaşındaki annelerin gebeliklerinde 1/350'ye yükselir (Nicolaidis, K. H., 2011).

Down sendromu; mental retardasyonun yanı sıra konjenital kalp hastalıklarına, nörolojik sorunlara, kronik solunum hastalıklarına, hematolojik problemlere, görme

kusurlarına ve gastrointestinal hastalıklara neden olur (Macho, V. ve ark., 2014). Down sendromundan etkilenmiş olguların %40'ında konjenital kalp hastalıkları görülür (Day, J. J. ve Sweatt, J. D., 2011). Down sendromlu olgulardaki mental retardasyon; beynin en büyük lobu olan ve motor hareketlerle birlikte davranışsal, bilişsel, dil ve duygusal değişiklikleri düzenleyen frontal lobun yüzeyindeki küçülmeden kaynaklanır (Lee ve ark., 2016). Bu farklılık, uzun vadede demansa neden olur (Devenny, D. A. ve ark., 2005; Patterson, D. ve Cabelof, D. C., 2012).

1.3.1.2. Tek Gen Hastalıkları

Akraba evlilikleri, toplumda resesif hastalıkların görülme sıklığını yükseltir. Akrabalık derecesi yükseldikçe ortak genlerle karşılaşma olasılığı artar. Resesif hastalık görülme riski, 3. derece akrabalıkta $1/8$ iken 2. derece akrabalıkta $1/4$ değerine yükselerek iki katına çıkar. Bu risk artışı; tanısında ve tedavisinde zorlukların yaşandığı pek çok kronik hastalığa yol açar (Eda Ütine, G. ve Boduroğlu, K., 2013).

Türkiye İstatistik Kurumu, akraba evliliği sıklığını %23,2 olarak açıklamıştır. Akraba evliliği, konjenital anomali riskini iki kat arttırmaktadır. Akraba evliliklerinin sık görüldüğü coğrafi bölgelerde, konjenital anomali sıklığının % 8 ila % 9 arasında değiştiği bildirilmiştir (Uğraş, M. ve ark., 2012).

1.3.2. Çevresel Faktörler

Biyolojik, sosyal, fiziksel ve kimyasal etkenlerle doğrusal etkileşim, çevresel faktör olarak tanımlanır. Çevresel faktörler, konjenital anomalilerin oluşumunu tetikleyebilir. Perinatal enfeksiyonlar, vitamin eksiklikleri, ilaç kullanımı, sigara alışkanlığı, alkol kullanımı, radyasyon ve hipertermi; çevresel faktörlere örnek verilebilir (Tekbaş, Ö. F., 2010).

1.3.2.1. Perinatal Enfeksiyonlar

Rubella, bir çocukluk çağı hastalığıdır ve oldukça bulaşıcıdır. Gebelikte geçirilen rubella; intrauterin gelişme geriliğine, preterm eyleme, fetusta doğumsal kalp hastalıklarına ve işitme kaybına yol açabilir. Bu nedenle, tüm anne adaylarının rubella bağışıklığı yönünden değerlendirilmesi ve rubella açısından bağışıklığı olmayan anne adaylarının aşılınması gerekir (HA, D. T. K. ve Göksin, E., 1996; Morice, A. ve ark., 2009).

Toksoplazmozis, sıklıkla kedilerle temas sonrası hijyenik koşullara ve beslenme alışkanlıklarına dikkat edilmemesi durumunda ortaya çıkar. Etkilenmiş olguların yaklaşık %90'ı herhangi bir klinik belirti ve bulgu vermez. Akut ya da kronik seyredabilen bu hastalık, spontan abortusa, preterm eyleme ve yenidoğanlarda konjenital toksoplazmozise yol açabilir (Çiçek, A. Ç. ve ark., 2012; Inci, M. ve ark., 2009).

Afyon ilinde yaşayan gebe kadınlarda toksoplazma ve rubella prevalansını belirlemeyi amaçlayan bir çalışmada, rubella seropozitifliği yüksek bulunmuştur. Rubella seronegatifliği olan ve gebe kalmayı planlayan kadınlarda rubella aşısı önerilmekle birlikte rubella taramasının stratejik açıdan gereksiz olduğu da belirtilmiştir. Benzer biçimde, toksoplazma yönünden risk grubunda bulunmayan anne adaylarında ve gebe kadınlarda serolojik testlerin yapılmasına gerek yoktur (Aşık, G. ve ark., 2013).

1.3.2.2. Folik Asit ve B12 Vitamini Eksikliği

Folik asit ve B12 vitamini, DNA sentezinde ve farklılaşmasında rol oynar. Santral sinir sisteminin gelişmesi ve işlevlerini sürdürebilmesi için yeterli düzeyde folik asit ve B12 vitamini alınması gerekir. Yaşamın ilk iki yılında folik asit ve B12 vitamini alımının yetersiz olması durumunda fiziksel, sosyal ve nörogelişimsel sorunlar ortaya çıkabilir. Hayvansal besinlerde bulunan B12 vitamininin yeterli

alımını, myelinizasyonu ve nörolojik işlevlerin yerine getirilmesini sağlar (Reynolds, E., 2014).

Folik asit eksikliği; nöral tüp defektleri, kalp hastalıkları ve orofasiyal yarıklar gibi doğumsal anomalilere neden olur. Bu anomalilerden kaçınmak isteyen bir anne adayını, gebe kalmadan en az bir ay önce başlamak şartıyla, gebeliğin ilk üç ayında, günde 400 µg folik asit almalıdır. Daha önceki gebeliğinde nöral tüp defekti saptanan, anti-epileptik ilaç kullanan ve diyabeti olan anne adaylarının ise, gebe kalmadan en az bir ay önce başlamak koşuluyla, gebeliğin ilk üç ayında, günde 4 gram folik asit alması önerilir (Procter, S. B. ve Campbell, C. G., 2014).

1.3.2.3. İlaç Kullanımı

Farmakolojik ajanlar; abortuslara, ölü doğumlara, intrauterin gelişme geriliğine, konjenital anomalilere ya da işlevsel bozukluklara neden olabilir. İlaçların sayılan teratojenik etkilerinden kaçınmak amacıyla, son adet tarihinden sonraki 15. ila 70. günler arasında, bir başka ifadeyle gebeliğin ilk üç ayında ilaç kullanımına dikkat edilmesi gerekir (Van de Velde, M., 2009).

Gebelikte kullanılan herhangi bir ilacın risklerinin belirlenmesi oldukça güçtür. Bir ilacın teratojenik risk oluşturup oluşturmadığını belirlemek için gereken süre, yaklaşık olarak 6 yıldır. Bu süre zarfında, Besin ve Alerji Dairesi tarafından onaylı 468 ilaç üzerinde çalışma yapılmış; ancak ilaçların %91,2'si için risk düzeyi saptanamamıştır. Daha güncel bir çalışmada ise, onay alınıp kullanımına geçilen ilaçların %70'inde, insan üzerindeki teratojenik etkilerin yeterince belirlenemediği gösterilmiştir (Adam, M. P. ve ark., 2011).

Gebeliğin herhangi bir döneminde yapılması gereken ameliyatlar sırasındaki anestezi ilaç kullanımı, yarar-zarar dengesi göz önünde bulundurularak planlanmalıdır (Günaydın, B., 2012).

1.3.2.4. Sigara Alışkanlığı

Sigarada bulunan nikotin, suda ve yağda rahatça çözündüğü için plasentadan kolaylıkla geçer ve vazokonstrüksiyona yol açarak fetal oksijenlenmeyi azaltır (Cimete, G., 2010). Gebelikte sigara kullanımına ve dolayısıyla nikotine maruz kalınması sonucu ortaya çıkan kronik vazokonstrüksiyon; intrauterin gelişme kısıtlılığına, preterm eyleme ve erken membran rüptürüne neden olabilir. Gebelikleri boyunca sigara içen kadınlarda, preterm eylem riski 1,5-2 kat artar. Doğum sonrası dönemde karşılaşılabilecek nörogelişimsel bozukluklar ve ani bebek ölümü sendromu da gebelikte sigara kullanımıyla ilişkili bulunmuştur (Wigle, D. T. ve ark., 2008).

1.3.2.5. Alkol Kullanımı

Teratojenik bir ajan olan alkol, fetusun beyinde olumsuz ve geri dönüşü olmayan değişikliklere neden olur (Mattson, S. N. ve ark., 2011). DSÖ, kadınların %10'unun gebeliklerinde alkol kullandığını ve bu kadınların %67'sinin çocuklarında fetal alkol sendromu görüldüğünü bildirmektedir (Popova, S. ve ark., 2016).

Gebelik döneminin ilk üç ayında günde en az iki kadeh alkol tüketen kadınlarda fetal alkol sendromu ortaya çıkar (Demir, K. ve ark., 2007). Bu sendrom, %50 ile %91 oranında bilişsel ve davranışsal sorunlara, gelişme geriliğine, dil bozukluklarına, işitme ve görme kayıplarına yol açar (Popova, S. ve ark., 2016). Fetal alkol sendromu, %43 oranında konjenital anomalilere neden olurken %18 oranında zihinsel ve davranışsal sorunlarla kendini gösterir (Popova, S. ve ark., 2017). Çocuklardaki nörogelişimsel yetersizliğin en önemli nedenlerinden biri olan fetal alkol sendromunun sıklığı, %2,5 ile %4,5 arasında değişir (Chen, W.-J. A. ve ark., 2003; Sawada Feldman, H. ve ark., 2012).

1.3.2.6. Radyasyon

Klinik çalışmalarda görüntüleme teknikleri sıklıkla kullanılmaktadır. Ancak gebelik dönemindeki alınan radyasyona bağlı olarak konjenital anomaliler ortaya çıkabilir ve bu anomalilerin tedavisi çok güç olabilir. Gebelik döneminde herhangi bir görüntüleme tekniğine ihtiyaç duyulması halinde, radyasyon içermeyen teknikler olan ultrasonografi ve manyetik rezonans görüntüleme tercih edilmelidir (Uygun, Ö., 2017). İntrauterin dönemde radyasyona maruz kalan sıçanların gonadlarında germ hücre hasarının belirgin olarak arttığı gözlemlenmiştir (Gul, A. ve ark., 2009; Karaman, M. I. ve ark., 2014).

1.3.2.7. Hipertermi

Hipertermi, tıpkı iyonize radyasyon gibi, hayvan ve insanlarda teratojenite riskini artırır. Gebeliğin ilk üç ayında vücut sıcaklığının 38,9°C ve üzerinde olması, santral sinir sisteminin konjenital anomalilerine sebep olabilir (Carvalho, B., 2006). Bu nedenle, gebelik şansı olanlarda, vücut sıcaklığını arttırabilecek ortamlardan (sauna, sıcak su torbaları vb.) uzak durulması önerilir (Garolla, A. ve ark., 2015; Sheynkin, Y. ve ark., 2005).

1.3.3. Maternal Faktörler

1.3.3.1. İleri Anne Yaşı

Anne adayının 40 ve üzeri yaşta olması, ileri anne yaşı olarak tanımlanır. İleri anne yaşı; kromozom bozukluklarına ve konjenital anomalilere yol açarak tekrarlayan abortuslara, ölü doğum riskinde artışa yenidoğan mortalitesine sebep olabilir. İleri anne yaşı durumunda, gebelik sorunsuz olarak yönetilmeli ve riskli durumlar uygun yaklaşımlarla tedavi edilmelidir (Laopaiboon, M. ve ark., 2014; Nilsen, A. B. V. ve ark., 2012).

Tüm gebeliklerin %7,8 ila %10,7 kadarında ileri anne yaşı söz konusudur (Kanungo, J. ve ark., 2011). Türkiye İstatistik Kurumu'nun 2015 yılındaki verilerine göre, 1325783 doğumdan 37850'si, 40 yaş ve üzerindeki kadınlar tarafından gerçekleştirilmiştir (Uğraş, M. ve ark., 2012).

1.3.3.2. Maternal Diabetes Mellitus

Tip 1 diyabet, karaciğerdeki adacık hücrelerinden insülin salınımının yetersiz olmasına bağlı olarak ortaya çıkarken tip 2 diyabet, insülin direncine ve obeziteye ikincil olarak gelişir. Diyabetli kadınlarda, gebelik öncesi dönemde mevcut olan hiperglisemi, konjenital anomali oluşumunu tetikleyebilir (Kürklü, N. S. ve Aylin, A., 2015). Kontrolsüz diyabeti olan kadınların gebeliklerinde, hiperglisemi nedeniyle, doğumsal kalp hastalıkları, yüz anomalileri ve sakrokoksigeal agenezi gibi iskelet displazileri anlamlı olarak daha fazla oranda görülür (Chu, S. Y. ve ark., 2007; Uygur, M. M. ve Yavuz, D. G., 2017).

1.3.3.3. Maternal Tiroid Hastalıkları

Tiroid hastalıkları, doğurganlık çağında ikinci sıklıkta rastlanan endokrinolojik bozukluklardır (Terada, T. ve Tateoka, K., 2012). Gebeliğin oluşumunda, gebelik sürecinin sağlıklı bir şekilde devam ettirilmesinde ve fetal sağlığın gelişiminde, tiroid hormonları olan T3 ve T4 önemli rol oynar. Plasentadan geçebilen T3 ve T4, fetustaki santral sinir sisteminin gelişimine katkıda bulunur. Bu nedenle, anne adayı olan veya gebeliği bulunan tüm kadınlar, tiroid işlev bozuklukları açısından değerlendirilir ve tiroid hastalığı bulunan kadınların gebe kalması durumunda tiroid işlevleri yeniden incelenir (Derneği, T. E. v. M., 2016).

Hipotiroidili hastalarda serum tiroid stimulan hormon (TSH) düzeyi yükselirken serum serbest T3 ve T4 düzeyleri düşer. Ancak gebelikte birlikte insan koryonik gonadotropin hormonu (HCG) sentezlenir ve bu hormon TSH reseptörlerine bağlanarak serum TSH düzeylerini azaltır ve serum T4 seviyelerini

arttırır. Bu fizyolojik deęişiklik nedeniyle hipotiroidi tanısı gecikebilir ve bu gecikme, fetusun santral sinir sisteminde kalıcı hasara yol açabilir. (Derneęi, T. E. v. M., 2016).

1.4. Konjenital Anomalilerin Sınıflandırılması

1.4.1. Kardiyovasküler Sistem Anomalileri

Konjenital kardiyovasküler anomaliler, en sık görülen doğumsal anomalilerdir ve günümüzdeki bebek ölümlerinin en önemli sebeplerinden biridir (Pinto Junior, V. C. ve ark., 2015). Bu anomalilerin nedeni tam olarak bilinmemekle birlikte etiyolojisinde multifaktöryel kalıtım tanımlanmıştır. Bir başka ifadeyle, doğumsal kalp hastalıklarının çoğunun oluşumunda genetik ve çevresel faktörler birlikte rol oynar (van der Linde, D. ve ark., 2011). Kardiyovasküler sistem anomalilerinin %3 ila % 5'i tek gen hastalıklarıyla ve % 5'i kromozom anomalileriyle beraber görülür (Godfrey, M. ve ark., 2010). Olguların % 3'ünde ise perinatal enfeksiyonlar, radyasyon ve maternal diyabet gibi çevresel faktörlerin etkili olduğu gözlenmiştir (Guven, H. ve ark., 2006).

Canlı doğan her 300 bebeğin birinde konjenital kardiyovasküler anomali mevcuttur. Bir başka ifadeyle, canlı doğan bebeklerde, konjenital kalp hastalığı sıklığı %8,5 ile %13,6 arasında deęişir (Varal, İ. G. ve ark., 2015). Yenidoğan yoğun bakım birimindeki bebeklerde ise %25,8 ile %37,1 oranında konjenital kalp hastalığı tespit edilmiştir (Ertuęrul, S. ve ark., 2011). Bunun nedeni, prematürite bebeklerin mutlaka fetal ekokardiyografiyle de deęerlendirilmesidir (Bulut, G. ve ark., 2012).

En sık görülen konjenital kalp hastalığı olan ventriküler septal defekt (VSD), olguların %36,2'sini etkiler. AVKD, ikinci en sık görülen konjenital kalp hastalığıdır ve sıklığı %14,1 olarak bildirilmiştir (Özbarlas, N. ve ark., 2011). AVKD ve VSD; kromozom bozuklukları ve dięer konjenital kardiyovasküler anomaliler ile birlikte görülebilir. Dolayısıyla, doğumsal kalp hastalıklarına prenatal dönemde tanı koymak,

yenidoğan morbidite ve mortalitesinin önlenmesi açısından büyük önem arz eder (Hallıoğlu, O. ve ark., 2018).

Kalp üfürümü nedeniyle konsülte edilen hastaların %50,3'ünde konjenital kalp hastalığı olduğu belirlenmiştir (Yurdakul Ertürk, E. ve ark., 2016). Bir başka çalışmada, kalp hastalığı şüphesiyle başvuran hastaların % 27,7'sinde konjenital kardiyovasküler anomali saptanırken bu hastaların kardeşlerinde ve annelerinin önceki gebeliklerinde % 10 oranında konjenital kardiyovasküler anomali bulunduğu belirlenmiştir (Hallıoğlu, O. ve ark., 2018).

1.4.1.1. Atrial Septal Defekt

Atrial septal defekt (ASD), en sık görülen konjenital kardiyovasküler anomalidir. Erkeklerle karşılaştırıldığında kadınlarda ASD görülme sıklığı iki kat fazladır (van der Linde, D. ve ark., 2011). Kalpte üfürüm nedeniyle değerlendirilen yenidoğanların % 32,6'sında ASD tanısı konulmuştur. ASD, üfürümle başvuran yenidoğanlarda en sık saptanan konjenital kardiyovasküler anomalidir (Yıldız, J. ve ark., 2015).

ASD, yenidoğan bebeklerde hiçbir belirti ve bulgu göstermeyebilir. Ancak, ihmal edilmesi halinde kalp yetmezliğine ve pulmoner hipertansiyona yol açabilir. Bu nedenle, yenidoğanlarda kalp üfürümü duyulması, siyanotik görünüm saptanması ve beslenememe durumu olması halinde mutlaka ekokardiyografi incelemesi yapılması gerekir. ASD tanısı konulduğu zaman transkateter veya açık cerrahi yaklaşımıyla kapatılmalıdır (Deanfield, J. ve ark., 2003; Gur, A. K., 2013).

1.4.1.2. Ventriküler Septal Defekt

Ventriküler septal defekt (VSD), konjenital kardiyovasküler anomalilerin % 20 ila % 30 kadarını oluşturur. VSD, yenidoğanlarda ve bebeklerde hiçbir klinik belirtiye ve bulguya sebep olmayacağı gibi ağlama nöbetlerine, üfürümlere,

takipneye, beslenme güçlüğüne ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarına neden olabilir. Şüphelenilen olgularda ekokardiyografi incelemesi sonucu VSD tanısı konulabilir (Ökcü, Ö., 2017).

VSD, çocuklarda görülen konjenital kalp hastalıkları içinde ilk sırada yer alırken erişkinlerde saptanan konjenital kalp hastalıkları içinde ikinci sırada bulunur (Rojas, C. A. ve ark., 2013). Küçük VSD olguları iki yıl takip edilerek anomalinin kendi kendine küçülmesi beklenebilir. Orta büyüklükte VSD mevcutsa digoksin ve diüretik tedavisi uygulanır. Geniş VSD olgularında ise kalp yetmezliği tedavisinden sonra anomalinin transkateter yaklaşımla veya açık cerrahiyle kapatılması önerilir (Dağoğlu T ve ark., 2008; Ökcü, Ö., 2017).

1.4.1.3. Atrioventriküler Kanal Defekti

Atrioventriküler kanal defekti (AVKD), kalpte iki atriumu ve iki ventrikülü birbirinden ayıran atrioventriküler septumun oluşmamasıyla tanımlanır. Atrioventriküler septal defekt veya endokardiyal yastık defekti olarak da adlandırılır. Klinik belirtiler ve bulgular, genellikle yaşamın ilk haftalarında ortaya çıkar. Bu hastalık; takipne, disritmi, ödem, beslenme güçlüğü, solukluk ve siyanoz ile kendini gösterebilir (Ünsal, A. ve ark., 2006).

Atrioventriküler kanal defekti için risk etkenleri arasında Down sendromu, perinatal enfeksiyonlar (özellikle rubella), sigara alışkanlığı, alkol kullanımı, ilaç kullanımı, annede kötü kontrollü diyabet olması yer alır. Ayrıca, ebeveynlerde herhangi bir doğumsal kalp hastalığı bulunması da doğumsal atrioventriküler kanal defekti riskini artırır (Ökcü, Ö., 2017).

1.4.1.4. Fallot Tetralojisi

Fallot tetralojisi, en sık görülen siyanotik konjenital kardiyovasküler anomalidir. Fallot tetralojisi; sağ ventrikül çıkımında darlık, geniş VSD, ata biner

tarzdaki aorta ve sağ ventrikül hipertrofisi ile tanımlanır. Fallot pentalojisinde ise bu bulgulara ASD eşlik eder (Demirağ, M. K. ve Keçecigil, H. T., 2006).

Fallot tetralojisinin insidansı %10-15 arasındadır. İki cinsiyette de eşit oranda görülen Fallot tetralojisine, ekokardiyografi incelemesiyle tanı konulur. Ayırıcı tanıda, elektrokardiyografide görülen sağ ventrikül hipertrofisi yardımcıdır. (Ökcü, Ö., 2017). Fizik muayenede mukoz membranlarda, tırnaklarda ve ağızda siyanoz görülür. Fallot tetralojisi olgularında anemi, enfektif endokardit veya konjestif kalp yetmezliği ortaya çıkabilir (Demirağ, M. K. ve Keçecigil, H. T., 2006).

Tedavisinde, hipoksiyi önlemek ve pulmoner kan akımını arttırmak amacıyla şant operasyonu gerçekleştirilir (Dağoğlu T ve ark., 2008). Bu operasyon sırasında, eş zamanlı olarak VSD onarılır ve pulmoner arter genişletilir. Cerrahi hazırlık yapılırken duktus arteriozusunu açık tutmak amacıyla prostaglandin tedavisi uygulanabilir (Neches, W. ve ark., 1990; Tanman B ve ark., 2002).

1.4.2. Santral Sinir Sistemleri Anomalileri

Santral sinir sistemi anomalileri, ikinci sıklıkta görülen doğumsal anomalilerdir. Santral sinir sistemi anomalileri, 1000 doğumda yaklaşık 1,5 oranında görülür (Ghavami, M. ve Abedinzadeh, R., 2011). Çoğunlukla olumsuz prognoza sahip olan bu anomalilere başka yapısal bozukluklar ve/veya kromozom bozuklukları eşlik edebilir. Santral sinir sistemi anomalileri, fetal dönemde % 75 ve çocukluk döneminde % 40 mortalite ile seyreder (Adama van Scheltema, P. N. ve ark., 2003). Bu nedenle, aileler tıbbi terminasyon seçeneği ile ilgili olarak bilgilendirilmelidir (Gümüş, İ. ve ark., 2016).

2009 ile 2011 yılları arasındaki bir çalışmada, 7485 gebe değerlendirilmiş ve bunlardan 24'ünde santral sinir sistemi anomalisi tespit edilmiştir. Bu anomalilerin ortalama olarak 23. haftada saptandığı bildirilmiştir. Santral sinir sistemindeki anomalilere nispeten geç tanı konulmasının sebebi olarak sosyoekonomik düzeyin

düşük olması ve dolayısıyla gebelerin prenatal bakım almalarının gecikmesi gösterilmiştir (Onkar, D. ve ark., 2014).

1.4.2.1. Nöral Tüp Defektleri

En sık görülen santral sinir sistemi anomalileri olan nöral tüp defektleri (NTD), klinik seyri en ağır olan doğumsal bozukluklardır. Genetik ve çevresel etkenlerin NTD etiyojisinde rol aldığı bilinmektedir. NTD olgularındaki genetik yatkınlığın nedeni, folat metabolizmasındaki bozukluklarla açıklanabilir. Folat metabolizmasında görev alan genlerdeki mutasyonlar sonucu ilgili enzim aktiviteleri azalır. Buna bağlı olarak, DNA yapımı ve onarımı bozulur ve NTD için genetik yatkınlık ortaya çıkar. Bu nedenle, NTD oluşumunu önlemek için gebe kalmayı planlanan kadınların folik asit kullanması önerilir (Büyükşekerci, M. ve ark., 2017). Günümüzde, gelişmiş ülkelerde, içme suyuna ve tahıl ürünlerine folik asit takviyesi yapılarak NTD sıklığı % 31 ile % 52 oranında azaltılmıştır (De Wals, P. ve ark., 2007).

NTD sıklığı, coğrafi bölgelere ve sosyodemografik özelliklere göre değişebilir. Genellikle sendromlarla ilişkili olmayan NTD ile ilişkili risk etkenleri arasında folik asit eksikliği, B12 vitamini eksikliği, anti-epileptik ilaç kullanımı, radyasyon, perinatal enfeksiyonlar ve ileri anne yaşı sayılabilir. Erkek fetuslara kıyasla kız fetuslara daha sık oranda NTD tanısı konulmaktadır. Sırasıyla spina bifida, anensefali ve ensefalosel en sık görülen NTD tipleridir (Konak, M. ve ark., 2018).

Spina Bifida: Dünyadaki görülme sıklığı, her 100 ila 1000 canlı doğumda bir olarak bildirilmektedir (Vermaes, I. P. ve ark., 2005). Türkiye’de yapılan bir çalışmaya göre, spina bifida, 1000 doğumda 1,5 oranında görülür (Mandıracıoğlu, A. ve ark., 2004). Spina bifidalı çocukların ailesinde anomali bulunma sıklığı ise % 4 olarak bulunmuştur. Benzer biçimde, spina bifidalı gebeliklerde abortus oranının %24 olması, bu anomalilerde genetik yatkınlığın önemini vurgular (Farley, T. L., 2006; Partington, M. D. ve McLone, D. G., 1995)

Etiyolojisinde genetik ve çevresel etkenlerden başka ırksal, bölgesel ve sosyoekonomik faktörler de rol oynar. Spinal kordda sinir iletiminin kesilmesine bağlı olarak alt ekstremité paralizisi, bağırsaklarda ve mesanede işlev kaybı meydana gelir. Hidrosefali de bu tabloya eşlik edebilir (Shuttleff, D. ve Graaf, W., 2001).

Erken tanı için 12.-14. gebelik haftalarında transvajinal ultrasonografi yapılmalıdır. Gebeliğin 16.-18. haftaları arasında transabdominal ultrasonografi yapılarak ve serum alfa-fetoprotein (AFP) düzeyi ölçülerek NTD tanısı konulur. Tanısı konulan spina bifidalı gebeliklerin devamına veya tahliyesine aile tarafından karar verilir. (Northrup, H. ve Volcik, K. A., 2000; Özek, M. M. ve ark., 2008; Yalçın, S. ve Özaras, N., 2010).

Anensefali: Spinal kordun kranial ucunun kapanamaması sonucu ortaya çıkar. En kötü prognozlu NTD olarak tanımlanır (Greene, N. D. ve ark., 2009). Genetik yatkınlık ve çevresel etkenler, anensefali oluşumunda rol oynar. Özellikle folik asit ve B12 vitamini eksikliğinin yanı sıra genetik yatkınlığa neden olan gen polimorfizmleri, etiyojide göz önüne alınmalıdır (Pileri, P. ve ark., 2010; Reid, S. ve ark., 2006).

Ensefalosel: Beyin dokusunun kafatasından dışarıya doğru fıtıklaşmasıdır. Beyin dokusuyla birlikte meninkslerin de fıtıklaştığı NTD tipine ensefalomeningosel adı verilirken yalnızca meninkslerin fıtıklaştığı NTD tipi meningosel olarak adlandırılır. Olguların yaklaşık %70'inde oksipital ensefalosel, %20'sinde parietal ensefalosel ve %10'unda frontal ensefalosel görülür (Liao, S.-L. ve ark., 2012). Ensefalosel, canlı doğan her 10000 bebekte 1 ila 4 sıklığında görülür (Tsai, P. Y. ve ark., 2006).

Gebeliğin 16.-20. haftaları arasında, kafatasından fıtıklaşan beyin dokusu ve/veya meninks kesesi, transabdominal ultrasonografiyle görüntülenebilir (Serin, S. ve ark., 2016). Ensefalosel, bazen Meckel-Gruber sendromunun bir bileşeni olarak saptanabilir (Blaas, H.-G. K., 2014). Ensefaloselin prognozu; eşlik eden anomaliler,

herniye yapının içeriği ve büyüklüğü, hidrosefali varlığı ve enfeksiyon şiddeti ile ilişkilidir (Lo, B. W. ve ark., 2008).

Meningomyelosel: Spinal korddaki sinir dokusunun ve meninkslerin fıtıklaşması sonucu oluşur (Churchill, B. M. ve ark., 2001). Meningomyelosel olgularının % 69 ila % 80 kadarı, lumbal ve/veya lumbosakral yerleşimlidir (Back SA ve LL., P., 2012). Meningomyeloselin yerleşim yeri ne kadar yüksekteyse ve spinal kord kusuru ne kadar büyükse, anomaliyle ilişkili nörolojik hasarın ciddiyeti o kadar fazladır. Alt ekstremiteler ve ürogenital sistemdeki işlev bozuklukları, meningomyeloselle ilişkili nörolojik hasar kapsamında yer alır. Fıtıklaşan sinir dokusu ve meninksler, enfeksiyon riskini arttırdığı için acil cerrahi gerektirir (Özek, M. M. ve ark., 2008).

1.4.2.2. Konjenital Hidrosefali

Hidrosefali, beyin omurilik sıvısının serebellar ventriküllerde aşırı birikmesi sonucu ventriküllerin genişlemesi ve beyin için basıncın artması ile tanımlanır. Konjenital hidrosefali sıklığı, 1000 canlı doğumda %48 ile %81 arasında değişir (Chumas, P. ve ark., 2001). Hidrosefali etiyolojisinde; santral sinir sistemi anomalileri, genetik problemler, perinatal enfeksiyonlar, ilaç kullanımı, travma ve intraventriküler kanama sayılabilir (Munch, T. N. ve ark., 2014).

Gebeliğin ikinci üç ayından itibaren transabdominal ultrasonografi yardımıyla konjenital hidrosefali tanısı konulabilir. Tedavisinde, doğum sonrası dönemde, ventriküloperitoneal şant operasyonu gerçekleştirilmektedir (Chiewvit, S. ve ark., 2014; Dinçer, A. ve Özek, M. M., 2011).

1.4.3. Gastrointestinal Sistem Anomalileri

Konjenital gastrointestinal sistem anomalileri, 1000 canlı doğumda 1,3 oranında görülür (Olgun, H. ve ark., 2009). Bu anomalilerin etiyolojisinde; genetik

nedenler, teratojenite, gelişimsel ve sosyokültürel faktörler rol oynar (Guney, L. H. ve ark., 2015; Rosa, R. C. ve ark., 2013).

Konjenital gastrointestinal sistem anomalisi saptanan olgularda kromozom bozuklukları söz konusu olabilir. Bir çalışmada, gastrointestinal sistem anomalisi bulunan olguların % 14'üne trizomi 21 tanısı konulmuştur (Takahashi, D. ve ark., 2014). Bunun dışında, gastrointestinal sistem anomalilerine en sık eşlik eden anomaliler, doğumsal kalp hastalıklarıdır. Bir çalışmada, gastrointestinal sistem anomalisi saptanan olguların % 49'unda doğumsal kalp hastalığı belirlenmiştir. Eşlik eden konjenital kardiyovasküler anomalilerin % 18'i ASD iken % 20'sinde kompleks anomaliler teşhis edilmiştir (Sayan, A. ve ark., 2016).

1.4.3.1. Özofagus Atrezisi

Özofagusun doğumsal olarak yokluğu durumudur. Sıklığı, 2500 canlı doğumda bir olarak bildirilmiştir. Etkilenmiş olguların % 50'sinde, vertebra anomalileri, kardiyovasküler hastalıklar ve ekstremiter kusurları eşlik eder (Spitz, L., 2007).

Özofagus atrezisi, gastrointestinal sistem anomalileri içinde 3. sıklık sırasında yer alır. Gastrointestinal sistem anomalilerinin % 15 ila % 28 kadarından özofagus atrezisi sorumludur (Allin, B. ve ark., 2014; Mammadov, E. ve Tiryaki, S., 2018; Sistonen, S. J. ve ark., 2010) Özofagus atrezisi saptanan olguların % 30'unda konjenital kalp hastalığı teşhis edilirken % 10'unda kompleks kalp hastalığı tanısı konulmuştur (Donoso, F. ve ark., 2016; Encinas, J. ve ark., 2007). Özofagus atrezisi ve ilişkili trakeoözofagus fistüllerine tanı koymak için özofagografi çekilmelidir (Ethun, C. G. ve ark., 2014; Görmez, A. ve Haliloğlu, M., 2017).

1.4.3.2. Jejunal Atrezi

Jejunal atrezi sıklığı, her 14000 ila 50000 doğumda bir olarak bildirilmiştir. Bir başka çalışmaya göre, jejunal atrezi görülme sıklığı % 12,1 kadardır (Lee, S. H. ve

ark., 2012). Kistik fibrozis hastalarında jejunal atrezi sıklığı 210 kat artmıştır (Sharma, C. ve ark., 2017). Jejunal ve ileal atrezinin gebelikteki tanısı için gebeliğin son üç ayının başında yapılan seri transabdominal ultrasonografi incelemelerinde sıvıyla dolu bağırsak anslarının görüntülenmesi büyük önem taşır. (Virgone, C. ve ark., 2015).

1.4.3.3. Duodenal Atrezi

Duodenal atrezi sıklığı, her 1000 ila 6000 doğumda bir görülür. Olguların %30 ila %52 kadarına başka hiçbir anomali eşlik etmez. Etkilenmiş olguların %20 ila %30 kadarında Down sendromu görülürken %20 ila %25 kadarında konjenital kalp anomalileri de mevcuttur. Duodenal atrezi, erkek ve kız çocuklarını eşit oranda etkiler (Freeman, S. ve ark., 2009).

Gebelikte duodenal atrezi tanısını koymak için transabdominal ultrasonografi incelemesinde, sıvıyla dilate olmuş midenin ve proksimal duodenumun oluşturduğu “çift kabarcık” görünümünün tespit edilmesi gerekir (Traubici, J., 2001).

1.4.3.4. Biliyer Atrezi

Canlı doğan her 2500 bebeğin birinde neoanatal kolestaz görülür. Bu olguların %25’inde biliyer atrezi mevcuttur. Avrupa ülkelerinde biliyer atrezi sıklığı 5/100000 canlı doğum oranında görülürken Pasifik ülkelerindeki sıklığı 1/30000 canlı doğum olarak bildirilmiştir (Balistreri, W. F. ve Bezerra, J. A., 2006).

Biliyer atrezi etiyolojisinde genetik faktörler, perinatal enfeksiyonlar ve diğer teratojenik etkenler rol oynar. Biliyer atrezi olgularında kromozom bozuklukları söz konusu olabileceği gibi konjenital kalp ve gastrointestinal sistem anomalileri de biliyer atreziye eşlik edebilir. Serum bilirubin ve transaminaz düzeylerindeki artış, kanama süresindeki uzama ve karaciğer biyopsisi yardımıyla tanı konulur.

Tedavisinde, hepatoportoenterostomi ve/veya karaciğer transplantasyonu gerçekleştirilir (Siew, S. M. ve Kelly, D. A., 2016).

1.4.3.5. Gastroşizis

Gastroşizis abdomenin sağ tarafındaki organların karın duvarını geçerek kesesiz oluşum göstermesidir. Bu defektin sağda olmasının nedeni, sağda bulunan omfolomezenterik arterin veya umbilikal venin gelişimini 6. haftada içe kıvrılma ile tamamlaması nedeniyledir (Klein, M., 2006).

Gastroşizis, her 10000 canlı doğumdan 11,4'ünde görülür. Risk faktörleri arasında; sosyoekonomik düzeyin düşük olması, beslenme bozukluğu, sigara ve madde bağımlılığı sayılabilir (Frolov, P. ve ark., 2010). Prenatal tanısı, gebeliğin ikinci üç ayında yapılan transabdominal ultrasonografi ve ölçülen serum AFP düzeyleriyle konulabilir. Gastroşizisle ilişkili olarak intrauterin gelişme kısıtlılığı, sıvı-elektrolit bozuklukları, sepsis, bağırsak perforasyonu ve nekrozu ortaya çıkabilir (Chen, I.-L. ve ark., 2011)

Tedavisinde, cerrahi olarak organlar karın içine yerleştirilir ve karın duvarı onarılır. Komplike olgularda, bağırsak rezeksiyonu ve anastomoz da yapılabilir (Aktoz, F., 2018).

1.4.3.6. Omfalosel

Omfalosel, 6. ve 11. gebelik haftaları arasındaki oluşan ince bağırsak ve/veya karaciğer herniasyonunun sebat etmesidir. Karın orta hattında bulunan omfalosel kesesi, periton zarı ve amnion kesesi ile örtülüdür. Kese içindeki ince bağırsaklar, normal görünümündedir ve işlevlerini kaybetmemiştir (Aktoz, F., 2018).

Omfalosel olgularının % 30'unda kromozom bozuklukları görülür. Trizomi 18, en sık saptanan kromozom bozukluğudur. Omfalosel olgularının % 47'sine

konjenital kalp anomalileri ve %33'üne santral sinir sistemi anomalileri eşlik eder (Gamba, P. ve Midrio, P., 2014). Omfalosel olgularının doğum şekli, obstetrik endikasyonlara göre planlanır ve herhangi bir kontrendikasyon yoksa vajinal doğum önerilir (How, H. Y. ve ark., 2000). Vazokonstriksiyona yol açan sigara, oral kontraseptif, efedrin ve psödoefedrin gibi farmakolojik ajanların, omfalomezenterik vende konstriksiyona neden olarak karın ön duvarını nekroza uğrattığı ve omfalosel oluşumunu tetiklediği düşünülmektedir (Feldkamp, M. L. ve ark., 2007).

Omfalosel çapının 5 cm'den küçük olması ve karaciğer herniasyonu bulunmaması durumunda primer onarım gerçekleştirilir. Omfalosel çapının 5 cm'den büyük olması, eşlik eden başka anomalilerin bulunması ve klinik tablonun olumsuz seyretmesi durumunda gecikmeli onarım yapılır (Aktoz, F., 2018).

1.4.3.7. Yarık Damak ve Dudak

Yarık damak-dudak oluşumunda genetik ve çevresel faktörler rol oynar. İzole yarık damak olgularının %50'sinde ve izole yarık dudak olgularının %25'inde genetik faktörler etkilidir (Cohen, M., 2002; Saal, H. M., 2002).

Prenatal tanısı için gebeliğin ikinci üç ayında transabdominal ultrasonografi yapılması gerekir. Prenatal tanı başarısı, %30 ile %90 arasında değişir. Şüpheli olgularda, iki boyutlu ultrasonografinin işe yaramaması durumunda üç boyutlu ultrasonografi veya manyetik rezonans görüntülemeye yararlanılabilir (Rotten., J.-M. D., 2008). Tedavisinde, palatoplasti yöntemi ile damak kapatılır, velofaringeal sfinkter onarılır, yüzün işlevselliği yerine getirilir ve konuşmada etkinlik sağlanır (Tümer, M., 2013).

1.4.4. Genitoüriner Sistem Anomalileri

Böbrek, mesane, üreter ve toplayıcı sistemle ilgili anomalileri içerir. Üretero-pelvik darlık, üreterosel, üretra atrezisi, posterior üretral valf ve hipospadias, en sık rastlanan genitoüriner sistem anomalileridir (Gür Çetinkaya, P., 2013).

Genitoüriner sistem anomalilerine prenatal dönemde tanı koymak için gebeliğin ikinci üç ayında transabdominal ultrasonografi yapılmalıdır. Bu inceleme sırasında mesane ve renal pelvis anatomisi dilatasyon açısından değerlendirilmeli, amnion sıvısı miktarı ölçülmeli ve fetal cinsiyet belirlenmelidir (Cansu, A., 2017).

1.4.4.1. Kriptorşidizm

Kriptorşidizm (inmemiş testis), erkek çocuklarda en sık görülen konjenital anomalidir. Zamanında doğan erkek bebeklerin %8'ini ve prematüre erkek bebeklerin %30'unu etkiler. Olguların %23'ü çift taraflıdır (Wood, H. M. ve Elder, J. S., 2009).

İnmemiş testis tanısı alanlarda testis kanseri görülme riski 40 kat artmıştır (Wood, H. M. ve Elder, J. S., 2009). Olası malignite riskini en aza indirmek için doğumdan sonra ilk altı ay- bir yıl içinde orşiopeksi yapılmalıdır. (Pettersson, A. ve ark., 2007).

1.4.4.2. Hipospadias

Hipospadias, dış üretral kanalın penis üzerindeki normal yerinde değil gövde kısmında daha öne açılması ile tanımlanır. Bu anomali, canlı doğan erkek bebeklerde 1/30 oranında görülür (Marrocco, G. ve ark., 2015). Hipospadias oluşumunda multifaktöryel kalıtım rol oynar. Etkilenmiş olguların %7 ila %14 kadarında genetik faktörler söz konusudur. Bu anomali, sıklıkla İtalyanlar ve Yahudilerde ortaya çıkar (Aydur, E. ve Dayanç, M., 2004; Dolk, H., 2004).

Bir varsayıma göre, androjenlerin salgılanmasında görev alan faktörlerin yeterince üretilmemesi ve öncül genitoüriner dokunun yeterince uyarılamaması sonucu hipospadias meydana gelir (Carmichael, S. ve ark., 2014). Hipospadias olgularına posterior üretral valf, kriptorşidizm ve inguinal herni eşlik edebilir (Aydur, E. ve Dayanç, M., 2004; Dolk, H., 2004).

Hipospadias tanısı fizik muayene ile konulur. Tedavisi cerrahi yolla yapılır. (Baskin, L. S. ve Ebbers, M. B., 2006). Hipospadias cerrahisi; kanama, enfeksiyon, nekroz, ödem, yara ayrılması, fistül, kateter tıkanıklığı, mesane spazmı ve penil ereksiyon gibi komplikasyonlarla ilişkilidir (Aigrain, Y. ve ark., 2010; Bhat, A. ve Mandal, A. K., 2008; Wilkinson, D. J. ve ark., 2012).

1.4.4.3. Polikistik Böbrek Hastalığı

Böbreğin toplayıcı kanallarında fuziform dilatasyon ile birlikte karaciğer fibrozunun görüldüğü kalıtsal bir hastalıktır. İnsidansı, 1/10.000 ile 1/40.000 arasında değişir. Hem anneden hem babadan kalıtılan 6. kromozomun kısa kolundaki (6p21) geninin mutasyonundan kaynaklanan otozomal resesif bir hastalıktır (Yohannes, P. ve Hanna, M., 2002).

Prenatal tanısı için gebeliğin ikinci üç ayının başında yapılan transabdominal ultrasonografide her iki böbreğin belirgin olarak büyüdüğü, hiperkojen yapıda olduğu ve her iki böbrekte çapı <2 mm olan kistlerin yaygın olarak bulunduğu görülür. Bundan başka, böbreklerin idrar çıkaramamasına bağlı olarak amnion sıvısı miktarının ciddi olarak azaldığı saptanır. Amnion sıvısındaki azlığa bağlı olarak akciğer dokusu gelişemez ve polikistik böbrekleri olan bebekler, genellikle doğumdan sonra pulmoner hipoplazi nedeniyle kaybedilir (Emre S ve ark., 2018).

1.4.4.4. Multikistik Displastik Böbrek

Böbreğin gelişimsel anomalilerinden biri olan multikistik displastik böbrek, 4300 ila 3640 canlı doğumda bir görülür. Multikistik displastik böbrek yapısı; birbiriyle ilişkili olmayan çok sayıda kisti çevreleyen displastik parankimden meydana gelir. Prenatal tanısı için gebeliğin ikinci üç ayının başında yapılan transabdominal ultrasonografide tek taraflı olarak büyümüş, geniş ince duvarlı ve çok sayıda kisti içeren fetal böbreğin görüntülenmesi gerekir. Bundan başka, Doppler ultrasonografide renal arter görüntülenemez (Gökaslan, F., 2010).

Multikistik displastik böbrek, izole olabileceği gibi vezikoüreteral reflü ve/veya üreteropelvik bileşke darlığı ile birliktelik gösterebilir. Bu anomali, doğum sonrası dönemde hipertansiyon ve malignansi riskinde artışa sebep olabilir. Bu risk artışı nedeniyle, geçmişte, doğum sonrası dönemde, etkilenmiş böbreğin cerrahi yolla çıkarılması önerilirdi. Ancak, günümüzde, yaşamın ilk beş yılında, multikistik displastik yapıdaki böbreğin kendiliğinden involusyona uğradığı bilindiği için herhangi klinik bir endikasyon yoksa rutin nefrektomi artık yapılmamaktadır (Ensari, E., 2019).

1.4.4.5. Renal Agenezi

Bilateral renal agenezi, 5000 fetusta bir görülür. Karakteristik olarak amniyotik sıvı yokluğuna bağlı yüz displazisi ve pulmoner hipoplazi ile tanımlanan Potter sendromu ortaya çıkar. Amnion sıvısının azlığı (oligohidramnios), gebeliğin ikinci üç ayında belirginleşir. Bu nedenle, pulmoner hipoplazi ve pnömotoraks ortaya çıkabilir. Periton diyalizi planlanmadan önce pulmoner hipoplazinin ciddiyeti göz önünde bulundurulmalıdır. Özellikle yenidoğan yoğun bakımdaki gelişmeler ve böbrek yetmezliği tedavisindeki tecrübelerin artması dolayısıyla prognozda az da olsa iyileşme saptanmıştır (Docimo, S. G. ve ark., 2018).

Unilateral renal agenezi, otopsi serilerinde 1/1000 ve süt çocuklarında 1/2900 oranında bildirilmiştir. Unilateral renal agenezi tanısı için diğer böbreğin ektopik bir yerleşimde görüntülenmemesi gerekir. Bu durumda, diğer böbrekte displazi veya kompensatuar hipertrofi gelişir. Prognoz, diğer böbreğin işlevsel durumuna bağlıdır. Kontralateral böbrek normal ise prognozun çok iyi olduğu söylenebilir. Öte yandan, unilateral renal agenezi, uzun vadede proteinüri ve hipertansiyon ile ilişkili olabilir. Bu anomaliye; iç kulak, genital sistem ve aksiyal sistem anomalileri eşlik edebilir (Ensari, E., 2019)).

1.4.4.6. Konjenital Hidronefroz

Konjenital hidronefroz, renal pelvis ve kalikslerinin genişlemesi olarak tanımlanır. Konjenital hidronefroza üreter dilatasyonunun eşlik etmesi durumunda hidroüreteronefroz tanısı konulur (Ensari, E., 2019).

Konjenital hidronefroz, en sık görülen konjenital genitoüriner sistem anomalisidir. Konjenital hidronefrozun prenatal tanısı için, gebeliğin ikinci ve üçüncü üç ayında, seri olarak, transabdominal ultrasonografi incelemesi yapılması gerekir. Bu inceleme sırasında, transvers kesitlerde, renal pelvisin anteroposterior çapı ölçülmelidir (Fefer, S. ve Ellsworth, P., 2006).

1.4.5. İskelet Sistemi Anomalileri

1.4.5.1. Pes Ekinovarus

Pes ekinovarus, en sık görülen doğumsal ortopedik anomalidir. Sıklığı, 1 ila 2/1000 canlı doğumdur. Bu anomalide, diz altındaki tüm kas-iskelet sistemi yapıları displastiktir. Kız çocuklarıyla kıyaslandığında erkek çocuklar iki kat daha fazla etkilenir. Olguların yarısında iki taraflı tutulum gözlenmekte olup tek taraflı tutulum gösteren olgularda sağ taraftaki tutulum anlamlı olarak daha sıktır (Ensari, E., 2019).

Pes ekinovarus, gebelik esnasında pozisyona ve amnion sıvısındaki azlığa bağlı gelişebileceği gibi artrogripozis, miyelodisplazi, Streeter displazisi, Freeman Sheldon sendromu, Möbius sendromu, Down sendromu gibi genetik hastalıkların bir bileşeni de olabilir. Bu anomalinin en sık saptanan şekli, eşlik eden herhangi bir deformitenin olmadığı idiyopatik tiptir. Etiyolojisinde; birincil embriyonik mezenkimal bozukluk, ayak kemiklerinin beslenme kusuru, anormal kas yapışması ve ayağın intrauterin dönemdeki gelişmesinde duraklama belirlenmiştir (Fefer, S. ve Ellsworth, P., 2006).

1.4.5.2. Yapısal El Anomalileri

Gebeliğin 7. ve 8. haftaları arasında iskelet sisteminde meydana gelen sorunlar, el kemiklerinde yapısal bozukluklara neden olur. El anomalileri, 1/2000 sıklığında görülür (Seok, H. H. ve ark., 2013).

El anomalilerinin değerlendirilmesi zor olmakla birlikte kromozom bozuklukları için belirteç görevi görebilir. Bu nedenle, prenatal dönemde saptandıklarında genetik danışmanlık verilmelidir. Eldeki beşinci parmağın dördüncü parmağa doğru kıvrımlanması olarak ifade edilen klinodaktili, trizomi 21 veya Turner sendromunun belirteci olabilir. İşaret parmağının diğer parmakların üzerine kıvrılması ve beşinci parmağın fleskiyonu ile tanımlanan kamptodaktili, trizomi 18 ile ilişkili olabilir. Eldeki iki parmağın füzyonu olarak ifade edilen sindaktili, bazı tek gen hastalıklarına işaret edebilir. Bir elde beşten fazla sayıda parmak bulunması olarak tanımlanan polidaktili, trizomi 13 için bir gösterge olabilir. Gebeliğin ikinci üç ayında yapılan seri transabdominal ultrasonografi incelemelerinde, elin hep aynı pozisyonda veya yumruk şeklinde görülmesi, anomali bakımından şüphe uyandırır. Bu durumda, üç boyutlu ultrasonografiden yararlanılabilir (Dighe, M. ve ark., 2008; Nelson, D. B. ve ark., 2014).

1.4.5.3. Akondroplazi

İnsanlarda cüceliğin en sık nedeni olan akondroplazi, FGFR3 genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. Otozomal dominant yolla kalıtılan bu hastalığın insidansı, 1/15.000 ila 1/40.000 canlı doğum arasında değişir. Etkilenmiş olgular, üst ve alt ekstremitelerinde rizomelik bir kısalığa, nispeten dar ve uzun bir gövdeye, kısa üçgen ellere, yüzün ortasında hipoplaziye, makrosefaliye ve belirgin bir alna sahiptir. Bazı olgularda motor gelişimde gerilik saptanmasına rağmen zekâ seviyesi genelde normaldir. Prenatal tanı için gebeliğin 24. haftasından sonra seri transabominal ultrasonografi incelemesi veya riskli olgularda, gebeliğin 18.-20. haftaları arasında amniosentez sonrası ilgili mutasyon analizi yapılmalıdır (Dighe, M. ve ark., 2008; Nelson, D. B. ve ark., 2014).

1.5. Konjenital Anomalilerden Korunma

Teknoloji ve sağlık alanındaki gelişmeler, konjenital anomalilere gebelik sırasında tanı konulmasını sağlar. Bundan başka gebelik takiplerinin daha çok merkezde ve daha sık yapılması da, konjenital anomalilere tanı koymayı kolaylaştırır. Üçüncü basamak sağlık merkezlerine yönlendirilen konjenital anomalili gebeliklere ait kayıtların düzgün olarak tutulması, toplumdaki anomali sıklığının net olarak belirlenmesine yardımcı olacaktır (Balcı, O. ve ark., 2012).

Perinatal ve neonatal ölümler, ülkelerin toplum sağlığına verdiği önemin ve sosyoekonomik gelişmişliklerinin göstergesidir. Perinatal mortaliteyi azaltacak önlemlerin alınması, toplum sağlığına katkıda bulunacaktır. Konjenital anomalilere olabildiğince erken dönemde tanı konulması ve yaşamla bağdaşmayan anomalilerin varlığında gebeliğin sona erdirilmesi, anomalilere bağlı ölüm oranını azaltır. Ana ve Çocuk Sağlığı Aile Planlaması Genel Müdürlüğü verilerine göre, ülkemizde 1998 yılında %2,6 olarak bildirilen neonatal ölüm oranı, 2009 yılında %1'e düşmüştür. Bu düşüşte, konjenital anomalilerin prenatal tanısı, erken doğumların ve enfeksiyonların önlenmesi önemli rol oynamıştır (Demirel, G. ve ark., 2013).

Riskli olgularda, genetik hastalıklar için bilgilendirme büyük önem taşır. Mevcut gebeliğinde biyokimyasal veya radyolojik risk tespit edilenlerde, önceki gebelikleri düşük, ölü doğum veya çocuk ölümü ile sonuçlananlarda ve anne yaşının ileri olduğu olgularda genetik danışmanlık verilmelidir. Genetik danışmanlık verilirken soyağacı bilgilerinin ayrıntılı bir şekilde alınmalıdır (Apak, M., 2010). Ayrıca, bu bireylere, 2008 yılında Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan Doğum Öncesi Bakım Rehberi temel alınarak doğum öncesi bakım hizmetinin verilmesine dikkat edilmelidir (Çatak, B. ve ark., 2014).



2. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1. Araştırmanın Etik Onayı

Araştırmanın etik açıdan uygunluğunun değerlendirilmesi amacıyla Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan onay alındı (Onay No: 2019/94).

2.2. Araştırmanın Tipi

Bu geriye dönük ve tanımlayıcı araştırma, çalışma merkezinde, gebelik sırasında ve doğum sonrası dönemde tanı konulan doğumsal anomali tiplerini değerlendirmek ve doğumsal anomalilerle ilişkili etkenleri belirlemek amacıyla yapılmıştır.

2.3. Araştırmanın Yeri ve Zamanı

Araştırma, 1 Ocak 2015 ve 1 Ocak 2018 tarihleri arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'nda abortusla ya da doğumla sona erdirilen gebeliklerde, gebelik sırasında veya doğum sonrası dönemde tanı konulan doğumsal anomaliler üzerinde uygulanmıştır.

2.4. Araştırmanın Örneklem Seçimi

Araştırma, 1 Ocak 2015 ve 1 Ocak 2018 tarihleri arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'nda abortusla ya da doğumla sona erdirilen gebeliklerde, gebelik sırasında veya doğum sonrası dönemde tanı konulan 214 doğumsal anomali üzerinde yürütülmüştür.

Çalışmaya alınma kriterleri;

- Etkilenmiş gebeliği olan kadının 18-45 yaş aralığında olması,
- Doğumsal anomali tanısının çalışma merkezinde konulmuş olması,
- Etkilenmiş gebeliğin çalışma merkezinde sonlandırılmış olması,
- Etkilenmiş gebelik ile ilgili sosyodemografik ve klinik bilgilere eksiksiz ulaşılması.
- Etkilenmiş gebeliğin tekil olması
- Etkilenmiş gebelikte tek bir anomali olması

Çalışmadan dışlanma kriterleri;

- Etkilenmiş gebeliği olan kadının <18 ve >45 yaşında olması,
- Doğumsal anomali tanısının çalışma merkezinde konulmamış olması,
- Etkilenmiş gebeliğin çalışma merkezinde sonlandırılmamış olması,
- Etkilenmiş gebelik ile ilgili sosyodemografik ve klinik bilgilerin eksik olması
- Etkilenmiş gebeliğin çoğul gebelik olması.
- Etkilenmiş gebeliğin çoklu anomaliye sahip olması

2.5. Verilerin Toplanması

Çalışmadaki verilerin toplanması için kullanılan anket formu, araştırmacı tarafından, literatür bilgileri doğrultusunda hazırlanmıştır ve 32 değişkenden meydana gelmiştir (Bkz. Ek. 2). Bu formda; gebeliklerinde doğumsal anomali belirlenen kadınların sosyodemografik özelliklerine, etkilenmiş kadınların ve eşlerinin klinik özelliklerine ve etkilenmiş gebeliklerin klinik özelliklerine ilişkin sorulara yer verilmiştir.

Sosyodemografik özelliklerle ilgili bölümde; gebeliklerinde doğumsal anomali belirlenen kadınların yaşları, vücut ağırlıkları, boyları, obstetrik öyküleri (gebelik, doğum ve abortus sayıları), ikamet yerleri, eğitim durumları, çalışma durumları, sosyal güvenceleri, akraba evliliği yapıp yapmadıkları, kronik hastalığa sahip olup olmadıkları ve herhangi bir ameliyat geçirip geçirmediikleri ile ilgili sorular yer almıştır. Bu soruların yanıtları, doğumsal anomali tanısı konulan gebe kadınların

tıbbi dosyalarından ve telefon numaralarından gebe kadınlarla iletişim kurularak bulunmuştur ve anket formuna kaydedilmiştir.

Klinik özelliklerle ilgili bölümde; doğumsal anomali belirlenen kadınların kan grupları, eşlerinin kan grupları, çiftlerde Rh uyumsuzluğu bulunup bulunmadığı, kadının ve erkeğin ailesinde kalıtsal hastalık olup olmadığı ile ilgili sorular yer almıştır. Bu soruların yanıtları da, hastaların tıbbi dosyalarından ve telefon numaralarından hastalarla iletişim kurularak bulunmuştur ve anket formuna kaydedilmiştir.

Klinik özelliklerle ilgili diğer bölümde; doğumsal anomali belirlenen kadınların gebelik öncesi dönemde folik asit alıp almadıkları, gebelik esnasında; ilaç kullanıp kullanmadıkları, sigara içip içmedikleri, radyasyona maruz kalıp kalmadıkları, diş tedavisi yaptırıp yaptırmadıkları, gebelik ile ilişkili hastalıkları olup olmadığı ve gebelik takiplerine düzenli olarak devam edip etmedikleri sorgulanmıştır. Bu sorgulama, tıbbi dosyalar aracılığıyla ve/veya hastalarla telefon yoluyla iletişim kurularak yapılmıştır. Bundan başka; doğumsal anomalilere prenatal dönemde tanı konulup konulmadığı, amniosentez yapılıp yapılmadığı, gebeliğin nasıl sona erdiği (abortus, preterm veya term doğum), doğum şekli (vajinal veya sezaryenle doğum), doğum ağırlığı ve fetal cinsiyet ile ilgili veriler, tıbbi dosyalardan elde edilerek kaydedilmiştir.

2.6. Verilerin Değerlendirilmesi

Elde edilen veriler, bilgisayar ortamında, Sosyal Bilimler için İstatistiksel Paket sürüm 25,0 (SPSS IBM, Armonk, NY, ABD) kullanılarak değerlendirildi. Sürekli değişkenler ortalama±standart sapma (aralık: minimum-maksimum) olarak ifade edilirken sürekli olmayan değişkenler sayı veya yüzde olarak belirtildi. Karşılaştırmalar için tek yönlü varyans analizi yapıldı; Friedman ve ki-kare testleri uygulandı. Gruplar arası karşılaştırmalarda anlamlılık belirlendiğinde, hangi gruplar arasında anlamlı farklılık olduğunu saptamak için Bonferroni düzeltme testinden yararlanıldı. İstatistiksel anlamlılık için $p < 0,05$ değeri kabul edildi.

3. BULGULAR

Tablo 3.1’de, çalışma kapsamında incelenen doğumsal anomaliler, temel olarak etkiledikleri organ sistemlerine göre gruplandırılmıştır. Buna göre, çalışma grubunun %39,3’ünü oluşturan kardiyovasküler anomaliler, en sık görülen doğumsal anomalilerdir. Kardiyovasküler anomalileri, sırasıyla santral sinir sistemi anomalileri (%33,6), genitoüriner anomaliler (%14,1), iskelet sistemi anomalileri (%9,3) ve yüz anomalileri (%3,7) takip etmiştir.

Tablo 3.1. Tanı Konulan Doğumsal Anomaliler

	Sayı (%)
<u>Kardiyovasküler anomaliler</u>	84 (%39,3)
Atrial septal defekt	38 (%17,8)
Ventriküler septal defekt	30 (%14,0)
Atrioventriküler kanal defekti	11 (%5,1)
Fallot tetralojisi	5 (%2,3)
<u>Santral sinir sistemi anomalileri</u>	72 (%33,6)
Spina bifida	33 (%15,4)
Anensefali	26 (%12,1)
Ensefalosel	13 (%6,1)
<u>Genitoüriner anomaliler</u>	30 (%14,1)
Hipospadias	12 (%5,6)
Kriptorşidizm	6 (%2,8)
Polikistik böbrek hastalığı	5 (%2,3)
Multikistik displastik böbrek	3 (%1,4)
Unilateral renal agenezi	2 (%0,9)
Konjenital hidronefroz	2 (%0,9)
<u>İskelet sistemi anomalileri</u>	20 (%9,3)
Pes ekinovarus	12 (%5,6)
Polidaktili	5 (%2,3)
Akondroplazi	2 (%0,9)
Sindaktili	1 (%0,5)
<u>Yüz anomalileri</u>	8 (%3,7)
Yarık dudak	5 (%2,3)
Yarık damak	2 (%0,9)
Yarık damak-dudak	1 (%0,5)

Kardiyovasküler anomali belirlenen 84 kadının 14'üne (%16,7) Down sendromu tanısı konulmuştur. Tablo 3.2'de Down sendromu tanısı konulan olguların klinik özellikleri özetlenmiştir. Down sendromu olgularının 8'inde (%57,1) atrioventriküler kanal defekti, 4'ünde (%28,6) VSD ve 2'sinde (%14,3) Fallot tetralojisi mevcuttur. Sayılan kardiyovasküler anomalilerin sadece 5'ine (%35,7) prenatal tanı konulmuştur ve yalnızca 2'sine (%14,3) amniosentez yapılmıştır. Atrioventriküler kanal defekti nedeniyle amniosentez yapılarak Down sendromu tanısı konulan bir olgu, gebeliğin 22. haftasında, ailesinin isteğiyle abortusla sona erdirilmiştir. Gebeliğin devam ettiği 13 olgunun 9'u (%69,2), 37. gebelik haftasına ulaşmıştır ve 7'si (%53,8) sezaryenle doğum yapmıştır. Down sendromu olgularından 8'inin (%57,1) cinsiyeti erkek olarak kaydedilmiştir.

Tablo 3. 2. Tanı Konulan Down Sendromu Olguları

	Anne yaşı (yıl)	Gebelik sayısı	Doğumsal anomali	Prenatal tanı	Amniosentez	Abortus/ Doğum zamanı (hafta)	Doğum şekli	Fetal cinsiyet
1	26	2	AVKD	Yok	Yapılmadı	37	Sezaryen	Kız
2	32	3	AVKD	Yok	Yapılmadı	38	Vajinal	Erkek
3	28	2	AVKD	Yok	Yapılmadı	35	Sezaryen	Kız
4	30	3	AVKD	Var	Yapılmadı	34	Sezaryen	Erkek
5	25	2	AVKD	Yok	Yapılmadı	39	Sezaryen	Erkek
6	32	3	AVKD	Yok	Yapılmadı	38	Vajinal	Kız
7	40	6	AVKD	Var	Yapıldı	22	Abortus	Kız
8	38	3	AVKD	Var	Yapıldı	38	Vajinal	Kız
9	24	2	VSD	Yok	Yapılmadı	37	Vajinal	Erkek
10	22	1	VSD	Yok	Yapılmadı	39	Vajinal	Erkek
11	23	1	VSD	Yok	Yapılmadı	33	Sezaryen	Erkek
12	22	1	VSD	Yok	Yapılmadı	35	Sezaryen	Kız
13	34	3	Fallot tetralojisi	Var	Yapılmadı	38	Vajinal	Erkek
14	35	3	Fallot tetralojisi	Var	Yapılmadı	37	Sezaryen	Erkek

AVKD: atrioventriküler kanal defekti; VSD: ventriküler septal defekt

Tablo 3.3'te doğumsal anomalili gebeliği olan kadınların sosyodemografik özellikleri gösterilmiştir. Buna göre; incelenen kadınların ortalama yaşı, vücut kitle indeksi, gebelik ve doğum sayıları sırasıyla $27,9 \pm 6,0$ yıl, $24,5 \pm 3,82$ kg/m², $2,5 \pm 1,4$ ve $1,4 \pm 1,1$ olarak hesaplanmıştır. Doğumsal anomalili gebeliği olan 145 kadının (%67,8) ilköğretim düzeyinde eğitim gördüğü ve yalnızca 18 kadının (%8,4) yüksekokul/üniversite düzeyinde eğitim durumuna sahip olduğu belirlenmiştir.

Tablo 3. 3. Gebeliğinde Doğumsal Anomali Olan Kadınların Sosyodemografik Özellikleri

	Ortalama±Standart sapma (Minimum-Maksimum)
Yaş (yıl)	27,9±6,0 (18-41)
Vücut ağırlığı (kg)	63,7±11,0 (45-95)
Boy (m)	1,61±0,06 (1.45-1.80)
Vücut kitle indeksi (kg/m ²)	24,50±3,82 (17,26-35,76)
Gebelik sayısı	2,5±1,4 (1-8)
Doğum sayısı	1,4±1,1 (0-7)
Abortus sayısı	1,1±0,6 (0-5)
	Sayı (%)
<u>İkamet yeri</u>	
İl	84 (%39,2)
İlçe	81 (%37,9)
Köy	49 (%22,9)
<u>Eğitim durumu</u>	
Okuryazar değil	8 (%3,7)
İlkokul	77 (%36,0)
Ortaokul	68 (%31,8)
Lise	43 (%20,1)
Yüksekokul/Üniversite	18 (%8,4)
<u>Çalışma durumu</u>	
Ev hanımı	202 (%94,4)
Çalışıyor	12 (%5,6)
<u>Sosyal güvence</u>	
Var	188 (%87,9)
Yok	26 (%12,1)
<u>Akraba evliliği</u>	
Var	39 (%18,2)
Yok	175 (%81,8)
<u>Kronik hastalık</u>	
Yok	183 (%85,5)
Hipotiroidizm	10 (%4,7)
Hipertansiyon	5 (%2,3)
Astım	4 (%1,9)
Sistemik lupus eritematozus	4 (%1,9)
Diabetes mellitus	3 (%1,4)
Talassemi minör	3 (%1,4)
<u>Çölyak hastalığı</u>	2 (%0,9)
<u>Cerrahi özgeçmiş</u>	
Var	104 (%48,6)
Yok	110 (%51,4)

Değerlendirilen kadınlardan 165'inin (%77,1) şehir merkezinde yaşadığı, 202'sinin (%94,4) ev hanımı olduğu, 188'inin (%87,9) sosyal güvenceye sahip olduğu ve 175'inin (%81,8) akraba evliliği yapmadığı saptanmıştır. Doğumsal anomalili gebeliği olan kadınlardan 183'ünün (%85,5) herhangi bir kronik hastalığı bulunmadığı ve 110'unun (%51,4) herhangi bir ameliyat geçirmediği görülmüştür. İncelenen kadınlarda en sık görülen kronik hastalıklar; hipotiroidizm (%4,7), hipertansiyon (%2,3), astım (%1,9), sistemik lupus eritematozus (%1,9), diabetes mellitus (%1,4), talassemi minör (%1,4) ve çölyak hastalığı (%0,9) olarak sıralanmıştır (Tablo 3.3).

Tablo 3. 4. Gebeliğinde Doğumsal Anomali Saptanan Kadınların ve Eşlerinin Klinik Özellikleri

	Sayı (%)
<u>Annenin kan grubu</u>	
A Rh (+)	91 (%42,5)
B Rh (+)	33 (%15,4)
AB Rh (+)	25 (%11,7)
0 Rh (+)	37 (%17,3)
A Rh(-)	10 (%4,7)
B Rh(-)	2 (%0,9)
AB Rh(-)	4 (%1,9)
0 Rh(-)	12 (%5,6)
<u>Babanın kan grubu</u>	
A Rh (+)	86 (%40,2)
B Rh (+)	46 (%21,5)
AB Rh (+)	22 (%10,3)
0 Rh (+)	38 (%17,8)
A Rh(-)	8 (%3,7)
B Rh(-)	8 (%3,7)
AB Rh(-)	2 (%0,9)
0 Rh(-)	4 (%1,9)
<u>Rh/Rh Uyumsuzluğu</u>	
Var	20 (%9,3)
Yok	194 (%90,7)
<u>Annenin ailesinde kalıtsal hastalık</u>	
Var	30 (%14,0)
Yok	184 (%86,0)
<u>Babanın ailesinde kalıtsal hastalık</u>	
Var	25 (%11,7)
Yok	189 (%88,3)

Tablo 3.4'te, doğumsal anomalili gebeliği olan kadınların ve eşlerinin klinik özellikleri özetlenmiştir. Buna göre, incelenen kadınlarda en sık rastlanan kan grupları, A Rh(+), 0 Rh(+) ve B Rh(+) olarak belirlenmiştir (sırasıyla %42,5, %17,3 ve %15,4). Kadınların eşlerinde en sık rastlanan kan grupları ise A Rh(+), B Rh(+) ve 0 Rh(+) olarak saptanmıştır (sırasıyla %40,2, %21,5 ve %17,8). Değerlendirilen çiftlerin yalnızca 20'sinde (%9,3) Rh uyumsuzluğu mevcuttur. Doğumsal anomalili gebeliği olan kadınların 30'unda (%14) kalıtsal hastalık bakımından aile öyküsü pozitif bulunurken eşlerinin 25'inde (%11,7) kalıtsal hastalık açısından aile öyküsü müspetti.

Tablo 3.5'te, doğumsal anomalisi olan gebeliklerin klinik özellikleri gösterilmiştir. Buna göre, incelenen kadınlardan 184'ünün (%86) gebelik öncesi dönemde folik asit kullandığı, 164'ünün (%76,6) gebelik sırasında herhangi bir ilaç kullanmadığı, 189'unun (%88,3) gebeliği esnasında sigara içmediği, 208'inin (%97,2) gebeliği boyunca radyasyona maruz kalmadığı, 203'ünün (%94,9) gebeliği esnasında diş tedavisi yaptırmadığı ve 165'inin (%77,1) gebelikle ilişkili bir hastalık geçirmediği belirlenmiştir. Hipotiroidizm, gestasyonel diyabet ve gestasyonel hipertansiyon; doğumsal anomalisi olan gebeliklerde en sık saptanan gebelikle ilişkili hastalıklardır (sırasıyla %10,3, %5,6 ve %5,1). İncelenen kadınlardan 204'ünün (%95,3) düzenli olarak gebelik takibine devam ettiği ve 193'ünün (%90,2) amniosentez yaptırmadığı saptanmıştır. Değerlendirilen doğumsal anomalilerin 100'üne (%46,7) tanı konulduğu, ancak 114'üne (%53,3) tanı konulmadığı görülmüştür. Doğumsal anomalili gebeliklerden 45'i (%21,1) abortusla, 54'ü (%25,2) gebeliğin 37. haftasından önce preterm doğumla ve 115'i (%53,7), gebeliğin 37. haftasında ve sonrasında gerçekleşen term doğumla sonuçlanmıştır. Preterm ve term doğumların 62'si (%57,9) vajinal yolla meydana gelirken 45'i (%42,1) sezaryenle gerçekleşmiştir. Fetal cinsiyet, doğumsal anomalili gebeliklerin 134'ünde (%62,6) erkek ve 80'inde (%37,4) kız olarak belirlenmiştir. Doğumsal anomalili gebelikler için ortalama doğum ağırlığı $2217,7 \pm 273,4$ gram olarak bulunmuştur.

Tablo 3. 5. Doğumsal Anomali Belirlenen Gebeliklerin Klinik Özellikleri

	Sayı (%)
<u>Gebelik öncesi folik asit kullanımı</u>	
Var	184 (%86,0)
Yok	30 (%14,0)
<u>Gebelikte ilaç kullanımı</u>	
Var	50 (%23,4)
Yok	164 (%76,6)
<u>Gebelikte sigara içimi</u>	
Var	25 (%11,7)
Yok	189 (%88,3)
<u>Gebelikte radyasyona maruziyet</u>	
Röntgen çekimi	6 (%2,8)
Yok	208 (%97,2)
<u>Gebelikte diş tedavisi</u>	
Var	11 (%5,1)
Yok	203 (%94,9)
<u>Gebelikte ilişkili hastalık</u>	
Yok	165 (%77,1)
Hipotiroidizm	22 (%10,3)
Gestasyonel diyabet	12 (%5,6)
Gestasyonel hipertansiyon	11 (%5,1)
Gestasyonel diyabet&hipertansiyon	4 (%1,9)
<u>Gebelik izlemi</u>	
Düzenli yapıldı	204 (%95,3)
Düzenli yapılmadı	10 (%4,7)
<u>Prenatal tanı</u>	
Var	100 (%46,7)
Yok	114 (%53,3)
<u>Amniosentez</u>	
Yapıldı	21 (%9,8)
Yapılmadı	193 (%90,2)
<u>Gebeliğin sonuçlanma şekli</u>	
Abortus (<24. hafta)	45 (%21,1)
Preterm doğum (24-36. hafta)	54 (%25,2)
Term doğum (≥37. hafta)	115 (%53,7)
<u>Preterm/Term doğum şekli</u>	
Vajinal doğum	62 (%57,9)
Sezaryen	45 (%42,1)
<u>Fetal cinsiyet</u>	
Erkek	134 (%62,6)
Kız	80 (%37,4)
	Ortalama±Standart sapma (Minimum-Maksimum)
Doğum ağırlığı	2217,7±273,4 (150-4100)

Tablo 3.6'da, doğumsal anomali gruplarına göre gebe kadınların sosyodemografik özellikleri karşılaştırılmıştır. Kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınların genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre daha yaşlı olduğu belirlenmiştir (29,9 yıl vs 24,4 yıl, $p=0.001$). Doğumsal anomali grupları; vücut ağırlığı, boy ve vücut kitle indeksi bakımından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur (sırasıyla $p=0,253$, $p=0,901$ ve $p=0,073$).

Kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınların genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre gebelik sayısının anlamlı olarak daha fazla olduğu saptanmıştır (2,8 vs 2,1, $p=0,036$). Doğumsal anomali grupları, doğum sayısı bakımından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur ($p=0,167$). Nörolojik anomalili gebeliği olan kadınların genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre abortus sayısının anlamlı olarak daha fazla olduğu belirlenmiştir ($p=0,028$).

Kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınların genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre anlamlı olarak daha fazla oranda şehir merkezinde yaşadığı saptanmıştır (%85,7 vs %70, $p=0,040$). Genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınların, kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınlara göre ilköğretim düzeyindeki eğitim durumuna anlamlı olarak daha fazla sahip olduğu görülmüştür (%73,3 vs %67,9, $p=0,001$). Nörolojik anomalili gebeliği olan kadınların, kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınlara göre yükseköğretim/üniversite düzeyindeki eğitim durumuna anlamlı olarak daha fazla sahip olduğu belirlenmiştir (%13,9 vs %7,1, $p=0,001$). Nörolojik anomalili gebeliği olan kadınların genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre anlamlı olarak daha fazla oranda ev hanımı olduğu ve bir işte çalışmadığı saptanmıştır (%97,2 vs %13,3, $p=0,016$). Doğumsal anomali grupları; sosyal güvence, akraba evliliği, annenin kronik hastalığı ve cerrahi ögeçmişi bakımından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur (sırasıyla $p=0,207$, $p=0,077$, $p=0,073$ ve $p=0,550$).

Tablo 3. 6. Doğumsal Anomali Gruplarına göre Gebe Kadınların Sosyodemografik Özellikleri

	Kardiyovasküler anomaliler (n=84)	SSS. anomalileri (n=72)	Genitoüriner anomaliler (n=30)	İskelet anomalileri (n=20)	Yüz anomalileri (n=8)	p
Yaş (yıl)	29,9±6,4	28,1±5,7	24,4±5,2	25,4±3,4	25,0±2,3	0,001†*
Vücut ağırlığı (kg)	64,9±12,5	63,6±9,2	62,3±11,0	64,7±10,9	56,3±5,8	0,253
Boy (m)	1,61±0,07	1,61±0,05	1,62±0,06	1,61±0,04	1,63±0,07	0,901
Vücut kitle indeksi (kg/m ²)	25,0±4,55	24,49±2,68	23,74±3,79	24,84±3,95	21,27±2,14	0,073
Gebelik sayısı	2,8±1,8	2,4±1,1	2,1±1,0	2,4±0,8	1,8±0,9	0,036†*
Doğum sayısı	1,6±1,2	1,3±0,9	1,1±0,7	1,4±0,8	1,3±1,0	0,167
Abortus sayısı	1,2±0,8	1,4±0,6	0,4±0,2	0,4±0,2	0,4±0,2	0,028‡*
<u>İkamet yeri</u>						
İl	35 (%41,7)	25 (%34,7)	14 (%46,7)	8 (%40,0)	2 (%25,0)	0,040†*
İlçe	37 (%44,0)	23 (%32,0)	7 (%23,3)	8 (%40,0)	6 (%75,0)	
Köy	12 (%14,3)	24 (%33,3)	9 (%30,0)	4 (%20,0)	0 (%0,0)	
<u>Eğitim durumu</u>						
Okuryazar değil	2 (%2,4)	4 (%5,6)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	2 (%25,0)	0,001†§ *
İlkokul	45 (%53,6)	22 (%30,6)	4 (%13,3)	6 (%30,0)	0 (%0,0)	
Ortaokul	12 (%14,3)	28 (%38,8)	18 (%60,0)	8 (%40,0)	2 (%25,0)	
Lise	19 (%22,6)	8 (%11,1)	8 (%26,7)	6 (%30,0)	2 (%25,0)	
Y, okul/Üniversite	6 (%7,1)	10 (%13,9)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	2 (%25,0)	
<u>Çalışma durumu</u>						
Ev hanımı	76 (%90,5)	70 (%97,2)	4 (%13,3)	2 (%10,0)	2 (%25,0)	0,016‡*
Çalışıyor	8 (%9,5)	2 (%2,8)	26 (%86,7)	18 (%90,0)	6 (%75,0)	
<u>Sosyal güvence</u>						
Var	70 (%83,3)	68 (%94,4)	26 (%86,7)	18 (%90,0)	6 (%75,0)	0,207
Yok	14 (%16,7)	4 (%5,6)	4 (%13,3)	2 (%10,0)	2 (%25,0)	
<u>Akraba evliliği</u>						
Var	21 (%25,0)	7 (%9,7)	7 (%23,3)	4 (%20,0)	0 (%0,0)	0,077
Yok	63 (%75,0)	65 (%90,3)	23 (%76,7)	12 (%80,0)	8 (%100,0)	
<u>Kronik hastalık</u>						
Yok	73 (%86,8)	58 (%80,6)	26 (%86,7)	18 (%90,0)	8 (%100,0)	0,073
Hipotiroidizm	4 (%4,8)	2 (%2,8)	2 (%6,7)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
Hipertansiyon	0 (%0,0)	5 (%6,8)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Astım	4 (%4,8)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Sistemik lupus eritematozus	0 (%0,0)	2 (%2,8)	2 (%6,7)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Diabetes mellitus	3 (%3,6)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Talassemi minör	0 (%0,0)	3 (%4,2)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Çölyak hastalığı	0 (%0,0)	2 (%2,8)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
<u>Cerrahi özgeçmiş</u>						
Var	44 (%52,4)	32 (%44,4)	16 (%53,3)	10 (%50,0)	2 (%25,0)	0,550
Yok	40 (%47,6)	40 (%55,6)	14 (%46,7)	10 (%50,0)	6 (%75,0)	

*p<0,05, istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

†Kardiyovasküler ve genitoüriner anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

‡Nörolojik ve genitoüriner anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

§Kardiyovasküler ve nörolojik anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

Tablo 3.7’de, doğumsal anomali gruplarına göre gebe kadınların ve eşlerinin klinik özellikleri karşılaştırılmıştır. Nörolojik anomalili gebeliği olan kadınlarda, genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre, A Rh(+) kan grubuna anlamlı olarak daha sık rastlanmıştır (%44,4 vs %26,6, $p=0,001$). Genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlarda, kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınlara göre, B Rh(+) kan grubu anlamlı olarak daha sık saptanmıştır (%33,3 vs %7,1, $p=0,001$). Kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınlarda, genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınlara göre, 0 Rh(+) kan grubuna anlamlı olarak daha sık rastlanmıştır (%20,2 vs %6,7, $p=0,001$). Genitoüriner anomalili gebeliği olan kadınların eşlerinde, nörolojik anomalili gebeliği olan kadınların eşlerine göre, A Rh(+) kan grubu anlamlı olarak daha sık oranda belirlenmiştir (%60 vs %35,7, $p=0,001$). Nörolojik anomalili gebeliği olan kadınların eşlerinde, kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınların eşlerine göre, B Rh(+) kan grubuna anlamlı olarak daha sık oranda rastlanmıştır (%36,1 vs %14,3, $p=0,001$). Kardiyovasküler anomalili gebeliği olan kadınların eşlerinde, nörolojik anomalili gebeliği olan kadınların eşlerine göre, 0 Rh(+) kan grubu anlamlı olarak daha sık oranda saptanmıştır (%28,5 vs %13,9, $p=0,001$). Doğumsal anomali grupları; Rh/Rh uyumsuzluğu, annenin ve babanın ailelerindeki kalıtsal hastalık öyküsü bakımından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur (sırasıyla $p=0,852$, $p=0,088$ ve $p=0,084$).

Tablo 3. 7. Doğumsal Anomali Gruplarına göre Gebe Kadınların ve Eşlerinin Klinik Özellikleri

	Kardiyovasküler anomaliler (n=84)	Santral sinir sistemi anomalileri (n=72)	Genitoüriner anomaliler (n=30)	İskelet anomalileri (n=20)	Yüz anomalileri (n=8)	p
<u>Annenin kan grubu</u>						
A Rh (+)	39 (%46,5)	32 (%44,4)	8 (%26,6)	4 (%20,0)	8 (%100,0)	0,001†‡*
B Rh (+)	6 (%7,1)	11 (%15,3)	10 (%33,3)	6 (%30,0)	0 (%0,0)	
AB Rh (+)	12 (%14,3)	7 (%9,7)	6 (%20,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
0 Rh (+)	17 (%20,2)	10 (%13,9)	2 (%6,7)	8 (%40,0)	0 (%0,0)	
A Rh(-)	6 (%7,1)	4 (%5,6)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
B Rh(-)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	2 (%6,7)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
AB Rh(-)	0 (%0,0)	2 (%2,8)	2 (%6,7)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
0 Rh(-)	4 (%4,8)	6 (%8,3)	0 (%0,0)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
<u>Babanın kan grubu</u>						
A Rh (+)	30 (%35,7)	18 (%25,0)	18 (%60,0)	14 (%70,0)	6 (%75,0)	0,001†§*
B Rh (+)	12 (%14,3)	26 (%36,1)	6 (%20,0)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
AB Rh (+)	12 (%14,3)	6 (%8,3)	2 (%6,7)	0 (%0,0)	2 (%25,0)	
0 Rh (+)	24 (%28,5)	10 (%13,9)	0 (%0,0)	4 (%20,0)	0 (%0,0)	
A Rh(-)	2 (%2,4)	6 (%8,3)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
B Rh(-)	2 (%2,4)	2 (%2,8)	4 (%13,3)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
AB Rh(-)	0 (%0,0)	2 (%2,8)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
0 Rh(-)	2 (%2,4)	2 (%2,8)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
<u>Rh/Rh Uyumsuzluğu</u>						
Var	8 (%9,5)	8 (%11,1)	2 (%6,7)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	0,852
Yok	66 (%90,5)	64 (%88,9)	28 (%93,3)	18 (%90,0)	8 (%100,0)	
<u>Annenin ailesinde kalıtsal hastalık</u>						
Var	15 (%17,2)	6 (%8,3)	5 (%16,7)	2 (%10,0)	1 (%12,5)	0,088
Yok	69 (%82,1)	66 (%91,7)	25 (%83,3)	18 (%90,0)	7 (%87,5)	
<u>Babanın ailesinde kalıtsal hastalık</u>						
Var	14 (%16,7)	5 (%6,9)	4 (%13,3)	2 (%10,0)	1 (%12,5)	0,084
Yok	70 (%83,3)	67 (%93,1)	26 (%86,7)	18 (%90,0)	7 (%87,5)	

*p<0,05, istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

†Kardiyovasküler ve genitoüriner anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

‡Nörolojik ve genitoüriner anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

§Kardiyovasküler ve nörolojik anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

Tablo 3.8’de, doğumsal anomali gruplarına göre gebeliklerin klinik özellikleri karşılaştırılmıştır. Genitoüriner anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde, gebelik öncesi folik asit kullanımı anlamlı olarak daha az bulunmuştur (%93,3 vs %73,6, $p=0,006$). Genitoüriner anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde, gebelik sırasındaki ilaç kullanımı anlamlı olarak daha az olduğu görülmüştür (%22,2 vs %33,3, $p=0,021$). Genitoüriner anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde, gebelik esnasındaki sigara içimi anlamlı olarak daha az bulunmuştur (%20 vs %5,6, $p=0,001$). Genitoüriner anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde, gebelik sırasındaki radyasyona maruziyetin anlamlı olarak daha fazla olduğu görülmüştür (%13,3 vs %0, $p=0,004$). Doğumsal anomali grupları, gebelik esnasındaki diş tedavisi bakımından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur ($p=0.114$). Kardiyovasküler anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde gebelikle ilişkili hastalıklar, anlamlı olarak daha az oranda saptanmıştır (%36,9 vs %13,9, $p=0,043$). Doğumsal anomali grupları, düzenli gebelik takibi açısından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur ($p=0,390$). Genitoüriner anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde prenatal tanı oranının anlamlı olarak daha yüksek olduğu görülmüştür (%6,7 vs %91,7, $p=0,001$). Genitoüriner anomalili gebeliklere göre, kardiyovasküler anomalili gebeliklerde amniosentez yapma oranının anlamlı olarak daha yüksek olduğu belirlenmiştir (%0,0 vs %17,9, $p=0,019$). Kardiyovasküler anomalili gebeliklere göre, nörolojik anomalili gebeliklerde abortus oranı anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur (%7,1 vs %51,4, $p=0,001$). Genitoüriner anomalili gebeliklerde, nörolojik anomalili gebeliklere göre, preterm doğum oranı anlamlı olarak daha yüksek saptanmıştır (%25 vs %66,7, $p=0,001$). Kardiyovasküler anomalili gebeliklerde, nörolojik anomalili gebeliklere göre term doğum oranının anlamlı olarak daha yüksek olduğu belirlenmiştir (%64,3 vs %23,6, $p=0,001$). Genitoüriner anomalili gebeliklerde, nörolojik anomalili gebeliklere göre, vajinal doğum daha yüksek oranda gerçekleşmiştir (%46,7 vs %8,3, $p=0,001$). Doğumsal anomali grupları, fetal cinsiyet açısından istatistiksel olarak benzer bulunmuştur ($p=0,297$). Genitoüriner anomalili gebeliklerde, nörolojik anomalili gebeliklere göre, doğum ağırlığı anlamlı olarak daha yüksek ölçülmüştür (2675 gram vs 1260,3 gram, $p=0,001$).

Tablo 3. 8. Doğumsal Anomali Gruplarına göre Gebeliklerin Klinik Özellikleri

	Kardiyovasküler anomaliler (n=84)	Santral sinir sistemi anomalileri (n=72)	Genitoüriner anomaliler (n=30)	İskelet anomalileri (n=20)	Yüz anomalileri (n=8)	p
<u>Gebelik öncesi folik asit kullanımı</u>						0,006 ^{†*}
Var	77 (%91,7)	53 (%73,6)	28 (%93,3)	18 (%90,0)	8 (%100,0)	
Yok	7 (%8,3)	19 (%26,4)	2 (%6,7)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
<u>Gebelikte ilaç kullanımı</u>						0,021 ^{†*}
Var	24 (%28,6)	16 (%22,2)	10 (%33,3)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Yok	60 (%71,4)	56 (%77,8)	20 (%66,7)	20 (%100,0)	8 (%100,0)	
<u>Gebelikte sigara içimi</u>						0,001 ^{†*}
Var	11 (%13,1)	4 (%5,6)	6 (%20,0)	0 (%0,0)	4 (%50,0)	
Yok	73 (%86,9)	68 (%94,4)	24 (%80,0)	20 (%100,0)	4 (%50,0)	
<u>Gebelikte radyasyona maruziyet</u>						0,004 ^{†*}
Röntgen çekimi	2 (%2,4)	0 (%0,0)	4 (%13,3)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Yok	82 (%97,6)	72 (%100,0)	26 (%86,7)	20 (%100,0)	8 (%100,0)	
<u>Gebelikte dış tedavisi</u>						0,114
Var	6 (%7,1)	0 (%0,0)	3 (%10,0)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
Yok	78 (%92,9)	72 (%100,0)	27 (%90,0)	8 (%90,0)	8 (%100,0)	
<u>Gebelikte ilişkili hastalık</u>						0,043 ^{§*}
Yok	53 (%63,1)	62 (%86,1)	24 (%79,9)	18 (%90,0)	8 (%100,0)	
Hipotiroidizm	10 (%11,9)	8 (%11,1)	2 (%6,7)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
Gestasyonel D	8 (%9,5)	2 (%2,8)	2 (%6,7)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Gestasyonel HT	9 (%10,7)	0 (%0,0)	2 (%6,7)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
Gestasyonel DM&HT	4 (%4,8)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
<u>Gebelik izlemi</u>						0,390
Düzenli yapıldı	78 (%92,9)	68 (%94,4)	30 (%100,0)	20 (%100,0)	8 (%100,0)	
Düzenli yapılmadı	6 (%7,1)	4 (%5,6)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	
<u>Prenatal tanı</u>						0,001 ^{†*}
Var	26 (%31,0)	66 (%91,7)	2 (%6,7)	4 (%20,0)	2 (%25,0)	
Yok	58 (%69,0)	6 (%8,3)	28 (%93,3)	16 (%80,0)	6 (%75,0)	
<u>Amniosentez</u>						0,019 ^{†*}
Yapıldı	15 (%17,9)	4 (%5,6)	0 (%0,0)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
Yapılmadı	69 (%82,1)	68 (%94,4)	30 (%100,0)	18 (%90,0)	8 (%100,0)	
<u>Perinatal sonuç</u>						0,001 ^{†§} *
Abortus (<24, hafta)	6 (%7,1)	37 (%51,4)	0 (%0,0)	0 (%0,0)	2 (%25,0)	
Preterm doğum	24 (%28,6)	18 (%25,0)	20 (%66,7)	2 (%10,0)	0 (%0,0)	
Term doğum (≥37, hafta)	54 (%64,3)	17 (%23,6)	10 (%33,3)	18 (%90,0)	6 (%75,0)	
<u>Doğum şekli</u>						0,001 ^{†*}
Vajinal doğum	32 (%38,1)	6 (%8,3)	14 (%46,7)	7 (%35,0)	3 (%37,5)	
Sezaryen	46 (%54,8)	29 (%40,3)	16 (%53,3)	13 (%65,0)	3 (%37,5)	
<u>Fetal cinsiyet</u>						0,297
Erkek	47 (%56,0)	45 (%62,5)	20 (%66,7)	16 (%80,0)	6 (%75,0)	
Kız	37 (%44,0)	27 (%37,5)	10 (%33,3)	4 (%20,0)	2 (%25,0)	
<u>Doğum ağırlığı (gram)</u>	2572,5±470,1	1260,3±300,1	2675,0±379,4	3460,0±573,2	2287,5±166,4	0,001 ^{†*}

HT: hipertansiyon, DM: diabetes mellitus

*p<0,05, istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

†Kardiyovasküler ve genitoüriner anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

‡Nörolojik ve genitoüriner anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

§Kardiyovasküler ve nörolojik anomali grupları arasında istatistiksel anlamlılık tespit edildi.

4. TARTIŞMA

Genetik ve çevresel faktörlerin birlikte rol oynaması ile meydana gelen konjenital malformasyonlar, doğum anında ve sonrasında tespit edilebilen gelişim bozukluklarıdır. Klinik pratikte, konjenital malformasyon terimi yerine doğum defekti, doğum kusuru, doğumsal anomali veya konjenital anomali terimleri de kullanılır. Fetal morbidite ve mortalitenin en önemli nedenlerinden olan konjenital malformasyonların tanısı ve tedavisi, yenidoğanların sağkalım oranını etkiler ve dolayısıyla, ülkelerin gelişmişlik düzeyini gösterir. Konjenital anomalilerin prenatal tanısı titizlikle konulursa, ileri teknoloji kullanılarak ve ekip çalışmasından yararlanılarak etkilenmiş olguların tedavisi yapılırsa yenidoğan ölüm oranları mümkün olduğunca düşürülebilir. Elbette, doğumsal anomalilerle ilişkili etkenlerin bilinmesi de bu mücadeleye katkı sağlayacaktır.

Çalışmamızda Afyon Kocatepe Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'nda gebeliği sonlandırılan ve doğum yapan, gebelik sırasında ve doğum sonrasında konjenital anomali tanısı konulan 214 olgu geriye dönük olarak incelendi. Olgularla ilgili verilerin toplanmasında hastane bilgi sisteminden, hastaların tıbbi dosyalarından ve telefonla görüşülerek doldurulan veri toplama formlarından yararlanıldı. Konjenital anomalilerle ilişkili etkenler; annelerin yaşı, paritesi, abortus sayısı, yerleşim yeri, eğitim durumu, çalışma durumu, kan grubu, folik asit kullanımı, ilaç kullanımları, sigara ve radyasyon maruziyeti, gebelikle ilişkili hastalıkları, perinatal tanı alıp almadığı, amniyosentez yaptırıp yaptırmadığı, terminasyon, prematür ve term doğum oranları olarak saptandı.

Konjenital anomalilerin etkilediği organ sistemlerine göre sıklıkları, bölgelere ve ülkelere göre değişir. Avrupa Konjenital Anomaliler Sürveyans Sistemi (EUROCAT), 18 Avrupa ülkesinden sağladığı verilere göre, tıbbi terminasyonlar, canlı ve ölü doğumlar dahil, tüm gebeliklerde konjenital kalp hastalıklarının en sık görülen doğumsal malformasyon olduğuna ve sıklığının 6,6/1000 olduğuna işaret etmektedir. Ayrıca, ikinci sıklıkta ekstremitte anomalilerinin görüldüğü ve sıklığının 4/1000 olduğu; üçüncü sıklıkta rastlanan santral sinir anomalilerinin ise 2,3/1000 oranında tespit edildiği belirtilmektedir (EUROCAT, 2014).

Dicle Üniversitesi'nde gerçekleştirilen bir çalışmada da, en sık santral sinir sistemi anomalilerine rastlanmıştır (Bayhan, G. ve ark., 2000). Daha sonra, Van ilinde yapılan bir çalışmada da, en sık santral sinir sistemi anomalilerine rastlandığı, gastrointestinal ve genitoüriner sistem anomalilerinin de santral sinir sistemi anomalilerini takip ettiği bildirilmiştir (Kurdoğlu, M. ve ark., 2009). Yine, ülkemizde yapılan bir başka çalışmada, santral sinir sistemi anomalileri ilk sırada (%31) yer alırken ikinci sırada yarık dudak ve damak anomalileri (% 19), üçüncü sırada kas-iskelet sistemi anomalileri (%14,2) ve dördüncü sırada kromozom anomalileri (%13,1) bulunmaktadır (Tomatır, A. ve ark., 2009).

Üniversitemizde 2012 yılında yapılan bir çalışmada, konjenital anomaliler sistemlere göre sınıflandırıldığında, ilk sırada santral sinir sistemi anomalileri (% 35,5) gelirken daha sonra gastrointestinal sistem anomalileri (%33,3), konjenital kalp hastalıkları (%11,1), iskelet sistemi anomalileri (%6,6) ve genitoüriner sistem anomalileri (%2,2) sıralanmaktadır (Uğraş, M. ve ark., 2012). Çalışmamızda en sık tespit edilen konjenital malformasyonlar, 214 hastanın 84'ünde (%39,3) belirlenen kardiyovasküler sistem anomalileridir. İkinci sıklıkta 72 olguda (%33,6) saptanan santral sinir sistemi anomalileri, üçüncü sıklıkta 30 olguda (%14,1) tanı konulan genitoüriner sistem anomalileri, dördüncü sıklıkta 20 olguda (%9,3) belirlenen iskelet sistemi anomalileri ve beşinci sıklıkta 8 olguda (%3,7) görülen yüz anomalileri gelmektedir. Bu bulgulara göre, yedi yıllık bir zaman dilimi içinde tanı konulan konjenital anomali tiplerinin belirgin olarak değişmiştir. Bu değişiklik, prenatal görüntüleme yöntemlerinin gelişmesiyle ve bu görüntüleme yöntemlerini kullanan hekimlerin bilgi ve becerilerinin iyileşmesiyle ilişkili olabilir.

Türkiye'de yapılan çalışmalarda, en sık görülen konjenital kalp hastalıkları olarak VSD (%36,2) ve AVKD (%14,1) tespit edilmiştir (Özbarlas, N. ve ark., 2011; Ökçü, Ö., 2017). Ülkemizde yürütülen bir çalışmada da, patent duktus arteriozus, ikinci en sık görülen konjenital kalp anomalisi olarak belirtilmiştir. Bunun nedeni olarak da, çok düşük doğum ağırlıklı yenidoğanların sayıca çok olması gösterilmiştir (Can, G. ve İnce, Z., 2010). Avrupa'dan yayımlanan bir başka çalışmada ise en sık rastlanan konjenital kalp anomalisi olarak ASD gösterilmiştir (van der Linde, D. ve ark., 2011).

Bizim çalışmamızda tespit edilen 84 konjenital kardiyovasküler anomali olgusunun; 38'inde (%45,24) tespit edilen ASD, 30 olguda (%35,71) tanı konulan VSD, 11 olguda (%13,1) belirlenen AVKD ve 5 olguda (%6,17) saptanan Fallot tetralojisi olarak sıralanmıştır. Konjenital kalp hastalıklarının tiplerinde ve sıklıklarında görülen çelişkiler; çalışma kohortlarının büyüklüğündeki, sosyodemografik ve coğrafi özelliklerdeki farklılıklardan dolayı ortaya çıkmış olabilir.

Down sendromlu yenidoğanların yaklaşık yarısında konjenital kalp hastalıkları görülmektedir. Bu nedenle, Down sendromlu tüm olguların ekokardiyografi ile değerlendirilmesi gerekmektedir (Ostermaier, K. K., 2018). Bizim çalışmamızda ise konjenital kalp anomali saptanan 84 olgunun 14'ünde (%16,7) Down sendromu teşhis edilmiştir.

Down sendromu olgularında en sık görülen konjenital kalp anomalileri, sırasıyla AVKD (%45), VSD (%35), ASD (%8) ve patent duktus arteriozus (%7) olarak saptanmıştır (Freeman, S. B. ve ark., 1998). Başka bir çalışmada, Down sendromlu olgularda en sık görülen konjenital kalp anomalileri, sırasıyla ASD (%24), VSD (%22), patent duktus arteriozus (%21) ve AVKD (%8,7) olarak belirtilmiştir (de Rubens Figueroa, J. ve ark., 2003). Bizim çalışmamızda ise, sekiz olguda (%57,1) AVKD, dört olguda (%28,6) VSD ve iki olguda (%14,3) Fallot tetralojisi tespit edilmiştir.

Bazı çalışmalarda Down sendromlu olguların çoğunun erkek cinsiyette olduğu belirtilmektedir (Karlsson, B. ve ark., 1998; Kovaleva, N. ve ark., 2001). Bizim çalışmamızda da, 14 olgunun 8'i (%57,1) erkek cinsiyettedir. Down sendromunun prenatal tanısı için koryon villus biyopsisi, amniosentez veya kordosentez gibi invazif yöntemlerden yararlanılabilir ((Berman, L. ve ark., 2016; Marsk, A. ve ark., 2006). Bizim çalışmamızda, Down sendromlu olguların ikisine (%14,3) ileri anne yaşı (>35 yıl) nedeniyle amniosentez yapılmıştır ve prenatal tanı konulmuştur.

Down sendromu saptanan olgular genelde prematüre olarak doğar. Termde doğanların ise düşük doğum tartısına sahip oldukları bilinmektedir (Cenani, A.,

1996). Çalışmamızda, Down sendromlu 14 olgudan birine AVKD teşhisi konulmuştur ve 22 haftalıkken ailenin isteği ile gebelik sonlandırılmıştır. Geriye kalan 13 olgudan 9'unun (%69,2) terme ulaştığı görülmüştür ve doğum ağırlığı ortalama 1487 gram olarak hesaplanmıştır. Bu bulgu, termde dünyaya gelen Down sendromlu yenidoğanların düşük doğum ağırlığına sahip olduğu bilgisini doğrulamaktadır.

Literatüre bakıldığında, konjenital anomali sıklığının ve tipinin, fetusun cinsiyetine göre değişmediği görülmektedir. Gazi Üniversitesi'nde 2005 yılında yapılan bir çalışmada, konjenital anomali sıklığının fetusun erkek ve kız cinsiyetine göre anlamlı bir farklılık göstermediği belirlenmiştir (101 vs 100, %50,7 vs %49,3) (Biri, A. ve ark., 2005). Van ilinde, 2009 yılında yapılan bir çalışmada, konjenital malformasyonlu fetuslar için erkek ve kız cinsiyet dağılımı istatistiksel olarak benzer bulunmuştur (40 vs 47, %45,9 vs %54,1) (Kurdoğlu, M. ve ark., 2009). Türkiye'de yürütülen başka iki çalışmaya göre, erkek/kız fetuslardaki konjenital anomali sıklığı oranı 1,8/1 olarak hesaplanmıştır (Göynüner, F. ve ark., 2005; Uğraş, M. ve ark., 2012). Bunun nedeni, erkek çocukların genitoüriner sistem anomalileri açısından daha fazla risk altında bulunması ve inmemiş testisin erkek çocuklarda en sık görülen konjenital anomali olarak tanımlanması olabilir (Balcı, E. ve ark., 2008). Gerçekten de, Hindistan'da ise konjenital anomalilerin etkilediği erkek/kız fetus oranı 1,6/1 olarak bildirilmiştir (Singh, A. ve Gupta, R. K., 2009). Bununla birlikte, Pakistan'da erkek/kız fetuslardaki konjenital anomali oranı 0,8/1 olarak bulunmuştur (Shamim, A. ve ark., 2010).

Bizim çalışmamızda ise, konjenital anomalilerin, erkek ve kız fetuslarda, istatistiksel olarak benzer oranlarda görüldüğü belirlenmiştir (134 vs 80, %62,6 ve %37,4). Bu bulgu, Türkiye'de yapılan çalışmalarda elde edilen bulguların çoğuyla uyumludur. Yayımlanan diğer çalışmalarla çelişkili olması, coğrafi farklılıklarla ve çalışmaya katılan bireylerdeki sosyodemografik değişkenlikle ilişkili olabilir.

Konjenital anomaliler, çevresel ve genetik etkenlerin birlikteliği sonucu ortaya çıkar. Dolayısıyla, konjenital anomali sıklıkları ve tipleri, bu etkenlere göre

değişiklik gösterir. Doğumsal anomali riskini arttıran başlıca çevresel etkenler, ileri anne yaşı, akraba evliliği ve yetersiz gebelik izlemi olarak sıralanabilir (Deren, Ö., 2004; Yüksel, A., 2004).

İleri anne yaşının, kromozom bozukluğu riskini arttırdığı iyi bilinmektedir. Bununla birlikte, ileri anne yaşı (≥ 40 yıl), konjenital kalp hastalıklarıyla ilişkili bulunmuştur (Gill, S. K. ve ark., 2012). Bizim çalışmamızda da, kardiyovasküler anomalili gebeliği olanlar, genitoüriner sistem anomalili gebeliği olanlara göre anlamlı olarak daha yaşlı bulunmuştur ($29,9 \pm 6,4$ yıl vs $24,4 \pm 5,2$ yıl, $p=0,001$).

Akraba evlilikleri, ortak genlerle karşılaşma riskini arttırmakta; bu nedenle, genel popülasyonda konjenital anomali görülme riski %1 iken akraba evliliklerinde bu risk %8 ila %9 olmaktadır. Türkiye İstatistik Kurumunun 2016 verilerinde, akraba evliliği oranı %23,2 olarak bulunmuştur (Uğraş, M. ve ark., 2012; Ütine, G. E. ve Boduroğlu, K., 2013).

Üniversitemizde 2012 yılında yapılan bir çalışmada, konjenital anomalili bebeklerin ebeveynlerinde akraba evliliği görülme oranı %11,1 olarak saptanmıştır (Uğraş, M. ve ark., 2012). Bizim çalışmamızda ise doğumsal anomali tespit edilen 39 olgunun (%18,2) ebeveynlerinde akraba evliliği tespit edilmiştir. Yapılan bir başka çalışmada, özefagus atrezisi saptanan olgularda akraba evliliği sıklığının anlamlı olarak daha yüksek olduğu bildirilmiştir (Sarsu, S. B. ve ark., 2015). Bizim çalışmamızda ise konjenital anomali tiplerine göre akraba evliliği sıklığının değişmediği belirlenmiştir. Bu bulgunun sebebi, gastrointestinal anomalili gebelik bulunmaması olabilir.

Ülkemizdeki gebelik izlemi; gebeliğe ilk 12 hafta içinde tanı konulmasından sonra doğumun gerçekleşeceği zamana kadar yapılan en az 5 muayeneden meydana gelir (Şen, C. ve ark., 2002). Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması 2008 verilerine göre en az bir sağlık personeli tarafından gebelik izlemi devam eden anne adaylarının oranı %92 olarak bulunmuştur. Kırsalda yapılan düzenli gebelik izlemi oranı %84 iken Doğu Anadolu bölgesinde yaşayan ve eğitim düzeyi düşük olan anne adayları

arasında bu oran %80'in altına düşmektedir (Hacettepe, N. E. E. Ü., 2008). Çalışmamızda ise, düzenli gebelik izlemine devam etme oranı %95.3 olarak belirlenmiştir. Bu rakam, Türkiye ortalamasıyla uyumludur.

Çalışmamıza katılan anne adaylarının 8'i (%3,7) okuryazar değilken 77'si (%36) ilkokul, 68'i (%31,8) ortaokul, 43'ü (%20,1) lise ve 18'i (%8,4) yüksekokul/üniversite mezunudur. Genitoüriner anomalili gebeliklerde, kardiyovasküler anomalili gebeliklere göre ilkokul düzeyindeki eğitim durumu anlamlı olarak daha fazla görülmüştür (%73,3 vs %67,9, $p=0,001$). Nörolojik anomalili gebeliklerde, kardiyovasküler anomalili gebeliklere göre yüksekokul/üniversite düzeyindeki eğitim durumu anlamlı olarak daha fazladır (%13,9 vs %7,1, $p=0,001$). Bilindiği üzere, santral sinir sistemi anomalileri, gebelik sırasında ultrasonografi görüntülemesiyle tanı konulabilirken genitoüriner anomalilerin çoğu doğum sonrası dönemde teşhis edilebilmektedir. Santral sinir sistemi anomalisi olan gebeliklere sahip kadınların çoğunun yüksekokul/üniversite mezunu olması, bu kadınların çoğunun düzenli olarak gebelik izlemine devam ettiklerini ve prenatal tanı alabildiklerini düşündürmektedir. Bununla birlikte, genitoüriner anomalisi bulunan gebeliklere sahip kadınların çoğunun ilkokul mezunu olması, bu kadınların düzenli olarak gebelik izlemine devam etmediğini ve bu sebeple, doğum sonrası dönemde tanı alabildiklerini göstermektedir.

Gebelik sırasında fetüsün doku sentezi ve fizyolojik etkinliği için gerekli olan folik asit miktarı oldukça fazladır (Greenberg, J. A. ve ark., 2011). Bu nedenle, DSÖ, gebe kalmayı planlayan ve gebe kalmış anne adaylarının hepsinde, NTD ve anemi oluşumunu önlemek amacıyla günlük 400 mcg folik asit alımını önermektedir. Beslenme ile folik asit gereksiniminin tamamlanamadığı durumlarda folik asit takviyesi alınmalıdır (Jing, Y. ve ark., 2017; Wang, H. ve ark., 2016; WHO, 2012).

Türkiye'de 2012 yılında bir çalışmada, NTD tanısı konulan 40 olgudan hiç birinin gebeliklerinde ve öncesinde folik asiti düzenli olarak kullanmadığı tespit edilmiştir (Altaş, M. ve ark., 2012). Çalışmamızda 184 olgunun (%86) düzenli olarak folik asit kullandığı tespit edilmiştir. Folik asit kullanmayan 30 hastanın

19’unda (%63,4) NTD, 7’sinde (%23,4) konjenital kalp anomalisi, ikisinde (%6,7) iskelet sistemi anomalisi ve ikisinde (%6,7) genitoüriner sistem anomalisi olduğu tespit edilmiştir.

Bu çalışma dahilinde; vücut kitle indeksi, sosyal güvence, annenin kronik hastalığı ve cerrahi özgeçmişi, Rh/Rh uyumsuzluğu, anne ve babaların ailelerinde kalıtsal hastalık öyküsü ve diş tedavisi ile konjenital anomali türleri arasında herhangi bir ilişki bulunamamıştır.

Konjenital anomalili yenidoğanların çoğunun, preterm dönemde, düşük doğum ağırlıklı olarak ve sezaryenle dünyaya geldiği bildirilmiştir (Dolan, S. M. ve ark., 2007; Nhoncanse, G. C. ve ark., 2014; Nicolaides, K. H., 2011).

Metropolitan Atlanta konjenital anomali programı temel alınarak yapılan bir toplumsal çalışmada, konjenital anomali varlığının preterm doğum riskini yaklaşık 2 kat artırdığı saptanmıştır (Rasmussen, S. A. ve ark., 2001). Prospektif bir çalışma olan “The First and Second Trimester Evaluation of Risk (FASTER)”, konjenital anomalili bebekler için, %95 güven aralığında, prematürite riskinin 2,3 ila 3,2 kat ve düşük doğum ağırlığı riskinin ise 3 ila 4.3 arttığını göstermiştir (Dolan, S. M. ve ark., 2007). Arjantin’de yürütülen bir hastane çalışması, preterm ve termde yenidoğanlardaki konjenital anomali sıklıklarını sırasıyla %4,1 ve %2 olarak saptamıştır (Grandi, C. ve ark., 2007). Brezilya’da konjenital anomali tespit edilen 12199 olgunun değerlendirildiği bir çalışmada, preterm eylem ve sezaryenle doğum oranlarının anlamlı olarak arttığı bulunmuştur (Nhoncanse, G. C. ve ark., 2014). Başka bir çalışmada ise, konjenital anomalili bebeklerin %57,4’ünün sezaryenle doğurtulduğu ve preterm doğum oranının %22,4 olduğu görülmüştür (Asrak, H. K., 2018). Amerika Birleşik Devletleri Hastalık Kontrol ve Korunma Merkezleri’nin 2016 yılında yayımladığı verilere göre, Avrupa ülkelerinde sezaryenle doğum oranı yaklaşık %32 iken preterm doğum oranı, %5 ila %18 (ortalama: %10) arasında değişmektedir (Martin, J. A. ve ark., 2018; Soon, B. T., 2012).

Bizim çalışmamızda ise 214 olgunun 45'i (%42,1) sezaryenle doğum yapmıştır ve preterm eylem sıklığı %25,2 (54/214) olarak hesaplanmıştır. DSÖ tarafından Türkiye için yayımlanan verilere göre, 2013 yılı için sezaryenle doğum ve 2010 yılı için preterm doğum oranları sırasıyla %50,4 ve %12 kadardır (Betrán, A. P. ve ark., 2016; Martin, J. A. ve ark., 2018). Buna göre, doğumsal anomalili gebelikler söz konusu olduğunda bile, çalışma merkezindeki sezaryenle doğum oranı, ülkemizdeki sezaryenle doğum oranına kıyasla daha düşüktür. Bu bulgu, çalışma merkezinde, doğum şekline karar verilirken yalnızca obstetrik endikasyonlara dikkat edilmesinden ve tek başına doğumsal anomali varlığına göre karar verilmemesinden kaynaklanmış olabilir. Öte yandan, konjenital anomali olgularındaki preterm doğum oranı, genel popülasyondaki preterm doğum oranına göre belirgin olarak yüksektir. Ancak, bu oran, literatürde, doğumsal anomalili gebelikler için belirtilen preterm doğum oranıyla benzerdir.

5. SONUÇ ve ÖNERİLER

Çalışmamızda, 2015-2018 yılları arasında, Afyon Kocatepe Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'nda gebeliği sonlandırılan ve doğum yapan kadınlarda en sık tespit edilen konjenital malformasyonlar, sırasıyla konjenital kardiyovasküler anomaliler (%39,3), santral sinir sistemi anomalileri (%33,6), genitoüriner sistem anomalileri (%14,1), iskelet sistemi anomalileri (%9,3) ve yüz anomalileri (%3,7) olarak belirlendi. En sık görülen konjenital kardiyovasküler anomaliler ise ASD (%17,8), VSD (%14), AVKD (%5,1) ve Fallot tetralojisi (%2,3) olarak sıralandı. Kardiyovasküler anomalili 84 olgunun 14'ünde (%16,7) Down sendromu teşhis edildi. Down sendromu olgularında en sık görülen konjenital kardiyovasküler anomaliler ise AVKD (%57,1), VSD (%28,6) ve Fallot tetralojisi (%14,3) idi.

Konjenital anomali riskini anlamlı düzeyde arttıran etkenler; ileri anne yaşı, yüksek gebelik sayısı, yüksek abortus sayısı, kırsal kesimde ikamet, düşük eğitim düzeyi, herhangi bir işte çalışmama, folik asit kullanmama, ilaç kullanma, sigara alışkanlığı ve radyasyon maruziyeti olarak tanımlandı. Doğumsal anomali türleri; vücut ağırlığı, boy, vücut kitle indeksi, sosyal güvence, akraba evliliği, annenin kronik hastalığı ve cerrahi özgeçmişi, Rh/Rh uyumsuzluğu, annenin ve babanın ailelerindeki kalıtsal hastalık öyküsü bakımından istatistiksel olarak benzer bulundu.

Konjenital anomalilerle ilişkili etkenlerin kesin olarak belirlenebilmesi için ülkemizde kayıtların düzenli olarak tutulması sağlanmalı ve bu kayıtlara dayandırılacak geniş çaplı çalışmalar yapılmalıdır. Bu çalışmalar gerçekleştirilene dek, anne adaylarına akraba evliliğinden kaçınmaları, gebe kalma yaşlarını geciktirmemeleri, sigara içmemeleri, folik asit kullanmaları, gereksiz yere ve doktor kontrolü olmaksızın ilaç almamaları ve radyasyon maruziyetinden kaçınmaları önerilmelidir. Gebeliklerinde konjenital anomali tespit edilen ve gebeliklerine devam etme kararı veren kadınlar; sezaryenle doğum, preterm doğum ve düşük doğum ağırlığı riskinin arttığı konusunda bilgilendirilmelidir.

ÖZET

Amaç: Bu çalışma, Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi'nde gebelik sırasında ve doğum sonrası dönemde tanı konulan doğumsal anomali tiplerini değerlendirmek ve doğumsal anomalilerle ilişkili etkenleri belirlemek amacıyla gerçekleştirildi.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada, 1 Ocak 2015 ile 31 Aralık 2018 tarihleri arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı'nda abortusla sona erdirilen ya da doğum yapan ve gebelik sırasında veya doğum sonrası dönemde konjenital anomali tanısı konulan 214 olgu geriye dönük olarak incelendi. Verilerin toplanmasında 32 değişkenden oluşan anket formu kullanıldı. Bu formda, gebelerin sosyodemografik özellikleri, obstetrik özellikleri ve klinik özellikleri hakkında sorular sorularak gerekli veriler elde edildi.

Bulgular: En sık tanı konulan konjenital malformasyonlar, sırasıyla konjenital kardiyovasküler anomaliler (%39,3), santral sinir sistemi anomalileri (%33,6), genitoüriner sistem anomalileri (%14,1), iskelet sistemi anomalileri (%9,3) ve yüz anomalileri (%3,7) olarak belirlendi. En sık görülen konjenital kardiyovasküler anomaliler ise atrial septal defekt (%17,8), ventriküler septal defekt (%14), atrioventriküler septal defekt (%5,1) ve Fallot tetralojisi (%2,3) olarak sıralandı. Kardiyovasküler anomalili 84 olgunun 14'ünde (%16,7) Down sendromu teşhis edildi. Down sendromu olgularında en sık görülen konjenital kardiyovasküler anomaliler; atrioventriküler septal defekt (%57,1), ventriküler septal defekt (%28,6) ve Fallot tetralojisi (%14,3) olarak saptandı.

Konjenital anomali riskini anlamlı düzeyde arttıran etkenler; ileri anne yaşı, yüksek gebelik sayısı, yüksek abortus sayısı, kırsal kesimde ikamet, düşük eğitim düzeyi, herhangi bir işte çalışmama, anne ve baba kan grupları, folik asit kullanmama, ilaç kullanma, sigara alışkanlığı ve radyasyon maruziyeti olarak tanımlandı. Doğumsal anomali türleri; vücut ağırlığı, boy, vücut kitle indeksi, sosyal güvence, akraba evliliği, annenin kronik hastalığı ve cerrahi özgeçmişi, Rh/Rh

uyumsuzluğu, annenin ve babanın ailelerindeki kalıtsal hastalık öyküsü bakımından istatistiksel olarak benzerdi. Konjenital anomali belirlenen gebeliklerde; sezaryenle doğum, preterm doğum ve düşük doğum ağırlığı oranı anlamlı olarak yüksek bulundu.

Sonuç: Konjenital anomali riskini en aza indirmek için anne adaylarına akraba evliliğinden kaçınmaları, gebe kalma yaşlarını geciktirmemeleri, sigara içmemeleri, folik asit kullanmaları, gereksiz yere ve doktor kontrolü olmaksızın ilaç almamaları ve radyasyon maruziyetinden kaçınmaları önerilmelidir. Gebeliklerinde konjenital anomali tespit edilen ve gebeliklerine devam etme kararı veren kadınlar; sezaryenle doğum, preterm doğum ve düşük doğum ağırlığı riskinin arttığı konusunda bilgilendirilmelidir.

Anahtar Sözcükler: Malformasyon, Konjenital Anomali, Genetik Faktörler, Çevresel Faktörler, Down Sendromu

SUMMARY

Objective: This study aims to determine the types of congenital anomalies diagnosed during pregnancy and postpartum period at Afyon Kocatepe University Hospital and the factors related with these anomalies.

Materials and Methods: This is a retrospective review of 214 congenital anomalies that were diagnosed during prenatal and postpartum periods at the obstetrics and gynecology department of Afyon Kocatepe University Hospital between January 1, 2015 and December 31, 2018. A survey consisting of 32 questions was used for data collection. These questions were related to the sociodemographic characteristics, obstetric characteristics and clinical characteristics of the women who had pregnancies complicated with congenital anomalies.

Results: The most frequently detected birth defects in this cohort were congenital cardiovascular anomalies (39,3%), central nervous system anomalies (33,6%), genitourinary system anomalies (14,1%), skeletal dysplasias (9,3%) and facial anomalies (3,7%) respectively. The most commonly diagnosed congenital cardiovascular anomalies in this cohort were atrial septal defect (17,8%), ventricular septal defect (14%), atrioventricular septal defect (5,1%) and Fallot tetralogy (2,3%) respectively. Down syndrome was diagnosed in 14 out of 84 fetuses with congenital cardiovascular anomalies (16,7%). Atrioventricular septal defect (57,1%), ventricular septal defect (28,6%) and Fallot tetralogy (14,3%) were respectively the most frequent congenital cardiovascular anomalies in fetuses with Down syndrome.

Advanced maternal age, increased number of pregnancies and miscarriages, rural accommodation, low education level, unemployment, maternal and paternal blood groups, insufficient folic acid intake, drug use, smoking and exposure to radiation were identified as the factors that significantly increased the risk for congenital anomalies. Different types of congenital anomalies were found to be statistically similar with respect to weight, height, body mass index, social insurance, consanguinity, maternal chronic diseases and surgeries, Rh/Rh incompatibility,

maternal and paternal hereditary diseases. The risks for cesarean delivery, preterm delivery and low birth weight were significantly increased in pregnancies complicated with congenital anomalies.

Conclusion: In order to reduce the congenital anomaly risk to minimum, the women who are candidates for motherhood should be recommended to avoid delayed age of getting pregnant, consanguineous marriages, smoking, exposure to radiation and unnecessary and unprescribed drug use. Moreover, these women should maintain their folic acid supplementation. The pregnant women who have been diagnosed with congenital anomalies and who have decided to continue their pregnancies should be informed about the significantly increased risk for cesarean delivery, preterm delivery and low birth weight.

Keywords: Malformation, Congenital Anomaly, Genetic Factors, Environmental Factors, Down Syndrome

KAYNAKLAR

- ADAM, M.P., POLİFKA, J.E.FRIEDMAN, J., (2011). Evolving knowledge of the teratogenicity of medications in human pregnancy, American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics. Wiley Online Library, pp. 175-182.
- ADAMA VAN SCHELTEMA, P.N., NAGEL, H.T., BROUWER, O.F.VANDENBUSSCHE, F.P., (2003). Outcome of children with prenatally diagnosed central nervous system malformations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 21,(1) 41-47.
- AİGRAİN, Y., CHEİKHELARD, A., LOTTMANN, H.LORTAT-JACOB, S., (2010). Hypospadias: surgery and complications. *Hormone research in paediatrics* 74,(3) 218-222.
- AKTOZ, F., (2018). Fetal karın ön duvarı defektlerinin prenatal tanısı ve neonatal sonuçlarının retrospektif olarak incelenmesi. 17-18.
- ALLİN, B., KNİGH, M., JOHNSON, P.BURGE, D., (2014). Outcomes at one-year post anastomosis from a national cohort of infants with oesophageal atresia. *PloS one* 9,(8) e106-149.
- ALTAŞ, M., ARAS, M., ALTAŞ, Z., ARAS, Z., SERARSLAN, Y.YILMAZ, N., (2012). Nöral tüp defektli hastalara retrospektif bakış. *Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Dergisi* 3,(09) 22-28.
- APAK, M., (2010). Tıbbi Genetik ve Genetik Hastalıklar İçinde Pediatri İstanbul, Nobel Tıp Kitabevi. 150-189.
- ASRAK, H.K., (2018). Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde Doğan ya da Polikliniğe Başvuran Yenidoğanlarda Major/Minör Konjenital Anomali Frekansı ve Etkili Faktörlerin Taraması. İzmir, p. 1.
- AŞIK, G., ÜNLÜ, B.S., ER, H., YOLDAŞ, Ö., KÖKEN, G., ÇUFALI, D., ALTINDİŞ, M.YILMAZER, M., (2013). Afyon bölgesinde gebelerde Toksoplazma ve Rubella seroprevalansı. *Pamukkale Tıp Dergisi*,(3) 128-132.
- AYDUR, E.DAYANÇ, M., (2004). Hipospadias. Ankara, Atlas Kitapçılık. 308-311.
- BACK SALL., P., (2012). Congenital malformations of the central nervous system. Philadelphia, Avery's Diseases of the Newborn. 844-868.
- BALCI, E., KÜÇÜK, E., İSKENDER, G., GÜLGÜN, M., KILIÇ, B.ÇETİNKARA, K., (2008). Kayseri İli Melikgazi İlçesinde 2006 yılında meydana gelen bebek ölümleri. 323-326.
- BALCI, O., TAVİLOĞLU, Z.Ş., YILMAZ, A.F., COŞKUN, M.E., VARAN, C., ALMACIOĞLU, M., KILINÇ, M.A.SİVASLI, E., (2012). Üniversite hastanemizde konjenital anomalilerin görülme sıklığı ve dağılımı. *Gaziantep Medical Journal* 18,(2) 81-84.

- BALISTRERI, W.F.BEZERRA, J.A., (2006). Whatever happened to “neonatal hepatitis”? *Clinics in liver disease* 10,(1) 27-53.
- BASKIN, L.S.EBBERS, M.B., (2006). Hypospadias: anatomy, etiology, and technique. *Journal of pediatric surgery* 41,(3) 463-472.
- BAYHAN, G., YALINKAYA, A., YALINKAYA, Ö., GÜL, T., YAYLA, M.ERDEN, A., (2000). Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi’nde konjenital anomali görülme sıklığı. *Perinatoloji Dergisi* 8,(4) 99-103.
- BERMAN, L., KABRE, R., KAZAK, A., HICKS, B.LUKS, F., (2016). Exposure to prenatal consultation during pediatric surgery residency: Implications for training. *Journal of pediatric surgery* 51,(1) 131-136.
- BETRÁN, A.P., YE, J., MOLLER, A.-B., ZHANG, J., GÜLMEZOĞLU, A.M.TORLONİ, M.R., (2016). The increasing trend in caesarean section rates: global, regional and national estimates: 1990-2014. *PloS one* 11,(2) e0148343.
- BHAT, A.MANDAL, A.K., (2008). Acute postoperative complications of hypospadias repair. *Indian journal of urology: IJU: journal of the Urological Society of India* 24,(2) 241.
- BİRİ, A., ONAN, A., KORUCUOĞLU, Ü., TANER, Z., TIRAŞ, B.HİMMETOĞLU, Ö., (2005). Bir üniversite hastanesinde konjenital malformasyonların görülme sıklığı ve dağılımı. *Perinatoloji Dergisi* 13,(2) 1-5.
- BLAAS, H.-G.K., (2014). Detection of structural abnormalities in the first trimester using ultrasound. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology* 28,(3) 341-353.
- BOTTO, L.D., OLNEY, R.S.ERICKSON, J.D., (2004). Vitamin supplements and the risk for congenital anomalies other than neural tube defects, *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. Wiley Online Library, pp. 12-21.
- BULUT, G., BALLI, Ş., ATLIHAN, F., MEŞE, T., ÇALKAVUR, Ş.OLUKMAN, Ö., (2012). Yenidoğan servisinde izlenen doğumsal kalp hastalığı olanların retrospektif değerlendirilmesi. *İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. Dergisi* 2141-147.
- BÜYÜKŞEKERCİ, M., YILMAZ, Ö.H.YILMAZ, F.M., (2017). Nöral Tüp Defekti Risk Faktörü Olarak Çevresel ve Mesleki Toksik Madde Maruziyeti. *Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi* 14,(2) 82-86.
- CAN, G.İNCE, Z., (2010). Preterm doğanlar, İntrauterin büyüme geriliği, Makrozomi, Çoğul gebelikler. *İstanbul, Nobel Kitabevi*pp. 367-386.
- CANSU, A., (2017). Fetal Abdominal Anomaliler. *Türk Radyoloji Seminerleri*261-284.

- CARMICHAEL, S., WITTE, J., MA, C., LAMMER, E., SHAW, G., (2014). Hypospadias and variants in genes related to sex hormone biosynthesis and metabolism. *Andrology* 2,(1) 130-137.
- CARVALHO, B., (2006). Nonobstetric surgery during pregnancy. IARS 2006. 2006.[Last accessed on 25 Mar 2014]. review course lectures. Available from: <http://www.iars.org>23-30.
- CENANİ, A., (1996). Genetik Hastalıklar. İstanbul, Eksen Yayınlarıpp. 196-225.
- CHEN, I.-L., LEE, S.-Y., OU-YANG, M.-C., CHAO, P.-H., LIU, C.-A., CHEN, F.-S., CHUNG, M.-Y., CHEN, C.-C., HUANG, H.-C., (2011). Clinical presentation of children with gastroschisis and small for gestational age. *Pediatrics & Neonatology* 52,(4) 219-222.
- CHEN, W.-J.A., MAIER, S.E., PARNELL, S.E., WEST, J.R., (2003). Alcohol and the developing brain: neuroanatomical studies. *Alcohol Research & Health* 27,(2) 174-181.
- CHIEWVIT, S., NUNTAAREE, S., KANCHANAPIBOON, P., CHIEWVIT, P., (2014). Assessment lumboperitoneal or ventriculoperitoneal shunt patency by radionuclide technique: a review experience cases. *World journal of nuclear medicine* 13,(2) 75.
- CHU, S.Y., CALLAGHAN, W.M., KIM, S.Y., SCHMID, C.H., LAU, J., ENGLAND, L.J., DIETZ, P.M., (2007). Maternal obesity and risk of gestational diabetes mellitus. *Diabetes care* 30,(8) 2070-2076.
- CHUMAS, P., TYAGI, A., LIVINGSTON, J., (2001). Hydrocephalus--what's new? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 85,(3) F149-154.
- CHURCHILL, B.M., ABRAMSON, R.P., WAHL, E.F., (2001). Dysfunction of the lower urinary and distal gastrointestinal tracts in pediatric patients with known spinal cord problems. *Pediatr Clin North Am* 48,(6) 1587-1630.
- CİMETE, G., (2010). Gebelikte Madde Kullanımının Anne, Fetüs ve Yenidoğan Üzerine Etkisi. *Anadolu Hemşirelik ve Sağlık Bilimleri Dergisi* 5,(1) 68-79.
- COHEN, M., (2002). Syndromes with orofacial clefting. *Cleft lip and palate: from origin to treatment* 53-65.
- COSTA, C.M.D.S., GAMA, S.G.N.D., LEAL, M.D.C., (2006). Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. *Cadernos de saúde pública* 22. 2423-2431.
- ÇATAK, B., ÖNER, C., SÜTLÜ, S., KILINÇ, S., (2014). Konjenital malformasyonlu bebek doğurma sıklığı ve etkileyen faktörler. *TAF Preventive Medicine Bulletin*,(13(6)) 445-450.

- ÇİÇEK, A.Ç., DUYGU, F., İNAKÇI, İ.H., BOYAR, N. BOYAR, İ.H., (2012). Şanlıurfa ilinde doğurganlık çağındaki kadınlarda ELISA ile Toxoplasma gondii antikorlarının araştırılması: Üç yıllık değerlendirme. *J Clin Exp Invest* www. jceionline. org Vol 3,(1) 61-65.
- DAĞOĞLU T, GÖRAK GF., O., (2008). Temel Neonatoloji ve Hemşirelik İlkeleri. İstanbul, Nobel Tıp Kitabevleripp. 342-385.
- DAY, J.J.SWEATT, J.D., (2011). Cognitive neuroepigenetics: a role for epigenetic mechanisms in learning and memory. *Neurobiol Learn Mem* 96,(1) 2-12.
- DE GRAAF, G., BUCKLEY, F.SKOTKO, B.G., (2015). Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *American Journal of Medical Genetics Part A* 167,(4) 756-767.
- DE RUBENS FIGUEROA, J., DEL POZZO MAGAÑA, B., HACH, J.L.P., JIMÉNEZ, C.C.URBINA, R.C., (2003). Heart malformations in children with Down syndrome. *Revista española de cardiología* 56,(09) 894-899.
- DE WALS, P., TAİROU, F., VAN ALLEN, M.I., UH, S.H., LOWRY, R.B., SİBBALD, B., EVANS, J.A., VAN DEN HOF, M.C., ZİMMER, P., CROWLEY, M., FERNANDEZ, B., LEE, N.S.NIYONSENGA, T., (2007). Reduction in neural-tube defects after folic acid fortification in Canada. *N Engl J Med* 357,(2) 135-142.
- DEANFIELD, J., THAULOW, E., WARNES, C., WEBB, G., KOLBEL, F., HOFFMAN, A., SORENSON, K., KAEMMER, H., THİLEN, U., BİNK-BOELKENS, M., İSERİN, L., DALİENTO, L., SİLOVE, E., REDİNGTON, A., VOUHE, P., PİRİORİ, S., ALONSO, M.A., BLANC, J.J., BUDAJ, A., COWİE, M., DECKERS, J., FERNANDEZ BURGOS, E., LEKAKİS, J., LİNDAHL, B., MAZZOTTA, G., MORAİS, J., OTO, A., SİMİSETH, O., TRAPPE, H.J., KLEİN, W., BLOMSTROM-LUNDQVİST, C., DE BACKER, G., HRADEC, J., PARKHOMENKO, A., PRESBİTERO, P.TORBİCKİ, A., (2003). Management of grown up congenital heart disease. *Eur Heart J* 24,(11) 1035-1084.
- DEMİR, K., ATASEVER, S., KIR, M., ÜNAL, N.PEDİATRİ, D.E.Ü.T.F., (2007). Kardiyak üfürüm nedeniyle getirilen bir çocukta fetal alkol sendromu. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 50259-261.
- DEMİRAĞ, M.K.KEÇECİGİL, H.T., (2006). Fallot tetralojisi ve cerrahi tedavisi. *Türkiye Klinikleri Pediatric Sciences-Special Topics* 2,(12) 51-58.
- DEMİREL, G., TEZEL, B., OZBAS, S., OGUZ, S.S., ERDEVE, O., URAS, N.DİLMEN, U., (2013). Rapid decrease of neonatal mortality in Turkey. *Maternal and child health journal* 17,(7) 1215-1221.
- DEREN, Ö., (2004). Gebelikte tarama testleri, Kadın Hastalıkları ve Doğum Tanı ve Tedavipp. 21-31.
- DERNEĞİ, T.E.V.M., (2016). Tiroid Hastalıkları Tanı ve Tedavi Kılavuzu, pp. 45-48.

- DEVENNY, D.A., WEGIEL, J., SCHUPF, N., JENKINS, E., ZIGMAN, W., KRINSKY-MCHALE, S.J.SILVERMAN, W.P., (2005). Dementia of the Alzheimer's type and accelerated aging in Down syndrome. *Sci Aging Knowledge Environ* 6,(14) 491-495.
- DIGHE, M., FLIGNER, C., CHENG, E., WARREN, B.DUBINSKY, T., (2008). Fetal skeletal dysplasia: an approach to diagnosis with illustrative cases. *Radiographics* 28,(4) 1061-1077.
- DİNÇER, A.ÖZEK, M.M., (2011). Radiologic evaluation of pediatric hydrocephalus. *Child's Nervous System* 27,(10) 1543.
- DOCIMO, S.G., CANNING, D., KHOURY, A.SALLE, J.L.P., (2018). The Kelalis--King--Belman Textbook of Clinical Pediatric Urology: The Kelalis--King--Belman Textbook of Clinical Pediatric Urology. CRC Press,p. 38.
- DOLAN, S.M., GROSS, S.J., MERKATZ, I.R., FABER, V., SULLIVAN, L.M., MALONE, F.D., PORTER, T.F., NYBERG, D.A., COMSTOCK, C.H.HANKINS, G.D., (2007). The contribution of birth defects to preterm birth and low birth weight. *Obstetrics & Gynecology* 110,(2) 318-324.
- DOLK, H., (2004). Epidemiology of hypospadias. Almanya, Springer-Verlag 51-57.
- DOLK, H., LOANE, M.GARNE, E., (2010). The prevalence of congenital anomalies in Europe, Rare diseases epidemiology. Springer, pp. 349-364.
- DOLK, H., LOANE, M., GARNE, E.GROUP, A.E.S.O.C.A.W., (2011). Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation* 123,(8) 841-849.
- DONOSO, F., KASSA, A.-M., GUSTAFSON, E., MEURLING, S.LİLJA, H.E., (2016). Outcome and management in infants with esophageal atresia--A single centre observational study. *Journal of pediatric surgery* 51,(9) 1421-1425.
- DURŞUN, A., ZENCİROĞLU, A., HAKAN, N., KARADAG, N., KARAGOL, B.S., AYDİN, B., DİLLİ, D., OKUMUS, N.BEKEN, S., (2014). Distribution of congenital anomalies in a neonatal intensive care unit in Turkey. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 27,(10) 1069-1074.
- EDA ÜTİNE, G.BODUROĞLU, K., (2013). Konjenital anomalilerden korunma. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 56,(1).
- EMRE S, TOPALOĞLU R, KAVUKÇU S, GÜNDÜZ Z, AKİL İÖÖ, Y., (2018). Antenatal hidronefroz tanılı bebeklerde izlem kılavuzu 96-100.
- ENCINAS, J., LUIS, A.AVILA, L., (2007). Impact of preoperative diagnosis of congenital heart disease on the treatment of esophageal atresia. *Journal of pediatric surgery* 42,(3) 589-590.

- ENSARİ, E., (2019). Ulusal Kılavuza Göre İzlenen Antenal Hidronefroz Tanılı Bebeklerin İzlem Sonuçlarının SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Antenal Hidronefroz İzlem Sonuçları ile Karşılaştırılması. İzmir, Sağlık Bilimleri Üniversitesi p 25.
- ERDEM, G., (2003). Perinatal mortality in Turkey. *Paediatr Perinat Epidemiol* 17,(1) 17-21.
- ERTUĞRUL, S., BAYSAL, T., ALTUNHAN, H., ANNAGÜR, A., ÖRS, R.KOÇ, H., (2011). Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde II. ve III. düzey hastalarda seçici olmayan ekokardiyografi uygulama sonuçlarımız. *Selçuk Üniv Tıp Derg* 2792-94.
- ETHUN, C.G., FALLON, S.C., CASSADY, C.I., MEHOLLIN-RAY, A.R., OLUTOYE, O.O., ZAMORA, I.J., LEE, T.C., WELTY, S.E.CASS, D.L., (2014). Fetal MRI improves diagnostic accuracy in patients referred to a fetal center for suspected esophageal atresia. *Journal of pediatric surgery* 49,(5) 712-715.
- EUROCAT, (2014). Central Registry Agency for Health and Consumers ECWCC for the S of CA. EUROCAT Annual Surveillance Report, p. 12.
- FARLEY, T.L., (2006). A reproductive history of mothers with spina bifida offspring-a new look at old issues. *Cerebrospinal fluid research* 3,(1) 10.
- FEFER, S.ELLSWORTH, P., (2006). Prenatal hydronephrosis. *Pediatric clinics of North America* 53,(3) 429-447, vii.
- FELDKAMP, M.L., CAREY, J.C.SADLER, T.W., (2007). Development of gastroschisis: review of hypotheses, a novel hypothesis, and implications for research. *American Journal of Medical Genetics Part A* 143,(7) 639-652.
- FREEMAN, S., TORFS, C., ROMİTTI, P., ROYLE, M., DRUSCHEL, C., HOBBS, C.SHERMAN, S., (2009). Congenital gastrointestinal defects in Down syndrome: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. *Clinical genetics* 75,(2) 180-184.
- FREEMAN, S.B., TAFT, L.F., DOOLEY, K.J., ALLRAN, K., SHERMAN, S.L., HASSOLD, T.J., KHOURY, M.J.SAKER, D.M., (1998). Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *American journal of medical genetics* 80,(3) 213-217.
- FROLOV, P., ALALİ, J.KLEİN, M.D., (2010). Clinical risk factors for gastroschisis and omphalocele in humans: a review of the literature. *Pediatr Surg Int* 26,(12) 1135-1148.
- GAMBA, P.MİDRİO, P., (2014). Abdominal wall defects: prenatal diagnosis, newborn management, and long-term outcomes, Seminars in pediatric surgery. Elsevier, pp. 283-290.
- GAROLLA, A., TORİNO, M., MİOLA, P., CARETTA, N., PIZZOL, D., MENEGAZZO, M., BERTOLDO, A.FORESTA, C., (2015). Twenty-four-hour monitoring of scrotal

temperature in obese men and men with a varicocele as a mirror of spermatogenic function. *Human Reproduction* 30,(5) 1006-1013.

GHAVAMI, M.ABEDİNZADEH, R., (2011). Prevalence of perinatal central nervous system anomalies in East Azarbaijan-Iran. *Iranian Journal of Radiology* 8,(2) 79.

GİLL, S.K., BROUSSARD, C., DEVİNE, O., GREEN, R.F., RASMUSSEN, S.A., REEFHUIS, J.STUDY, N.B.D.P., (2012). Association between maternal age and birth defects of unknown etiology—United States, 1997–2007. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 94,(12) 1010-1018.

GODFREY, M., SCHİMMEL, M.S., HAMMERMAN, C., FARBER, B., GLASER, J.NİR, A., (2010). The incidence of congenital heart defects in very low birth weight and extremely low birth weight infants. *IMAJ-Israel Medical Association Journal* 12,(1) 36.

GÖKASLAN, F., (2010). Antenatal Hidronefroz Tanılı Bebeklerin İzlemi Ankara, Ankara Üniversitesi 4-5.

GÖRMEZ, A.HALİLOĞLU, M., (2017). Pediatrik Abdomende Kontrastlı Radyografi 146-156.

GÖYNÜMER, F., KEPKEP, K., YETİM, G., TUNCAY, Y., KOÇ, A.TUTAL, E.D., (2005). umlarda majör konjenital anomalilerin retrospektif analizi. *Perinataloji Dergisi* 1331-34.

GRANDİ, C., LUCHTENBERG, G.RİTTLER, M., (2007). The contribution of birth defects to spontaneous preterm birth. *American journal of perinatology* 24,(08) 487-492.

GREENBERG, J.A., BELL, S.J., GUAN, Y.YU, Y.-H., (2011). Folic acid supplementation and pregnancy: more than just neural tube defect prevention. *Reviews in Obstetrics and Gynecology* 4,(2) 52.

GREENE, N.D., STANİER, P.COPP, A.J., (2009). Genetics of human neural tube defects. *Human molecular genetics* 18,(R2) R113-R129.

GUL, A., ÇELEBİ, H.UĞRAŞ, S., (2009). The effects of microwave emitted by cellular phones on ovarian follicles in rats. *Archives of gynecology and obstetrics* 280,(5) 729-733.

GUNEY, L.H., ARAZ, C., BEYAZPİNAR, D.S., ARDA, I.S., ARSLAN, E.E.HİCSONMEZ, A., (2015). Abdominal Problems in Children with Congenital Cardiovascular Abnormalities. *Balkan Med J* 32,(3) 285-290.

GUR, A.K., (2013). Device embolization associated with percutaneous closure of atrial septal defect. *Turk Gogus Kalp Dama* 21,(4) 1061-1063.

GUVEN, H., BAKİLER, A.R., KOZAN, M., AYDİLİOĞLU, H., HELVACİ, M.DORAK, C., (2006). Echocardiographic screening in newborn infants. *Cocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 49,(1) 8.

- GÜMÜŞ, İ., EKİN, A., GÖLBAŞI, C., HÜRCAN, E.TANER, C.E., (2016). Fetal merkezi sinir sistemi anomalili 101 olgunun değerlendirilmesi. *Perinatal Journal/Perinatoloji Dergisi* 24,(3) 15.
- GÜNAYDIN, B., (2012). Gebenin, Gebeliği ile İlgili Olmayan Cerrahi Girişimlerinde Anestezi Yönetimi. *Türk Anest Rean Der Dergisi* (40-1) 1-10.
- GÜR ÇETİNKAYA, P., (2013). Üriner Sistemin Konjenital Anomalisi (USKA) Olan Çocukların Klinik Seyirleri ve Bu Hastalarda Son Durum Hakkında Fikir Verebilecek İlk Değişkenlerin Saptanması 8-9.
- HA, D.T.K.GÖKSİN, E., (1996). Temel Kadın Hastalıkları ve Doğum Bilgisi. *Gebelikte hipertansiyon, preeklampsi-eklampsi. Güneş Kitabevi, Ankara*1647-1651.
- HACETTEPE, N.E.E.Ü., (2008). Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması, Ankara, p. 2.
- HALL, N., STANTON, M., KITTERINGHAM, L., WHEELER, R., GRIFFITHS, D., DREWETT, M.BURGE, D., (2012). Scope and feasibility of operating on the neonatal intensive care unit: 312 cases in 10 years. *Pediatric surgery international* 28,(10) 1001-1005.
- HALLIOĞLU, O., KARPUZ, D., GİRAY, D., DEMETGÜL, H.ÖZTAŞ, A., (2018). Doğumsal Kalp Hastalıkları Sıklığının Risk Gruplarına Göre Dağılımı: Fetal Ekokardiyografik Tarama. *Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi* 15,(1) 1-4.
- HAWS, R.A., YAKOUB, M.Y., SOOMRO, T., MENEZES, E.V., DARMSTADT, G.L.BHUTTA, Z.A., (2009). Reducing stillbirths: screening and monitoring during pregnancy and labour. *BMC pregnancy and childbirth* 9,(1) S5.
- HOW, H.Y., HARRIS, B.J., PIETRANTONI, M., EVANS, J.C., DUTTON, S., KHOURY, J.SİDDİQİ, T.A., (2000). Is vaginal delivery preferable to elective cesarean delivery in fetuses with a known ventral wall defect? *Am J Obstet Gynecol* 182,(6) 1527-1534.
- INCI, M., YAĞMUR, G., AKSEBZECİ, T., KAYA, E.YAZAR, S., (2009). The investigation of Toxoplasma gondii seropositivity in women in the Kayseri province. *Türkiye parazitolojii dergisi* 33,(3) 191-194.
- JİNG, Y., ZHENG, Y.Z., CAO, L.J., LİU, Y.Y., WEN, L.HUANG, G.W., (2017). Periconceptional Folic Acid Supplementation in Chinese Women: A Cross-sectional Study. *Biomedical and Environmental Sciences* 30,(10) 737-748.
- KANUNGO, J., JAMES, A., MCMILLAN, D., LODHA, A., FAUCHER, D., LEE, S.K.SHAH, P.S., (2011). Advanced maternal age and the outcomes of preterm neonates: a social paradox? *Obstetrics & Gynecology* 118,(4) 872-877.
- KARAMAN, M.I., GÖKÇE, A.M., KOCA, O., KARAMAN, B., ÖZTÜRK, M.I., YURDAKUL, N.ERCAN, F., (2014). The effects of electromagnetic waves emitted by the cell phones on the testicular tissue. *Arch Ital Urol Androl* 86,(4) 274-277.

- KARLSSON, B., GUSTAFSSON, J., HEDOV, G., IVARSSON, S., ANNERÉN, G., (1998). Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Archives of disease in childhood* 79,(3) 242-245.
- KLEIN, M., (2006). Congenital defects of the abdominal wall, Grosfeld JL, O'Neill JR JA, Fonkalsrud EW, Coran AG ed, pp. 1157-1171.
- KONAK, M., ÜNVER, E., UYGUN, S.S., YORULMAZ, A., SOYLU, H., (2018). Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde İzlenmiş Nöral Tüp Defektli Vakaların Sosyodemografik Özellikleri. *Journal of Contemporary Medicine* 8,(3) 1-5.
- KORKUT, S., ŞULE, Ö., ÖZYER, Ş.Ş., TAYMAN, C., ÇAKAR, E.Ş., ÜSTÜN, Y.E., (2018). Down Sendromunda İzlem, Prenatal İzleminde Karşılaşılan Zorluklar. *Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi* 15,(2) 90-93.
- KOVALEVA, N., BUTOMO, I., KÖRBLER, A., (2001). Sex ratio in Down syndrome. Studies in patients with confirmed trisomy 21. *Tsitologiya i Genetika* 36,(6) 43-49.
- KURDOĞLU, M., KURDOĞLU, Z., KÜÇÜKAYDIN, Z., KOLUSARI, A., ADALI, E., YILDIZHAN, R., ŞAHİN, H.G., KAMACI, M., (2009). Van yöresinde konjenital malformasyonların görülme sıklığı ve dağılımı. *Van Tıp Dergisi* 16,(3) 95-98.
- KÜRKÜ, N.S., AYLIN, A., (2015). D Vitamini Ve Gestasyonel Diyabet. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi* 4,(3) 454-467.
- LAOPAIBOON, M., LUMBIGANON, P., INTARUT, N., MORI, R., GANCHIMEG, T., VOGEL, J., SOUZA, J., GÜLMEZOĞLU, A., NETWORK, W.M.S.O.M.N.H.R., (2014). Advanced maternal age and pregnancy outcomes: a multicountry assessment. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology* 121:49-56.
- LEE, S.H., CHO, Y.H., KIM, H.Y., PARK, J.H., BYUN, S.Y., (2012). Clinical experience of complex jejunal atresia. *Pediatric surgery international* 28,(11) 1079-1083.
- LEVY, B., SIGURJONSSON, S., PETTERSEN, B., MAISENBACHER, M.K., HALL, M.P., DEMKO, Z., LATHI, R.B., TAO, R., AGGARWAL, V., RABINOWITZ, M., (2014). Genomic imbalance in products of conception: single-nucleotide polymorphism chromosomal microarray analysis. *Obstetrics & Gynecology* 124,(2) 202-209.
- LIAO, S.-L., TSAI, P.-Y., CHENG, Y.-C., CHANG, C.-H., KO, H.-C., CHANG, F.-M., (2012). Prenatal diagnosis of fetal encephalocele using three-dimensional ultrasound. *Journal of Medical Ultrasound* 20,(3) 150-154.
- LO, B.W., KULKARNI, A.V., RUTKA, J.T., JEA, A., DRAKE, J.M., LAMBERTI-PASCULLI, M., DIRKS, P.B., THABANE, L., (2008). Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics* 2,(4) 254-257.

- MACHO, V., COELHO, A., AREÍAS, C., MACEDO, P. ANDRADE, D., (2014). Craniofacial features and specific oral characteristics of Down syndrome children. *Oral Health Dent Manag* 13,(2) 408-411.
- MAMMADOV, E. TIRYAKI, S., (2018). Çocuk Cerrahisi ve Çocuk Ürolojisinde Güncel Makalelerden Seçmeler. *J Pediatr Surg* 53,(5) 937-941.
- MANDIRACIOĞLU, A., ULMAN, İ., LÜLECİ, E. ULMAN, C., (2004). The incidence and risk factors of neural tube defects in Izmir, Turkey: a nested case-control study. *The Turkish journal of pediatrics* 46,(3) 214-220.
- MARROCCO, G., GRAMMATICO, P., VALLASCIANI, S., GULIA, C., ZANGARI, A., MARROCCO, F., BATENI, Z.H., PORRELLO, A. PIERGENTILI, R., (2015). Environmental, parental and gestational factors that influence the occurrence of hypospadias in male patients. *Journal of pediatric urology* 11,(1) 12-19.
- MARSK, A., GRUNEWALD, C., SALTVEDT, S., VALENTIN, L. ALMSTRÖM, H., (2006). If nuchal translucency screening is combined with first-trimester serum screening the need for fetal karyotyping decreases. *Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica* 85,(5) 534-538.
- MARTIN, J.A., HAMILTON, B.E., OSTERMAN, M.J., DRISCOLL, A.K. DRAKE, P., (2018). Births: final data for 2016. 26.
- MATTSON, S.N., CROCKER, N. NGUYEN, T.T., (2011). Fetal alcohol spectrum disorders: neuropsychological and behavioral features. *Neuropsychology review* 21,(2) 81-101.
- MORICE, A., ULLOA-GUTIERREZ, R. ÁVILA-AGÜERO, M.L., (2009). Congenital rubella syndrome: progress and future challenges. *Expert review of vaccines* 8,(3) 323-331.
- MUNCH, T.N., RASMUSSEN, M.-L.H., WOHLFAHRT, J., JUHLER, M. MELBYE, M., (2014). Risk factors for congenital hydrocephalus: a nationwide, register-based, cohort study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 85,(11) 1253-1259.
- NECHES, W., PARK, S. ETTEDGUI, J., (1990). Tetralogy of Fallot and tetralogy of Fallot with pulmonary atresia. *The science and practice of pediatric cardiology. Baltimore: Williams and Wilkins* 1383-1411.
- NELSON, D.B., DASHE, J.S., MCINTIRE, D.D. TWICKLER, D.M., (2014). Fetal skeletal dysplasias: sonographic indices associated with adverse outcomes. *Journal of Ultrasound in Medicine* 33,(6) 1085-1090.
- NHONCANSE, G.C., GERMANO, C.M.R., AVÓ, L.R.D.S.D. MELO, D.G., (2014). Maternal and perinatal aspects of birth defects: a case-control study. *Revista Paulista de Pediatria* 32,(1) 24-31.
- NICOLAIDES, K.H., (2011). Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn* 31,(1) 7-15.

- NİLSEN, A.B.V., WALDENSTRÖM, U., HJELMSTED, A., RASMUSSEN, S.SCHYTT, E., (2012). Characteristics of women who are pregnant with their first baby at an advanced age. *Acta obstetricia et gynecologica Scandinavica* 91,(3) 353-362x.
- NORTHRUP, H.VOLČIK, K.A., (2000). Spina bifida and other neural tube defects. *Curr Probl Pediatr* 30,(10) 313-332.
- OLGUN, H., KARACAN, M., CANER, I., ORAL, A.CEVİZ, N., (2009). Congenital cardiac malformations in neonates with apparently isolated gastrointestinal malformations. *Pediatrics International* 51,(2) 260-262.
- ONKAR, D., ONKAR, P.MİTRA, K., (2014). Evaluation of Fetal Central Nervous System Anomalies by Ultrasound and Its Anatomical Co-relation. *J Clin Diagn Res* 8,(6) 20.
- OSTERMAIER, K.K., (2018). Down syndrome: Clinical features and diagnosis. Up-to-date, p. 47.
- ÖKCÜ, Ö., (2017). Çocuklarda konjenital ve edinsel kalp hastalıklarının oluşum nedenleri ve anne-babaların bakım yükü. İstanbul Bilim Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, p. 25.
- ÖZBARLAS, N., ERDEM, S., KÜÇÜKOSMANOĞLU, O., SEYDAOĞLU, G., DEMİR, C., EVRÜKE, C.ÖZGÜNEN, F.T., (2011). Prevalence and distribution of structural heart diseases in high and low risk pregnancies. *Anatolian Journal of Cardiology/Anadolu Kardiyoloji Dergisi* 11,(2) 755.
- ÖZEK, M.M., CİNALI, G., MAIXNER, W.J.MAIXNER, W., (2008). Spina bifida: management and outcome. Springerpp. 3-17.
- PARTINGTON, M.D.MCLONE, D.G., (1995). Hereditary factors in the etiology of neural tube defects. Results of a survey. *Pediatr Neurosurg* 23,(6) 311-316.
- PATTERSON, D.CABELOF, D.C., (2012). Down syndrome as a model of DNA polymerase beta haploinsufficiency and accelerated aging. *Mech Ageing Dev* 133,(4) 133-137.
- PETTERSSON, A., RICHİARDİ, L., NORDENSKJOLD, A., KAJSER, M.AKRE, O., (2007). Age at surgery for undescended testis and risk of testicular cancer. *N Engl J Med* 356,(18) 1835-1841.
- PİLERİ, P., FRANCHİ, F., CETİN, I., MANDÒ, C., ANTONAZZO, P., İBRAHİM, B., ROSSİ, F.BİGUZZİ, E., (2010). Maternal and fetal thrombophilia in intrauterine growth restriction in the presence or absence of maternal hypertensive disease. *Reproductive Sciences* 17,(9) 844-848.
- PINTO JUNIOR, V.C., BRANCO, K.M., CAVALCANTE, R.C., CARVALHO JUNIOR, W., LİMA, J.R., FREITAS, S.M., FRAGA, M.N.SOUZA, N.M., (2015). Epidemiology of congenital heart disease in Brazil. *Rev Bras Cir Cardiovasc* 30,(2) 219-224.

- POPOVA, S., LANGE, S., PROBST, C., GMEL, G., REHM, J., (2017). Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet Global Health* 5,(3) e290-e299.
- POPOVA, S., LANGE, S., SHIELD, K., MIHIC, A., CHUDLEY, A.E., MUKHERJEE, R.A., BEKMURADOV, D., REHM, J., (2016). Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet* 387,(10022) 978-987.
- PROCTER, S.B., CAMPBELL, C.G., (2014). Position of the Academy of Nutrition and Dietetics: nutrition and lifestyle for a healthy pregnancy outcome. *Journal of the Academy of Nutrition and Dietetics* 114,(7) 1099-1103.
- PUCCIO, G., GIUFFRÉ, M., PICCIONE, M., PIRO, E., RINAUDO, G., CORSELLO, G., (2013). Intrauterine growth restriction and congenital malformations: a retrospective epidemiological study. *Italian journal of pediatrics* 39,(1) 23.
- RASMUSSEN, S.A., MOORE, C.A., PAULLOZZI, L.J., RHODENHISER, E.P., (2001). Risk for birth defects among premature infants: a population-based study. *The Journal of pediatrics* 138,(5) 668-673.
- REID, S., HALLIDAY, J., DITCHFIELD, M., EKERT, H., BYRON, K., GLYNN, A., PETROU, V., REDDHOUGH, D., (2006). Factor V Leiden mutation: a contributory factor for cerebral palsy? *Dev Med Child Neurol* 48,(1) 14-19.
- REYNOLDS, E., (2014). The neurology of folic acid deficiency, *Handbook of clinical neurology*, vol. 120. Elsevier, pp. 927-943.
- ROBSON, S., NOLAN, C., (2013). Diabetes and stillbirth. *Women's Health* 15,(4).
- ROJAS, C.A., JAÍMES, C., ABBARA, S., (2013). Ventricular septal defects: Embryology and imaging findings. *Journal of thoracic imaging* 28,(2) W28-W34.
- ROMERO, S., GEIERSBACH, K., PAXTON, C., ROSE, N., SCHISTERMAN, E., BRANCH, D., SILVER, R., (2015). Differentiation of genetic abnormalities in early pregnancy loss. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 45,(1) 89-94.
- ROSA, R.C., ROSA, R.F., ZEN, P.R., PASKULIN, G.A., (2013). Congenital heart defects and extracardiac malformations. *Rev Paul Pediatr* 31,(2) 243-251.
- ROTTEN, J.-M.D., (2008). Prenatal diagnosis of facial clefts. New York, McGraw Hill
- SAAL, H.M., (2002). Classification and description of nonsyndromic clefts. *Cleft lip and palate: from origin to treatment* p.47.

- SARSU, S.B., ŞAHİN, K., SEZER, S., (2015). Yenidoğanın Gastrointestinal Sistem Malformasyonları ile Birlikte Görülen Doğumsal Kalp Hastalıkları. *The Journal of Pediatric Research* 2,(4) 197-200.
- SAWADA FELDMAN, H., LYONS JONES, K., LINDSAY, S., SLYMEN, D., KLONOFF-COHEN, H., KAO, K., RAO, S., CHAMBERS, C., (2012). Prenatal alcohol exposure patterns and alcohol-related birth defects and growth deficiencies: a prospective study. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research* 36,(4) 670-676.
- SAYAN, A., ARIKAN, A., OKAY, S.T., ŞİMŞEK, F.N., BAYOL, Ü., ÖZER, H.N., CAN, M., (2016). Cerrahi yenidoğanlarda ek anomaliler. *Çocuk Cerrahisi Dergisi* 22,(3) 104-110.
- SEOK, H.H., PARK, J.U., KWON, S.T., (2013). New classification of polydactyly of the foot on the basis of syndactylism, axis deviation, and metatarsal extent of extra digit. *Arch Plast Surg* 40,(3) 232-237.
- SERİN, S., BAKACAK, M., ERCAN, Ö., KÖSTÜ, B., AVCI, F., ARIKAN, D.C., (2016). Paryetal Ensefalosel: Olgu Sunumu. *Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi* 1,(1) 11-13.
- SHAMİM, A., CHOHAN, N., SOBİA, Q., (2010). Pattern of congenital malformations and their neonatal outcome. *Journal of Surgery Pakistan* 15,(1) 34-37.
- SHARMA, C., SHAH, H., WAGHMARE, M., DESALE, J., DWIVEDI, P., (2017). Delayed presentation of jejunal atresia. *Developmental period medicine* 21,(2) 95-97.
- SHAWKY, R.M., SADİK, D.I., (2011). Congenital malformations prevalent among Egyptian children and associated risk factors. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics* 12,(1) 359-365.
- SHEYNKIN, Y., JUNG, M., YOO, P., SCHULSINGER, D., KOMAROFF, E., (2005). Increase in scrotal temperature in laptop computer users. *Human Reproduction* 20,(2) 452-455.
- SHUTLEFF, D., GRAAF, W., (2001). Overview of clinical issues in the management of myelomeningocele. *Caring for the child with spina bifida, 1st edn. American Academy of Orthopedic Surgeons, Illinois* 25-35.
- SIEW, S.M., KELLY, D.A., (2016). Evaluation of jaundice in children beyond the neonatal period. *Paediatrics and Child Health* 26,(10) 451-458.
- SINGH, A., GUPTA, R.K., (2009). Pattern of Congenital Anomalies in Newborn: A Hospital Based Prospective Study. *JK science* 11,(1) 34-36.
- SISTONEN, S.J., KOIVUSALO, A., NIEMINEN, U., LINDAHL, H., LOHI, J., KERO, M., KÄRKKÄINEN, P.A., FÄRKKILÄ, M.A., SARNA, S., RINTALA, R.J., (2010). Esophageal morbidity and function in adults with repaired esophageal atresia with

tracheoesophageal fistula: a population-based long-term follow-up. *Annals of surgery* 251,(6) 1167-1173.

SOON, B.T., (2012). The Global Action Report on Preterm Birth. *Geneva: World Health Organization P.2.*

SPITZ, L., (2007). Oesophageal atresia. *Orphanet journal of rare diseases* 2,(1) 24.

ŞEN, C., YAYLA, M., LEVENE, M., (2002). Perinatal Bakım Antalya Sonuç Bildirgesi II. Dünya Perinatal Tıp Kongresi (Gelişmekte Olan Ülkeler İçin). *Perinatoloji Dergisi* 10,(4) 300-307.

ŞENCAN, İ., BAHÇEBAŞI, T., GÖRPERLİOĞLU, S., TOPBAŞ, M., (2016). Sağlık Sorunları ve Hastalıkların Yönetimi, Sağlık Bakanlığı.

TAKAHASHI, D., HIROMA, T., TAKAMIZAWA, S., NAKAMURA, T., (2014). Population-based study of esophageal and small intestinal atresia/stenosis. *Pediatrics International* 56,(6) 838-844.

TANMAN B, CANTEZ TA., D., (2002). Doğumsal kalp hastalıkları İstanbul, Nobel Tıp Kitabevleri, p. 947.

TEKBAŞ, Ö.F., (2010). Çevre Sağlığı. Gülhane Askeri Tıp Akademisi Basımevi, Ankara, p. 23.

TERADA, T., TATEOKA, K., (2012). Ovarian cystic tumor composed of Brenner tumor and struma ovarii. *International journal of clinical and experimental pathology* 5,(3) 274.

TOMATIR, A., DEMİRHAN, H., SORKUN, H., KÖKSAL, A., ÖZERDEM, F., CİLENGİR, N., (2009). Major congenital anomalies: a five-year retrospective regional study in Turkey. *Genetics and Molecular Research* 8,(1) 19-27.

TRAUBİCİ, J., (2001). The double bubble sign. *Radiology* 220,(2) 463-464.

TSAI, P.Y., CHANG, C.H., CHANG, F.M., (2006). Prenatal diagnosis of the fetal frontal encephalocele by three-dimensional ultrasound. *Prenatal diagnosis* 26,(4) 378-380.

TURNPENNY, P.D., ELLARD, S., (2016). Emery's Elements of Medical Genetics E-Book. Elsevier Health Sciences, p. 306.

TÜMER, M., (2013). Kliniğimizde yarı dudak damak cerrahisi sonrasında anestezi sonrası yoğun bakım ünitesinde takip edilen hastaların değerlendirilmesi 5-12.

UĞRAŞ, M., ŞEN, T., AKSOY, A., ALPAY, F., (2012). 2009-2011 Yılları arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi yenidoğan servisinde takip edilen konjenital anomalili bebeklerin değerlendirilmesi. *Bozok Tıp Dergisi* 2,(2) 7-11.

- USKUN, E., ÇELİK, A., ERSOY, P., YÜREKLİ, M.V., KARAKAŞ, O., BEYAZIT, A., KİŞİOĞLU, A.N.BÜYÜKYAVUZ, B.İ., (2016). Akdeniz bölgesinde bir il kırsalında 5 yaş altı çocuklarda doğumsal anomali sıklığı. *SDÜ Sağlık Bilimleri Dergisi* 7,(2) 28-34.
- UYGUN, Ö., (2017). Gebelikte Manyetik Rezonans Görüntüleme Maruziyetinin Fetal Dönemde ve Çocukluk Çağındaki Sonuçları. *Türk Nöroloji Dergisi* 23,(4) 258-259.
- UYGUR, M.M.YAVUZ, D.G., (2017). Diyabet Tanısı ve Sınıflandırılması. *Türkiye Klinikleri Journal of Nutrition and Dietetics-Special Topics* 3,(3) 120-129.
- ÜNSAL, A., KARAMAN, C.Z.KAZAK, E., (2006). Aort koarktasyonuna eşlik eden sakküler inen aortanevrizması. 45-47.
- ÜTİNE, G.E.BODUROĞLU, K., (2013). Konjenital anomalilerden korunma. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 56,(1) 28-37.
- VAN BEYNUM, I.M., KAPUSTA, L., BAKKER, M.K., DEN HEIJER, M., BLOM, H.J.DE WALLE, H.E., (2009). Protective effect of periconceptional folic acid supplements on the risk of congenital heart defects: a registry-based case-control study in the northern Netherlands. *European heart journal* 31,(4) 464-471.
- VAN DE VELDE, M., (2009). Short- and longterm outcome after bariatric surgery: a critical appraisal by an anesthesiologist. *Acta Anaesthesiol Belg* 60,(3) 159-163.
- VAN DER LINDE, D., KONINGS, E.E., SLAGER, M.A., WITSENBURG, M., HELBING, W.A., TAKKENBERG, J.J.ROOS-HESELINK, J.W., (2011). Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *Journal of the American College of Cardiology* 58,(21) 2241-2247.
- VARAL, İ.G., KÖKSAL, N., ÖZKAN, H., BOSTAN, Ö., SİĞİNAK, İ.Ş., BAĞCI, O., DOĞAN, P.UYSAL, F., (2015). Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitemizde İzlenen Konjenital Kalp Hastalıkları: Sıklığı, Risk Faktörleri ve Prognoz. *Journal of Current Pediatrics/Guncel Pediatri* 13,(3) 159-164.
- VERMAES, I.P., JANSSENS, J.M., BOSMAN, A.M.GERRIS, J.R., (2005). Parents' psychological adjustment in families of children with spina bifida: a meta-analysis. *BMC Pediatr* 5,(32) 1471-2431.
- VİRGONE, C., D'ANTONIO, F., KHALİL, A., JONH, R., MANZOLİ, L.GIULIANI, S., (2015). Accuracy of prenatal ultrasound in detecting jejunal and ileal atresia: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 45,(5) 523-529.
- WANG, H., DE STEUR, H., CHEN, G., ZHANG, X., PEI, L., GELLYNCK, X.ZHENG, X., (2016). Effectiveness of folic acid fortified flour for prevention of neural tube defects in a high risk region. *Nutrients* 8,(3) 152.
- WHO, (2012). Guideline: Daily iron and folic acid supplementation in pregnant women., World Health Organization pp. 1-31.

- WIGLE, D.T., ARBUCKLE, T.E., TURNER, M.C., BÉRUBÉ, A., YANG, Q., LIU, S.KREWSKI, D., (2008). Epidemiologic evidence of relationships between reproductive and child health outcomes and environmental chemical contaminants. *Journal of Toxicology and Environmental Health, Part B* 11,(5-6) 373-517.
- WILKINSON, D.J., FARRELLY, P.KENNY, S.E., (2012). Outcomes in distal hypospadias: a systematic review of the Mathieu and tubularized incised plate repairs. *Journal of pediatric urology* 8,(3) 307-312.
- WONG-GIBBONS, D.L., ROMİTTİ, P.A., SUN, L., MOORE, C.A., REEFHUIS, J., BELL, E.M.OLSHAN, A.F., (2008). Maternal periconceptional exposure to cigarette smoking and alcohol and esophageal atresia±tracheo-esophageal fistula. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 82,(11) 776-784.
- WOOD, H.M.ELDER, J.S., (2009). Cryptorchidism and testicular cancer: separating fact from fiction. *J Urol* 181,(2) 452-461.
- YAKUT, S., TORU, H.S., ÇETİN, Z., ÖZEL, D., ŞİMŞEK, M., MENDİCİOĞLU, İ.LÜLECİ, G., (2015). Chromosome abnormalities identified in 457 spontaneous abortions and their histopathological findings/457 spontan abortus materyalinde tespit edilen kromozomal anomaliler ve histopatolojik bulguları. *Turkish Journal of Pathology* 31,(2) 111-118.
- YALÇIN, S.ÖZARAS, N., (2010). Spina Bifida Tedavi ve Rehabilitasyon 61-66.
- YILDIZ, J., ÇETİN, İ.İ., AKTAŞ, D., ARI, M.E., KOCABAŞ, A., EKİCİ, F.ŞAYLI, T.R., (2015). Ekokardiyografik Değerlendirme Kardiyak Üfürüm Duyulan Tüm Çocuklarda Gerekli midir? *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi* 9,(3) 189-194.
- YOHANNES, P.HANNA, M., (2002). Current trends in the management of posterior urethral valves in the pediatric population. *Urology* 60,(6) 947-953.
- YURDAKUL ERTÜRK, E., KÜÇÜKÖDÜK, Ş., BAYSAL, K., AYYILDIZ, P., YILMAZ, A.OĞUR, G., (2016). A retrospective evaluation of the patients with congenital heart disease in neonatal intensive care unit. *J Cur Pediatrics* 14,(2) 1-5.
- YÜKSEL, A., (2004). Düşük Riskli Gebelerde Antenatal Tarama Testleri. İstanbul, Nobel Kitabevi. 29-33.

ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı : Seval EMRE UĞUZ

Doğum Yeri : ESKİŞEHİR

Doğum Tılı : 1976

İlkokul : Atatürk İlkokulu (Kırka/Eskişehir)

Ortaokul : Kırka Ortaokulu (Kırka/Eskişehir)

Lise : Kılıçoğlu Lisesi (Eskişehir)

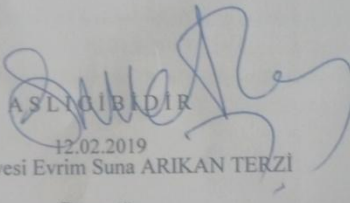
Üniversite : Karadeniz Teknik Üniversitesi Giresun Sağlık Yüksekokulu

Yüksek Lisans : Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Doğum ve Kadın Hastalıkları Hemşireliği

Çalıştığı kurumlar: Afyon Kocatepe Üniversitesi Ahmet Necdet Sezer Araştırma ve Uygulama Hastanesi

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Diş Hekimliği
Fakültesi

Ek 1. Etik Kurul Kararı

T.C. AFYONKARAHİSAR SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARARLARI					
Toplantı Tarihi	11.02.2019	Toplantı Numarası	2019/4	Toplantı Saati	09:00
				Etik Kurul Kodu 2011-KAEK-2	
94- Doç.Dr.Mine KANAT PEKTAŞ'ın 06.02.2019 tarihli dilekçesi incelenmiştir. İnceleme neticesinde; "2008-2016 Yılları Arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesinde Tespit Edilen Konjenital Malformasyonların Geriye Dönük Olarak Değerlendirilmesi" başlıklı çalışma isminin "2015-2018 Yılları Arasında Afyon Kocatepe Üniversitesi Hastanesinde Tespit Edilen Konjenital Malformasyonların Geriye Dönük Olarak Değerlendirilmesi" olarak değiştirilmesinin uygun olduğuna, ancak tez çalışması olmasından dolayı ilgili Enstitü Müdürlüğüne değişikliğin beyan edilmesi gerektiği önerisinde bulunulmasına toplantıya katılan üyelerin oy birliği ile karar verildi.					
 ASLI OLBADIR 12.02.2019 Dr.Öğr.Üyesi Evrim Suna ARIKAN TERZİ Raportör					

Ek 2. Anket Soruları

1. Bebeğinizin cinsiyeti nedir?
a) Erkek b) Kız
2. Bebeğinizin tanısı nedir?.....
3. Bebeğinizin başka bir tanısı var mıdır?
a) Var b) Yok
Varsa:.....
4. Anne kan grubu nedir?.....
5. Baba kan grubu nedir?.....
6. Eşinizle kan uyumsuzluğu var mıdır?
a) Var b) Yok
7. Gebelikte yaşıınız nedir?.....
8. Gebelikteki kilonuz nedir?.....
9. Gebelikteki boyunuz ne kadardır?.....
10. Eşinizle aranızda akrabalık var mıdır?
a) Var b) Yok
11. Gebeliğinizde ilaç kullandınız mı?
a) Evet b) Hayır
12. Gebeliğinizde folik asit kullandınız mı?
a) Evet b) Hayır
13. Gebeliğinizde diş tedavisi geçirdiniz mi?
a) Evet b) Hayır
14. Kronik bir hastalığınız var mıdır?
a) Var b) Yok
Varsa:.....
15. Ailenizde genetik bir hastalık var mıdır?
a) Var b) Yok
16. Gebeliğinizde her hangi bir hastalık ortaya çıktı mı?
a) Evet b) Hayır
Varsa:.....

17. Daha önce ameliyat oldunuz mu?
a) Evet b) Hayır
18. İkametiniz neresidir?
a) Merkez b) İlçe c) Köy
19. Sosyal güvenceniz var mıdır?
a) Var b) Yok
20. Eğitim durumunuz nedir?
a) İlkokul b) Ortaokul c) Lise d) Önlisans e) Lisans f) Okur yazar değil
21. Çalışıyor musunuz?
a) Çalışıyorum b) Ev hanımı
22. Gebeliğinizde sigara kullandınız mı?
a) Evet b) Hayır
23. Gebeliğinizde radyasyona (röntgen, tomografi, Mr vb.) maruz kaldınız mı?
a) Evet b) Hayır
Evet ise; a) Röntgen b) Tomografi c) MR
24. Gebeliğinizde amniyosentez yapıldı mı?
a) Evet b) Hayır
25. Gebelik takiplerinizi ne şekilde yaptırdınız?
a) Düzenli b) Düzensiz
26. Bebeğinizin tanısı ne zaman konuldu?.....
27. Gebeliğiniz ne zaman sonlandırıldı?.....
28. Gebeliğiniz ne şekilde sonlandırıldı?
a) Sezaryen b) Normal Doğum c) Düşük d) Küretaj
29. Bebeğinizin doğum ağırlığı ne kadardı?.....
30. Kaç kez gebe kaldınız?.....
31. Kaç kez doğum yaptınız?.....
32. Düşünüz var mı, sayısı nedir?.....

Ekleme istediğiniz bir şey var mıdır?.....
.....
.....