

Nöral tüp defekti gebeliği olan olguda terminasyon kararı **The decision for termination of pregnancy in a case with neural tube defects**

Orhan Polat Örs¹, Ayşe Nur Çakır Güngör², Meryem Gencer², Kaya Yücesoy², Servet Hacıvelioğlu², Betül Kızıldağ³, Fatma Silan⁴

¹ Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi Aile Hekimliği Kliniği, İzmir

² Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Çanakkale

³ Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik Anabilim Dalı, Çanakkale

⁴ Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Çanakkale

Özet

Konjenital malformasyonlar rehabilitasyonları zor, tedavi masrafları yüksek, aile ve topluma çok büyük maddi ve manevi yükler getiren sağlık sorunlarıdır. Beyin ve omuriliğin geliştiği nöral tüp, fetal yaşamın ilk dört haftasında oluşur. Henüz tam olarak nedeni bilinmeyen ancak genetik ve çevresel etmenlerin birlikte rol oynadığı düşünülen bazı durumlarda nöral tüp oluşumunu tamamlayamaz. Türkiye'de nöral tüp defektleri (NTD) konjenital anomalilerinin en ağırlarından olup epidemiyolojik bulgular prevalansın bölgesel ve demografik özelliklere göre değiştiğini göstermektedir. Oldukça sık görülen NTD hakkında Aile hekimlerinin ailelerin doğru bilgilendirilmesinde önemli rolleri vardır; folik asit kullanımının teşviki halinde bu anomalilerin büyük oranda önüne geçilebilmektedir.

Anahtar kelimeler: Anomali, defekt, nöral tüp

Summary

Congenital malformations are health problems in which the rehabilitation is difficult, the cure costs are high and which bring about very huge physical and emotional distress both to the family and the society. The neural tube in which the brain and spinal cord are developed is constituted in the first four weeks of the fetal life. In some cases in which it is supposed that the genetical and environmental factors play a vital role but in fact the real reasons are unknown, the neural tube doesn't fulfill its development. The neural tube defects (NTD) in Turkey, are the most serious level of congenital anomalies, and epidemiologic diagnoses show the change of prevalence according to regional and demographic properties. The family doctors have vital role in informing the families about NTD and in the prevention of these anomalies; encouraging of the usage of folic acid has vital use.

Key words: Anomalia, defect, neural tube

Kabul tarihi: 20 Mayıs 2012

Giriş

Konjenital malformasyonlar rehabilitasyonları zor, tedavi masrafları yüksek, aile ve topluma çok büyük maddi ve manevi yükler getiren sağlık sorunlarıdır. Son yıllarda özellikle anne ve çocuk sağlığı alanında görev yapan sağlık çalışanları bu tür sorunların ortaya çıkmasını önleyecek veya azaltacak önlemler üzerinde yoğunlaşmaktadırlar. Bu önlemler öncelikle konjenital hastalıklara yol açabilecek faktörlerin belirlenip ortadan kaldırılmasını, gebelik planlayan veya halen gebe olan ve risk taşıyan annelerin ortaya çıkarılmasını, perikonsepsiyonel (gebelik oluşmadan 1 ay önce ve gebeliğin ilk 6-8. haftaları arasındaki süre) ve prenatal dönemde gerekli danışmanlık ve izlemin yapılmasını kapsamaktadır.

1872'de Brock ve Sutcliffe ilk kez açık nöral tüp defektlerinde (NTD) amniotik sıvı alfa-fetoprotein (AFP) seviyelerinin normal gebelere ait değerlerden yüksek olduğunu bildirdiler (1). Buna dayanarak açık nöral tüp defekti riski olan gebeliklerde amniotik sıvı AFP ölçümleri tanısal test olarak kullanılmaya başlandı. 1973 yılında açık nöral tüp defektlerinde maternal serum AFP değerlerinin yükseldiği rapor edildi (1,2). Amniotik sıvı AFP tayini bir tanısal test olmakla beraber, maternal serum AFP bir tarama testi olarak bugün tüm dünyada geniş olarak kullanılmaktadır (1).

Beyin ve omuriliğin geliştiği nöral tüp, fetal yaşamın ilk dört haftasında oluşur. Henüz tam olarak nedeni bilinmeyen ancak genetik ve çevresel etmenlerin birlikte rol oynadığı düşünülen bazı durumlarda nöral tüp oluşumunu tamamlayamaz ve anensefali, ensefalosel,

meningosel, myelose, spina bifida gibi NTD denilen ciddi doğumsal anomaliler oluşur (2).

Türkiye'de nöral tüp defektleri (NTD) konjenital anomalilerinin en ağırlarından olup epidemiyolojik bulgular prevalansın bölgesel ve demografik özelliklere göre değiştiğini göstermektedir. Bütün dünyada olduğu gibi ülkemizde de NTD sıklığı ve dağılımındaki farklılıklar; etiyolojik faktörler olarak beslenme, kültürel veya genetik nedenler gibi bazı özgün veya özgün olmayan nedenlerin incelenmesi gerektiğini göstermektedir. Nöral tüp defektli bebeklerin doğumlarının önlenmesinde alfafetoprotein ve ultrasonografi çok iyi iki tarama testidir. Gebeliğin 16-18. haftalarında 3 MoM değerinin üstündeki alfafeto protein değerlerinin duyarlılığı anensefali için %98,2, spina bifida için %97,0'dır. Dünyada şimdiye kadar yapılan çalışmalarda bazı toplumlarda genetik yatkınlığa neden olan bazı polimorfizmler gösterilmiş olmakla beraber henüz bu konuda bilinmeyen genlerin olduğu ve bütün genetik faktörlerin belirlenmesinin günümüz şartlarında mümkün olmadığı düşünülmektedir (3,4).

Nöral tüp defektinde tanı koyma deneyim ve dikkatli incelemeye gereksinim duymaktadır. Küçük açık nöral tüp defektleri dikkatli incelemeye rağmen gözden kaçabilmektedir. Bundan dolayı kranial anomaliler artık spina bifida varlığının belirteci olarak kullanılmaktadır. Kraniumun ventral kesimindeki simetrik yassılaşıma limon belirtisi; serebellar bulgularsa muz belirtisi adını alarak nöral tüp defektiyle birliktelik gösterir ve spinal açıklığın göstergesi olarak kullanılmaktadır (5).

Folik asit (Folat) B grubundan bir vitamindir (B9), daha çok yeşil yapraklı sebzelerde bulunur (ıspanak, fasulye, brokoli, yerfıstığı, portakal suyu, hububat, ceviz,

badem, fındık, fıstık, karaciğer, böbrek, bira mayası). Folik asit metabolizması, B12 vitamin metabolizmasıyla yakından bağlantılıdır. Hücre büyüme ve gelişimi (özellikle merkezi sinir sisteminin gelişimi) ile doku formasyonunda büyük rol oynar. Son yıllarda yapılan çalışmalar, NTD'lerinin annenin konsepsiyondan önce başlayarak gebeliğinin ilk 3 ayında kullanacağı günde 0,4 mg folik asit ile %70 oranında önlenebileceğini göstermektedir (2,6).

Bu makale ile, nöral tüp defekti gebeliği olan bir olgu özetlenerek, konunun önemi vurgulanmaya çalışılmıştır.

Olgu

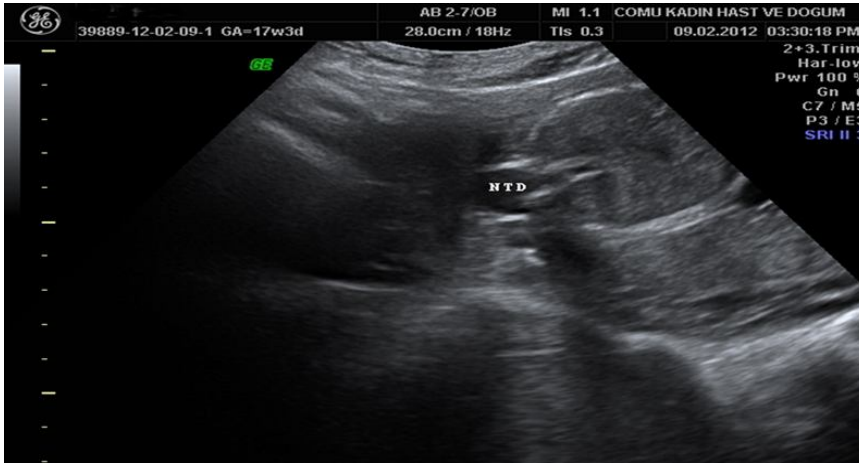
Dörtlü test NTD riski yüksek, AFP değerleri 4,28 MoM üzerinde olan, NTD şüphesi ile Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Gebe Polikliniği'ne yönlendirilen, son adet tarihine göre 17 hafta 3 günlük G1P0 gebede yapılan fetal ultrasonografide, posterior ventrikül genişliği 16 mm olarak ölçüldü. Limon belirtisi (+), lomber bölgede 2,5 cm.lik NTD saptanan hastaya amniosentez uygulandı. Normal 46 XX karyotipinde olan hastaya fetal magnetik rezonans görüntüleme (MR) önerildi.

Magnetik rezonans görüntüleme sonucunda spina bifida aperta görülen olgudaki mevcut bulguların, öncelikle Chiari tip II anomalisi lehinde olduğu düşünüldü. Bunun dışında ekstra anomali saptanmadı. Bu bulgularla beyin cerrahisi konsültasyonu yapılan olguya, kadın hastalıkları ve doğum ve beyin cerrahisinin ortak önerisi gebeliğin terminasyonu lehine oldu. Olgu, terminasyon amacı ile Kadın Hastalıkları ve Doğum Servisi'ne yatırılarak terminasyon gerçekleştirildi.

Şekil 1. Nöral Tüp Defekti Gebeliği Olan Olgunun Ultrasonografik Görüntüsü.



Şekil 2. Nöral Tüp Defekti Gebeliği Olan Olgunun Ultrasonografik Görüntüsü.



Şekil 3: Nöral Tüp Defekti Gebeliği Olan Olgunun Ultrasonografik Görüntüsü.



Sonuç

Terminasyon için fetal manyetik rezonans görüntüleme gerekli olduğu halde, Türkiye’de sıklıkla yapılan ultrasonografi sonucuna göre karar verilmektedir. Bu kararın alınmasında fetal manyetik rezonansın önemi unutulmamalıdır. Türkiye’de görülme sıklığı hakkında çelişkiler olmasına rağmen, oldukça sık görülen NTD hakkında Aile hekimlerinin ailelerin doğru bilgilendirilmesinde önemli rolleri vardır ve unutulmaması gereken folik asit kullanımının teşviki halinde bu anomalilerin büyük oranda önlenilecek olmasıdır.

Kaynaklar

1. Evrücke C, Özgünen FT, Kadayıfçı O. 170 Gebede Açık Nöral Tüp Defekti Taramasında Maternal Serum Alfa Fetoprotein Sonuçları. Perinatoloji Dergisi 1994; 2(1):58-59.
2. Çakmak P, Yağmur M, Yuvaç O, Var T, Güngör T, Mollamahmutoğlu L. Gebelik öncesi dönem ve gebelikte folik asit kullanımı. Uzmanlık Sonrası Eğitim ve Güncel Gelişmeler Dergisi 2006; 3(3):157-161.
3. Tuñçbilek E. Türkiye'deki yüksek nöral tüp defekti sıklığı ve önlemek için yapılabilecekler. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2004; 47:79-84.
4. Yazıcı CM, Yücel S. Çocuklarda nörojen mesaneye genel yaklaşım. Türk Üroloji Dergisi 2010; 36(2):160-166.
5. Tosun A, Bozan B. Obstetric ultrasonographic findings of Chiari type II: Case report, Dicle Tıp Derg 2009; 36(4):310-313.
6. Toriello HV. Folic acid and neural tube defects. Professional Practice and Guidelines Committee. American College of Medical Genetics. Genet Med 2005; 7(4):283-284.

İletişim:

Arş.Gör. Dr. Orhan Polat ÖRS
Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Aile Hekimliği Kliniği İzmir, Türkiye
tel: +90.505.7573146
mail: polators@hotmail.com