

Prenatal Tanılı Cerrahi Gerektiren Doğumsal Problemlere Mevcut Yaklaşım

Current Approach for Prenatally Diagnosed Congenital Anomalies That Requires Surgery

Emrah AYDIN^{a,b}

^aThe Center for Fetal,
Cellular & Molecular Therapy,
Cincinnati Fetal Center,
Division of Pediatric General and
Thoracic Surgery,
Cincinnati Children's Medical Center,
Ohio, USA

^bÇocuk Cerrahisi Kliniği,
Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 19.09.2016

Kabul Tarihi/Accepted: 14.10.2016

Yazışma Adresi/Correspondence:
Emrah AYDIN

The Center for Fetal,
Cellular & Molecular Therapy,
Cincinnati Fetal Center,
Division of Pediatric General and
Thoracic Surgery,
Cincinnati Children's Medical Center,
Ohio, USA/ABD
dremrahaydin@yahoo.com

ÖZET Bu çalışma ile mevcut literatür bilgileri ışığında prenatal cerrahi gerektiren bazı doğumsal problemlere yaklaşımı ortaya koymayı ve ülkemizde bu konuya dikkat çekmeyi amaçladık. Karın duvarı defektleri, doğumsal diyafram hernisi, havayolu kitleleri, hidrops fetalis ve ikizden ikize kan transfüzyonu sendromuna yönelik yapılmış olan ve PubMed'de bulunan prenatal tanı yöntemleri incelendi. Yukarıda yer alan hastalıklara yönelik literatürde yer alan en son çalışmalar irdelendi. Hastalıkların sıklığı, tanı yöntemi, hastalara yaklaşım, eşlik eden hastalıklar, prenatal ve postnatal müdahaleler değerlendirildi. Özellikle kadın-doğum uzmanları gebelik izlemeleri sırasında prenatal dönemde müdahale gerektirebilecek doğumsal anomaliler ile karşılaşmaktadırlar. Bu olguların ileri tetkiklerinin yapılabileceği ve müdahalede bulunabileceği bir merkeze yönlendirilmeleri hem anne hem de bebek açısından zaruridir.

Anahtar Kelimeler: Fetal tedaviler; prenatal tanı; fetal mortalite; fetal hastalıklar;
fetofetal transfüzyon; hidrops fetalis

ABSTRACT Our aim is to demonstrate the current management of some of congenital anomalies those may need prenatal surgical correction and to arouse awareness of them. Studies related with prenatal diagnosis and management of abdominal wall defects, congenital diaphragmatic hernia, congenital pulmonary diseases and twin to twin transfusion syndrome in PubMed database were searched. They were analyzed according to incidence of the disease, diagnostic modalities, management of patients, comorbidities and prenatal and postnatal treatment options. Obstetricians mostly encountered with congenital anomalies that can need prenatal management. It's crucial both for the baby and mother to be referred to a center that prenatal and postnatal management can be done properly.

Keywords: Fetal therapies; prenatal diagnosis; fetal mortality; fetal diseases;
fetofetal transfusion; hydrops fetalis

Günümüzde gelişen teknoloji ve farkındalık ile birlikte doğumsal anomaliler sıklıkla prenatal dönemde tanı almaktadır. Ülkemizde bu hastalar ile ilk karşılaşmalar kadın-doğum uzmanlarıdır. Özellikle de eğitim ve araştırma hastaneleri ile üniversite hastaneleri dışında çalışan kadın-doğum uzmanlarının hangi hastalığın prenatal veya postnatal müdahale gerektirebileceği konusunda bilgi sahibi olmaları önemlidir. Böylelikle hem doğum yöntemini doğru tayin edebilirler hem de hastaları doğru merkezlere yönlendirebilirler. Herhangi bir doğumsal anomaliye ilk tanı konulduğunda ailelerin önünde birden fazla seçenek bulunmaktadır. Bunlar sezaryen ile veya normal spontan doğum, ultrasonografi (USG) eşliğinde müdahale, fetoskopik müdahale, açık fetal cerrahi, ektrauterin intrapar-

tum tedavi [ex-utero intra partum (EXIT)], gebeliğin sonlandırılması veya izlem ve doğum sonrası cerrahidir. Bu kararları verirken göz önüne alınan unsurlar ise tanı konulan hastalık hakkında bilinenler, ailelerin beklentileri, tanı yöntemlerinin sınırlılıkları ve muhtemel sonuçların çeşitliliğidir.

Bu çalışma, cerrahi olarak tedavi edilebilir doğumsal anomaliler ile karşılaşma ihtimali olan hekimlere en son yayımlanan makaleler eşliğinde bir çocuk cerrahının gözünden kılavuz oluşturabilmek amacıyla yapılmıştır.

Çalışmada karın duvarı defektleri, doğumsal diyafram hernisi, havayolu kitleleri, hidrops fetalis ve ikizden ikize kan transfüzyonu sendromuna yönelik yapılmış olan ve PubMed’de bulunan prenatal tanı yöntemleri sistemik bir şekilde incelenmiştir. Yayınlar seçilirken en güncel olanların yanı sıra eski, ancak dönüm noktası niteliğinde olan ve güncelliğini koruyan yayınlar çalışmaya dâhil edilmiştir. Hastalıkların sıklığı, tanı yöntemi, hastalara yaklaşım, eşlik eden hastalıklar, prenatal ve postnatal müdahaleler irdelenmiştir.

PRENATAL TANI YÖNTEMLERİ

USG, fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve fetal ekokardiyografi (EKO) fetüsün gelişimi esnasında en sık kullanılan tanı yöntemleridir. Anne kanından yapılan DNA testi incelemesi, dörtlü inceleme, amniyosentez ve koryonik villus [chorionic villus (CVS)] örnekleme diğer uygulanabilen prenatal tanı yöntemleridir. Doğumsal bir anomali şüphesi olmayan bir hastada en erken yapısal USG incelemesi 18-22. haftalar arasında yapılmaktadır. Fetal MRG, doğumsal anomalileri daha iyi ortaya koyan; ancak pahalı, hızlı tarama özelliği olan cihaz gerektiren ve sonuçları değerlendirebilecek deneyimde bir radyolog ihtiyacı olan bir yöntemdir. USG ile karşılaştırıldığında, özellikle üst düzey tanı merkezlerinde MRG’nin spinal kord, beyin, karmaşık üriner patolojiler ve doğumsal diyafram hernisi gibi hastalıklarda daha sık tercih edildiği görülmektedir. Fetal EKO ise doğumsal kalp problemlerinin tanısında ve kardiyak anomalinin eşlik etmesi muhtemel hastalıklarda tarama amaçlı kullanılmakta ve doğumun planlanması safhasında çok

faydalı bilgiler sunmaktadır. Anomali şüphesi olması durumunda 9. gebelik haftasından sonra anöploidi testi, 11. gebelik haftasından sonra CVS örnekleme veya 15. gebelik haftasından sonra amniyosentez yapılabilmektedir. Son iki yöntemde, yüksek olmamakla birlikte bildirilmiş düşük riski bulunmaktadır. Bu risk amniyosentez için 200-600 vakada 1 iken, CVS için 100 vakada 1’dir. Günümüzde anne kanından fetal hücreler toplanabilmektedir. Bu hücrelerden kromozom ve anöploidi incelemesi düşük riski olmadan yapılabilmektedir. Ancak maliyetleri çok yüksek olan bu testler özellikle yüksek riskli gebeliklerde tercih edilmelidir.

KARIN ÖN DUVARI DEFEKTLERİ

Gastroşizis ve omfalosel en sık karşılaşılan ve prenatal tanı konulan doğumsal anomalilerdir.

GASTROŞİZİS

Gastroşizis, bildirilen sıklığı artmakla birlikte yaklaşık her 4.000 doğumda 1 görülmektedir.¹ Hastalığın etiopatogenezinde sağ umbilikal vende ya da sağ omfalomezenterik arterde meydana gelen erken involüsyon sonucunda karın ön duvarında nekroz gelişmesi ve karın içi organların dışarı çıkması hipotezleri kabul görmektedir. Gelişen yenidoğan yoğun bakım üniteleri ile bu hastaların sağkalım oranı %95’e ulaşmaktadır. Gastroşizise prenatal dönemde en erken birinci trimesterin sonunda ya da ikinci trimesterin başında tanı konulabilir. Bu hastalarda kromozom incelemesine gerek bulunmamaktadır. Üçlü veya dörtlü incelemelerde artmış alfa fetoprotein (AFP) düzeyleri karın ön duvarı veya nöral tüp problemlerini akla getirmektedir.¹ USG’de amniyotik mayi içinde serbest yüzen barsak görülmesi ve etrafında kese olmaması gastroşizis için tanı koydurucudur. Ayrıca mevcut defekt umbilikal kordun sağında yerleşimlidir. Barsak çapının 6-20 mm’ye ulaştığı barsak dilatasyonunun eşlik etmesi ve tekrarlayan USG’lerde devam etmesi kompleks gastroşizis veya atrezi varlığını düşündürmektedir.² Barsak duvar kalınlığı artmış olarak bulunmaktadır.³ Hastaların %15’inde venöz ve lenfatik sistemlerin tıkanmasına bağlı olarak atrezi, stenoz, volvulus, iskemi, nekroz ve/veya perforasyon görülmektedir.² Bu hastaların sağkalım oranları

daha düşüktür. Gastroşizisli hastalarda doğum sonrası dönemde motilite problemleri, uzun süreli parenteral nütrisyon (TPN) ihtiyacı, TPN'ye bağlı artmış enfeksiyon ve karaciğer hastalıkları riski en önemli mortalite ve morbidite sebebidir. Amniyotik mayinin ve mekonyumun barsak yüzeyi ile temasının barsak serozasında meydana getirdiği ödem ve inflamasyon bu tablonun oluşmasına sebep olmaktadır. Prenatal dönemde amniyotik mayinin değişimi üzerine deneysel aşamada çalışmalar devam etmekte ve hayvanlar üzerinde yüz güldürücü sonuçlar alınmaktadır.²⁻⁶ Bu tedavi yöntemleri yakın gelecekte insanlarda da uygulanabilirlik vadetmektedir. Günümüzde gastroşizis hastalarının 34-36. gebelik haftalarında erken doğum riski bulunmakta veya intrauterin büyüme geriliği riski ile karşılaşılmaktadır. Normal doğumu bekleyen hastalarla sezaryen ile erken doğurtulanlar karşılaştırıldığında elektif sezaryenin herhangi bir üstünlüğü görülmemiştir.^{2,4} Doğum sonrasında ise tedavi seçenekleri Silo yöntemi ile gecikmiş kapatma ve erken dönem kapatmadır ve her hasta kendi özelinde değerlendirilerek karar verilmektedir. Silo yöntemi, primer olarak kapatılması durumunda karın içi basıncını artırarak kompartıman sendromuna yol açma ihtimalinin olduğu ya da başka rahatsızlıkların eşlik ettiği durumlarda solunum sıkıntısına yol açmamak için tercih edilmektedir.^{2,4,5} Eşlik eden barsak atrezileri genellikle 3-5 hafta arasında beklenip, barsak duvarı normale döndükten sonra tamir edilmektedir. Eşlik eden nekroze barsak anısı veya perforasyon varlığında ise stoma açılması gerekmektedir. Gastroşizis hastalarına rotasyon anomalileri eşlik etmektedir; ancak mezenter geniş olduğundan ve bu hastada operasyon sonrası yapışıklıklar daha sık görüldüğünden volvulus riski düşüktür.⁷⁻⁹ Bu hasta grubu, sıklığı bilinmemekle birlikte ileri yaşlarda barsak yapışıklığı riski taşımakta ve genellikle gastroşizis kaynaklı bir komplikasyon nedeni ile ikinci kez ameliyat olmaktadır.

OMFALOSEL

Omfalosele 4.000 canlı doğumda 1 görülmektedir.^{2,4} Ancak eşlik eden anomalilerin sıklığı ve buna bağlı olarak birçok hastada terminasyon kararının verilmesi nedeni ile toplumdaki gerçek sıklığı bilinmemektedir. Gebeliğin 6-10. haftalarında barsakların

umbilikal korda doğru olan fıtıklaşmasını gerçekleştirdikten sonra karın içine geri dönememesi sonucu meydana gelmektedir. Omfalosele en sık trizomiler (13, 18 ve 21), kalp problemleri, kloaka ekstrofisi ve Beckwith-Wiedemann sendromu eşlik etmektedir. Omfalosel en erken ilk trimesterde %90-100 oranında tanı almaktadır. Dörtlü tarama testinde bakılan anne kanında artmış AFP düzeyi omfaloselin bulgusu olabilmektedir. Eşlik eden anomalilerin ise %60-70'i prenatal dönemde tanı almaktadır.⁴ Omfalosel tanısı almış hastalara USG, fetal EKO ve MRG, amniyosentez, DNA ve karyotip analizi yapılmalıdır. Prenatal dönemde hastalara yapılması tanımlanmış herhangi bir girişim bulunmamaktadır. Hastaların çoğunluğu term doğmaktadır. Sezaryen doğum ya da normal doğumun tercih edilmesi bakımından literatürde birbirinden farklı görüşler bulunmaktadır.^{4,7} Ancak çoğu zaman kesenin ya da karaciğerin zarar görmesini engellemek için sezaryen doğum tercih edilmektedir. Özellikle karaciğerin omfalosel kesesi içinde yer alması prognozu olumsuz etkilemektedir.¹⁰ Postnatal dönemde tedavi planına omfalosel kesesinin büyüklüğüne, fıtıklaşan organlara ve eşlik eden problemlerin şiddetine göre karar verilmektedir. Doğumun hemen sonrasında onarım, geciktirilmiş veya evreli onarım uygulanan tedavi yöntemleridir.

DOĞUMSAL DİYAFRAM HERNİSİ

Doğumsal diyafram hernisi konjenital diyafram hernisi (KDH) 2.500-5.000 canlı doğumda bir görülmektedir.¹¹ Mikroskopik olarak havayollarının dallanmalarında azalma, azalmış kompiyans ve pulmoner arteriyollerin kas tabakalarında kalınlaşma görülmekte ve bunlara bağlı olarak pulmoner hipoplazi ve hipertansiyon gelişmektedir. Hastaların %85'inde diyafram hernisi sol tarafta yerleşirken (Bochdalek) %13'ünde sağda yerleşimlidir. Diyafram kasındaki defektin boyutu arttıkça mortalite de artmaktadır.¹² Hastaların %40'ında eşlik eden anomali bulunmakta, bu da mortalite oranlarının daha fazla artmasına neden olmaktadır. KDH hastalarında prenatal dönemde yapılan USG'de karın içi organların toraksa doğru yer değiştirdiğinin görülmesi ile tanı konulmaktadır. Hastalara ek anomaliler açısından fetal EKO ve eşlik

eden anomalisi olanlarda karyotip örnekleme yapılmaktadır. Hastaların sağkalım oranını ve ekstrakorporeal membran oksijenizasyonu [extracorporeal membrane oxygenation (ECMO)] ihtiyacını belirleyebilmek için prenatal dönemde kullanılan bazı belirteçler vardır. Fetal MRG'de tahmin edilen akciğer hacminin total akciğer hacmine oranı; USG'de akciğer/kafa oranı; fetal EKO'da McGoon indeksi; USG ve MRG'de karaciğer ya da midenin diyaframın üstünde olup olmadığı en önemli belirteçlerdir. KDH'de en önemli sorun, akciğerlerin yeterince gelişmemesi sonrasında pulmoner hipertansiyon meydana gelmesidir. Pulmoner hipertansiyonun derecesi hastalığın seyrini belirlerken, diyafram kasındaki defektin boyutu akciğer gelişimi ile doğrudan etkilidir.¹³ Özellikle 24. gebelik haftasından önce tanı alan hastalarda pulmoner hipertansiyonun derecesi 24. gebelik haftasından sonra tanı alanlara göre daha yüksektir. Bebeklerin bir kısmında doğumu takiben göreceli olarak hemodinamik açıdan stabil seyrettikleri bir balayı dönemi bulunmaktadır. Bu süre olguların başka merkezlere nakil için zaman kazandıracak olsa da hastaların doğum öncesi transfer edilmesi önem arz etmektedir. KDH hastaları arasında sağkalım ihtimalinin düşük beklendiği, hastalık şiddetinin ileri derece olduğu (LHR<1,4, karaciğerin toraksta yerleştiği hastalar) hastalarda fetoskopik olarak trakeanın balon ile tıkanması [plug the lung until it grows (PLUG)] prosedürü prenatal dönemde tercih edilmektedir. Genellikle 26-28. gebelik haftalarında PLUG prosedürü uygulanmakta ve 32-34. gebelik haftalarında tekrar çıkartılmaktadır. Ülkemizde henüz aktif olarak uygulanmayan bu tedavi yöntemi, farkındalığın artması ile diğer dünya ülkelerindeki seviyeye ulaşacaktır. Prenatal dönemde yapılan PLUG yönteminin mantığı; akciğerlerde sıvı birikimini sağlayıp artmış basıncın etkisiyle hücre oluşumu ile havayolu ve damar gelişimini artırmaktır. Prenatal dönemde yapılan açık cerrahi yöntem artık kullanılmamaktadır. Ayrıca postnatal dönemde, ileri derecede pulmoner hipertansiyonu olan hastalarda pulmoner hipertansiyonu düşürmek ve baro travmayı azaltmak için uygulanan nitrik oksit ve yüksek frekanslı ossilituar ventilasyon ile ECMO tercihleri arasında merkezler arasında farklılıklar

bulunmaktadır. Postnatal dönemde cerrahi düzeltme, ancak akciğer basınçları normal düzeye geldikten sonra daha iyi sonuçlar vermektedir. Hasta operasyona alındıktan sonra primer tamirin yanında yama kullanmak veya kas flebi çevirmek kullanılan cerrahi tekniklerdir. Cerrahi onarım sonrası nüks oranları düşük olmakla birlikte, hastalarda yetersiz kilo alımı sık görülmektedir. Defektin boyunun küçük olduğu hastaların prognozu ise mükemmele yakın derecede iyi seyretmektedir.

HAVAYOLU TIKANIKLIKLARI

Baş-boyun bölgesinde yerleşimli teratom, mikrog-nati veya epignatus gibi doğum sonrası dönemde havayolunu bası etkisi ile tıkama ihtimali olan lezyonlar nadir olmakla birlikte prenatal dönemde tanılabilmektedir.¹⁴⁻¹⁶ Bu hastaların erken bulgusu, USG esnasında saptanan polihidramniyostur. Hastaların doğum sonrası erken entübasyonunun riskli olduğu durumlarda EXIT prosedürü uygulanmaktadır. EXIT prosedüründe amaç, hastanın havayolu güvenliği sağlanana kadar plasenta desteğinin devam ettirilmesi ve bu süre zarfında tedavi kararının verilmesidir. Bu karar bazen tümörün cerrahi yöntemle çıkarılması bazen de trakeostomi olabilir.

NONİMMÜN HİDROPS FETALİS

Hidrops fetalis, iki veya daha fazla vücut boşluğunda seröz sıvı birikmesi olarak tanımlanmaktadır. Literatürde hidrops fetalis vakaları için belirlenmiş bir sıklık bulunmamaktadır. Prenatal dönemde yapılan USG ile tanı konulabilmektedir. Hastaların prognozu çoğunlukla alta yatan sebebe bağlıdır. Genellikle fetüste anazarka tarzı ödem, plevral ve perikardiyal efüzyon, asit ve/veya kafatası derisinde ödem olmaktadır.^{17,18} Hidrops fetalise yol açan ve cerrahi olarak düzeltilebilir sebepler arasında en sık sakrokoksigeal, oral, servikal ve epignatik teratomlar, damar basıları, arteriyovenöz şantlar ve doğumsal pulmoner havayolu malformasyonları bulunmaktadır. Ancak enfeksiyöz, metabolik ve genetik sebepler de akıldadır bulunmalıdır. Bu hasta grubunda kalbin çalışma durumunun ve yüksek veya düşük çıkışlı kalp yetmezliğinin değerlendirilmesi amacıyla fetal EKO yapılmalıdır. Prenatal dönemde müdahale alta

yatan patolojiye bağılı olarak deęişmektedir. Torasik patolojilere bağılı hastalarda torakoamniyotik şant yerleřtirilmesi veya ięne yardımı ile boşaltılması, fetal anemide intrauterin kan transfüzyonu, ikizden ikize transfüzyon sendromu [twin to twin transfusion syndrome (TTTS)] da lazer koagülasyon ve damar problemlerine bağılı hastalarda lazer koagülasyon ya da perkütan radyofrekans ablasyonu uygulanan tedavi yöntemleridir.¹⁹

TERATOM

Teratomlar germ hücre kaynaklı ve içerisinde endoderm, mezoderm ve ektoderm kalıntıları taşıyan tümörlerdir. Prenatal dönemde teratomlar USG ile tanı aldıktan sonra fetal MRG ile ileri deęerlendirme yapılmalıdır. Hastaların fetal dönemde sağkalım oranları göreceli olarak düşük iken, term döneme kadar yaşıyanların prognozu daha iyidir.²⁰ Teratomlar hızlı bir şekilde büyüme gösterebildiklerinden ve yüksek çıkışlı kalp yetmezlięi ile hidrops fetalise yol açabildiklerinden haftalık USG'ler ile yakından izlenmeleri gerekmektedir. Vajinal doğumun riskli olması nedeni ile bu hastalara sezaryen ile doğum önerilmektedir. Prenatal dönemde tanı alan hastalara fetal dönemde müdahale ya da EXIT prosedürü uygulanabilmektedir. Fetal dönemde hastalara açık cerrahi müdahale yapılabildięi gibi lazer koagülasyon ile tümörü besleyen damar hedeflenebilmektedir.

KONJENİTAL BRONKOPULMONER MALFORMASYONLAR

Konjenital bronkopulmoner malformasyon [congenital pulmonary airway malformation (CPAM)], yaklaşık 10.000-35.000 gebelikte bir görülen, genelde prenatal dönemde bulgu vermeyen, ancak bulgu veren hastalarda düşük çıkışlı kalp yetmezlięi ve hidrops fetalise yol açan bir hastalıktır.^{21,22} Kistik havayolu hastalıkları, bu grup içinde 10.000'de 0,66 sıklık ile en sık görülen tiptir. Sıklıkla akcięerlerin gelişiminin bir safhasında durması ve terminal bronşiyollerin düzensiz olarak çoęalması sonucu meydana gelmektedir. CPAM kaynaklı komplikasyonların gerçek sıklıęı bilinmemekle birlikte, enfeksiyon ve solunum yolları kaynaklı riskleri bulunmakta ve gerçekteleđi tak-

dirde hayatın ilerleyen dönemlerinde karşılařılmaktadır. Malign dönüřüm hakkında literatürde bildirilmiş farklı yayınlar bulunmaktadır. En sık eşlik eden tümöral oluşum plevral pulmoner blastomdur. CPAM cerrahi olarak çıkarıldıktan sonra da bildirilen plevral pulmoner blastom hastaları mevcuttur.

CPAM hastalarındaki hidrops riskini tahmin etmek için CPAM hacim oranı "serebrovasküler direnç [cerebrovascular resistance (CVR)]" kullanılmaktadır. Kistin ölçülen hacminin fetüsün kafa çapına bölünmesi ile elde edilir ve $CVR < 1,6$ iken %3 hidrops riski; $CVR > 1,6$ iken %75 hidrops riski bildirilmektedir. CPAM hastaları prenatal dönemde yakın izlem gerektirmektedir. Özellikle 18 ve 28. gebelik haftalarında hızlı bir büyüme gösterebilmektedirler. Büyük CPAM'ların betametazon ile tedavi edilmesi fetal dönemde müdahaleden sakınmak için uygun olmaktadır. Büyük kistlerden oluşan CPAM'lar ise hidrops bulgularının gelişmesini takiben torasentez veya torakoamniyotik şantla tedavi edilmelidir. Açık fetal cerrahi ise nadiren gerekmektedir ve genellikle fetoskopik müdahaleden fayda görmeyen büyük kitlelerde, özellikle de fetal hidrops ya da stres geliřtikten sonra gündeme gelmektedir. Postnatal dönemde hastalar hemodinamik olarak stabil olduęu sürece acil bir cerrahi gereklilik bulunmamakta ve genellikle postnatal 3-6 aylarda ameliyat edilmektedir. Hastaların büyük çoęunluęu ise yakınmasızdır ve izleme devam edilebilir. Ancak çoęu zaman uzun dönemdeki enfeksiyon, malign dönüřüm veya havayolu hastalıkları riski nedeni yakınmasız olsalar da ameliyat edilmektedirler.

İKİZDEN İKİZE TRANSFÜZYON SENDROMU

Monokoryonik ikiz gebelikler bütün gebeliklerin %20'sinde görülürken, bunların %10'unda TTTS görülmekte ve yüksek mortalite ve morbidite ile seyretmektedir. Hastalıęın patofizyolojisi ortaya konulamamakla birlikte, plasenta üzerinde yer alan vasküler anastomozlar her iki fetüs arasında kanın yer deęiřtirmesine neden olmaktadır. Fetüslerin birinden (donör) dięerine (alıcı) devamlı kan akımı gerçekteleđmektedir. Bunun sonucunda donör ikiz hipovolemik seyretmekte, oligüri ve oligohidramniyos olmaktadır. Alıcı ikizde ise fazla kan alımına

bağlı olarak hipervolemi gelişmekte, poliüri ve polihidramniyos meydana gelmektedir. Hastalığın tanısı, USG'de amniyon kesesinin donörde 2 cm'nin altında, alıcıda ise 8 cm'nin üstünde (Avrupa'da 20 haftadan sonra 10 cm) olması ile konulmaktadır. Hastalığın evrelemesi USG ile yapılmaktadır. Evre 1'de ikizlerin mesaneleri görülmekte, evre 2'de mesanede idrar görülmemekte, evre 3'te fetüslerden herhangi birinde Doppler anomalisi bulunmakta, evre 4'te ise hidrops gelişmektedir. Hastalık tedavi edilmediği takdirde %90'lara ulaşan mortaliteye sahiptir. Günümüzdeki yaklaşım Evre 1'de yer alan hastaları izlem altına almaktır. Amniyon sıvısının aralıklı alınması ve fetoskopik lazer fotokoagülasyon (FLP) yaygın kullanılan iki tedavi yöntemidir. FLP sıklıkla 26. gebelik haftasından önce uygulanmaktadır. Bu haftadan sonra hastaların doğum için uygun gebelik haftasına kadar amniyotik sıvı alımı yapılmakta ve bebeklerin elektif doğumu planlanmaktadır. Ancak 26. gebelik haftasından sonra da FLP yapılabileceğini bildiren çalışmalar literatürde mevcuttur.²³

SONUÇ

Cerrahi gerektiren prenatal tanılı doğumsal bir anomalinin yönetimi, aile ile birlikte ortaklaşa ha-

reket edilmesi gereken bir süreç demektir. Ailenin beklentileri ve hastalık ile ilgili tüm detayların aileyle paylaşılması sürecin yönetimini ve doğumun planlanmasını kolaylaştırmaktadır. Hastaya eşlik etmesi muhtemel bütün durumları değerlendirmek için ek tetkikler uygulanmalıdır. Aile ile hastalığın prenatal ve postnatal dönemdeki gidişatı detaylı bir şekilde konuşulmalı ve hiçbir testin %100 oranında kesinliği olmadığı bilgisi verilmelidir. Ailelere mevcut prenatal müdahaleler ile ilgili bilgi verilmeli ve ailenin de onayı ve isteği ile hastanın bu merkezlere transferi sağlanmalıdır. Ailelere prenatal müdahalenin anne üzerinde olması muhtemel riskleri de mutlaka anlatılmalıdır. Doğumun şekli ve yeri hem anneyi hem de bebeği koruyacak şekilde tayin edilmelidir. Doğru bir planlama ile prenatal müdahalelere bağlı morbidite ve mortalite en alt seviyeye çekilmiş olacaktır.

Çıkar Çatışması

Yazar herhangi bir çıkar çatışması veya finansal destek bildirmemiştir.

Yazar Katkısı

Bu çalışma tamamen yazarın kendi eseri olup başka hiçbir yazar katkısı alınmamıştır.

KAYNAKLAR

- Christison-Lagay ER, Kelleher CM, Langer JC. Neonatal abdominal wall defects. *Semin Fetal Neonatal Med* 2011;16(3):164-72.
- Prefumo F, Izzi C. Fetal abdominal wall defects. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2014;28(3):391-402.
- Aktuğ T, Uçan B, Olguner M, Akgür FM, Ozer E. Amnio-allantoic fluid exchange for prevention of intestinal damage in gastroschisis II: effects of exchange performed by using two different solutions. *Eur J Pediatr Surg* 1998; 8(5):308-11.
- Islam S. Advances in surgery for abdominal wall defects: gastroschisis and omphalocele. *Clin Perinatol* 2012;39(2):375-86.
- Gamba P, Midrio P. Abdominal wall defects: prenatal diagnosis, newborn management, and long-term outcomes. *Semin Pediatr Surg* 2014;23(5):283-90.
- Akgür FM, Olguner M. Amniotic fluid exchange vs amniofusion in gastroschisis. *Surg Endosc* 2003;17(12):2032-3.
- How HY, Harris BJ, Pietrantonio M, Evans JC, Dutton S, Khoury J, et al. Is vaginal delivery preferable to elective cesarean delivery in fetuses with a known ventral wall defect? *Am J Obstet Gynecol* 2000;182(6):1527-34.
- Emil S, Canvasser N, Chen T, Friedrich E, Su W. Contemporary 2-year outcomes of complex gastroschisis. *J Pediatr Surg* 2012;47(8): 1521-8.
- Abdelhafeez AH, Schultz JA, Ertl A, Cassidy LD, Wagner AJ. The risk of volvulus in abdominal wall defects. *J Pediatr Surg* 2015; 50(4):570-2.
- Gamba P, Midrio P. Abdominal wall defects: prenatal diagnosis, newborn management, and long-term outcomes. *Semin Pediatr Surg* 2014;23(5):283-90.
- Deprest J, Nicolaidis K, Done' E, Lewi P, Barki G, Largen E, et al. Technical aspects of fetal endoscopic tracheal occlusion for congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2011;46(1):22-32.
- Morini F, Valfrè L, Capolupo I, Lally KP, Lally PA, Bagolan P. Congenital diaphragmatic hernia: defect size correlates with developmental defect. *J Pediatr Surg* 2013;48(6):1177-82.
- Lally KP, Lally PA, Lasky RE, Tibboel D, Jaksic T, Wilson JM, et al. Defect size determines survival in infants with congenital diaphragmatic hernia. *Pediatrics* 2007; 120(3):e651-7.
- Tonni G, De Felice C, Centini G, Ginanneschi C. Cervical and oral teratoma in the fetus: a systematic review of etiology, pathology, diagnosis, treatment and prognosis. *Arch Gynecol Obstet* 2010;282(4):355-61.
- Kumar P, Kim HH, Zahtz GD, Valderrama E, Steele AM. Obstructive congenital epulis: prenatal diagnosis and perinatal management. *Laryngoscope* 2002;112(11):1935-9.
- Morris LM, Lim FY, Elluru RG, Hopkin RJ, Jaekle RK, Polzin WJ, et al. Severe micrognathia: indications for EXIT-to-airway. *Fetal Diagn Ther* 2009;26(3):162-6.

17. Cass DL, Olutoye OO, Ayres NA, Moise KJ Jr, Altman CA, Johnson A, et al. Defining hydrops and indications for open fetal surgery for fetuses with lung masses and vascular tumors. *J Pediatr Surg* 2012;47(1):40-5.
18. Cass DL, Olutoye OO, Cassady CI, Moise KJ, Johnson A, Papanna R, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetal lung masses. *J Pediatr Surg* 2011;46(2):292-8.
19. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Norton ME, Chauhan SP, Dashe JS. Society for maternal-fetal medicine (SMFM) clinical guideline #7: nonimmune hydrops fetalis. *Am J Obstet Gynecol* 2015;212(2):127-39.
20. Hedrick HL, Flake AW, Crombleholme TM, Howell LJ, Johnson MP, Wilson RD, et al. Sacrococcygeal teratoma: prenatal assessment, fetal intervention, and outcome. *J Pediatr Surg* 2004;39(3):430-8.
21. Calvert JK, Lakhoo K. Antenatally suspected congenital cystic adenomatoid malformation of the lung: postnatal investigation and timing of surgery. *J Pediatr Surg* 2007;42(2):411-4.
22. Crombleholme TM, Coleman B, Hedrick H, Liechty K, Howell L, Flake AW, et al. Cystic adenomatoid malformation volume ratio predicts outcome in prenatally diagnosed cystic adenomatoid malformation of the lung. *J Pediatr Surg* 2002;37(3):331-8.
23. Middeldorp JM, Lopriore E, Sueters M, Klumper FJ, Kanhai HH, Vandenbussche FP, et al. Twin-to-twin transfusion syndrome after 26 weeks of gestation: is there a role for fetoscopic laser surgery? *BJOG* 2007;114(6):694-8.