

Birinci Trimesterde Ultrasonla Fetal Cinsiyet Tayini¹

FETAL SEX DETERMINATION BY ULTRASOUND IN THE FIRST TRIMESTER

Recep HAS*, Samet TOPUZ**, Eylem YILDIRIM**, Lem'i İBRAHİMOĞLU***

* Uz.Dr., İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,

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

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

Özet

Amaç: Fetal cinsiyeti tahmin etmede ultrasonografinin birinci trimesterdeki etkinliğini değerlendirmek.

Materyal ve metod: Birinci trimester taraması için ense pilisi kalınlığı ölçümü ve anomali taraması yapılan 238 tekil gebelikte, fetal cinsiyet tahmini de yapıldı. Ultrasonla yapılan tahminler, karyotip sonuçlarıyla veya doğumdan sonraki gerçek cinsiyetlerle karşılaştırıldı.

Bulgular: 11-14 haftalar arasında ultrasonografi yapılan ve başpopo mesafesi 45-81 mm arasında saptanan 238 olgudan 214'ünde (%89.9) inceleme başarıyla gerçekleştirildi. Fetal cinsiyeti doğru tahmin etme oranı %83.6 olarak hesaplandı. On birinci haftada %75.0 olguda gerçek cinsiyeti tahmin edebilirken, bu oran 14. haftada %96.6'ya yükseldi. Cinsiyet tahmininde başarı dışı fetuslarda erkek fetuslara göre daha yüksek bulundu (%91.1'e karşı %77.2).

Sonuç: Birinci trimesterde ultrason ile fetal cinsiyeti %100 doğrulukla tayin etmek mümkün olmamaktadır. Bu nedenle, X'e bağlı geçiş gösteren hastalıkların prenatal tanısı yapılırken ultrason esas alınmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ultrason, Fetal cinsiyet, Birinci trimester

T Klin Jinekoloj Obst 2002, 12:228-231

Summary

Objective: To assess the accuracy of fetal sex determination by ultrasound in the first trimester.

Institution: Istanbul University, Faculty of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology.

Material and Methods: Fetal sex assessment by ultrasound was carried out in 238 singleton pregnancies at 11-14 weeks, during the nuchal translucency measurement and fetal anomaly scanning. The ultrasound predictions were compared with actual sex at birth or karyotype results.

Findings: Fetal sex assignment was feasible in 214 (89.9%) of 238 cases, with 45-81mm crown-rump length. The overall success rate was 83.6% in sonographic assignment of fetal sex. The correct identification of fetal sex improved with advancing gestational age from 75.0% at 11 weeks to 96.6% at 14 weeks. Fetal sex determination was more successful in female fetuses than male fetuses (91.1% versus 77.2%).

Conclusion: The prediction of fetal sex is not 100% accurate in the first trimester. Therefore, the prenatal diagnosis of X-linked diseases shouldn't be based on ultrasound findings solely.

Key Words: Ultrasonography, Fetal sex, First trimester

T Klin J Gynecol Obst 2002, 12:228-231

Fetusun cinsiyetini tahmin etmeye yönelik çabalar milattan önce 1350 yılına kadar gitse de (1) ultrasonografinin kullanılmaya başlanmasından önce yapılmış kayda değer bir bilimsel çalışma yoktur. Ultrasonografi ile yapılan çalışmalar da daha çok ikinci ve üçüncü trimestere aittir (2-5). Son dönemde görüntü kalitesi arttıkça, fetal cinsiyeti birinci trimesterde tahmin etme girişimleri başlamıştır (6-8).

Fetal cinsiyet tayininin en önemli tıbbi endikasyonu, hemofili ve Duchene tipi muskuler distrofi gibi X kromozomuna bağlı olarak geçen kalıtsal hastalıkların fetusta ortaya çıkma olasılığının belirlenmesidir (9). Bu amaçla günümüzde kullanılan esas yöntem koryon villus biyopsisi ile yapılan karyotip analizidir. Ancak bu işlemin belli oranlarda fetal kayıp riski vardır (10). Bu nedenle fetal cinsiyeti tayin etmede noninvaziv teknikler ilgi

çekmektedir. Biz bu çalışmada ultrasonografinin birinci trimesterde fetal cinsiyeti tahmin etmedeki etkinliğini araştırmak ve tartışmak istedik.

Materyal ve Metod

Çalışmamızın materyalini İstanbul Tıp Fakültesi Prenatal Tanı Ünitesi'ne Kasım 1999-Eylül 2000 tarihleri arasında 11-14. haftalarda ense şeffaflığı ölçümüyle Down sendromu taraması için başvuran 238 tekil gebelik oluşturdu. Ultrasonografi incelemesi aynı kişi tarafından transabdominal konveks prob (Aloka 1700-SSD) kullanılarak yapıldı. Her hasta için sonografik inceleme ortalama 15 (10-30) dakika sürdü. Ense pilisi kalınlığı ölçümü ve birinci trimester fetal anomali taraması yapılırken fetal cinsiyet tahmini de yapıldı. Genital bölge incelemesi, baş popo mesafesinin ölçülebildiği midsagittal



Şekil 1. Erkek fetus



Şekil 2. Dişi fetus

planda (ve gerektiğinde transvers planda) yapıldı. Genital tüberkülün horizontal düzlemlerle olan açısal ilişkisi fotoğraflanarak incelendi. Efrat ve ark. (7) tarafından önerilen kriterlere göre, genital tüberkülle yatay plan arasındaki açı 30 derecenin üstünde ise, yani genital tüberkül kraniale bakıyorsa fetal cinsiyet erkek (Şekil 1), açı 30 derecenin altında ise, yani genital tüberkül kaudale bakıyorsa, fetal cinsiyet dişi olarak kabul edildi (Şekil 2). Gebelik haftaları baş popo mesafesi referans alınarak hesaplandı. Ultrasonla yapılan fetal cinsiyet tahminleri, karyotip sonuçları veya doğumdan sonraki gerçek cinsiyetlerle karşılaştırıldı. İstatistikler için Fisher'in exact testi kullanıldı. $P < 0.05$ değerler anlamlı olarak kabul edildi.

Bulgular

Fetal cinsiyeti tayin etme girişimi yapılan 238 olgudan 24'ünde (%10.1) fetal pozisyon veya maternal obezite nedeniyle değerlendirme yapılamadı. Başarılı

Tablo 1. Fetal cinsiyet tahmininin gebelik haftasına göre doğruluk oranı

Gebelik Haftası	N	%
11	15/20	75.0
12	57/71	80.3
13	80/93	86.0
14	29/30	96.6
Toplam	179/214	83.6

inceleme baş-popo mesafesi 45mm-81mm arasında değişen olguların 214'ünde (%89.9) gerçekleştirilebildi. Fetal cinsiyeti tahmin etmede genel başarı oranı %83.6 olarak hesaplandı. Gebelik haftası ilerledikçe tahmin yüzdesinde artış saptandı (Tablo 1). On birinci haftada %75.0 olguda gerçek cinsiyeti tahmin edebilirken, bu oran 14. haftada %96.6'ya yükseldi.

Cinsiyet tahmininde başarı dışı fetuslarda erkek fetuslara göre daha yüksek bulundu. Toplam 101 erkek fetustan 78'i (%77.2), 113 dişi fetustan 103'ü (%91.1) doğru olarak tahmin edildi. Ancak aradaki fark hiç bir gebelik haftasında istatistiksel olarak anlamlı değildi (Tablo 2). Öte yandan, ultrason incelemesi sırasında erkek olduğu söylenen 88 olgudan 78'i (%88.6) gerçekten de erkek, 10'u ise (%11.3) kız olarak doğdu. Kız olduğu söylenen 126 olgudan ise 103'ü (%81.7) gerçekten kız, 23'ü ise (%18.2) erkek olarak doğdu. Bu durumda erkek fetusu belirlemede sensitivite %77.2, pozitif belirleyici değer %88.6, kız fetusu belirlemede sensitivite %91.1, pozitif belirleyici değer %81.7 olarak hesaplandı (Tablo 3).

Tartışma

Bizim sonuçlarımız, daha önce yapılan yayınlarla benzerlik göstermektedir. Whitlow ve ark. (6) aynı haftalarda genel başarı oranını %80 olarak saptamışlar ve 14 haftada %90 olmak üzere başarı oranının gebelik haftası ile doğru orantılı arttığını ifade etmişlerdir. Efrat ve ark. ise (7) fetal cinsiyeti 11. haftada %70.3 oranında doğru olarak saptamışlar 13 haftada %100 lük bir başarıya ulaşmışlardır. Lev-Toaff ve ark. (8), üç boyutlu ultrasonografi ile 11-14 hafta arasında cinsiyet tahminin %100'lere varan başarıyla yapıldığını bildirmişlerdir.

Fetal cinsiyetin tayini için genetik analizler yapılabilir. İnvazif girişimlerle edinilen fetal hücrelerde karyotip analizi en sık başvurulan uygulamadır. Fetal cinsiyeti tayin etmenin diğer bir yöntemi de maternal dolaşımdaki fetal DNA analizidir (9). Bu yöntemde birinci trimesterde %94 ikinci trimesterde %67 başarı oranını yakalamak mümkün olmuştur (9). Hatta Sekizawa ve ark. (11) maternal kandaki tek bir nükleuslu fetal eritrosit ile Duchene muskuler distrofi tanısını koymayı başardıkları bir yöntem geliştirmişler. Servikal yıkama hücrelerinde

Tablo 2. Fetal cinsiyet tahmininin cinsiyetlere göre doğruluk oranı

Gebelik Haftası	Doğru tahmin edilen erkek		Doğru tahmin edilen dişi		İstatistik P
	N	%	N	%	
11	5/7	71.4	10/13	76.9	1.00
12	18/30	60.0	39/41	95.1	0.27
13	36/45	80.0	44/48	91.6	0.76
14	19/19	100.0	10/11	90.9	1.00
Toplam	78/101	77.2	103/113	91.1	0.47

Tablo 3. Fetal cinsiyet tahmininin cinsiyetlere göre sensitivite ve pozitif belirleyicilik oranları

	Gerçek ♂	Gerçek ♀	Toplam	PBD*
USG ♂	78	10	88	%88.6
USG ♀	23	103	126	%81.7
Toplam	101	113	214	
Sensitivite	%77.2	%91.1		

*PBD: Pozitif belirleyici değer.

florasan insitu hibridizasyon yöntemi ile yapılan analizler sonucu erkek fetusu yakalama oranı %83 olarak bulunmuştur, ancak bu sonuç ultrasonografi ile yapılan fetal cinsiyet tayininden daha iyi değildir (12).

Çalışmamızda kız bebeklerin cinsiyetini erkek bebeklere göre daha yüksek oranda tahmin ettiğimiz ortaya çıkmasına rağmen, istatistiksel bir fark saptamadık. Dişi olarak doğan bebeklerin %91.1'i ultrasonografi ile doğru olarak tahmin edilirken, erkek bebeklerin ancak %77.2'si doğru tahmin edildi. Buna karşılık tahmin sırasında cinsiyetin erkek olarak söylenmesi durumunda başarı oranının daha yüksek olduğunu saptadık. Fetal cinsiyet dişi olarak söylendiğinde yanlış oranı daha yüksekti, ya da diğer bir deyişle, yanlış daha çok erkek fetusların "kız" zannedilmesi şeklindeydi. Diğer araştırmacılar başarı oranlarını cinsiyetten bağımsız olarak bildirmişlerdir (6-8).

Fetal cinsiyeti doğru tahmin etmede çeşitli faktörlerin varlığı ileri sürülebilir. Kullanılan ultrason cihazının rezolüsyonu önemli bir faktördür. Transabdominal probun yeterli olmadığı olgularda transvaginal prob önerilmektedir. Diğer önemli bir faktör operatörün deneyimidir; deneyim arttıkça başarı oranının artması olasıdır. Fetusun hiperaktif olması, ekstremiteler ve kordon tarafından genital alanın maskelenmesi, fetusun pozisyonunun uygun olmaması, annenin batınının gazlı olması ve maternal obezite fetal görüntülemeyi olumsuz etkilemektedir.

Fetal cinsiyet tayinindeki başarının gebelik haftası ilerledikçe artması embriyolojik gelişme ile açıklanabilir. Altıncı gebelik haftasında her iki cinste de genital organlar aynı görünümde olup birbirinden ayırmak mümkün değildir (13). On ikinci haftadan itibaren urogenital sinüs

yapısında belirgin değişiklikler izlenir. Bu aşamada genital organlar genital tüberkülün her iki yanında genital şişlikler ve genital katlantılardan oluşur. Erkek fetusta urogenital sinüs skrotal ve üretral rapheye dönüşür, urogenital sinüsün kapanması kaudalden başlayıp fermuar tarzında devam eder. Üretral foldlar penil üretrayı oluşturmak için üretral plate üstüne katlanırken genital tüberkül uzar. Üretral tüberkül bu esnada fallus olarak bilinir. Erkek fetusta skrotumu oluşturan genital şişlikler ilginç olarak dişi fetusta da genital şişliklerden gelişen labium majus ve minuserla karıştırılabilir. Dişi fetusta urogenital sinüs açık kalır ve sonuçta vagina vestibülünü oluşturur (13). İkinci trimesterde penis ve klitoris büyümesindeki fark belirginleşir, penis büyümesi 14 haftadan sonra lineer olarak devam eder.

Ultrason ile fetal cinsiyet tayini yapmanın klinik değeri, X'e bağlı genetik hastalıkların prenatal tanısını koymak için invaziv girişim yapılacak hasta grubunu belirlemektir. Çünkü söz konusu hastalıklar sadece erkek fetuslarda görülmekte, dişi fetusların hastalıktan etkilenmemesi beklenmektedir. Fetal cinsiyetin erkek olarak tahmin edilmesi halinde girişim yapılırken, kız olarak tahmin edilmesi durumunda gereksiz invaziv girişimlerden kaçınmak mümkün olabilecektir. Böylece invaziv girişimlerin komplikasyonlarını ve gebeliğin terminasyonu ile ilişkili psikolojik travmayı azaltmak mümkün olabilecektir (14). Bizim çalışmamızda on birinci haftada erkek fetusların %30'u, 12 haftada %40'ı ve 13 haftada %20' si yanlışlıkla kız olarak tahmin edilmiştir. On dördüncü haftada erkek olduğu söylenen 10 fetusun tamamı (%100) erkek olarak doğmuştur. Buna karşılık dişi fetusların 11. haftada %23.1'i, 12 haftada %5'i, 13 ve 14. haftalarda %8.4'ü, yanlışlıkla erkek fetus olarak

saptanmıştır. Bu sonuçlar gösteriyor ki bu haftalarda fetal cinsiyet tayininin % 100 yapılması genellikle mümkün olmamaktadır. Eğer invazif girişimi planlamak amacıyla sonografik tahmin dikkate alınacaksa, en erken 14. haftada bunu başlatmak uygun olacaktır. Ayrıca bu uygulamanın klinik kullanıma girmesinden önce uygulayıcının tecrübe kazanması gerekmektedir.

Son yıllarda flovisitometrik yöntemler kullanılarak X ve Y kromozomu taşıyan spermatozoaları ayırt etmeye yönelik çalışmalar vardır ve sonuçlar umut vericidir (15). Böylelikle, seks kromozomuna bağlı hastalıkların önlenmesinde, intrauterin inseminasyon tekniğiyle X kromozomu taşıyan spermeler kullanılabilir.

Antenatal dönemde cinsiyet tayininin sosyal yönü unutulmamalıdır. Ailelerin çoğu fetal cinsiyeti öğrenme arzusu içindedir. Bir çalışmada gebe kadınların %74.7'ü bebeğin cinsiyetini öğrenmek için ultrasonografik inceleme yaptırdıklarını belirtmişlerdir (16). Ancak bu konuda suistimal olaylarının yaşanabileceği gözardı edilmemelidir. Ayrıca ultrasonografi ile cinsiyet tahminininin %100 olmadığı unutulmamalıdır. Bu nedenle, özellikle erken gebelik haftalarında cinsiyet hakkında yorum yapmaktan kaçınılması doğru olacaktır.

KAYNAKLAR

- Blakely SB, Binghampton NY. The diagnosis of sex of the human fetus in utero. *Am J Obstet Gynecol* 1937; 34: 322-35.
- Stephens JD, Sherman S. Determination of fetal sex by ultrasound. *N. Engl J Med* 1983; 309: 984-9.
- Weldner BM. Accuracy of fetal sex determination by ultrasound. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1981; 60: 333-4.
- Plattner G, Renner W, Went J, Beaudette L, Viau G. Fetal sex determination by ultrasound scan in the second and third trimester. *Obstet Gynecol* 1983; 61: 454-8.
- Broshtein M, Rottem S, Yoffe N, Blumenfeld Z, Brandes JM. Early determination of fetal sex using transvaginal sonography: technique and pitfalls. *J Clin Ultrasound* 1990; 18: 302-6.
- Withlow BJ, Lazanakis MS, Economoides DL. The sonographic identification of fetal gender from 11 to 14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 301-4.
- Etraf Z, Akinfenwa OO, Nicolaidis KH. First trimester determination of fetal gender by ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 305-7.
- Lev-Toaff AS, Ozhan S, Pretorius D, Bega G, Kurtz AB, Kuhlman K. Three-dimensional multiplanar ultrasound for fetal gender assignment: value of the mid-sagittal plane. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16: 345-50.
- Smid M, Lagona F, Papasergio N, Ferrari M, Cremonasi L. Influence of gestational age on fetal deoxyribonucleic acid retrieval in maternal peripheral blood. *Am J Obstet Gynecol* 1997; 177: 1517-22.
- Kuliev A, Jackson L, Froster U, Brambati B, Simpson JL, Verlinsky Y, Ginsberg N, Smidt-Jensen S, Zakut H. Chorionic villus sampling safety. Report of World Health Organization/EURO meeting in association with the Seventh International Conference on Early Prenatal Diagnosis of Genetic Diseases, Tel-Aviv, Israel, May 21, 1994. *Am J Obstet Gynecol* 1996; 174: 807-11.
- Sekizawa A, Kimura T, Sasaki M, Nakamura S, Kobayashi R, Sato T. Prenatal diagnosis of Duchenne muscular dystrophy using a single fetal nucleated erythrocyte in maternal blood. *Neurology* 1996; 46: 1350-3.
- Miller D, Briggs J. Reliability of trans-cervical recovery of placental cells from the lower uterine pole using a minimally invasive procedure. Evidence based on fetal sexing and analysis of recovered cell populations. *Early Hum Dev* 1996; 30: 99-102.
- Sadlet TW. Normal development of external genitalia. In Sadler TW, ed. *Langman's Medical Embryology*, 5th ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1985: 383.
- White-van Mourik M, Connor I, Ferguson-Smith M. The psychological sequelae of a second trimester termination of pregnancy or a fetal abnormality. *Prenat Diagn* 1992; 12: 189-204.
- Vidal F, Fugger EF, Blanco J, Keyvanfar K, Catala V, Norton M, Hazelrig WB, Black SH, Levinson G, Egozcue J, Schulman JD. Efficiency of MicroSort flow cytometry for producing sperm populations enriched in X- or Y-chromosome haplotypes: a blind trial assessed by double and triple colour fluorescent in-situ hybridization. *Hum Reprod* 1998 Feb;13: 308-12.
- Harrington K, Armstrong V, Freeman J, Aquilina J, Campbell S. Fetal sexing by ultrasound in the second trimester: maternal preference and professional ability. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 318-21.

Geliş Tarihi: 26.10.2001

Yazışma Adresi: Dr.Recep HAS

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, İSTANBUL
recephas@superonline.com

*Bu çalışma Üçüncü Ulusal Jinekoloji ve Obstetrik Kongresi'nde (13-16 Eylül 2001, İstanbul) poster olarak sunulmuştur.