

ORTA ANADOLU BÖLGESİNDE 7868 VAKADA KONJENİTAL MAJOR MALFORMASYONLARIN SIKLIĞI ÜZERİNDE BİR ÇALIŞMA

Dr. Ahmet ARSLAN *, Dr. Ferhan PAYDAK *, Dr. A. Bülent TURHAN *,
Dr. Erol İ. YORULMAZOĞLU **, Dr. Andaç ARGON ***, Dr. Erdoğan ÖZKAL****

*S.Ü.T.F. Tıbbi Biyoloji ve Genetik A.B.D. , ** Şikago Hastanesi,
Şikago, Illinois.U.S.A., *** S.Ü.T.F. Dahiliye A.B.D., **** S.U.T.F. Fizyoloji A.B.D.

ÖZET

Konya Doğum ve Çocuk Bakım Evinde 1988 yılının Ocak-Ekim ayları arasında 28 gebelik haftası ve üzerinde doğan tüm yenidoğan bebekler majör malformasyonlar varlığı yönünden incelenmiştir. Bu süre içinde 3762 kız ve 4106 erkek olmak üzere toplam 7868 bebek doğmuştur. 95'i kız ve 123'ü erkek toplam 218 bebek ölü doğmuştur. Gözlenen bebeklerin 75'inde (%0.9) majer malformasyon bulunmuştur. Majör malformasyonlu bebeklerin 66'sı (%88) tek anomali, 9'u (%12) çoğul anomali göstermiştir. Malformasyonlu 22 kız ve 6 erkek toplam 28 bebek ölü doğmuştur. Tek malformasyon gösteren bebeklerin 20'sinin santral sinir sisteminde, 1'inin dolaşım sisteminde ve 1'inin ürogenital sisteminde malformasyon görülmüştür. Tek malformasyon görülen bebeklerin 35'i kız, 31'i erkektir. Tek malformasyonlu 18 kız ve 5 erkek toplam 23 bebek ölü doğmuştur. Çoğul malformasyon gösteren bebeklerden 4'ünün santral sinir sisteminde, 3'ünün santral sinir sistemi ve kas iskelet sisteminde, 1'inin santral sinir sistemi ve sindirim sisteminde malformasyon görülmüştür. Çoğul malformasyon görülen bebeklerin 6'sı kız, 3'ü erkektir. Çoğul malformasyonlu 4 kız ve 1 erkek toplam 5 bebek ölü doğmuştur. Çalışmamızda Konya ve yöresinde bulunan bu bulguların popülasyon içerisindeki olma ihtimalleri ile malformasyonlu doğumların sistemlere göre dağılımı, anne yaş grubu, anne çocuk sayısı ve anne kan grubu arasında bir ilişkinin olup olmadığı araştırılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Majör Malformasyonlar

SUMMARY

*The Incidence of Congenital Major Malformations in Central Anatolia:
A Study of 7868 Newborns.*

Major malformation screening was made in 7868 newborns at Konya Maternity and Children Care State Hospital, Turkey, January through October in 1988. Newborns, 28 weeks old and over were subjected to physical examination and the blood type determinations when needed. Blood type determinations were made for all mothers who gave birth. During 10 months period, of the 7868 babies born 3762 were female and the remaining 4106 babies were males. Among the 218 stillborn babies, 95 of them were female and 123 were males. 75 babies born with major malformations, and 66 (88%) of 75 had single and the remaining 9 (12%) had multiple malformations. The overall incidence is found to be 0.9% and 0.11% for single and multiple malformations, respectively. About 51% of 66 newborns had musculo-skeletal system, 30% central nervous system, 14% digestive system, 1.5% circulatory system, 1.5% urogenital system malformations, respectively. Also, musculo-skeletal system malformations were found more often in males than female infants. Similarly, pes equino-varus was predominant among the males whereas polydactylism among the females. In musculo-skeletal malformation system, stillbirth frequency is rather low (3 females and 1 male out of 33 malformed cases). The most stillbirths were seen in central nervous system (13 female and 3 male out of 20 cases). Anencephalus seemed to appear more often in female infants than the male ones, and anencephalus and hydrocephalus females were stillborn infants. Multiple major malformations

appeared to be fatal (4 female and 1 male stillborn infants). Musculo-skeletal system malformations appeared to have strong relation with the consanguineous marriages in Konya. On the other hand, the evidences suggest that central nervous system malformations were strongly influenced by the environmental causes, but we were unable to pinpoint any factors that could be the attribute. Our work, also includes demographic findings of malformations in Konya and the distribution of malformations according to the system that are found, and the relationship between delivery numbers, maternal age and maternal blood groups.

Key words: Major Malformations.

GİRİŞ

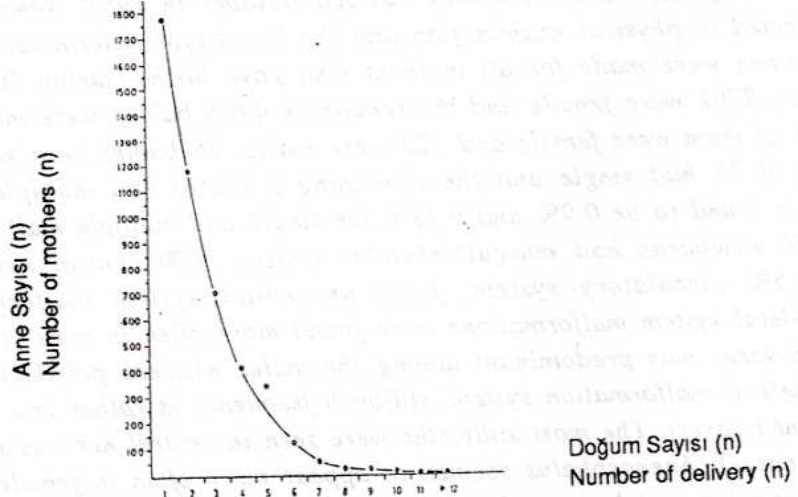
Konya ve yöresinde sürdürülen konjenital major malformasyon çalışmaları Türkiye'de buna benzer yapılan çalışmaları (1,2) tamamlayıcı nitelikte olduğu gibi bu bilgilerin yurt dışında tamamlanmasıyla da major malformasyonların coğrafik bölgelere göre dağılımı, genetik ve çevre faktörlerinin tanımlanmasında yardımcı olacaktır. Ayrıca böyle bir kaydın tutulması ile gebelik anında malformasyonlu çocukların olasılığı da tanımlanabilecektir. Sağlıklı bir aile için bu bilgilerin genetik danışmanlığında yardımcı olacağı kanaatindeyiz.

MATERYAL VE METOD

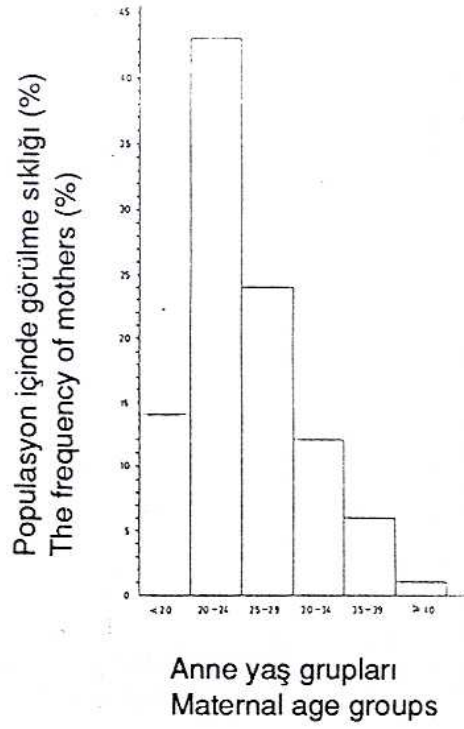
Konya Doğum ve Çocuk Bakım Evinde 1 Ocak 1988-7 Ekim 1988 tarihleri arasında geçen 41 haftalık süre içinde doğan ve gebelik süreleri 28 haftadan büyük, ağırlığı 1000 gram ve üzerinde olan (3), 7868 yenidoğan bebek majör konjenital malformasyonların varlığı açısından değerlendirildi ve kayıtları. Yaşamı tehdit edici, estetik kusur yaratan ve cerrahi müdahale gerektiren anomaliler majör malformasyonlar olarak tanımlanmıştır (4, 5, 6, 7, 8). Majör malformasyonlar herhangi bir orguda tek olarak ya da diğer malformasyonlar ile birlikte görülmeleri yönünden sınıflandırılmıştır. Mc Intosh ve arkadaşlarının (9), Marden ve arkadaşlarının (10), Yüksel ve arkadaşlarının (2) sınıflandırma yöntemleri esas alınarak müşahade edilen malformasyonlar belgelenip (11) istatistiki bir anlamda değerlendirilmeye çalışılmıştır (12). Gruplar arası farkın öneminde Khi-kare analizi uygulanmıştır.

SONUÇ

Taramanın yapıldığı devreler içinde Konya Doğum ve Çocuk Bakım Evine gelen anne adaylarından %38'i ilk çocuğa sahip olurken, bunu %25, %15 ve %9'luk payla ikinci, üçüncü, dördüncü ve daha fazla çocuğa sahip anneler takip etmektedir (Şekil 1).

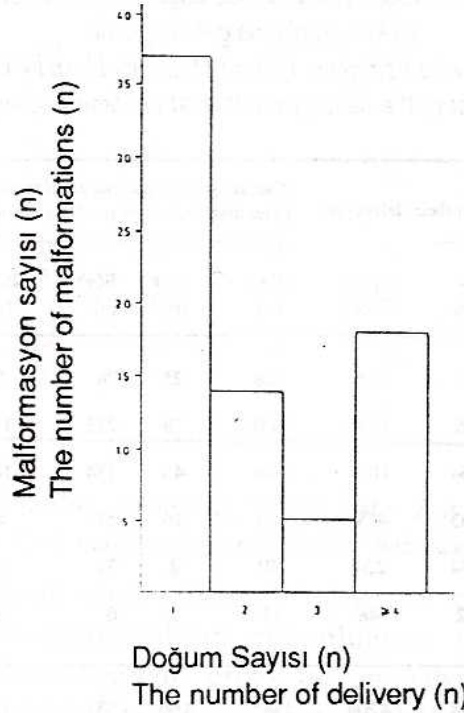


Şekil 1 Konya Doğum Evinde Ocak-Ekim 1988 ayları arasında doğum yapan annelerin çocuk sayılarına göre dağılımı.
Figure 1. The distribution of mothers according to the number of delivery from January 1988 through October 1988 :
Konya Maternity Hospital.

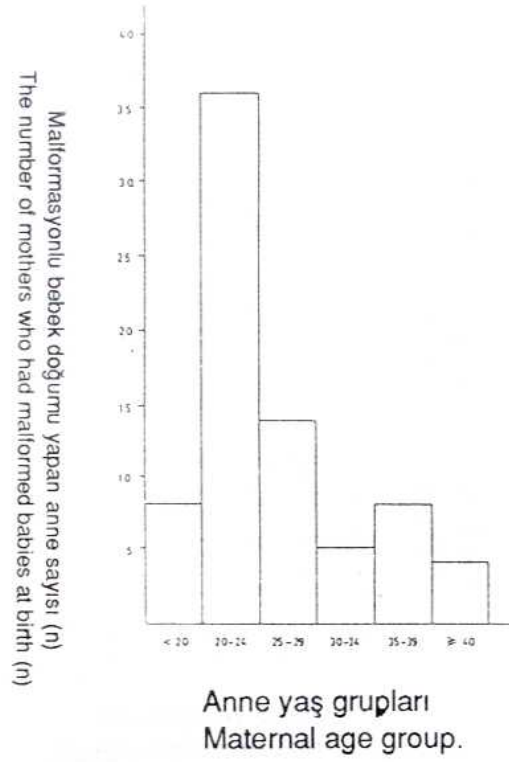


Şekil 2. Konya doğumevinde doğum yapan annelerin yaş-gruplarına göre dağılımı.
Figure-2. The distribution of mothers according to their age groups at the Maternity Hospital.

Annelerin yaş grubuna göre dağılımı da, annelik yaş grubunun genç olduğu (Şekil 2) ve Şekil 2'de annelerin %43 ünü ve %24'ünü sırasıyla 20-24 ve 25-29 yaş grubunu teşkil ettiği, 20 yaşından küçük ve 30 yaşından büyük annelerin oranlarının ise %15'in altında kaldığı görülmektedir. Annelerin çeşitli yaş grupları içerisine giren doğum sayısı ve kan grubu dağılımı Tablo 1'de verilmektedir. Bu tabloya göre 20-24 yaş grubu ile 20 yaşından küçük annelerin çoğunluğunu ilk doğumunu yapan anneler oluştururken, 25-29 yaş grubu



Şekil 3. Malformasyonlu çocuk doğumu yapan annelerin çocuk sayılarına göre dağılımı.
Figure 3. The distribution of mothers having malformed's babies at birth according to mother's delivery number.



Şekil 4. Malignasyonlu çocuk doğurmuş annelerin yaş gruplarına göre dağılımı.
Figure 4. Maternal age group distribution of mothers who had malformed babies at birth.

anneler arasında bir ve birden fazla doğum sayıları eşit oranlarda dağılmış ve 30 yaşından büyük annelerde 3 ve daha fazla doğum sayısı hakim olmuştur. Annelerin yaş grubu ile kan grubu mukayese edildiğinde yaş grubunun kan grubu dağılımını etkilemediği, sırasıyla A Rh+, 0 Rh+ ve B Rh+ kan gruplarının çoğunluğu teşkil ettiği bulunmuştur (Tablo 1).

TABLO I Konya Doğumevinde Ocak-Ekim 1988 ayları arasında doğum yapan annelerin, anne yaş grubu, doğum sayıları ve kan gruplarına göre dağılımı.

TABLE 1. The distribution of mothers who had given birth at Maternity Hospital between Jan. through Oct. in 1988, according to their maternal age group, the delivery number at the time of giving birth and their blood groups.

Anne yaş grubu (Maternal age group)	Doğum sayılarına göre anne sayısı (The # of mothers cooresponded to their delivery#)					Kan gruplarına tekabül eden anne sayısı (The distribution of mothers according to their blood groups)							
	1 (n)	2 (n)	3 (n)	4 (n)	Toplam (Total)	A(+) (n)	A(-) (n)	B(+) (n)	B(-) (n)	AB(+) (n)	AB(-) (n)	0 (+) (n)	0 (-) (n)
<20	507	88	6	5	606	268	25	78	9	33	6	168	19
20-24	890	645	215	86	1836	800	78	225	19	105	13	540	56
25-29	184	290	283	254	1011	446	43	134	14	65	5	270	34
30-34	51	53	92	283	479	211	16	57	4	34	4	139	14
35-39	10	15	25	174	224	101	2	31	1	17	2	67	3
40≥	-	2	4	42	48	19	2	6	1	2	-	14	4
Toplam (Total)	1642	1093	625	844	4204	1845	166	531	48	256	30	1198	130

Malformasyonlu bebeklerin dağılımı, doğum sayısına ve doğum esnasındaki yaş grubuna göre incelendiğinde (Şekil 3 ve 4), malformasyonlu bebeklerin doğumu 20-24 yaş grupları arasında ve ilk doğumlar ile 35 yaşından büyük, dördüncü ve daha fazla doğum yapan annelerde görülmektedir. Malformasyonlu çocuk sayısı iki farklı durumda yani, ilk hamilelik ve genç annelerde, ve çok hamilelik geçirmiş yaşlı annelerde artmaktadır. Şekil 3 ve 4, şekil 1, 2 ve Tablo 1 ile mukayese edildiğinde 20-24 yaş grubu annelerde malformasyonlu doğumun yüksek oluşu, bu yaş grubu anne sayısının popülasyonunun çoğunluğunu teşkil etmesinden ileri geldiği, dört ve daha fazla doğum yapan annelerde ise malformasyonun, azalan anne sayısına rağmen arttığı görülmektedir. Tablo 2'deki değerleri kullanarak, malformasyon sayısı tesadüf ettiği anne yaş grubu sayısına oranlandığında, malformasyonlu çocuk doğma ihtimali 20 yaşından küçük, 20-24 yaş grubu, 25-29 yaş grubu ve 30-34 yaş grubu arasında bir benzerlik gösterdiği ve oranında %0.92 ile %1.8 arasında değiştiği görülmektedir. Malformasyonlu çocuk sahibi olma ihtimali 35-39 yaş grubu (%3.2) ile 40 yaşından büyük annelerde (%7.3) önemli oranda artmıştır (Tablo 2).

TABLO II. Bebek doğumlarının ann yaş grubu, doğan bebeklerin durumu ve annelerin kan grubuna göre dağılımı.
TABLE II. The distribution of healthy and malformed babies according to maternal age groups and maternal blood groups.

Doğan bebeklerin dağılımı (The # of babies)			Annelerin kan gruplarına göre dağılımı.							
Anne yaş grubu		(n)	A(+)		A(-)		B(+)		B(-)	
			(n)	(n)	(n)	(n)	(n)	(n)	(n)	(n)
<20	S	603	268	25	78	9	33	6	168	19
	TM	7	3	1	2	-	-	-	1	-
	ÇM	1	1	-	-	-	-	-	-	-
20-24	S	1841	779	77	225	19	105	13	540	56
	TM	34	15	-	6	1	1	-	9	2
	ÇM	3	3	-	-	-	-	-	-	-
25-29	S	1017	446	43	134	14	65	5	271	34
	TM	12	8	-	1	1	-	-	2	-
	ÇM	2	1	-	-	-	-	-	1	-
30-34	S	488	210	15	57	4	34	4	139	14
	TM	5	2	-	-	1	-	-	1	1
	ÇM	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35-39	S	226	105	2	31	1	17	2	67	3
	TM	5	3	-	1	-	-	-	1	-
	ÇM	2	-	1	-	-	-	-	1	-
40≥	S	48	19	2	5	1	2	-	14	4
	TM	4	2	-	1	-	-	-	1	-
	ÇM	-	-	-	-	-	-	-	-	-

S= Sağlıklı doğan bebekler (Healthy babies at birth); TM= Tek malformasyonlu doğan bebekler (Singly malformed babies); ÇM= Çok malformasyonlu doğan bebekler (Multiple malformed babies)

Kas-İskelet sistemi, santral sinir sistemi, ağız ve sindirim sisteminde görülen malformasyonlar, majör malformasyonların çoğunluğunu teşkil etmektedir (Tablo 3). Kas-iskelet sistemindeki malformasyonlar, erkek doğan bebeklerde kız bebeklere nazaran daha fazla görülmüştür. Özellikle pes-ekino varus erkek bebeklerde sık görülmesine karşılık, polidaktili kız bebekler arasında daha fazla görülmüştür. Kas-iskelet sistemi malformasyonlu bebeklerin ölümcül doğumları oldukça nadirdir. Ölümcül doğum veya

doğumdan kısa bir müddet sonra olan ölümler santral sinir sistemi malformasyonuna bağlı malformasyonlu bebeklerde daha sıklıkla görülmüştür. Anensefali, kız bebeklerde erkek doğan bebeklere nazaran daha sık olarak görülmüştür ve anensefali ve hidrosefali kız bebekler ölü doğmuştur. Konya'da kas-iskelet majör malformasyonlu bebeklerin doğumu yakın akraba evliliği ile çok yakın ilişki göstermesine karşılık, elimizdeki veriler santral sinir sisteminde görülen major malformasyonlar üzerinde akraba evliliğinin etkisinin zayıf olduğunu vurgulamaktadır. Halbuki nöral tüp anomalileri üzerinde İstanbul'da yapılan bir çalışmada (13) birinci kuzen evlilikleriyle anomalinin ortaya çıkması arasında yakın ilişki olduğu gösterilmiştir. Akraba evliliğinin nöral tüp anomalileri üzerine etkisi, otozomal resesiv karakter(ler)in etkisiyle sekonder olarak ortaya çıktığı ihtimalini doğurmaktadır.

Malformasyonlu bebekler arasında tekli malformasyon (%0.88), çoğul malformasyona nazaran (%0.12) daha sıklıkla görülmüştür (Tablo 2, 3 ve 4).

TABLE 3. The distribution of malformed babies according to the systems.

Sistemler (The systems)	Bebek sayısı PBIGS MBIGS			Ölü doğum (Stillbirth)		Canlı doğum (Liverbirth)		
	# of babies			(k)	(E)	(K)	(E)	YAE
	(n)	(%)	(%)	(n)	(n)	(n)	(n)	(n)
Santral sinir sistemi (Toplam) (Total) (Central nervous system)	20	0.25	26.6	13	3	1	3	2
Anensefali	11	0.14	14.6	9	2b	-	-	1
Asimetrik kafa	1	0.01	1.3	-	-	-	1b	-
Hidrosefali	5	0.06	6.6	2	1	-	2	-
Mikrosefali	1	0.01	1.3	1	-	-	-	1
Spina bifida	2	0.03	2.6	1	-	1	-	-
Ağız ve sindirim (Toplam) (Oral and digestive system)	9	0.10	12.0	-	1	4	4	6
Yarı dudak	4	0.05	5.3	-	-	1	3	2
Yarı dudak + damak	3	0.04	4.0	-	1	2	-	3
Anal atrezi	1	0.01	1.3	-	-	-	1	1
Omfalosele	1	0.01	1.3	-	-	1	-	-
Kas-iskelet (Toplam) (Musculo-skeletal)	33	0.42	44.0	3	1	12	17	8
Adaktili	1	0.01	1.3	-	-	-	1	1
Brakidaktili	3	0.04	4.0	-	-	1	2	2
Pas-ekino varus	19	0.24	25.3	3	-	5	11	2
Polidaktili	8	0.10	10.6	-	-	6	2	2
Kısa eklemeler	2	0.03	2.6	-	1	-	1	1
Dolaşım (Toplam) (Circulatory system)	1	0.01	1.3	-	-	-	1	-
Patent ductus arteriosus	1	0.01	1.3	-	-	-	1	-
Ürogenital (Toplam) (Urogenital)	1	0.01	1.3	-	-	-	1	-
Hipospadias	1	0.01	1.3	-	-	-	1	-
Sınıflandırmayan diğer malformasyonlar (Others)	2	0.03	2.6	2	-	-	-	-
Yapışık ikizler (Converged twins)	2	0.03	2.6	2	-	-	-	-
Toplam	66	0.82	87.8	18	5	17	26	16

PGS: Populasyondaki bebekler içinde görülme sıklığı (The incidence among the total babies born), MGS: Malformasyonlu bebekler içinde görülme sıklığı (The incidence among the malformed babies born), E: Erkek bebek (Male), K: Kız bebek (Female), YAE: Yakın akraba evliliği (Consanguinity) b: Cinsiyeti belirsiz bebek (Babies with ambiguous genitalia).

Çoğul malformasyonlu bebekler genellikle anensefali (santral sinir sistemi) ile birlikte kas-iskelet sistemi anomalinden biriyle doğmaktadır (Tablo 4). Çoğul malformasyonunun ölümcül olanları kız bebeklerde daha sık görülmüştür (Tablo 4).

Anne yaş grubu, doğum sayısı, anne kan grubu ve anne yaş grubuna bağlı kan grubu dağılımları incelendiğinde (Tablo 2, 5), 20-24 yaş grubu anneler arasında ve 40 yaşından büyük anne yaş grupları arasında malformasyonlu bebek doğumu artmıştır. 20-24 yaş grubunda bu fazlalık 0 Rh+ kan grubu annelerde görülen malformasyonlu bebeklerden ileri gelmektedir. 40 yaşından büyük A Rh+ kan grubuna giren annelerde malformasyonlu bebek sayısının arttığı görülmektedir (Tablo 2, 5). Tablo 6'ya göre kas-iskelet sistemi ve santral sinir sistemine bağlı malformasyonlu bebek doğumu, tablo 3 ve 4'de görüldüğü gibi diğer sistemlere nazaran daha sıkça ortaya çıkmıştır. Ayrıca 0 Rh+ kan grubu ve

TABLO IV. Malformasyonlu doğan bebeklerin malformasyonun görüldüğü sistemlere göre dağılımı.
TABLE 4. The distribution of malformed babies according to the systems.

Sistemler (Systems)			Ölü doğum			Canlı doğum				
Santral sinir (Central nervous)	Sindirim (Oral digestive)	Kas-İskelet (Musculo-Skeletal)	BS	PGS	MGS	K (n)	E (n)	K (n)	E (n)	YAE (n)
Anensefali + spina bifida	-	-	3	0.3	4	3	-	-	-	-
Anensefali	Yarık dudak- damak	-	1	0.1	1	-	1	-	-	-
Anensefali	-	Polidaktili	1	0.1	1	-	-	-	1	1
Anensefali	-	Brakidaktili-pes- ekino varus	1	0.1	1	-	-	1	-	-
Spina bifida	-	Pes-ekino varus	1	0.1	1	-	-	1	-	-
Hidrocefali-meningo- miyelosel	-	-	1	0.1	1	1	-	-	-	-1
-	Yarık dudak damak	Adaktili	-	0.1	1	-	-	-	1	-
Toplam			9	0.9	12	4	1	2	2	1

BS= Bebek sayısı (# of babies); PGS= Populasyonda görülme sıklığı; MGS= Malformasyonlu bebekler arasında görülme sıklığı;
K= Kızbebek; E= Erkek bebek; YAE= Yakın akraba evliliği

TABLO V Malformasyonlu bebek doğumu yapan annelerin yaş grubuna, doğum sayısına ve anne kan grubuna göre dağılımı.
TABLE 5. The distribution of mother of multiple malformed babies at birth for their age group, number of delivery, and blood group.

Anne yaş grubu	Doğum sayısı					Malformasyonlu doğum yapan anne sayısının kan gruplarına göre dağılımı									
	1	2	3	≥4	w	Toplam	A(+)	A(-)	B(+)	B(-)	AB(+)	AB(-)	O(+)	O(-)	
<20	6	1	-	1	8	4	1	1	2	-	-	-	1	-	
20-24	23	13	1	-	37	18	-	6	1	1	-	-	9	2	
25-29	7	-	4	3	14	9	-	1	1	-	-	3	-	-	
30-34	2	-	1	2	5	2	-	-	-	-	1	-	1	1	
35-39	-	-	-	7	7	3	1	1	1	-	-	-	2	-	
40≥	-	-	-	4	4	2	-	-	1	-	-	-	1	-	
Toplam						38	2	2	11	2	2	-	17	3	

TABLO VI. Malformasyonun görüldüğü sistemlere göre doğum yapan annelerin yaş grubuna ve kan gruplarına bağlı dağılımları.

TABLE 6 The distribution of mothers for their age and blood group and their malformed babies according to systems that were found.

Malformasyonun Görüldüğü Sistemler	Anne Yaş Grubu						Anne Kan Grubu							
	≥20 (n)	20-24 (n)	25-29 (n)	30-34 (n)	35-39 (n)	≥40 (n)	A(+) (n)	A(-) (n)	B(+) (n)	B(-) (n)	AB(+) (n)	AB(-) (n)	O(+) (n)	O(-) (n)
Santral Sinir	3	12	8	2	2	-	16	-	4	-	1	-	5	1
Sindirim	3	4	1	1	2	1	3	1	1	2	-	-	4	-
Dolaşım	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
Kan İskelet	2	20	3	3	3	3	18	1	5	-	1	-	8	1
Urogenital	-	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-
Yapışık İlkizler	-	1	-	-	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
Toplam	8	37	13	6	8	4	38	2	11	3	2	-	17	2

20-24 yaş grubuna giren annelerin 5'i santral sinir sistemine, 4'ü de sindirim sistemine bağlı malformasyonlu bebek doğumu yapmış (Tablo 2, 6) ve 20-24 yaş grubunda görülen %1.8'lik artışa neden olmuştur (Tablo 2).

TARTIŞMA

Malformasyonlar, anatomik veya yapısal bozukluklar olarak doğuştan ortaya çıkan, vücudun dışında veya içinde makroskopik veya mikroskopik oluşumlardır (14). Bazı malformasyonlar kromozomal yapıdaki bozukluklardan veya mutasyonlardan gelebildiği gibi (4, 14), bazı malformasyonlarda infeksiyon, ilaç ve kimyasal gibi teratojenik ajanlar sebebiyle olmaktadır (4, 14). Fakat malformasyonların çoğu multifaktoriyel olup, genetik ve çevre koşullarının özellikle ilk iki haftalık prenatal gelişme üzerinde arzu edilmeyen etkilerinden ortaya çıkar (14). Embriyonun erken safhalarında olan anormal gelişme major malformasyonlara yol açmakta ve ağır seyreden anormal embriyolarda gebeliğin altıncı veya sekizinci haftasında genellikle düşük olmaktadır (14). İkinci ve sekizinci haftalar arasında organogenetik devrede teratojenik ajanlar major malformasyonlara sebep olmaktadır (14). Fetal devrede ise teratojenik ajanlar beyin ve göz gelişiminde morfolojik ve fonksiyonel bozukluklara yol açmaktadır (14).

Major malformasyonlardan santral sinir sistemi kusurları çoğunlukla multifaktoriyeldir. Bazen ailesel eğilim göstermesine rağmen, İngiltere'de yapılan bir çalışmada annelerin gebelik esnasında multivitamin diyet kullanması nöral tüp anomalisini önemli derecede azaltmıştır (15). Hidrosefali nadiren X'e bağlı resesiv karakter olarak bulunmuş ise de çoğunlukla Cytomegalovirus ve/veya Toxoplasma gondii gibi fetal virus enfeksiyonları etkin olmaktadır (4). Behrman ve Voughan (4), Emery (6) ve Moore (14)'ün ifade ettiği gibi anensefali kızlarda, erkeklere nazaran 3 veya 4 defa daha sıklıkla görülmüş ve Konya'da da aynı oran gözlenmiştir.

Kas ve iskelet sistemi içerisinde görülen anomalilerden brakidaktili ve polidaktili otozomal karakterli olup (14), pes-ekinovarus'a sebep olan faktörler Warkany'e (15) göre bilinmemekte, Thompson'a (17) göre multifaktoriyel bir kalıtım göstermektedir. Pes-ekinovarusun erkeklerde görülme oranı kızlara nazaran takriben iki mislidir ve bu oran diğer yerlerde yapılan çalışmalara benzerlik göstermektedir (14). Hala-dayı çocukları

arasındaki akraba evliliklerinde kas-iskelet sistemi anomalileri üzerine etkinliği takriben $8/33=25\%$ olup kalıtsal bir karakter gibi gözükmesinin sebebi anlaşılacakla birlikte amniotik sıvının azlığı ile kas-iskelet sistemi anomalisi arasında bir ilişki olduğu bildirilmiştir (18).

Ağız ve sindirim sistemi anomalilerinden yarı dudak, yarı dudak ve damak, santral sinir sistemi anomalileri gibi multifaktoriyeldir (14). Konya'da genç annelerin çocuklarında sık görülmesi sağlıklı beslenme veya kafi olmayan beslenme ile ilgili olduğu söylenilebilir. Omfalosel gecikmiş mutasyon neticesinde ortaya çıkan (17) bir anomali olup bu çalışmada sadece bir kız çocuğunda görülmüştür (Tablo 3). Anal atrezi çok nadir görülen ve anal zarının sekizinci hafta sonunda delinmemesinden ileri gelen bir anomali (14) ve bu çalışmada bir erkek çocuğunda görülmüştür (Tablo 3).

Patent ductus arteriosus çoğunlukla maternal kızamık virusu infeksiyonu (rubella virusu) neticesinde (14) ve düşük ağırlıklı premature bebeklerde görülür ve bu anomali Konya'da bir erkek bebekte gözlenmiştir.

Kan grubu kalıtımı ile major malformasyon yönünden anne yaşı ve gebelik sayısı arasında bir ilişki bulunamamıştır. Gebelik sayısı arttıkça yaş grubu da artmakta fakat hamile olan anne sayısı da azalmaktadır. Kan grubu ve Rh faktörünün kan uyuşmazlığı gibi durumların dışında major malformasyonlara etkisi henüz bilinmemektedir.

Sonuç olarak, Konya Doğum Evinde majör malformasyonlu bebekler arasında santral sinir sistemine bağlı malformasyonlar genellikle ölümcül ve/veya sakat bebeklere sebebiyet vermekte ve bu malformasyonun hamilelik sırasında çevresel koşulların etkinliği ile birlikte polijenik karakterle olma ihtimali, kalıtsal karakterli ve akraba evliliğinden ileri gelmesi ihtimalinden daha yüksek gözükmektedir. Fraiser (7)'in vurguladığı gibi Kas-iskelet sistemi malformasyonlarda ise akraba evliliği önemli bir faktör olarak ortaya çıkmaktadır. Genel olarak, doğum yapan annelerin hepsi tam sağlıklı olduklarından yeni doğan bebeklerde görülen majör malformasyonların ortaya çıkmasına sebep olan faktörlerin heterojen ve kompleks bir yapıya sahip olduğu kanaatine varılmıştır.

TEŞEKKÜR

Konya Doğum ve Çocuk Evi Hastanesi Başhekimisi Jinekolog Op. Dr. Zeki SAYMAN, Bebek Servisi Pediatri Doktorlarından Dr. Mustafa DEMİR, Dr. Hacer ÇALIŞKAN, Dr. Dilek ARGON ve hastanede çalışan tüm Hemşire arkadaşlara, Hastane Müdürlüğüne ve personeline, meslektaşlarımıza, Dr. M.E. Ferguson-Smith, Clinical Cytogenetics, Level 2, Addenbrooke's Hospital, Hills Road, Cambridge, U.K., yaptıkları tavsiye ve gösterdikleri ilgiye, yazım işlerinde yardımcı olan Hasan ÖZTÜRK, Mustafa DEVELİ ve Nihal KALFA'ya teşekkür ederiz.

KAYNAKLAR

1. Say B, Tunçbilek E, Balı S ve Yalçın Z. Türk halkında çeşitli konjenital malformasyonların

- görülme sıklığı Hacettepe Üniversitesi Yayınları, Ankara 1971; c 12: 1-105.
2. Yüksel M Aydın K ve Karaliler Ş. Konjenital malformasyonların genetik analizi Jinekoloji ve Obstetrik Dergisi 1989; 2: 111-116.
 3. Paydak F, Turhan A B ve Arslan A. Konya Doğum Evinde Ocak - Ekim 1988 arasında doğan 78678 yenidoğan'ın majör malformasyon yönünden gözlenmesi Birinci Ulusal Prenatal Teşhis ve Anadolu'dan Genetik Yapısı Sempozyumu. Tebliğ Özetleri Anadolu Üniversitesi Yayınları No: 349, 1989; 224-225.
 4. Behrman RE and Vaughan VC Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia WB Saunders Co 1987; 243-277.
 5. Carter CO Genetics of common single malformations Br Med Bul 1976; 32: 21-26.
 6. Emery AEH Elements of Medical Genetics Edinburgh Churchill Livingstone Co 1983; 142-144.
 7. Fraser FC Relation of animal studies to the problem in man. In Wilson IG, and Fraser FC, eds. Handbook of teratology. New York: Plenum 1977; 75-96.
 8. von Regormorter N Dodion J, Druart C et al. Congenital malformations in 10.000 consecutive births in a university hospital: Need for genetic counseling and prenatal diagnosis. The Journal of Pediatrics. 1984; 104 (3): 386-390.
 9. Mc Intosh R Merritt K K Richards M Samuels M and Bellows M T. The incidence congenital malformations. A study of 5964 pregnancies. Pediatrics, 1954; 14: 505-521.
 10. Marden MP Simith DW and Mc Donald M J. Congenital anomalies in the newborn. The Journal of Pediatrics 1964; 64(3): 357-371.
 11. Turhan A ve Paydak F. Konya'da yeni doğanların el ve ayaklarındaki minör malformasyonların insidansı. İç Anadolu Tıp Dergisi Konya, 1989; C 1 (4): 48-50.
 12. Sümbüloğlu K ve Sümbüloğlu V. Biyoistatistik Ankara: Çağ Matbaası 1987: 125-147.
 13. Sainiö M Oğur G Yüksel-Apak M Bulut A ve Neyzi O. Nöral tüp defektlerinin epidemiyolojisindeki deneyimlerimiz. Birinci Ulusal Prenatal Teşhis ve Anadolu'nun Genetik Yapısı Sempozyumu Tebliğ Özetleri, Anadolu Üniversitesi Yayınları No: 349, 1989; 244-245.
 14. Moore K L. The Developing Human; Clinically Oriented Embryology. Philadelphia: W?B. Saunders Co 1988: 334-399.
 15. Conor JM and Ferguson-Smith MA. Essential Medical Genetics Oxford: Balckwell Scieintific Publications 1984: 198.
 16. Warkany J. Congenital Malformations: Notes and Comments. Chicago: Year Book Medical Publishers, Enc. 1971.
 17. Thompson MW. Genetics in Medicine Philadelphia, WB Saunders Co, 1986: 153.
 18. Dunn PM. Congenital postural deformities. Br Med Bullu 1976; 32: 65.