

Açık Spinal Disrafizm Olgularının Erken Tanı Sorunları

Problems in Early Diagnosis in Open Spinal Dysraphism Cases

TUFAN HIÇDÖNMEZ, ŞEREF AKTAŞ, PINAR BAŞAR, SERDAR GÖZEN,
SEBAHATTİN ÇOBANOĞLU, KEMAL KUTLU

Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroşirürji Anabilim Dalı (TH,ŞÇ),
Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı (ŞA), Üroloji Anabilim Dalı (SG),
Armağan Dönertaş Engelli Çocuklar Merkezi (PB,KK) Spina Bifida Grubu (TH, ŞA, SG, PB) Edirne

Geliş Tarihi: 28.11.2000 ⇔ Kabul Tarihi: 14.02.2001

Özet: Engelli Çocuklar Merkezinde izlenen 20 açık spinal disrafizm olgusunun epidemiyolojik özellikleri, erken tanı ve hastaneye geliş koşulları değerlendirildi. Tıbbi kayıtları incelendiğinde, ultrasonografi ve maternal serum alfa fetoproteini gibi erken tanı araçlarının, şehir merkezlerinde dahi etkinlikle kullanılmadığı görüldü. Sık kullanılmasına karşın (kişi başına üç kez) olguların yarısında spina defektinin ultrason incelemesiyle görülemediği anlaşıldı. Olguların primer girişim için merkeze ulaşmalarının uzun süreli geciktiği görüldü. Açık spinal disrafizm gelişmiş ülkelerde giderek azalma göstermesine karşılık, ülkemiz için ciddi bir sağlık sorunu olmaya devam etmektedir.

Anahtar sözcükler: Spina bifida, Myelomeningosel, Epidemioloji, Ultrasonografi, Prenatal tanı

Abstract: The epidemiological, early diagnostic and hospitalization problems encountered in 20 cases with open spinal dysraphism followed at the Center for Handicapped Children were analysed. Their medical reports revealed that, early diagnostic tools such as ultrasonography and maternal serum alpha-fetoprotein were not efficiently used even in urban areas. Despite its frequent use (3 times per patient), ultrasonographic misdiagnosis was found in half of patients. Patients were found to be referred considerably late for early neurosurgical primary repair. Despite its decreasing incidence in developed countries, open spinal dysraphism remains a major health problem in our country.

Key Words: Spina bifida, Myelomeningocele, Epidemiology, Ultrasonography, Prenatal diagnosis

GİRİŞ

Açık spinal disrafizm, omurilik taslağı olan nöral tübün ve çevre spinal yapılarının embriyonal dönemde primer nörolasyon bozukluğu sonucu oluşan heterojen bir doğumsal malformasyon grubudur (2,7,12). Bunun prototip bozukluğu olan myelomeningoselde kapanma bozukluğunun seviyesine bağlı olarak klinik bulgular görülür.

Nörolojik tutulumla bağlı olarak özellikle alt ekstremiteleri etkileyen motor ve duyu kusurları hastanın mobilizasyonu etkiler. Ayrıca, çeşitli ortopedik şekil bozuklukları ve sfinkter kontrol kusuru nedeni ile, yaşam süresince bir takım güçlüklerle mücadele etmeyi gerektiren bu hastalıkta tedavide belki de en önemli aşama hastalığın ortaya çıkmadan önce tanınmasıdır (7,11). Bu çalışmada, Engelli Çocuklar Merkezi Spina Bifida Grubu

tarafından izlenen 20 olgunun epidemiyolojik özellikleri ve erken tanıda karşılaşılan sorunlar değerlendirildi.

HASTALAR ve YÖNTEM

Trakya Üniversitesi Armağan Dönertaş Engelli Çocuklar Merkezi Spina Bifida Grubu pediatrik nöroşirürji, pediatrik ortopedi, pediatrik üroloji ve fizyoterapi birimlerinden oluşmakta ve 1998 yılından beri mültidisipliner poliklinik çalışması ve tedavi yapmaktadır. Grubumuz tarafından poliklinik izlem ve tedavileri yapılan 20 açık spinal disrafizimli çocuk hasta prenatal, perinatal, postnatal dönemde ve izlem süresinde değerlendirildi.

SONUÇLAR

Olguların 14'ü kız, 6'sı erkek olup en son izlemdeki ortalama yaşları $18 \pm 12,7$ (6-52) aydı. Gebelik süresi; 5 olguda 36 hafta, 5 olguda 38 hafta, 3 olguda 39 hafta ve 7 olguda 40 haftaydı. Tamamı hastanede doğmuş olan bebeklerin doğumları 3 olguda doğum ebe, 17 olguda kadın hastalıkları ve doğum uzmanı tarafından gerçekleştirilmişti. Bir hastanın doğum ağırlığı 1000-1500 g, 3 hastanın 1500-2000 g, 6 hastanın 2500-3000 g, 6 hastanın 3000-3500 g ve 4 hastanın da 3500 g ve üzerinde bulundu. Nöroşirürjikal girişim için bebeklerin hastaneye getiriliş süreleri Tablo I de görülmektedir. Primer onarım girişiminin 6 hastaya hemen uygulandığı, 10 hastada düşük doğum ağırlığı, sevk zincirinde aksama, ailenin ekonomik koşulları gibi değişik nedenlerle beklenildiği, 4 hastanın ailesinin girişimi kabul etmemiş olduğu görüldü.

Tablo I: Bebeklerin nöroşirürji merkezine gönderilmeleri için geçen süre

Nöroşirürjiye refere edilme süresi	Olgu Sayısı	Oranı
< 02 saat	10	% 50
< 06 saat	2	% 10
< 24 saat	2	% 10
> 03 gün	3	% 15
> 03 ay	3	% 15

Tablo II: Annelere uygulanan USG incelemelerinin dağılımı

Zaman	3. ay	4. ay	5. ay	6. ay	7. ay	8. ay	9. ay	Hiç
Olgu sayısı	3	8	8	12	6	12	12	3
Oranı	% 15	% 40	% 40	% 60	% 30	% 60	% 60	% 15

Ortalama anne yaşı $26,3 \pm 4,2$ ve baba yaşı $29,3 \pm 4,5$ bulundu. Sekiz olgunun annesinin daha önce spontan abortus öyküsü bulunuyordu. Onyedide gebelik istemli, üç olguda ise istemsiz olarak gerçekleşmişti.

On yedi anne ilkökul, üç anne ortaokul mezunu; 13 baba ilkökul, beş baba ortaokul, iki baba ise lise mezunuydu. Onsekiz hastanın aile kökeni Trakya bölgesi, bir hastanın İç Anadolu, bir hastanın da babasının Trakya ve annesinin Doğu Anadolu bölgesi kökenli oldukları görüldü. Yedi aile köyde, 8 aile ilçede, 5 aile il merkezlerinde yerleşikti.

İki anneye hiç gebelik izlemi yapılmadığı, iki annenin sadece 2 kez, beş annenin 3 kez ve 11 annenin ise her ay izlendiği anlaşıldı. Annelere maternal serum alfafetoprotein (MSAFP) testinin yapılmamış olduğu belirlendi. Annelere yapılan ultrasonografi (USG) incelemeleri ve inceleme zamanları Tablo II de görülmektedir. USG kadın hastalıkları ve doğum uzmanlarınca, üç olguda radyoloji uzmanlarınca yapılmıştı. USG ile 10 olgu normal bulunup, bir hastada 5. ayda ve üç hastada 8. ayda spina bifida defekti; 5 hastada 6. ayda hidrosefali tanısı konulmuş olduğu görüldü. Bu olgulardan sadece birine gebeliğin sonlandırılmasının teklif edilmiş olduğu, ancak ailenin kabul etmediği öğrenildi.

Üç anne gebeliği boyunca antibiyotik kullandığını belirtirken, 18 anne gebelik boyunca vitamin kullandığını bildirmesine karşın, bunlardan sadece 6 (% 33) annenin kullandığı ilacın adını verebildiği görüldü.

TARTIŞMA

Myelomeningoselin canlı doğumlarda genel insidansı % 0,1 - 0,2 olarak bildirilmektedir (7,9,12). Bu sayı Türkiye' de Himmetoğlu ve arkadaşları tarafından % 0,27 olarak verilmiştir (8). Gelişmiş ülkelerde, koruyucu hekimlik ve yaygın prenatal tanı olanakları ile insidansı azalmıştır. Referans merkezlerinde, MSAFP düzeyi ve USG ile intrauterin 15 - 20. haftalarda % 100' e yakın duyarlılıkla erken tanı konabilmektedir (1,2,4). Anne öyküsünde 8 (% 40) olguda spontan abortus olması, bu standart

tanı araçlarının daha fazla titizlikle kullanılmasının gereğini vurgulamaktadır. Buna karşılık, üçü dışında tüm annelere, gebelik süresince olgu başına ortalama 2,8 kez ve toplam 49 kez uygulanan USG incelemesine karşın, ancak 4 (% 20) olguda spina bifida defekti doğrudan; 5 (% 25) olguda ise geç evrelerde hidrosefali varlığıyla dolaylı olarak tanınabilmişti. On (% 50) olguda USG sonucunun normal olarak değerlendirilmesi, annelerin hemen hemen tamamına yakınının ulaşabildikleri bu değerli erken tanı aracının olması gerektiği gibi verimli kullanılmadığını ortaya koymaktadır. Bilgen ve ark. nın 42 olguluk serilerinde, % 95 olguda, erken tanı konulamamış veya çok geç dönemde konulabilmiş olduğu bildirilmektedir (3). Olgularımızın tümünün ortak özelliği, hiçbirisinde MSAFP bakılmadığı ve ailelerin konudan habersiz olduklarıydı. Bu durum kırsal alan popülasyonu olmakla açıklanmaya çalışılırsa da, 14 (% 70) olgunun il ve ilçede oturuyor olması, koruyucu sağlık hizmetinden yeterli şekilde yararlanamadıkları gerçeğini ortaya koymaktadır.

Spina bifida nedenleri arasında olan serbest radikal dizgesi üzerinden bir bozukluğa engel olduğu ve bağlantılı olarak spina bifida riskini azalttığı için gelişmiş ülkelerde doğurganlık dönemindeki tüm kadınlara folik asid (0,4 mg/gün) verilmesi standart hale gelmiştir (11). Olgularımız içinde, düzenli polivitamin desteği verildiğini belirten anne sayısı 18 (% 90) olmakla birlikte, bunlardan ancak 6 (% 33) anne kullandığı vitamin preparatının adını verebilmiştir. Gerek MSAFP testi ve gerekse verilen polivitamin preparatını anımsayamayan çoğunluk anneler için, bu sonuçlar ile, izlemleri sırasında yeterli bilgilendirilmenin yapıp yapılmadığı sorusu cevapsız kalmaktadır. Konu eğitim düzeyi ile de bağlantılıdır. Örneğin, anne-babalar arasında yüksek öğrenim görmüş bulunan olmadığı gibi, 17 (% 85) anne ve 13 (% 65) babanın öğrenim durumunun ilkökul seviyesinde olduğu görüldü. Kanımızca, yetersiz bilgilendirilme kadar, yeterli bilgilenememe de bu sorunda önemli paya sahip görünmektedir.

Myelomeningoselli bebeklerin prognoz ve çeşitli yaşamsal işlevlerindeki performansları alındığında; kaynaklarda, rastgele seçilmiş olgularda yaşama oranı % 60 - 92 ; hidrosefali ve shunt girişimi oranı % 90 - 95 ; olarak görülmekte, ve enfeksiyon ile komplike olmayan çocuklarda genellikle normal mental gelişim elde edilebileceği bilinmektedir (4,7,10,11). Benzer şekilde, nörojenik mesaneye rağmen, ürolojik tedbirler ile (temiz aralıklı kateterizasyon ve medikal / cerrahi tedaviler) % 90

olguda sosyal olarak sfinkter kontrolü elde edilebilmektedir (7). Kuşkusuz bu performansı elde etmek erken cerrahi girişim ve sonrasında etkin rehabilitasyon çalışması gereklidir (6). İlk 24 saat içinde yapılan erken cerrahi girişim sonuçları daha sonra yapılan girişimlerin sonuçları ile karşılaştırıldığında, Charney ve ark. ilk grupta enfeksiyon ve mortalite sıklığının daha az olduğunu bildirmektedir (5). Bilgen ve ark. nın yenidoğan yoğun bakım biriminde izledikleri 42 olguluk myelomeningosel serisinde, ilk 24 saat içinde girişim yapılan bebeklerde % 17 oranında görülen sepsis, daha geç opere edilen grupta % 86 oranına yükselmiştir (3). Olgularımız arasında, erken cerrahi girişimin ancak 6 bebeğe uyulanabildiği görüldü. Hepsi bir hastane ortamında doğmuş olan bu 20 olgu içinde, 6 (% 30) bebeğin geç dönemde refere edilmiş oldukları belirlendi. Bu durum, sağlık kurumları ve personeli arasında iletişim ve işbirliği eksikliğini düşündürmektedir. Ortalama anne yaşı 26,3±4,2 ve baba yaşı 29,3±4,5 bulundu.

Engelli Çocuklar Merkezimiz Spina Bifida Grubu' nda yürütülen bu çalışma sonuçlarına göre: Spina bifida, gelişmiş ülkelerde giderek azalmasına karşılık, ülkemiz için ciddi bir sağlık sorunu olmaya devam etmektedir. Batılı ülkelerde standart sağlık hizmeti şekline girmiş olan USG ve MSAFP gibi erken tanı araçları, ülkemizde yeterli yaygınlık ve verimlilikte kullanılmamaktadır. Sağlık kurumları ve personeli arasındaki işbirliği eksikliği sonucu, myelomeningoselli bebeklerin erken cerrahi girişim yapılabilmesi ve erken rehabilitasyonun başlanabilmesi için merkezlere ulaşmaları gecikmektedir.

Yazışma Adresi: Yrd.Doç.Dr. Tufan Hiçdönmez
Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi
Nöroşirürji Anabilim Dalı
22030 Edirne, Türkiye
Faks: 0 284 235 16 51
GSM: 0 542 253 81 03
e-posta: thicdonmez@hotmail.com

KAYNAKLAR

1. Babcock CJ: Ultrasound evaluation of prenatal and neonatal spina bifida. Neurosurg Clin N Am 6(2): 203-217, 1996
2. Barkovich AJ, Naidich TP: Congenital anomalies of the spine. Barkovich AJ (ed), Pediatric Neuroimaging, NewYork: Raven Press, 1990: 227-271 içinde
3. Bilgen H, Özek E, Örs R, Işık U, Hiçdönmez T, Özek

- MM: Evaluation of neonates with open myelomeningocele. *Marmara Med J* 12(2): 67-69, 1999
4. Chambers GK, Cochrane D, Irwin B: Assessment of the appropriateness of services provided by a multidisciplinary meningomyelocele clinic. *Pediatr Neurosurg* 24: 92-97, 1996
 5. Charney EB, Miller SC, Sutton LN: Management of the newborn with myelomeningocele: Time for a decision making process. *Pediatrics* 75: 58, 1985
 6. Daryal D, Gün G, Bilir F, Çalışkan M, Özmen M, Apak S: Nöral tüp defektli olgularda erken rehabilitasyon yaklaşımı ve uygulamaları. *Özürlü Çocuklar Rehberlik ve Eğitim Sempozyomu bildiri kitabı*. Nisan 1993, 89 içinde
 7. Hahn YS: Open myelomeningocele. *Neurosurg Clin N Am* 6 (2): 231-241, 1995
 8. Himmetoğlu O, Tiras MB, Gürsoy R: The incidence of congenital malformations in a Turkish population. *Int J Gynecol Obstet* 55: 117-121, 1996
 9. Humphreys RP: Spinal dysraphism. Wilkins RH, Rengachary SS (eds), *Neurosurgery*, cilt 3 ikinci baskı NewYork: McGraw-Hill, 1996: 3453-3463 içinde
 10. McDonald C: Rehabilitation of children with spinal dysraphism. *Neurosurg Clin N Am* 6(2): 393-411, 1996
 11. Pang D: Surgical complication of open spinal dysraphism. *Neurosurg Clin N Am* 6 (2): 243-257, 1995
 12. Shurtleff DB, Lemire RJ: Epidemiology, etiologic factors, and prenatal diagnosis of open spinal dysraphism. *Neurosurg Clin N Am* 6 (2): 183-193, 1995