

Akondrojeniz nedir?

Akondrojeniz, bebeğin kemiklerini etkileyen nadir görülen bir grup bozukluktur. Özellikleri arasında uzuvların ciddi şekilde kısalması, kısa kaburgalar, anormal omurga ve diğer iskelet anormallikleri bulunur. Bu anormallikler o kadar şiddetlidir ki bu duruma sahip bebeklerin çoğu nefes alma zorlukları nedeniyle ölü doğar veya doğumdan kısa bir süre sonra ölür. Bu durumun 3 alt tipi vardır (Tip IA, IB ve II), her biri farklı bir hatalı gen tarafından oluşturulur ve farklı özelliklere sahiptir.

Akondrojeniz nasıl oluşur?

Bu, ebeveynlerin genleri aracılığıyla kalıtılan veya bebekte yeni bir mutasyon (hatalı gen) sonucu ortaya çıkan genetik bir durumdur. Tip IA, vücudun hücrelerinin belirli kıkırdak proteinlerini yönetmesi için gerekli olan TRIP11 genindeki bir hatadan kaynaklanır. Tip IB, kıkırdağın normal gelişimine ve kemiğe dönüşümüne yardımcı olan SLC26A2 genindeki bir sorundan kaynaklanır. Tip II, kıkırdakta çok önemli bir proteini kodlayan COL2A1 genindeki bir hatayla ilişkilidir. Bu formların tümü kıkırdak ve kemiklerin anormal gelişimine yol açabilir.

Akondrojenizde genetik faktörlerin etkisi var mıdır?

Evet. Tip IA ve IB otozomal resesif durumlardır. Bu, her iki ebeveynin de mutasyona uğramış (hatalı) geni taşıdığı anlamına gelir; çocuk hatalı genin 2 kopyasını (her ebeveyninden bir tane) miras aldığında, akondrojenizden etkilenecektir. Ebeveynler taşıyıcıysa kendilerinde herhangi bir semptom olmayacaktır ancak benzer rahatsızlıklara sahip aile üyeleri olabilir. Ailenizden herhangi biri kısa uzuvlar, ölü doğum veya bebek kaybıyla ilişkili bir kemik veya kıkırdak sorunu yaşıyorsa, lütfen bunu ebenize veya doktorunuza bildirin. Tip II otozomal dominant bir durumdur; ancak, genellikle bebekteki gendeki yeni bir mutasyondan kaynaklanır (ve ebeveynlerinden miras alınmaz).

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Bazı hastalar kesin bir tanı almak için daha fazla test yaptırmayı tercih edebilir. Bu, hamileliğe devam etmek isteyip istemediğinize karar vermenize yardımcı olabilir. Ayrıca gelecekteki hamilelikleri planlamak için de faydalı olabilir. Bu testler şunları içerir:

- Amniyosentez: Bu test, bebeğinizin kromozomlarında ve genetik yapısında, özellikle yukarıda belirtilen genlerde sorunlar olup olmadığını araştırabilir. Bu test, rahminize ince bir iğne ile girilerek bebeğinizin etrafındaki sıvıdan küçük bir örnek alınmasını içerir. İskelet displazisi konusunda bilinen bir aile geçmişiniz varsa veya daha önce etkilenen bir çocuğunuz olduysa, hamileliğinizin 11 ila 14. haftaları arasında koryonik villus örnekleme önerilebilir.
- Bu, plasentadan küçük bir hücre örneği almayı içerir ve bu örnekte bebeğinizin kromozomlarına ve genlerine de bakılır.
- Bebeğinizin genetik testini seçerseniz, klinik bir genetikçiyle yapacağınız bir görüşme, sizin için hangi genetik testlerin en iyi olduğuna ve gelecekteki gebeliklerinizin nasıl etkilenebileceğine karar vermenize yardımcı olabilir.
- Otopsi: Bebeğiniz rahimde veya doğumdan kısa bir süre sonra ölürse, tanıyı doğrulamak için daha fazla test yaptırmak isteyebilirsiniz. Bu, bebeğinizin kemiklerinin röntgenini çekmeyi, organların detaylı incelemesini ve bebeğinizin cilt ve kemik hücrelerinin karakteristik özelliklerini aramak için histolojik analizini içerebilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nedir?

Çoğu durumda, akondrogenez rutin 20 haftalık ultrasonografi taramanız sırasında veya daha az sıklıkla 12 haftalık taramanızda teşhis edilir. Bebeğin göğsü çok dar olduğundan, rahimdeki sıvıyı yutmasını etkiler ve bebeğin etrafında aşırı amniyon sıvısı birikmesine (polihidramnios) neden olur. Bu, karnınızın daha gergin ve rahatsız olmasına neden olabilir ve erken doğumu tetikleyebilir. Giderek daha fazla rahatsız oluyorsanız, Perinatoloji uzmanınız semptomlarınızı hafifletmek için fazla olan amniyon sıvısının birazını boşaltmayı önerebilir. Bebeğiniz, çok küçük bir göğüste kalbe aşırı basınç nedeniyle vücudunun şişmesi

Akondrogenezis

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

ve kalp yetmezliğini içeren hidrops fetalis adı verilen bir durum geliştirebilir. Bu, ölü doğuma yol açabilir. Bebeğin iyilik halini izlemek için düzenli olarak ayrıntılı taramalara ihtiyacınız olacak.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Ne yazık ki, akondrogenezisli bebekler ya rahimde ya da doğumdan kısa bir süre sonra ölürlür. Bu nedenle, canlı doğan bebekler rahat ettirilir (palyatif bakım), ancak rutin olarak daha aktif canlandırma yapılmaz. Doktorlarınız, doğumdan önce Yenidoğan doktorlarıyla görüşmeniz ve bunun tam olarak neleri içereceğini görüşmeniz için sizi yönlendirecektir.

Tekrarlayacak mı?

Akondrogenezis tip IA ve IB'de, her gelecekteki gebelikte bu durumdan etkilenme olasılığı %25'tir (4'te 1). Tip II'de, bunun tekrar olma olasılığı genellikle <%1'dir. Ancak bazen hatalı genler üreme hücrelerinizde (yumurta veya sperm) bulunabilir, ancak vücudunuzun geri kalanındaki hücrelerde bulunmayabilir ve bu da tekrarlama olasılığını artırır. Başka bir gebelik planlamadan önce bir genetikçiye danışmanız önerilir, böylece riskler hakkında tam olarak bilgi sahibi olabilirsiniz.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bebeğimde başka hangi anomaliler var?
- Amniyon sıvı miktarı artmış gibi mi görünüyor?
- Bebeğimde hidrops fetalis gelişti mi?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Doğumumu ne zaman gerçekleştirmeliyim?
- Genetik doktoruyla sonraki doğumlarım ile ilgili görüşebilir miyim?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek yenidoğan doktorlarıyla tanışabilir miyim?

Güncelleme Haziran 2022