

# Asfiktik Torasik Displazi

*Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler*

**Bu broşür, asfiktik torasik displazinin ne olduğunu, nedenlerini, hangi testlere ihtiyacınız olduğunu ve bebeğinizde teşhis konulmasının sonuçlarını anlamanıza yardımcı olmayı amaçlamaktadır.**

## **Asfiktik Torasik Displazi Nedir?**

Çok küçük bir göğüs kafesi ve azalmış akciğer gelişimi ile karakterize genetik bir hastalıktır. Üç türü vardır. Tip I; şiddetli akciğer hipoplazisi nedeniyle ölümcüldür, tip II ve III; göğüs kafesinin daha az etkilendiği ve akciğer fonksiyonunun korunduğu tiplerdir. Tip II ve III'te yenidoğan hayatta kalabilir ancak daha sonraki yaşamda böbrek ve karaciğer komplikasyonları da gösterebilir. Farklı türlerin sınıflandırılması, fetal göğüs kafesi ve akciğerlerin doğum öncesi değerlendirmesine dayanır.

## **Asfiktik Torasik Displazi Nasıl Meydana Gelir?**

15. kromozomda bulunan CEP120, CSPP1, IFT80, IFT140, IFT172, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR60 ve DYNC2H genlerindeki bir defektten kaynaklanır. Hücrelerin sinyallerinin fonksiyonunu etkiler ve böbrek, karaciğer gibi diğer organları da etkileyebilir.

## **Daha Fazla Test Yaptırmalı Mıyım?**

Ultrason taramaları, akciğer gelişimini değerlendirmek için sık sık tekrarlanmalıdır, doğumda diğer kemikleri değerlendirmek için X-ışınları da kullanılmalıdır. Amniyotik sıvıdaki moleküler analiz; tanıyı doğrulamaya yardımcı olabilir, ancak bu her durumda geçerli değildir. Çünkü Asfiktik Torasik Displazi ile ilişkili tüm genler tanımlanmamıştır. Bu durumun ciddiyeti, toraks, akciğerler ve uzuvların ultrason görüntüsü ile belirlenir.

## **Gebelik Sırasında Dikkat Edilmesi Gerekenler Nelerdir?**

Toraks ve akciğerlerin büyüklüğü ve gelişimi, Asfiktik Toraks Displazisi olan bebeklerin makul bir oranının hayatta kalabileceği göz önünde bulundurularak önemlidir. Ayrıca, ekstremitelerin de değerlendirilmesi gerekir.

## **Doğduktan Sonra Bebeğim İçin Bu Hastalık Ne Anlama Geliyor?**

# Asfiktik Torasik Displazi

*Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler*

Tip I Asfiktik Torasik Displazi olan bebeklerde şiddetli pulmoner hipertansiyon ve akciğer hipoplazisi gelişir.

Tip II ve III olan bebekler akciğer hipoplazisinin daha az şiddetli belirtilerini gösterir, hayatta kalabilirler, ancak böbrek ve karaciğer fonksiyonları periyodik olarak değerlendirilmelidir. Tüm uzuvlar X-ışınları kullanılarak değerlendirilmeli ve büyümeleri izlenmelidir. Ciddi şekilde etkilenen yenidoğanlarda toraksı genişletmek için titanyum destekler kullanılarak yapılan başarılı cerrahi prosedürler bildirilmiştir.

## **Tekrarlar mı?**

Her iki ebeveyn de etkilenen genin taşıyıcısıysa durum tekrar olabilir (%25 risk).

## **Başka Hangi Soruları Sormalıyım?**

Asfiksi Torasik Displazi izole mi yoksa diğer anomalilerle mi ilişkili?

Hangi tür?

Başka testler yaptırmalı mıyım?

Akciğer ve toraks gelişimi nasıl?

Doğumdan sonra ameliyat mümkün mü?

Nerede doğum yapmalıyım?

Bebeğin doğması için en iyi yer neresidir?

Bebeğim doğduğunda ona bakacak olan doktor ekibiyle önceden görüşebilir miyim?

*Son Güncelleme Mayıs 2023*