

Akondroplazi nedir?

Akondroplazi, vücuttaki uzun kemiklerin anormal büyümesiyle ilişkili genetik bir durumdur. Bu durumda, kol ve bacakların uzun kemiklerinin bodur büyümesi olur ve bu da önemli ölçüde kısa boyla sonuçlanır. Durumun diğer özellikleri arasında genişlemiş bir kafa, basık bir burun, sırt ve omurganın anormal eğriliği ve bacakların eğriliği bulunur.

Akondroplazi nasıl oluşur?

Akondroplazi, vücuttaki uzun kemiklerin büyümesini etkileyen genetik bir mutasyonun sonucudur. Etkilenen gen fibroblast büyüme reseptörü faktörü 3 (FGFR3) genidir. Yaklaşık 20.000 ila 30.000 canlı doğumda 1'inde görülebilen nadir bir durumdur. Bazen mutasyonlar belirli ailelerde bir veya her iki ebeveyn akondroplaziden etkilendiğinde aktarılsa da, mutasyonların çoğu kendiliğinden oluşur ve genetik kazaların bir sonucudur ve kontrol edilebilen faktörlerden kaynaklanmaz.

Ne zaman tanınır?

Akondroplazi genellikle gebeliğin üçüncü trimesterinde uzun kemiklerin yeterli seri büyüme gösterememesi durumunda saptanır veya doğumdan sonra da saptanabilir. Ultrasonda ilk fark edilen en sık bulgu fetüste kol ve bacak kemiklerinin kısalmasıdır.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok hasta, fetüsün durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Değerlendirilebilecek testler şunlardır:

Fetal ultrason; bu genellikle tüm gebeliklerde yapılır ve fetüsün tüm anatomisine bakmak için rutin doğum öncesi bakımın bir parçasıdır. Bu teknoloji, anne veya fetüs için herhangi bir radyasyon riski oluşturmadan yapıları tanımlamak için ses dalgalarını kullanır.

Amniyosentez; bu, fetüsü çevreleyen az miktarda amniyotik sıvının bir iğne ve şırınga ile alınmasıyla yapılır. Bu sıvı, fetüsten hücreler ve genetik materyal içerir ve akondroplazi ile

ilişkili genetik mutasyonun mevcut olup olmadığını görmek için test edilebilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Akondroplaziden etkilenen fetüsleri taşıyan hastalar, komplikasyonsuz normal gebelikler geçirme eğilimindedir. Bebeğinizde akondroplazi tanısı varsa ve vajinal doğumla uyumlu olmayabilecek özellikle geniş bir başı varsa sezaryen doğum önerilebilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Akondroplazili bebeklerin çoğu iyi durumdadır. Sınırlı farmakolojik tedavi seçenekleri mevcuttur ve bir çocuk doktoruyla görüşülebilir. Akondroplazili bazı çocuklarda fizik tedavi ile tedavi edilebilen küçük bir motor gecikmesi vardır. Akondroplazili hastalara kısa boyları göz önüne alındığında yardımcı olmak için bazı yaşam tarzı değişiklikleri ve düzenlemeler yapılabilir. Mesleki terapi de yardımcı olabilir. Akondroplazinin olası bazı komplikasyonları arasında tekrarlayan kulak enfeksiyonları, uyku apnesi ve obezite bulunur ve gerektiğinde tedavi edilebilir.

Tekrarlayacak mı?

Çoğu vakanın kendiliğinden oluşan bir gen mutasyonundan kaynaklanması göz önüne alındığında, gelecekteki bir gebelikte akondroplazinin tekrarlama riski düşüktür.

Ebeveynlerden birinin veya her ikisinin de bilinen bir akondroplazi tanısı varsa, her çocuğun akondroplaziden etkilenme olasılığı %50'dir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Tanı testi yapılabilir mi?
- Doğumumu nerede ve ne zaman gerçekleştirmeliyim?
- Sezaryen doğum gerekli mi?
- Bebeğim doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacaktır?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Mayıs 2023