

Arini (Burun Yokluğu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Arini Nedir?

Arini, son derece nadir görülen bir burun sorunudur. Arinili bebekler doğduklarında burunlarının yarısını (hemi-arini) ya da tamamını kaybetmiş olurlar. Küçük çıkıntılar veya küçük ve işlevsel olmayan burun delikleri bulunabilmesine rağmen, burun bölgesi düz ve palpasyonda serttir. Vakaların büyük çoğunluğunda üst çene küçüktür ve göz tabanındaki gözyaşı kanalları ve sinüsler eksik veya kötü gelişmiştir. Ayrıca, arini genellikle göz veya kulak anomalileri ile ilişkilidir veya yüz, kafatası veya beyin ile ilgili diğer sorunlarla ilişkili olabilir.

Arini nasıl ortaya çıkar?

Arini ile doğan bebek sayısı sınırlı olduğundan, bu nadir durumun nedenini bilmek zordur. Bebekte bulunan tek anomali olduğunda, genellikle tesadüfen meydana gelir.

Arini, holoprozensefalili bebeklerde de görülebilir. Holoprozensefali, beynin iki yarım küreye ayrılmadığı bir sorundur. Holoprosensefali ve arini birlikte bulunduğu, genellikle bebekler beyin sorunu veya her iki sorunun da nedeni olan genetik bir sorun nedeniyle kötü durumdadır. Arini, en sık Bosma arini mikroftalmi sendromunun görüldüğü genetik bir hastalığın bir parçası olarak ortaya çıkabilir. Bu hastalığa sahip bebeklerde arini, anormal derecede küçük veya hiç olmayan gözler ve ilgili hormonların anormal derecede düşük seviyede olduğu az gelişmiş bir üreme sistemi bulunur. Bu hastalık, bebeğin kromozomlarında bulunan genetik bilgideki bir değişiklikten kaynaklanır. Genellikle çiftler halinde eşleşen 46 kromozomumuz vardır: 23'ü bir ebeveyninden, diğer 23'ü ise diğer ebeveyninden gelir. Bosma arini microphthalmia sendromlu bebeklerin 18 numaralı kromozomlarından birinde bilgi değişikliği vardır.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Diğer anomalileri tespit etmek için hamilelik sırasında bebeğe özel/gelişmiş bir ultrason yapıp yapılamayacağını öğrenebilirsiniz. Özellikle beyinde olmak üzere başka anomaliler varsa, bir genetik uzmanına danışılması önerilir.

Yüzü, kafatasını veya beyni daha iyi görebilmek için manyetik rezonans görüntüleme (MR) yararlı olabilir. MRI, vücudun içinin görüntülerini oluşturmak için manyetik dalgalar kullanır. Hamilelikte kullanımı güvenlidir.

Ayrıca amniyosentez yapılmasının gerekip gerekmediğini de sorabilirsiniz. Amniyosentez, Bosma arini mikroftalmi sendromu ve holoprozensefali ile ilgili genetik hastalıklar gibi bazı genetik bozuklukları tespit edebilir. Bu, rahimden fetüsü çevreleyen amniyotik sıvının küçük bir

Arini (Burun Yokluğu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

miktarının alınmasıyla yapılır Amniyosentez yapılırken düşük riski vardır (yapılan her 200 amniyosentez için 1'den az düşük) ve bazı kadınlar bunu yaptırmamayı tercih eder Tüm genetik hastalıklar amniyosentez ile tanımlanamaz ve tüm anomaliler ultrason muayenesinde görülemez. Ancak, ultrasonda başka bir anomali görülmediğinde ve amniyosentez normal sonuçlar verdiğinde, bebek için tek sorunun arini olma olasılığı çok yüksektir.

Hamilelik sırasında nelere dikkat etmek gerekir?

Bazen arini hastası bebekler yutma sorunu yaşadıkları için hamilelik sırasında etraflarında aşırı derecede amniyotik sıvı birikir. Bu duruma polihidramnios denir. Rahim çok fazla gerilebilir ve doğum tarihinden çok önce doğuma neden olabilir. Doktorunuz veya ebeniz bu durumu önceden bilerek erken doğum riskini azaltmaya yardımcı olabilir. Bu nedenle çoğu uzman en az 4 haftada bir düzenli ultrason muayenesi önerecektir. Karnınızın hızla büyüdüğünü hissediyorsanız, bunu kontrol ettirmek için doktorunuza veya ebenize başvurmalısınız.

Doğduktan sonra bebeğimi ne bekliyor?

Tek sorunu arini olan bebekler genellikle iyi doğarlar. Bazı bebekler doğumdan hemen sonra burun delikleri olmadığı veya işlevsel olmadığı için nefes alma veya yutma sorunları yaşarlar. Bu bebeklerin nefes almalarına yardımcı olmak için oksijen veya tüp yerleştirilmesi gerekebilir. Bu nedenle, doğumunuz için en iyi yeri doktorunuzla veya ebenizle görüşmeniz tavsiye edilir. Bu bebekler için emme ve nefes alma aynı anda zor olduğundan, genellikle bir tüp aracılığıyla beslenme gereklidir. Bebeğin işitme ve görme durumunu kontrol etmek için iyi bir göz ve kulak muayenesi yapılmalıdır. Burun oluşturmak için yapılan ameliyat veya ameliyatların nihai sonucu bir bebekten diğerine değişecektir. Birçok vakada ortodontik ve/veya dil ve konuşma terapisi gereklidir.

Beyinde herhangi bir anormallik yoksa, zeka genellikle normaldir. Arini başka bir sendrom veya hastalığın parçası olduğunda, bebek doğumdan sonra daha fazla sorun yaşayabilir. Bebeğin ne kadar iyi olacağı bu diğer sorunlara bağlıdır. Beyin sorunları önemli olduğunda, bebekler gelişimsel gecikme ve/veya sık nöbet geçirecektir. Arini, Bosma arhinia mikroftalmi sendromunun bir parçası olduğunda, çocukların ergenliğe girebilmeleri için hormon tedavisine ihtiyaçları vardır.

Tekrar olur mu?

Arini (Burun Yokluğu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

İzole arini'nin tekrar ortaya çıkma riski çok düşüktür. Arini bir sendromun parçasıysa, tekrarlama riski sendromun türüne bağlıdır ve bir genetik uzmanına danışmak bunu anlamada yardımcı olabilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu ciddi bir arini formuna mı benziyor (tam veya kısmi)?
- Görünürde başka anomaliler var mı?
- Amniyosentez yapılmasını öneriyor musunuz?
- Amniyotik sıvı çok mu fazla?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yaptıracağım?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Bebeğim doğduğunda onunla ilgilenecek doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?

Yasal Uyarı:

Bu broşürün içeriği sadece genel bilgi vermek amacıyla hazırlanmıştır. Temel almanız gereken tıbbi tavsiye niteliğinde değildir. Bu broşürde yer alan içeriğe dayanarak herhangi bir eylemde bulunmadan veya herhangi bir eylemden kaçınmadan önce bireysel durumunuzla ilgili olarak profesyonel veya uzmanlaşmış bireysel tıbbi tavsiye almalısınız. Broşürlerimizdeki bilgileri güncellemek için makul çabayı göstermemize rağmen, broşürümüzdeki içeriğin doğru, eksiksiz veya güncel olduğuna dair açık veya dolaylı hiçbir beyan, garanti veya taahhütte bulunmamaktayız.

Güncelleme Ocak 2021