

## Diastematomyeli Nedir?

Diastematomyeli, çok nadir görülen bir malformasyondur ve spinal kordun (omurilik) tam veya kısmi yarılması (uzunlamasına bir yarık) ile omuriliğin iki yarım kord olarak bölünmesine yol açar. Genellikle, omurilik elemanlarının eksik kaynaşmasından kaynaklanır ve spinal kordun ikiye bölünmesini sağlayan yumuşak veya kemik dokudan oluşan bir yapı bulunur.

## Diastematomyeli Nasıl Oluşur?

Spinal kord ve intradorsal sinir kökleri iki kolon halinde ayrılır. Bu kitle, omurga kanalını kısmen veya tamamen bölen kemik, lifli veya kıkırdak bir septum olabilir. Yarık her seviyede görülebilir, ancak çoğu vakada alt torakal veya üst lomber bölgelerde bulunur. Torakal bölge, boynun tabanından karına kadar uzanan bölgedir; lomber bölge ise sırtın alt kısmıdır.

Diastematomyeli, spinal kordun normal büyümesini engelleyen ve sinir elemanlarının yukarıya doğru göçünü kısıtlayan bir engel gibi hareket eder, bu da kollar ve bacaklar gibi uzuvlarda ilerleyici nörolojik eksikliklere yol açar. Nadiren, şiddetine bağlı olarak bağırsak ve mesane fonksiyonlarını da etkileyebilir.

Ayrıca, büyüyen omurga kolonunun anormal eğrilikleriyle ilişkilendirilebilir ve “konjenital skolyoz” gelişimine yol açabilir.

## Daha Fazla Test Yaptırmalı Mıyım?

Yapılacak testler, bulunduğunuz yere bağlıdır. Fetal tıp uzmanıyla yapılan ultrason sonrasında, bir klinik genetik uzmanıyla danışma yapılması düşünülebilir. Bu testler arasında, kromozom sayısındaki sorunları ve bazı genetik durumları tespit etmek için amniyosentez yer alabilir. Ayrıca, kromozomal mikroarray testi veya tüm eksom dizilemesi gibi genetik testler de önerilebilir. Bu tür testler, bireysel durumunuz hakkında önemli bilgiler sağlayabilir.

Amniyosentez yapıldığında, karna bir iğne yerleştirilir ve bebeğin etrafındaki sıvıdan örnek alınarak test yapılır. Diastematomyeli, diğer çeşitli anormalliklerle (örneğin açık spina bifida,

# Diastematomyeli

*Hasta Bilgilendirme Serisi - Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler*

skolyoz, kifoz, hemivertebral, deri belirtileri ve ayakların ortopedik deformiteleri, özellikle de (klübfüt) ilişkilendirilmiştir, bu yüzden detaylı bir ultrason muayenesi talep edilmelidir.

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

Detaylı bir ultrason değerlendirmesinin ardından, omurga ve organ sistemlerinde ilişkilendirilen bulgular dışlanmalıdır. Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRI) ile ileri düzey görüntüleme, her vakada durumun özel olarak değerlendirilmesiyle "sıkışmış/bağlanmış kord" varlığını incelemek için düşünülebilir, çünkü diastematomyeli'deki kemik elemanları, sinir elemanlarının beklenen fizyolojik göçünü engelleyebilir. MRI, ultrasonla tespiti zor olan "kapalı" spina bifida varlığını da tespit etmeye yardımcı olabilir. Bu ayrıca, pediatrik ortopedi cerrahisi ile prognoz değerlendirmesinde yardımcı olabilir.

Sonuç genellikle olumlu olmasına rağmen, nöroşirürjik ve ortopedik cerrahi müdahaleler gerekebilir ve omurgadaki diğer durumların varlığına bağlı olarak nörolojik bozulma riski bulunmaktadır.

## **Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?**

Diastematomyeli, kapalı bir sinir tüpü defekti olarak ortaya çıktığında, septumun erken cerrahi olarak çıkarılması, nörolojik fonksiyonun iyileşmesine yardımcı olabilir. Bu nedenle, doğru cerrahi zamanlamayı planlamak için bir ortopedi merkezine yönlendirilmesi önemlidir.

## **Tekrarlayacak mı?**

Yineleme riski bilinmemektedir. Nadir vakalarda, otozomal dominant geçiş tanımlanmış olup, genetik danışmanlık önerilmektedir.

# Diastematomyeli

Hasta Bilgilendirme Serisi - Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Diastematomyeli yalnızca izole bir durum mu, yoksa başka anormalliklerle ilişkilendiriliyor mu?
- Açık spina bifida mevcut mu?
- Gebeliği sonlandırmak mümkün mü?
- Gebeliğin sonlandırılması kararını verirken hangi faktörler dikkate alınmalı?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yapılacak?
- İleri düzey görüntüleme (MRI) gerekli mi?
- Gebelik sonrasında cerrahi müdahale yapılabilir mi?
- Nerede ve nasıl doğum yapmalıyım?
- Bebeğime doğum sonrası en iyi bakımı hangi hastane sağlayacak?
- Bebeğime doğum sonrası bakacak olan doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?

## Feragatname:

[Bu broşürün / web sitemizin] içeriği yalnızca genel bilgi sağlamak amacıyla sunulmuştur. Bu, güvенеbileceğiniz tıbbi tavsiye anlamına gelmez. [Bu broşürde / web sitemizde] bulunan içeriğe dayanarak herhangi bir işlem yapmadan önce, bireysel durumunuza ilişkin profesyonel veya uzman tıbbi tavsiye almanız gerekmektedir. [Broşürümüzün / web sitemizin] içeriğini güncellemek için makul çabalar sarf etmemize rağmen, içeriğin doğru, eksiksiz veya güncel olduğuna dair herhangi bir açık ya da zımni garanti, taahhüt veya beyanat vermemekteyiz.

Son güncelleme Mart 2025