

# Asfiktik Torasik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## Asfiktik Torasik Displazi nedir?

Asfiktik Torasik Displazi, çok küçük bir toraks (göğüs kafesi) ve azalmış akciğer gelişimi ile karakterize nadir bir genetik iskelet displazisidir. Üç türü vardır: tip 1) şiddetli akciğer hipoplazisi nedeniyle ölümcül; tip II ve III, toraksın daha az etkilendiği ve akciğer fonksiyonunun korunduğu. Tip II ve III'te yenidoğan hayatta kalabilir ancak daha sonraki yaşamda böbrek ve karaciğer komplikasyonları görülebilir. Sınıflandırma, fetal toraks ve akciğerlerin doğum öncesi değerlendirmesine dayanmaktadır.

## Asfiktik Torasik Displazi nasıl oluşur?

Asfiktik Torasik Displazi, çoğunlukla 15. kromozomda bulunan CEP120, CSPP1, IFT80, IFT140, IFT172, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR60 ve DYNC2H genlerindeki bozukluklardan kaynaklanan bir siliyopatidir (hücrelerdeki sillerin fonksiyonunu etkileyen bir durumdur). Böbrekler ve karaciğer gibi diğer organları da etkileyebilir.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Değerlendirme Perinatoloji alanında uzman bir kişi tarafından yapılmalıdır. Akciğerlerin gelişimini değerlendirmek için ultrason taramaları sık sık tekrarlanmalıdır. Amniyotik sıvıda moleküler analiz de tanıyı doğrulamaya yardımcı olabilir, ancak asfiktik torasik displazi ile ilişkili tüm genler tanımlanmadığı için bu analiz tüm vakalarda yardımcı olamayabilir. Durumun ciddiyeti, toraks, akciğerler ve uzuvların ultrason görünümüne göre belirlenir. Doğumda, kemikleri değerlendirmek için röntgen de çekilmelidir.

## Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Gebelik sırasında, Asfiksi Torasik Displazili bebeklerin belli bir oranının hayatta kalabilmesi için toraks ve akciğerlerin boyutu ve gelişiminin düzenli olarak değerlendirilmesi gerekecektir. Uzuv kemikleri de değerlendirilmelidir.

## Prognoz nasıl? Çocuğum hangi tedavilere ihtiyaç duyacak?

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

Tip II ve III bebekler akciğer hipoplazisinin daha az şiddetli belirtilerini gösterir ve bu nedenle hayatta kalma olasılıkları daha yüksektir, ancak böbrek ve karaciğer fonksiyonları periyodik olarak değerlendirilmelidir. Tüm uzuvların röntgen değerlendirmesi değerlendirilmeli ve büyümeleri izlenmelidir. Ciddi şekilde etkilenen yenidoğanlarda toraksı genişletmek için titanyum destekler kullanılarak yapılan başarılı cerrahi prosedürler bildirilmiştir.

## Tekrarlayacak mı?

Bu durum otozomal resesif bir kalıtımla geçer; yani her iki ebeveyn de etkilenen genin taşıyıcısıysa, durum tekrar ortaya çıkabilir (%25 risk).

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Asfiktik torasik displazi izole mi yoksa diğer bulgularla birlikte mi?
- Hangi tip?
- Başka test yaptırmalı mıyım?
- Akciğer ve göğüs gelişimi nasıl?
- Gebelik sonrası cerrahi mümkün mü?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğimin doğumu için en iyi yer neresi?
- Doğum sonrası bebeğimin bakımıyla ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?