

Kondroektodermal Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Kondroektodermal Displazi (Ellis-van Creveld Sendromu) nedir?

Ellis-van Creveld (EvC) sendromu, yaklaşık 1/60.000 prevalansı olan nadir bir kemik hastalığıdır. Kısa uzuvlar, kısa kaburgalar, altı parmaklı cücelik, anormal tırnaklar/dişler ve konjenital kalp defektleri (CHD) ile karakterizedir.

Kondroektodermal Displazi nasıl oluşur?

EvC, akondroplaziye dahil olan genin proksimalinde bulunan kromozom 4'teki bir mutasyondan kaynaklanan genetik bir bozukluktur.

Kondroektodermal displazi adı, kıkırdak ossifikasyonunun olgunlaşmasını etkileyen genel bir bozukluk gibi görünmektedir. Bu nedenle, sendromun temel özellikleri kemiklerdeki kıkırdak anomalisi ve tırnaklar ile dişlerdeki anormalliklerdir.

Kondroektodermal Displazi nasıl tanınır?

Kondroektodermal displazinin prenatal ultrasonografi tanısı, dar göğüs kafesi, ellerde altı parmak ve kısa ekstremiteelerin görüldüğü prenatal ultrasonografi bulguları ile konulabilir; bu bulgular doğum sonrası çeşitli radyografik bulgularla doğrulanabilir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

EvC sendromu riski altında olduğu bilinen gebeliklerde, hedefe yönelik yapılan birinci trimester taraması tanıya yardımcı olabilir. Bu anomali, artmış ense kalınlığıyla giden ciddi iskelet anomalilerinden biridir.

Olası tekrarlama durumunda, gebeliğin erken dönemlerinde plasenta örnekleri alınarak prenatal tanı mümkün olabilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Sendrom, göğüs darlığının ciddiyetine ve hem kalp hem de solunum sorunlarının bir sonucu olarak %50 bebek ölüm oranına sahiptir. Sağ kalanların zekası normal ancak boyları kısa

Kondroektodermal Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

olacaktır. Kalp anomalisi doğumdan sonra başarıyla düzeltilebilir. Diş kusurları genellikle ortodontik prosedürler gerektirir.

Ayrıca, EvC'li hastalar multidisipliner bir yaklaşımla yönetilmelidir. Özellikle yenidoğan döneminde, bu hastalar solunum sıkıntısı ve kalp yetmezliği için tedaviye ihtiyaç duyarlar. Kemik deformitelerinin yönetimi ortopedik takipler gerektirir ve oral bulgular yoğun profesyonel destek gerektirir.

Prognoz, torasik darlık ve kalp kusurlarına atfedilebilen yaşamın ilk birkaç ayındaki solunum sorunlarıyla ilişkilidir. En iyi klinik sonucu elde etmek için tedaviye mümkün olan en erken dönemde başlanmalıdır.

Tekrarlayacak mı?

Çekinik bir genle kalıtıldığı için tekrarlama riski %25'tir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ciddi göğüs darlığı olan bir vaka gibi mi görünüyor?
- Kalp etkilenmiş mi?
- Akciğerler ne kadar büyük görünüyor?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Ameliyat ne zaman yapılmalıdır?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacaktır?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Ekim 2022