

Jarcho-Levine Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Bu broşür, Jarcho-Levine Sendromunun ne olduğunu, hangi testlere ihtiyacınız olduğunu ve Jarcho-Levine Sendromu tanısı almış olmanın sizin ve bebeğiniz için ne anlama geldiğini anlamanıza yardımcı olmayı amaçlamaktadır.

Jarcho-Levine Sendromu Nedir?

Jarcho-Levine Sendromu, kaburga ve omurgalardaki kemiklerin oluşum biçiminde anormalliklere neden olan çok nadir bir konjenital bozukluktur. Bu, boyun ve gövdenin kısalmasına neden olur ve göğsün küçük olması nedeniyle akciğerlerin az gelişmesine yol açabilir. Bu durumun farklı prognozlara sahip birkaç alt tipi bilinmektedir. Sendrom ayrıca kostovertebral segmentasyon anomalileri, spondilokostal disostoz, spondilokostal displazi, spondilotorasik disostoz, spondilotorasik displazi ve oksipito-fasiyal-serviko-torasik-abdomino-dijital displazi gibi çeşitli isimlerle de bilinmektedir.

Nasıl Meydana Gelir?

Jarcho-Levine Sendromu, birkaç genden birinde olabilen mutasyonlar nedeniyle oluşur. Her iki ebeveyn de sendrom için çekinik bir gen taşıdığına doğmamış bir bebek bu durumu miras alabilir. Nadiren, bir ebeveyn baskın bir geni (çekinik olmayan) yavruya aktardığında da miras alınabilir. Bu sendrom birkaç etnik grupta görülse de, Porto Riko kökenli insanlarda en yaygındır.

Kromozomlar Jarcho-Levine Sendromu ile Nasıl İlişkilidir?

Sendromun kalıtımıyla ilişkilendirilen genler, doğmamış bebeğe miras kalan kromozomlarda yer alır. Fetüste diğer sistemleri etkileyen yapısal farklılıklar belirgin olduğunda, kromozomal bir anormallik mevcut olabileceği akla gelmelidir.

Daha Fazla Test Yaptırmalı Mıyım?

Jarcho-Levine sendromu tanısı genellikle doğumdan sonra konur; ancak, doğum öncesi dönemde anormallikler aramak için yapılan rutin bir tarama sırasında tespit edilebilir. Bu durumun bebeğinizde mevcut olabileceğine dair işaretler arasında küçük göğüs boyutu, zayıf şekillenmiş omurga, eksik veya kaynaşmış kaburgalar vb. bulunur. Tanıyı desteklemek için manyetik rezonans görüntüleme (MRI) kullanılabilir. Doğum öncesi fetal ultrasondan sonra bir

Jarcho-Levine Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

şüphe olduğunda, Jarcho-Levine Sendromundan sorumlu genlerdeki mutasyonları veya diğer kromozomal anormallikleri belirlemek için moleküler genetik test yapılmalıdır. Sonuçları etkileyebilecek bebekteki diğer yapısal farklılıkları ekarte etmek için ayrıntılı bir ultrason muayenesi gerekecektir.

Gebelikte Nelere Dikkat Edilmelidir?

Doktorunuz bebeğin büyümesini ve refahını değerlendirmek için ek ultrason muayeneleri önerebilir. Anne açısından, hamilelik sırasındaki takibin normal hamilelikler için rutin bakım standardını takip etmesini bekleyebilirsiniz.

Bebeğim Doğduktan Sonra Bunun Anlamı Ne?

Bebeğiniz, karmaşık tıbbi sorunları olan bebekleri yönetebilecek olanaklara sahip bir merkezde dünyaya getirilmelidir. Hastalığın alt tipi nihayetinde bebeğin sonucunu etkiler: göğsün küçük olması, akciğerlerin durumu ve diğer yapısal farklılıkların varlığı veya yokluğu. Bebeğin, pulmoner hipoplazi (zayıf gelişmiş akciğerler) nedeniyle doğumhanede resüsitasyona ihtiyacı olması muhtemeldir. Yaşamın ilk birkaç ayında, bu durumdan etkilenen yenidoğanların neredeyse yarısı akciğerlerin az gelişmiş olması ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları gibi buna bağlı komplikasyonlar nedeniyle ölür. Bazen ameliyat gerekir. Bazı vakalarda yetişkinliğe kadar uzun süreli hayatta kalma bildirilmiştir.

Tekrar Olacak Mı?

Sonraki her gebelikte tekrarlama olasılığı 4'te 1'dir.

Başka Hangi Soruları Sormalıyım?

- Bebeğimin başka hangi potansiyel sorunları olabilir?
- Bebeğimin uzun vadeli hayatındaki değişiklikler nelerdir?
- Gebeliğin sonlandırılması bir seçenek midir?
- Bebeğimin hayatta kalma şansı artırılabilir mi?
- Bebeğimin nörolojik gelişimi normal olacak mı?

Jarcho-Levine Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Son Güncelleme Şubat 2024