

Osteogenezis İmperfekta

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Osteogenezis İmperfekta (OI) nedir?

"Cam kemik hastalığı" olarak da bilinen OI, kırılğan kemiklere yol açan nadir bir bağ dokusu bozuklukları grubudur. Durum, etkilenen bireyler arasında büyük ölçüde değişebilir ve sık kemik kırıkları, kemik deformiteleri, kısa boy ile ilişkilidir ve ciddi vakalarda rahim içinde veya doğumdan kısa bir süre sonra ölüme yol açabilir. Farklı OI tipleri hastalığın ciddiyetine göre sınıflandırılır.

OI nasıl oluşur?

OI genellikle kemiğin kritik bir bileşeni olan tip 1 kolajenin yapısını veya işlevini etkileyen genetik bir mutasyonun sonucudur. OI ile ilişkilendirilen birçok farklı gen vardır. Yaklaşık 10.000 ila 20.000 doğumda 1 görülebilen nadir bir durumdur. Bazen mutasyonlar belirli ailelerde aktarılsa da, mutasyonların çoğu yeni genetik "kazaların" bir sonucudur ve kontrol edilebilen faktörlerden kaynaklanmaz.

Ne zaman tanınır?

OI, gebeliğin 14. haftası kadar erken bir zamanda tespit edilebilir ancak çoğu vaka genellikle yaklaşık 20. haftada rutin anatomi fetal ultrasonu sırasında fark edilir. İlk fark edilen en yaygın bulgu, kısa uyluk kemiği ve kemiklerin eğilmesi, demineralize kemikler ve hatta kırıklardır. Ne yazık ki, bebek hala rahimdeyken tespit edilen OI, daha şiddetli olma eğilimindedir. Hafif OI formları çocukluk çağına veya yaşamın ilerleyen dönemlerine kadar tespit edilemeyebilir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok kadın bebeğin durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Mevcut testler nerede olduğunuza bağlıdır. Sorulması gereken testler şunlardır:

Osteogenezis Imperfekta

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

- Fetal ultrason - genellikle tüm gebeliklerde yapılır ve fetüsün tüm anatomisine bakmak için rutin doğum öncesi bakımın bir parçasıdır. Bu, anne veya fetüs için herhangi bir radyasyon riski oluşturmadan yapıları tanımlamak için ultrason dalgalarının "ekosunu" kullanır.
- Amniyosentez - Fetusu çevreleyen sıvının küçük bir miktarını çıkarmak için amniyotik keseye bir iğne sokulur. Bu sıvı, fetüsün genetik materyalini içerir ve OI ile ilişkili genetik mutasyonlar olup olmadığını görmek için test edilebilir.
- Mümkünse, bazen bebeğin durumu hakkında bilgi sağlamak için bir MRI taraması yapılabilir. Bu tarama, vücudun iç kısmının ayrıntılı görüntülerini oluşturmak için güçlü manyetik alanlar ve radyo dalgaları kullanır. Radyasyon kullanmaz.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Hamilelik sırasında teşhis edilen OI genellikle hastalığın daha şiddetli formlarıyla ilişkilidir. Fetüsün genel gelişiminde bozulma olabilir ve akciğerler az gelişebilir. Hastalığın ciddiyetini belirlemek için hamileliğiniz boyunca sık sık fetal ultrasonlara girmeye devam edeceksiniz. Bebeğin büyümesine, kırık sayısına ve diğer bulgulara bağlı olarak, OI'nin fetüs için ölümcül olma olasılığı olabilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

OI'nin en şiddetli formu hamilelik sırasında veya doğumdan hemen sonra ölümcüldür. İkinci en şiddetli form hayatta kalan bebeğin ciddi şekilde sakat kalmasıyla ilişkili olabilir. Bireysel risklerinizi daha iyi görüşmek ve bebeğiniz, siz ve aileniz için en iyi planı geliştirmek için yüksek riskli hamilelik uzmanları ve bebek doktorlarıyla görüşeceksiniz.

Tekrarlayacak mı?

OI'nin tekrar ortaya çıkma riski, ailesel bir genle ilişkili olup olmadığına bağlıdır. Genetik konsültasyon, gelecekte tekrar ortaya çıkma riskini belirlemede yardımcı olabilir ve ailede OI öyküsü veya gebelikte OI tanısı olanlar için önerilir.

Osteogenesis Imperfekta

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ciddi bir OI olgusu gibi mi görünüyor?
- Bebeğim sağ kalabilecek gibi mi?
- Bebeğim doğduktan sonra nasıl bir hayat yaşayacak?
- Akciğerleri ne kadar büyük görünüyor?
- Ne kadar sıklıkla ultrason muayenesi olacağım?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Doğum sonrası bebeğimin bakımıyla ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Aralık 2022