

Tanatorik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Tanatorik Displazi (TD) nedir?

TD, kemiklerin büyümesini ve gelişimini etkileyen nadir bir hastalıktır (iskelet displazisi), 20.000'de 1 ila 50.000'de 1 bebekte görülür. Esas olarak kısa uzuvlar, küçük bir göğüs (kaburga kafesi), fazla deri kıvrımları, göreceli baş büyümesi ve belirgin bir alın ile karakterizedir. Torasik büyüme kısıtlaması akciğerlerin az gelişmesine ve solunum yetmezliğine yol açar ve neredeyse tüm vakalarda erken neonatal ölümle sonuçlanır.

TD nasıl oluşur?

TD, kemik ve diğer dokuların gelişimini kontrol eden bir genin (DNA'nın küçük bir parçası) etkilenecek büyümenin engellendiği genetik bir hastalıktır.

Gebelik sırasında hangi testleri yaptırmalıyım?

TD, ultrasonda spesifik sonografik bulgular görüldüğünde doğum öncesi şüphelenilebilir ve daha sonra fetal hücreler üzerinde yapılan genetik testlerle teşhis edilebilir. TD'de görülen sonografik bulguların bazıları diğer iskelet displazileriyle ortak olduğundan, deneyimli bir doktor tarafından detaylı bir ultrason muayenesi yapılmalı ve bulgular bir genetikçiyle tartışılmalıdır. Kesin bir tanı için, plasenta veya amniyon sıvısından bir örnek almak için invaziv bir prosedür (ultrason rehberliğinde ponksiyon) önerilecektir.

Ultrason bulguları TD'yi düşündürüyorsa, numunenin analizi hedef gene (FGR3) yönelik yapılabilir. Bulgular diğer iskelet displazilerinden ayırt edilemiyorsa, farklı genlerden oluşan bir panel test edilebilir veya tüm ekzom dizilemesi gibi daha kapsamlı bir DNA çalışması yapılabilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nedir?

Doğum sonrası düşük sağkalım oranları nedeniyle gebeliğin sonlandırılması bir seçenek olabilir. Bazı durumlarda, bebeğin etrafındaki amniyotik sıvı miktarı artabilir (polihidramnios), bu da erken doğuma yol açabilir.

Fetal başın boyutu, baş çevresi ciddi şekilde artabileceğinden ve güvenli vajinal doğumu engelleyebileceğinden izlenmelidir. Benzer şekilde, bebeğin pozisyonu doğumun normal seyri

Tanatoforik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

için elverişsiz olabilir. Gebelik takip edilecek olursa, doğum sırasında fetal sıkıntı için izleme yapmama şansı verilecektir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

TD ölümcül bir durum olarak kabul edilir. Doğumdan sonra hayatta kalma son derece nadirdir. Bu nedenle, hastalara yenidoğan için resüsitasyon çabalarından ve aşırı yaşam desteğinden kaçınarak rahatlatıcı bakım seçeneği sunulacaktır.

Tekrarlayacak mı?

TD'li bir bebeğe sahip ebeveynlerin gelecekteki bebeklerinin aynı hastalığa yakalanma riski genellikle artmaz.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Genetik danışmanlık alabilir miyim?
- Bebek ne kadar sıklıkla taranacak?
- Erken doğum riski var mı?
- Vajinal doğum durumunda benim için bir risk var mı?

Güncelleme Ağustos 2022