

Burun Kemiđi Yokluđu (Nazal Kemik Yokluđu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Burun kemiđi yokluđu nedir?

Bebeđinizin burnunda bulunan kemiđin 11 ila 14. gebelik haftaları arasında geliřmiř olması ve gebeliđin bu doneminde yapılan ultrason taramasında gorlebilmesi gerekir. Burun kemiđi, fetal yzn yandan profil gorntsnde ince beyaz bir izgi olarak gornr. Burun kemiđi gornmediđinde, bebeđin Down sendromu (fazladan bir 21. kromozom) veya diđer kromozomal anomaliler gibi bir kromozomal anomaliye sahip olma ihtimalinin arttıđı gozlemlenmiřtir.

Burun kemiđinin varlıđı/yokluđu, bebeđinizin kromozomal bir soruna sahip olma riskini hesaplamak ve kombine test gibi standart bir tarama testinin dođruluđunu artırmak iin de kullanılabilir. Bu test, bebeđin ense kalınlıđının lm ile kanınızda llen gebelik hormonlarını birleřtirir ve bebeđinizde kromozomal anomali riskini hesaplar.

lkeler arasında farklılıklar vardır, ancak genellikle 1:100'e eřit veya daha yksek bir risk yksek olarak kabul edilir. Doktorunuz sizinle riskin ne anlama geldiđini tartıřacak ve test sonucunu yorumlamanıza yardımcı olacaktır. Sonuta, riskin yorumlanması son derece bireyseldir ve hangi riskin sizin iin kabul edilebilir olduđuna ve pozitif bir tarama testini, kromozomları analiz etmek iin plasentadan kk bir rnek veya bebeđin etrafından bir miktar amniyotik sıvı (koryon villz rnekleme / amniyosentez) almak gibi dođrulayıcı, tanısal bir testle takip etmek isteyip istemediđinize yalnızca siz karar verebilirsiniz.

Non-invaziv test (NIPT) yaptırmalı mıyım?

Doktorunuz NIPT iin uygun olup olmadıđınızı veya amniyosentez veya CVS gibi invaziv bir test yaptırmamız gerekirmediđini size bildirecektir.

Kromozomların burun kemiđi yokluđu ile ilđisi nedir?

Kromozomlar genetik bilgilerimizin ođunun saklandıđı yerdur. Genellikle 46 tanesi iftler halinde eřitleřir: 23 tanesi bir ebeveynden, diđer 23 tanesi ise diđer ebeveynden gelir. rneđin Down sendromlu kiřilerde fazladan bir tane 21 numaralı kromozom bulunur. Kromozomal anomalisi olan bebekler, genellikle fazladan bir 21 veya 18 veya 13. kromozom, genellikle kalınlařmıř bir NT ve ince veya hi olmayan bir burun kemiđi gosterir. Bu durum, bebekte gen dzeyinde ok kk bir genetik kusur olduđunda da ortaya ıkabilir. Bu nedenle doktorunuz bebeđinizin genetik materyalinin daha da derinlemesine incelenmesini nerebilir.

Burun Kemiği Yokluğu (Nazal Kemik Yokluğu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Afrika-Karayip kökenli kadınlarda bebeğin burun kemiğinin gelişimi daha yavaştır ve bu nedenle 11-14. haftalarda henüz görünür olmama ihtimali daha yüksektir.

Daha fazla tetkik yaptırmalı mıyım?

Tanı testinin sonucu normalse, doktorunuz muhtemelen fetüsün tüm yapılarını yapısal anomalilere karşı analiz etmek için ileri bir fetal tarama yapmanızı önerecektir.

Hamilelik sırasında nelere dikkat etmek gerekir?

Testlerin tümü negatifse, bebeğinizde herhangi bir sorun bulunmadığı ve hamileliğinizin normal kabul edilebileceği anlamına gelir, bu nedenle hamilelikte daha fazla özel bir bakıma ihtiyacınız yoktur. Burun kemiği hamileliğin ilerleyen dönemlerinde görünür hale gelecektir ve hamileliğin erken dönemlerinde görünmemesinin açıklaması, özel bir nedeni olmaksızın muhtemelen gelişiminin diğer hamileliklere göre daha yavaş olmasıdır.

Tekrar olur mu?

Genellikle burun kemiği yokluğu bir sonraki hamilelikte tekrarlamaz, ancak bebekte kromozomal anomali varsa bir sonraki hamileliğinizde risk biraz artabilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Burun kemiği görünmüyorsa bebeğimde kromozomal anomali olma ihtimali nedir?
- Kombine bir test yaptırıp bebeğimin kromozomal anomaliye sahip olma riskini hesaplayabilir miyim?
- Non-invaziv kan testi için uygun muyum?
- Risk yüksekse hangi invaziv testi seçmeliyim (koryon villöz örnekleme veya amniyosentez)?
- Bu invaziv testlerle ilişkili risk nedir?
- Hangi genetik incelemeler yapılacak?
- Bu testler diğer küçük genetik sorunları teşhis edecek mi?
- Doktor, burun kemiğinin hamileliğin ilerleyen dönemlerinde görünür hale gelip gelmediğini ve başka anomaliler olup olmadığını kontrol etmek için hamilelikte ilave özel taramalar organize edecek mi?

Yasal Uyarı:

Bu broşürün içeriği sadece genel bilgi vermek amacıyla hazırlanmıştır. Temel almanız gereken tıbbi tavsiye niteliğinde değildir. Bu broşürde yer alan içeriğe dayanarak herhangi bir eylemde bulunmadan veya herhangi bir eylemden kaçınmadan önce bireysel durumunuzla ilgili olarak profesyonel veya uzmanlaşmış bireysel tıbbi tavsiye almalısınız. Broşürlerimizdeki bilgileri güncellemek için makul çabayı göstermemize rağmen, broşürümüzdeki içeriğin doğru, eksiksiz veya güncel olduğuna dair açık veya dolaylı hiçbir beyan, garanti veya taahhütte bulunmamaktayız.

Güncelleme Nisan 2023