

Hipofosfatazya nedir?

Hipofosfatazya, rahimdeki bebeđi etkileyebilecek nadir bir anomalidir. İskelet displazileri grubunda yer alan hipofosfatazya, geliřmekte olan bebeđin kemiklerini etkilemektedir. Bu özel durumda kemikler mineral yođunluklarından yoksundur (hipomineralize), bu nedenle yumuřak, ince ve eđri hale gelirler. Bebeđin vucudundaki hemen hemen tım kemikler etkilenmektedir: kafatası, omurlar, kaburgalar ve uzuvların uzun kemikleri. Klavikuların (kõprucık kemikleri) ise etkilenmediđi gösterilmiřtir.

Hipofosfatazya nasıl oluřur?

Hipofosfatazya nadir görũlen bir durumdur ve yaklařık 100.000 bebekten 1'inde görũlũr. Genetik bir anormallikten (hatalı gen) kaynaklanır. Bu, hũcrelerdeki DNA mesajında bir hata olduđu anlamına gelir. DNA'nın her mesajına gen denir. Her birimiz genlerimizi ebeveynlerimizden miras alırız. Bunlar vucudumuza görũnũmũmũzũ, sađlıđımızı ve davranıřlarımızı etkileyen talimatlar sađlar. Genel olarak, her insanda her genin iki kopyası vardır. Bir kopya anneden, diđerı babadan miras alınır. Hipofosfatazi, ALPL olarak bilinen genin her iki kopyasındaki bir hatadan (mutasyon olarak adlandırılır) kaynaklanır. Bu gen, bebeđin vucudundaki kemikleri mineralize eden alkalın fosfataz (ALP) adı verilen bir enzimin sentezinden sorumludur. Bu, her iki ebeveynin de genin hatalı bir kopyasının tařıyıcısı olduđu ve hiřbir semptom göstermediđi anlamına gelir. Bir gebelik meydana geldiđinde, bebeđin her iki hatalı geni de miras alma ve hastalıđa yakalanma olasılıđı dõrtte birdir.

Daha fazla test yaptırılmalı mıyım?

Hipofosfatazya, bebekten alınan DNA'nın test edilmesiyle dođumdan önce teřhis edilebilir. Bu, hamileliđin 15. haftasından sonra amniyosentez adı verilen invaziv bir prosedũrle (veya hamileliđin 11. ve 14. haftaları arasında koryon villus örnekleme - CVS) elde edilebilir. Bu yöntemler uygulanarak, DNA'yı incelemek için bebeđin etrafındaki amniyotik sıvıdan veya plasentadan hũcreler toplanır. Bu yöntemler, daha önce etkilenen bebek gibi yüksek riskli gebelikler için kullanılır. Bu test için uygun olmak için, ALPL genindeki mutasyonun bilinmesi gerekir. Bu, ebeveynlerde genetik test (kan testi) yapılması gerektiđi anlamına gelir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nedir?

Hipofosfatazi, gebelikte ultrasonla da şüphelenilebilir. Ancak, diğer iskelet displazileri benzer sonografik özelliklere sahip olabilir. Bu nedenle, tanı doğumdan sonra DNA incelemesi veya/veya radyografik değerlendirme ile doğrulanmalıdır. Bazı hastalarda ayrıca bebeğin etrafında ekstra amniyotik sıvı birikebilir. Bu duruma polihidramnion denir. Rahmi çok fazla gerebilir ve beklenen tarihten önce erken doğuma neden olabilir. Bebeğin doğumdan önce gebelik sırasında ölmesi de olasıdır.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Ne yazık ki, hipofosfatazalı bebekler genellikle akciğerlerin zayıf gelişimi ve solunum yetmezliği nedeniyle hamilelik sırasında veya doğumdan kısa bir süre sonra ölürlür. Diğer ölüm nedenleri nöbetler ve kandaki düşük fosfat seviyesidir. Daha fazla hayatta kalan bebekler için solunum desteği, fizyoterapi ve cerrahi gibi uzmanlardan oluşan bir ekip tarafından yoğun desteğe ihtiyaç duyulacaktır.

Şu anda doğum öncesi tedavi yoktur ve gebeliğin sonlandırılması bir seçenektir. Gebelik devam ederse, takip ve obstetrik bakım her zamanki gibi olmalıdır. Doğum, üçüncü basamak bir doğum merkezinde yapılmalıdır. Hafif formlar için, etkilenen enzimin replasman tedavisi umut verici bir tedavi gibi görünmektedir.

Tekrarlayacak mı?

Vakaların çoğunda altta yatan neden çekinik hatalı bir gendir, bu nedenle %25 tekrarlama riski vardır. Bu, aynı amniyosentez prosedürüyle bir sonraki gebelikte erken tespit edilebilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ciddi bir hipofosfatazya olgusu gibi mi görünüyor?
- Etkilenmiş uzun kemikler dışında ek bulgu var mı?
- Tanıdan emin olmanın bir yolu var mı?
- Gebelik sırasında yapılabilecek bir tedavi var mı?
- Doğumumu nerede ve ne zaman gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğumdan sonra nasıl bir bakım alacak?
- Genetik uzmanıyla görüşebilir miyim?
- Doğum sonrası bebeğimin bakımıyla ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?
- Daha fazla test yaptırmalı mıyım?
- Ek başka anomaliler var mı?

Güncelleme Mayıs 2022