Spina Bifida

Hasta Bilgilendirme Serisi - Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler

Spina Bifida Nedir?

Spina bifida, omurgada görülen bir kusurdur ve doğumların yaklaşık 1'inde 1500'de bir görülür. Bu durumda omuriliğin içeriği (beyinden vücuda giden sinirler) açığa çıkar. Spina bifida, nöral tüp defekti olup, gelişen omurganın tam olarak kapanmaması sonucu omuriliğin amniyon sıvısına maruz kalması ile oluşur. Genellikle sırtın alt kısmında ve sakral bölgede görülür, ancak üst sırt veya boyun bölgesini de etkileyebilir. Spina bifida'nın iki türü vardır; açık defekt, omurgadaki deliğin üzerinde deri olmadığı durumdur; kapalı defekte ise deriyle tamamen kaplanmış ancak kemik unsurlarının gelişmemiş veya yok olduğu bir durumdur.

Spina Bifida Nasıl Oluşur?

Spina bifida, gebeliğin ilk ayında omurganın kapanmaması nedeniyle oluşur. Açık spina bifida vakalarının çoğunda, omurgadan dışarıya doğru şişen sıvı dolu bir kese bulunur. Bu kese deforme olmuş sinirleri ve etraflarındaki zarları içerir. Bu kese "myelomeningosel" olarak adlandırılır. Daha nadiren, omurga sırt kısmında açık olup zarla kaplanmamış olabilir; buna "myelosel" denir.

Spina bifida'nın nedeni değişkendir ve birçok faktör bu anomaliye katkıda bulunabilir. Folik asit, yeşil sebzelerde yaygın olarak bulunan suda çözünebilen bir vitamindir. Folik asit eksikliği spina bifida riskini artırır. Bir bebek sahibi olmayı planlarken, folik asit alımınızı gebelikten önce artırmak önemlidir.

Kromozom sayısındaki bir sorun (genetik yapımızın bulunduğu yer) veya kromozomlarındaki değişiklikler, spina bifida'lı bebeklerde daha sık görülür. Bu bebeklerde genellikle diğer organ sistemlerinde de başka anormallikler bulunur. Spina bifida'ya neden olabilecek diğer genetik problemler de vardır.

Gebeliğin erken dönemlerinde kullanılan bazı ilaçlar, örneğin Sodyum Valproat ve Karbamazepin, spina bifida riskini artırır. Bu ilaçlar genellikle epilepsi tedavisinde ve bazen bipolar bozukluk gibi bazı mental sağlık sorunlarında kullanılır.

Diğer risk faktörleri arasında annedeki diyabet ve obezite bulunur. Çoğu durumda, bu durumun bir açıklaması bulunmaz. Ancak, oluşumunun açıklığa kavuşturulması için ayrıntılı bir değerlendirme yapılır.

Daha Fazla Test Yaptırmalı Mıyım?

Spina bifida ile ilişkili iki ana anomali kategorisi, beyin anomalileri ve ayak deformiteleridir. Açık spina bifida vakalarının neredeyse tamamında, beynin arkasında tipik bir değişiklik bulunur (Arnold-Chiari malformasyonu olarak adlandırılır). Birçok bebek ayrıca beyinlerinde fazla sıvı bulunur. Ayaklar genellikle klüp pozisyonunda olabilir. Bazı bebeklerde vücudun diğer bölümlerinde de başka anomaliler olabilir. Bu nedenle, bebeğinizi ayrıntılı olarak değerlendirmek için özel bir ultrason önerilir.

Devam eden gebeliklerde, bebeğin beynindeki sıvı, omurganın eğriliği, alt ekstremiteler ve genel büyüme düzeni izlenmelidir. Zaman zaman, beynindeki sıvı tahliyesinin tıkanması nedeniyle baş büyümesi görülebilir ve bu durum hidroensefaliya yol açabilir.

Hekiminiz, genetik danışmanlık ve genetik testler için sizi yönlendirebilir. Bu, kromozomal anormallikleri kontrol etmek için amniyosentez veya koriyon villus örneklemesi (CVS) gibi testleri içerebilir. Ayrıca kromozomal mikroarray testi veya bütün ekzom dizileme gibi genetik tanısal testler de yapılabilir. Bu testler, bireysel durumunuzla ilgili önemli bilgiler sağlayabilir.

Amniyosentez yapıldığında, karın bölgesinden bir iğneyle bebek etrafındaki sıvı alınarak test edilir. Nadir durumlarda, nöral tüp defekti, Meckel sendromu, Jarcho-Levin sendromu ve Currarino sendromu gibi genetik hastalıkların bir parçası olabilir. Bu hastalıklar, ultrasonla başka problemler tespit edilirse daha olasıdır. Birçok kadın, genetik danışmanlık alır ve bu olasılıkların bir amniyosentez ile test edilip edilmemesi konusunda uzman bir doktorla karar verir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Sonuçlar, etkilenen omurganın yeri ve ne kadarının etkilendiğine, ayrıca başka anomalilerin olup olmadığına bağlı olarak oldukça değişkendir. Çoğu bebek hayatta kalır, ancak bazıları hayatta kalmaz. Hayatta kalanlar, bacaklarda felç, mesane veya bağırsak kontrolü kaybı, cinsel işlev bozukluğu ve öğrenme güçlükleri gibi problemlerle karşılaşabilirler. Beyinde aşırı sıvı birikmesi, klüp ayak ve eğilmiş omurga doğum sonrası daha fazla probleme yol açar. Bebeğiniz spina bifida teşhisi alırsa, doğum sonrasında bütüncül bir yönetim için sorumlu olacak bir özel birime yönlendirilirsiniz.

Doğumdan sonra, kusuru onarmak için cerrahi müdahale gerekecek ve omurga ve sinirlerdeki değişikliklerle ilgili çeşitli sorunları ele almak için uzun vadeli takipler yapılacaktır. İlk cerrahi, yaşamın ilk 48 saati içinde yapılır; bu sayede sinirlerde daha fazla hasar ve enfeksiyon önlenmiş olur. Cerrah, sinir dokusunu omurga içine yerleştirip, kusuru kas ve ciltle kapatır. Kusur kapatılabilir, ancak önceki sinir hasarı ve sonuç olarak mesane, bağırsak ve kas fonksiyonu bozuklukları devam edecektir.

Birçok bebek, büyüdükçe birden fazla cerrahiye ihtiyaç duyacaktır, bunlar arasında klüp ayak ve hidroensefali gibi düzeltici ameliyatlar da yer alır.

Uzun vadeli yönetim, eklem sertliğini azaltmak ve kas zayıflığını hafifletmek için fizyoterapiyi de içerir. Bazı vakalarda idrar ve dışkı kaçırma görülebilir, bu da uzman bakımını gerektirebilir.

Tekrarlar mı?

Spina bifida veya benzer sorunlarla başka bir çocuk sahibi olma riski yaklaşık %2-4 arasındadır. Genellikle prenatal vitaminlerde 400 mikrogram (400ug) folik asit bulunur. Ancak, bir sonraki gebelikte spina bifida riskini azaltmak için daha yüksek dozda 4 miligram (4mg) folik asit alımı önerilir. Epilepsi ve obezite tedavisi gören kadınların da daha yüksek dozda folik asit alması önerilir. Folik asit alımının gebelik öncesi 3 ay süreyle ve ilk trimesterde devam etmesi, spina bifida riskini yaklaşık %75 oranında azaltabilir.

Nadir durumlarda, daha yüksek risk genetik nedenler bulunursa, bu durumda genetik bir uzman hekiminizle riski değerlendirmeniz yardımcı olabilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Spina bifida açık mı yoksa kapalı mı?
- Başka malformasyonlar var mı (örneğin Arnold-Chiari, klüp ayak, skolyoz)?
- Hangi genetik testler mevcut?
- Gebelik sonlandırılabilir mi?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yapılmalı?
- Gebelik sırasında cerrahi seçenek var mı?
- Bebek için doğum sonrası cerrahi nerede yapılabilir?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğum sonrası en iyi bakımı nerede alır?
- Bebeğimin doğum sonrası bakımını üstlenecek doktor ekibiyle önceden görüşebilir miyim?

Feragatname:

[Bu broşürün / web sitemizin] içeriği yalnızca genel bilgi sağlamak amacıyla sunulmuştur. Bu, güvenebileceğiniz tıbbi tavsiye anlamına gelmez. [Bu broşürde / web sitemizde] bulunan içeriğe dayanarak herhangi bir işlem yapmadan önce, bireysel durumunuza ilişkin profesyonel veya uzman tıbbi tavsiye almanız gerekmektedir. [Broşürümüzün / web sitemizin] içeriğini güncellemek için makul çabalar sarf etmemize rağmen, içeriğin doğru, eksiksiz veya güncel olduğuna dair herhangi bir açık ya da zımni garanti, taahhüt veya beyanat vermemekteyiz.

Son güncelleme Mart 2025