

# Konjenital Diyafram Hernisi

*Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler*

**Bu broşür, konjenital diyafram hernisinin ne olduğunu, hangi testlere ihtiyacınız olduğunu ve konjenital diyafram hernisi tanısı almış olmanın sizin ve bebeğiniz için ne anlama geldiğini anlamanıza yardımcı olmayı amaçlamaktadır.**

## **Konjenital Diyafram Hernisi Nedir?**

Konjenital Diyafram Hernisi, karın ile göğüs arasındaki kas olan diyaframın tam olarak gelişmemesi durumunda meydana gelir. Bu, karın organlarının (bağırsak, mide ve bazen karaciğer gibi) akciğerlerin ve kalbin bulunduğu göğüsün içine doğru çıktığı bir delik oluşmasıyla sonuçlanır.

## **Nasıl Meydana Gelir?**

Konjenital Diyafram Hernisinin neden olduğu net değildir. Nadir görülen bir durumdur ve yaklaşık 5000 bebekten 1'inde görülür. Çoğu vakada, Konjenital Diyafram Hernisi sadece kötü şanstın dolayısıyla oluşur ve başka faktörlerden kaynaklanmaz. Konjenital Diyafram Hernisi olan bebeklerin neredeyse yarısında başka sorunlar olur, çoğunlukla kalpleri veya bağırsakları ile ilgilidir. 10 vakadan 2'sinde kromozom sayısında değişiklik olur ve 10 vakadan 1'inde kromozomların kendilerindeki bilgilerde değişiklik olur.

## **Kromozomlar Konjenital Diyafram Hernisi ile Nasıl İlişkilidir?**

Kromozomlar genetik bilgilerimizin çoğunun saklandığı yerdir. Genellikle bunlardan 46 tanesi çiftler halinde eşleştirilmiştir: 23'ü bir ebeveyninden, diğer 23'ü diğer ebeveyninden gelir. Örneğin, Down sendromlu kişilerde fazladan 21 numaralı kromozom bulunur ve CHARGE sendromlu kişilerde 8 numaralı kromozomlardan birinde bilgi değişikliği olur. Bu durumların her ikisi de Konjenital Diyafram Hernisi olan bebeklerde görülür: kromozomlardaki bilgide bir değişiklik meydana gelirse, genetik bozukluklar ortaya çıkabilir ve bozukluk Konjenital Diyafram Hernisinin nedeni olur.

## **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. Sormanız gereken testler şunlardır:

# Konjenital Diyafram Hernisi

*Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler*

- Kromozom sayısındaki sorunları ve kromozomların içindeki bazı sorunları aramak için **amniyosentez**. Bu, fetüsü çevreleyen amniyotik sıvıdan az miktarda alınmasıyla yapılır.
- **Fetal ekokardiyografi** - gebelik sırasında bebeğin kalbinin, fetüsün kalbindeki yapılardan "yankılanan" ses dalgalarını kullanan özel bir ultrasonudur.
- 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.

## Gebelik Sırasında Dikkat Edilmesi Gerekenler Nelerdir?

Konjenital Diyafram Hernilili bebekler hamilelik sırasında bazı sorunlar yaşama riski altındadır. Bu nedenle çoğu uzman en az 4 haftada bir düzenli ultrason muayenesi önerecektir. Ultrason, göğüsteki diğer organlar nedeniyle kalbin üzerindeki baskı nedeniyle bebeğin kalp yetmezliğine girip girmediğini belirlemeye yardımcı olacaktır. Ayrıca birçok hastada bebeğin etrafında ekstra amniyotik sıvı birikecektir. Bu duruma **polihidramniyoz** denir. Rahmi çok fazla gerebilir ve doğum tarihinden çok önce erken doğuma neden olabilir. Bunu önceden bilerek, doktorunuz veya ebeniz erken doğum riskini azaltmanıza yardımcı olabilir.

## Doğduktan Sonra Bebeğim İçin Bu Hastalık Ne Anlama Geliyor?

Göğüste gelişen organlar karındaki organların yukarı doğru hareketinden etkilenir ve bu Konjenital Diyafram Hernili bebekler için en büyük sorundur. En sık tehlikeye giren organ akciğerlerdir. Konjenital Diyafram Hernili bebeklerin çoğunun akciğerleri daha küçüktür. Akciğerler bebeğin vücuduna yeterli oksijen girmesine izin vermeyecek kadar küçükse, bebek ölebilir. Ultrason ve MRI (rahim içindeki bir fetüsün görüntülerini elde etmenin farklı bir yolu), bebeğin çok küçük akciğerlere sahip olma riskinin daha yüksek olup olmadığını tahmin etmeye çalışmak için kullanılabilir.

Kromozomlarındaki bilgilerinde değişiklik olan bebeklerin doğduktan sonra daha da fazla sorunları olur. Bu, genetik bozukluğa bağlı olarak değişecektir. Bebek stabil olduğunda, bir cerrah diyaframdaki deliği onarmak için bir veya daha fazla ameliyat yapacaktır. Bebek genellikle doğumdan sonraki haftalar boyunca uzmanlaşmış bir hastanede çok kompleks bir bakıma ihtiyaç duyar.

# Konjenital Diyafram Hernisi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Konjenital Diyafram Hernisine sahip olan ve hayatta kalan bebeklerin büyüdüklerinde akciğerleri, kalpleri, bağırsakları, kasları ve beyinleri ile ilgili daha fazla sorunları olur. Doğduktan sonra daha fazla hasta olan bebeklerin ölme veya sağır olma, öğrenme güçlüğü çekme veya egzersiz yapma sorunları gibi uzun vadeli sorunlarla karşılaşma riskleri daha yüksektir.

## Tekrarlar mı?

Konjenital Diyafram Hernisini açıklayacak genetik bir neden bulunamazsa, bunun tekrar olma riski 100'de 1'den azdır. Genetik bir neden varsa, bu riski belirleyecektir ve bir uzmana danışmak bunu çözmeye yardımcı olabilir.

## Başka Hangi Soruları Sormalıyım?

- Bu ciddi bir Konjenital Diyafram Hernisine benziyor mu?
- Karaciğer göğüs kafesinde mi?
- Akciğerler ne kadar büyük görünüyor?
- Ultrason muayenelerini ne sıklıkla yaptıracağım?
- Hamilelik sırasında ameliyat mümkün mü?
- Bebeğim rahim içinde ameliyattan faydalanabilir mi?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Bebeğim doğduğunda ona yardımcı olacak doktor ekibiyle önceden görüşebilir miyim?

Son Güncelleme Eylül 2018