

# Spina Bifida

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler

## Spina bifida nedir?

Spina bifida, beyinden vücudun çeşitli bölgelerine giden sinirlerin, omurilikteki bir defekt nedeniyle dışarı çıkmasıdır. İki tür spina bifida bulunmaktadır: Açık defekt, omurgadaki deliği örten derinin olmadığı durumu ifade ederken; kapalı defekt, hasarın tamamen deri ile kaplı olduğu bir anomaliyi tanımlar.

## Spina bifida nasıl oluşur?

Spina bifida, hamileliğin ilk ayında omurganın kapanmaması nedeniyle oluşur. Çoğu açık spina bifida vakasında omurilikten dışarı doğru şişmiş bir kese bulunur. Deforme olmuş sinirler ve bunların etrafındaki meninks adı verilen yapıyı içeren bu keseye miyelomeningoseal denir. Daha nadir olarak, omurganın arkasının açık ve meninkslerle kaplı olmadığı yapıya miyeloel denir.

Spina bifidanın nedenleri arasında birçok faktör bulunmaktadır. Folik asit eksikliği spina bifida riskini artırır. Bebek sahibi olmayı planlıyorsanız, gebe kalmadan önce folik asit alımınızı artırmanız önemlidir.

Kromozom sayısı (genetik yapımızı oluşturan birimler) ile ilgili sorunlar veya kromozomlardaki yapısal değişiklikler, spina bifidalı bebeklerde daha yaygın olarak görülmektedir. Spina bifidanın nedeni başka genetik sorunlar da olabilir. Çoğu zaman sebebin ne olduğu belirlenemez.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Spina bifida ile ilişkili iki temel anomali grubu beyin anomalileri ve ayak deformiteleridir. Neredeyse tüm açık spina bifida vakalarında, beynin arka kısmında tipik bir değişiklik bulunur (Arnold-Chiari malformasyonu olarak adlandırılır). Birçok bebeğin beyninin içinde fazladan sıvı da mevcuttur. Ayaklar genellikle çomaklaşmış şekilde bulunur. Bazı bebeklerde durumu daha da kötüleştirebilecek başka anomaliler de olabilir. Bu nedenle, bebeğin özelleşmiş bir ultrason incelemesi ile dikkatlice değerlendirilmesi önerilir.

Bazı bebeklerde kromozomal anomaliler eşlik edebildiğinden, amniyosentez ile genetik inceleme yapılması sıklıkla önerilmektedir. Amniyosentez yapılırken, bebeğin etrafındaki

# Spina Bifida

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler

amniyon sıvısından bir miktar örnek toplamak ve bunu test etmek için karnınıza bir iğne yerleştirilir.

Nadiren nöral tüp defekti Meckel sendromu, Jarcho-Levin sendromu ve Currarino sendromu gibi genetik bir hastalıkların parçası olarak görülebilir. Ultrasonda tespit edilen başka sorunların varlığında bu hastalıklar daha olasıdır. Uzman bir doktor tarafından genetik danışmanlık verilerek eşlik eden anomalilerin amniyosentez ile tespit edilip edilemeyeceği değerlendirilmelidir.

## Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Sonuç, omurganın neresinin ve ne kadarının etkilendiğine ve başka anomalilerin görülüp görülmediğine bağlı olarak son derece değişkendir. Bebeklerin çoğu hayatta kalsa da bazıları için yaşamla bağdaşmamaktadır. Hayatta kalanlarda uzuvlarda felç, mesane veya bağırsak kontrolü kaybı, cinsel işlev bozukluğu ve öğrenme güçlüğü gibi sorunlar görülebilir. Beyinde aşırı miktarda sıvı olması, çarpık ayak ve eğri omurga varlığı doğum sonrası daha kötü sonuçlarla ilişkilidir.

Bebeğinizin omurgasındaki defektin onarılması için doğum sonrası cerrahi müdahale gerekmektedir. Sinir hasarına bağlı gelişen çeşitli problemler, uzun vadeli izlem gerektirebilir ve pek çok vakada, büyüdükçe birden fazla ameliyat yapılması gerekebilir.

## Tekrarlar mı?

Spina bifida veya benzer türde sorunları olan başka bir çocuğa sahip olma riski %2-4 civarındadır. Gebelik planlamadan önce daha yüksek dozda folik asit almak bu riski azaltabilir. Nadir de olsa, belirli genetik nedenlerin varlığında tekrarlama riski çok daha yüksek olacaktır. Genetik konusunda uzman bir doktor, tekrarlama riski ile ilgili kişisel bir değerlendirme sağlayacaktır.

# Spina Bifida

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Spina bifida açık mı yoksa kapalı mı?
- Başka malformasyonlar mevcut mu (Arnold-Chiari, çarpık ayak, skolyoz gibi)?
- Hangi genetik testler mevcut?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yaptıracağım?
- Hamilelik sırasında ameliyat bir seçenek mi?
- Hamilelikten sonra bebek için nerede ameliyat yapılabilir?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğumdan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Doğumdan sonra bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?

Son güncelleme Eylül 2019