

# Okülo-Aurikülo-Vertebral Spektrum (Göz-Kulak-Omurga Spektrumu)

*Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.*

## **Okülo-aurikulo-vertebral spektrum (OAVS) nedir?**

Okülo-aurikulo-vertebral spektrumu (OAVS) olan bir bebekte genellikle yüz (ağız, gözler, damak, çene, elmacık kemikleri), kulaklar ve omurgada birden fazla anormallik vardır. OAVS, yüzün hemifasiyal mikrozomisi (HFM) ve Goldenhar sendromu (GS) olarak bilinen tanılarını içerir. Anomalilerin ciddiyeti vakadan vakaya büyük ölçüde değişir ve bunlar ek kalp, böbrek, akciğer ve sinir sistemi sorunlarını da içerebilir. Çenesi çok küçük olan bebekler, doğum sırasında uzmanlaşmış bir merkezde doğum yapmayı gerektirecek solunum güçlükleri yaşayabilir.

## **OAVS'nin rutin bir ultrason taramasında tespit edilme olasılığı nedir?**

Ne yazık ki, rutin doğum öncesi ultrason muayenelerinde yalnızca en ciddi OAVS vakaları tespit edilebilir. Tipik bulgular, yüzün bir tarafının diğerinden daha küçük olması, çok küçük bir çene, normalden daha geniş bir ağız, kısmen oluşmuş veya hiç olmayan bir kulak ve skolyoz (omurganın yanal sapması) gibi omurga deformiteleridir. Çoğu durumda anomaliler vücudun sadece bir tarafını etkiler ve bazen çok ince olabilirler.

## **OAV nasıl meydana gelir?**

Çoğu OAVS vakasının nedeni tam olarak bilinmemektedir. Genellikle, bu durumla ilgili herhangi bir geçmişi olmayan ailelerde görülür. Nadir durumlarda, OAVS ebeveynlerden kalıtılabilir ve otozomal baskın veya çekinik bir model izleyebilir, yani bir ebeveyn OAVS'ye sahipse, her bir çocuğunun hastalığı sırasıyla yüzde 50 veya yüzde 25 oranında devralma şansı vardır. Bununla birlikte, bir çocuğun OAVS'li olduğu çoğu ailede, başka bir çocuğun aynı durumla doğma olasılığı çok düşüktür.

## **Kromozomlar OAVS ile ne derece ilgilidir?**

OAVS'li bireylerin çoğunda kromozom sayısı normaldir. Bununla birlikte, OAVS'li hastalarda bazı anormal kromozomlar rapor edilmiştir, bu nedenle ebeveynler doğum öncesi kromozom (veya daha da iyisi mikroarray) testi seçeneğini göz önünde bulundurmalıdır. Mikro diziler, DNA'da kromozom karyotipinden daha küçük varyasyonları tespit edebilen genetik testlerdir ve bu nedenle çoklu yapısal kusurları olan bebeklerde faydalı tanısal bilgiler sağlayabilir.

# Okülo-Aurikülo-Vertebral Sprektrum (Göz-Kulak-Omurga Spektrumu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

## Daha fazla tetkik yaptırmalı mıyım?

3D ultrason yüz bozukluklarının teşhisinde yardımcı olabilir ve şiddetli OAVS vakalarında ağız ve üst hava yolunun daha ileri değerlendirilmesinde manyetik rezonans görüntüleme (MRI) yardımcı olabilir. Bebeğin çenesi çok küçükse, ağız ve üst hava yolunun odaklanmış bir manyetik rezonans incelemesi, perinatal ekibin EXIT- hava yolu prosedürü gerçekleştirme ihtiyacını değerlendirmesine yardımcı olabilir. Bu, göbük kordonu plasentadan kesilmeden önce bebeğin havalandırıldığı özel bir doğum türüdür. Çoklu doğumsal kusurları olan çoğu bebekte olduğu gibi, ultrason ve MRI görüntüleri, bir perinatoloji uzmanı, bir genetikçi, bir KBB uzmanı, bir neonatolog ve bir plastik cerrahı içerebilecek bir uzman ekibiyle tartışılacaktır.

## Hamilelik sırasında nelere dikkat edilmelidir?

Bebek amniyotik sıvıyı yutmakta zorluk çekiyorsa, hamileliğin sonlarına doğru karnınızın hızla büyüdüğünü hissedebilirsiniz. Bu amniyotik sıvı birikimi (polihidramnios) erken doğumu tetikleyebilir. Bu gerçekleşmeden önce, doktorunuz hamileliği uzatmak için amniyotik sıvının bir kısmını bir iğne ile boşaltmayı deneyebilir ve çok erken doğum yaparsanız bebeğin akciğerlerini desteklemek için size kortikosteroid verebilir.

## OAVS doğduktan sonra bebeğimi ne bekliyor?

OAVS'li bebeklerin çoğu normal bir yaşam beklentisine ve iyi bir seyre sahiptir. OAVS'li bazı hastalar erken yenidoğan döneminde nefes almakta ve beslenmekte zorluk çekebileceğinden, varsa yenidoğan ve cerrahi olanakları olan bir merkezde doğmaları tavsiye edilir. Bulguları OAVS ile örtüşebilen çeşitli kraniyofasiyal sendromlar vardır, bu nedenle çoğu vakada kesin tanı doğumdan birkaç gün sonrasına kadar konulamaz. OAVS'li bebeklerin çoğunun birden fazla düzeltici ameliyata ve KBB, ortopedi ve göz doktorları ile uzun süreli takiplere ihtiyaç duyması muhtemeldir.

## Tekrar olur mu?

Tıbbi literatürde bildirilen sıra dışı, iyi bilinen vakalar dışında, tekrarlama riski çok düşüktür.

# Okülo-Aurikülo-Vertebral Sprektrum (Göz-Kulak-Omurga Sprektrumu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu ağır bir OAV spektrumu vakası gibi mi görünüyor?
- Hamileliği sonlandırmak mümkün mü?
- OAV'nin ne anlama geldiğini (hangi anormallikleri beklemem gerektiğini, bebeğimin neye benzeyeceğini ve gelecekteki çocuklarımın bu sendroma sahip olma olasılığını) daha iyi anlamak için bir genetik uzmanıyla görüşme ayarlayabilir miyim?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Doğumdan sonra bebeğin bakımı için en iyi yer neresidir?
- Doğumda bebeğimle ilgilenecek tıbbi ekiple önceden tanışabilir miyim?

## 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 Haziran 2023