

# Kortikal Gelişim Anomalileri (KGA)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## **Kortikal gelişimle ilgili anomaliler nelerdir?**

Kortikal gelişim anomalileri (KGA), beynin dış tabakasındaki sinir hücrelerinin anne karnında anormal gelişimine bağlı olarak ortaya çıkan nadir anomalilerdir. KGA, genetik, enfeksiyöz ya da vasküler nedenlere bağlı ortaya çıkar. KGA'nın birçok tipi vardır ve hangi gelişimsel basamağın etkilendiğine bağlı olarak sınıflandırılırlar. Örneğin, lizensefali, ya da düz beyin, beyindeki sinir hücrelerinin anormal göçüne bağlı olarak ortaya çıkan beyinde girus (tepeler) ve sulkus (yarıklar) oluşumunun düzgün gerçekleşmediği bir durumdur.

## **KGA'ya ne neden olur?**

KGA'nın neonatal etkileri geniştir ve ilaca yanıt vermeyen epilepsiyi, serebral palsiyi, beslenme güçlüklerini, zihinsel engelliliği ve diğer nörolojik ve davranışsal anormallikleri içerir.

## **KGA nasıl oluşur?**

KGA'lar genleri ve çevresel faktörleri içeren multifaktöryel nedenlerin bir sonucudur.

## **Kromozomlar KGA ile nasıl ilişkilidir?**

Kromozomlar, DNA'ların paketleridir. Farklı kromozomlar farklı genler içerir. Son on yılda, KGA'ya neden olabilecek ve artan sayıda gen bulunmuştur ve bunların tespit edilmesi için detaylı bir genetik inceleme gerekir (tüm ekom sekanslama adı verilen test).

## **Bebeğim KGA tanısı aldıktan sonra başka testler yaptırmalı mıyım?**

Birçok kadın bebeğin durumunu anlamak için daha fazla test yaptırmak isteyecektir. Yapılabilecek testler bulunduğunuz yere de bağlıdır. Bunlar arasında yer alan bazı testler:

# Kortikal Gelişim Anomalileri (KGA)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

- Kromozomlar içerisindeki tek gen mutasyonu gibi problemlere bakmak için amniyosentez. Bu test, bebeği saran amniyon sıvısından bir miktar alarak ve içerisindeki hücreleri inceleyerek yapılmaktadır.
- Beyin korteksini incelemek için MR değerli bir testtir. Ultrasonda KGA şüphesi oluşuktan sonra, MR ultrasonografi bulguları desteklemek için eğer mümkünse yapılmalıdır.
- Bir perinatoloji tıp uzmanı, bir pediatrik nörolog ve bir genetikçi ile konsültasyon, bu bulgunun bebeğin gelişimi üzerindeki olası etkilerinin daha iyi anlaşılması açısından önemlidir.

## Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Doğumdan sonra bebek bir pediatrist ve pediatrik nörolog tarafından değerlendirilmelidir. Şüphelenilen bulguların teyit edilmesi için MR önerilecektir. KGA'larda nöbet sık olduğu için anti-epileptik için muhtemelen verilecektir. Bebeğin gelişimini optimize etmek ve gelişimsel zorlukları (motor, dil ve davranışsal gibi) ele almak için uzun vadeli gelişimsel takibe de ihtiyaç duyulacaktır.

## Tekrarlayacak mı?

Eğer KGA nedeni genetikse tekrarlama riski vardır. Bu risk, bebeğin anne ve babasına genetik testler yapılarak, gerekirse beyin MR'ları çekilerek değerlendirilebilir.

# Kortikal Gelişim Anomalileri (KGA)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Başka malformasyonlar var mı?
- Hangi genetik testler yapılabilir?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Gebelik sırasında cerrahi bir seçenek midir?
- Doğum sonrası bebeğim için cerrahi nerede mümkündür?
- Benim durumumda önerilen doğum şekli nedir?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğumdan sonra en iyi bakımı nerede alacaktır?
- Doğumdan sonra benim ve bebeğimin bakımıyla ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Temmuz 2023