

Makroglossi (Dil Büyüklüğü)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Makroglossi nedir?

Makroglossi, dilin anormal bir şekilde büyümesidir. Makroglossi gerçek ya da göreceli olabilir. Gerçek makroglossi, dilin yapısındaki değişikliklerin genişlemeye neden olmasından kaynaklanırken, göreceli makroglossi, çene gibi çevre yapılarıdaki değişiklikler veya ağız kaslarındaki tonusun azalması nedeniyle dilin büyük görünmesidir.



© Imaging provided by Jeanne Flynt, RDMS

Makroglossiye ne sebep olur?

Makroglossi tek başına bir ultrason bulgusu olabilir (izole) veya çeşitli durumlardan biriyle ilişkili olabilir. İzole makroglossi genellikle dil kasının genişlemesinden kaynaklanır. Makroglossi, Beckwith-Wiedemann Sendromu (BWS) adı verilen bir durumdan kaynaklanabilir. BWS, fetal büyümeyi kontrol eden genlerde bir anormalliktir, bu da dil de dahil olmak üzere birçok yapının aşırı büyümesine neden olur. Trizomi 21 veya Down Sendromu da makroglossiye neden olabilir. Down Sendromunda normal büyüklükte bir dil vardır, ancak kas tonusunun azalması ve yüzdeki küçük kemikler nedeniyle genişlemiş görünür.

Kromozomların Makroglossi ile ilişkisi nedir?

Makroglossili bebeklerde 21. kromozom çiftinde fazladan bir kromozom bulunan trizomi 21 veya Down Sendromu olabilir. Bu durum, daha karmaşık bir genetik değişimin neden olduğu

Makroglossi (Dil Büyüklüğü)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

diğer genetik sendromlarla da ilişkilendirilebilir. BWS gibi bu bozukluklar rutin kromozom analizi ile tespit edilmez.

Daha fazla tetkik yaptırmalı mıyım?

Hamile bireyler, bebeğin durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırabilirler. Yapılabilecek testler gebelik yaşıınıza bağlıdır. İstenebilecek testler şunları içerir:

- Detaylı ultrason muayenesi: Bebeğinizde başka herhangi bir anomali olup olmadığına bakmak için. Ultrason, tüm anormallikleri olmasa da pek çok anormalliği belirleyebilir.
- Fetal ekokardiyografi: Bu, bebeğin kalbine odaklanan bir ultrasonografidir. Kalp anormallikleri, makroglossiye de neden olan çeşitli durumlarda görülebilir. Bir kalp kusuru olup olmadığını bilmek, hamilelik sırasında ve bebek doğduktan sonra yapılacak bakımı şekillendirmenize yardımcı olabilir.
- Amniyosentez: Bu testte ince bir iğneyle bebeğin çevresinden az miktarda sıvı alınır. Sıvı, Karyotip adı verilen bir testle Down Sendromu gibi genetik durumları teşhis etmek için incelenir ve ayrıca mikro dizi veya metilasyon çalışması gibi testler kullanılarak BWS'yi de tespit edebilir.
- Hüresiz fetal DNA: Bu, bebeğinizin DNA'sını test eden bir anne kanı testidir. Belirli durumlar için çok iyi bir tarama testidir ancak amniyosentez kadar genetik bilgi sağlamaz. Amniyosentez yapılmadığında bu kan incelemesi bazı genetik durumları ve bebeğin cinsiyetini test edebilir. Ultrasonda makroglossi tespit edildiğinde veya şüphelenildiğinde, bir genetik danışmanla konuşulması önerilir, çünkü başka doğum kusurları olmasa bile makroglossi genetik bozukluklarla ilişkili olabilir. Bu konuşmanın yapılması, ebeveynlerin doğumdan önce ve sonra mevcut olan farklı test seçeneklerine karar vermelerine yardımcı olabilir.

Doğduktan sonra bebeğimi ne bekliyor?

Makroglossinin uzun vadeli sonuçları ve komplikasyonları rahatsızlığın nedenine bağlıdır. Bu rahatsızlığa sahip bazı bebeklerin hiçbir sorunu yoktur ve normal bir yaşam sürerler. Diğer durumlarda, bazı bebeklerde nefes alma zorluğundan beslenme sorunlarına ve uyku, konuşma ve görünüm zorluklarına kadar değişen komplikasyonlar olabilir.

Tekrar olur mu?

Makroglossiden etkilenen ikinci bir çocuğa sahip olma riski bunun nedenine bağlıdır.

Makroglossi tek başına ise, gelecekteki bir hamilelikte başka bir çocuğun etkilenme riski

%50'ye kadar çıkabilir. Etkilenen bebekte Down sendromu varsa, bunun gelecekteki bir

hamilelikte tekrar olma riski çok daha düşüktür (%1-1,5), ancak Down sendromu ebeveynlerin

Makroglossi (Dil Büyüklüğü)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

belirli genetik yapısından kaynaklanıyorsa risk daha yüksek olabilir. BWS için bu şans daha değişkendir ve ebeveynlerin genetik varyasyonlarına bağlı olarak <%1 ila %50 arasında değişebilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ultrasonda başka anormallikler var mı?
- Ne tür genetik testler yaptırmam gerekecek?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yaptıracağım?
- Bebeğimin doğumdan sonra ameliyata ihtiyacı olacak mı?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebeğim doğduğunda ona yardımcı olacak doktor ekibiyle 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 Eylül 2022