

Arini (Burun Yokluğu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Arini nedir?

Arini, burnun son derece nadir görülen gelişimsel bir bozukluğudur. Doğumda burnun tamamen veya kısmen (hemi arini) yokluğu söz konusudur. Burun bölgesi düz ve palpasyonla serttir, ancak küçük çıkıntılar veya kör uçlu burun delikleri mevcut olabilir.

Vakaların büyük çoğunluğunda üst çene küçüktür ve gözyaşı kanalı sistemi ve sinüsler eksik veya kötü gelişmiştir. Arhinia genellikle göz veya kulak anomalileri ile ilişkilidir veya diğer yüz, kafatası veya beyin anomalileri ile ilişkili olabilir.

Bu bozukluk nasıl oluşur?

Sınırlı sayıda vaka olması nedeniyle bu nadir bozukluğun kesin nedenini doğrulamak zordur.

Vakaların çoğu rastlantısal olarak ortaya çıkar ve değişim gösterir. Arini, beynin iki yarım küreye ayrılmadığı bir bozukluk olan holoprozensefali ile birlikte görülebilir. Bu durumda prognoz genellikle çok kötüdür ve genetik sapmalar yaygındır.

Arini, Bosma arhinia mikroftalmi sendromunun bir parçası da olabilir. Bu durumda, arini gözlerin anormal küçüklüğü veya yokluğu ve hipogonadizm (üreme dokularının az gelişmiş olması ve cinsel gelişimi yönlendiren hormonların üretiminin azalması) ile ilişkilidir. Bu sendrom 18. kromozom üzerindeki bir gen mutasyonundan kaynaklanır.

Daha fazla tetkik yaptırmalı mıyım?

Diğer anormallikleri tespit etmek için hamilelik sırasında bebeğe uzman/ileri düzey bir ultrason gerçekleştirilebilir mi diye sorabilirsiniz. Özellikle beyinde olmak üzere başka anomaliler varsa, bir genetik uzmanına danışılması önerilir. Yüz, kafatası veya beyin bozukluklarını saptamak veya daha iyi tanımlamak için manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yararlı olabilir.

Bazı genetik sapmaları tespit etmek veya dışlamak için size invaziv testler (amniyotik sıvı ponksiyonu) önerilebilir. Amniyosentez az da olsa bir düşük riski taşımaktadır ve bazı kadınlar bebeklerini kaybetme korkusuyla bunu yaptırmamayı tercih etmektedir. Tüm sendromlar amniyosentez gibi genetik incelemelerle teşhis edilemeyebilir ve tüm anomaliler ultrason muayenesinde görülemeyebilir. Ancak ultrasonda başka bir anomali görülmediğinde ve girişimsel testler normal sonuçlar verdiğinde, arini'nin izole edilme olasılığı çok yüksektir.

Hamilelik sırasında nelere dikkat etmek gerekir?

Bazen arinili bebekler, muhtemelen bebeğin yutma problemleri nedeniyle hamilelik sırasında fazla amniyon sıvısı biriktirir. Bu duruma polihidramnios denir. Rahim çok fazla gerilebilir ve

Arini (Burun Yokluğu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

doğum tarihinden çok önce erken doğuma neden olabilir. Doktorunuz veya ebeniz bu durumu önceden bilerek erken doğum riskini azaltmaya yardımcı olabilir. Bu nedenle çoğu uzman en az 4 haftada bir düzenli ultrason muayenesi önerecektir.

Doğduktan sonra bebeğimi ne bekliyor?

İzole arini ile doğan bebeklerin prognozu genellikle iyidir. Bazı bebekler burun geçişi olmadığı için doğumdan hemen sonra nefes alma veya yeme içme sorunları yaşayabilir. Bu bebeklerin oksijene veya solunuma yardımcı olmak için tüp yerleştirilmesine ihtiyacı olabilir. Bu nedenle bebeğin doğacağı yeri doktorunuzla görüşmeniz tavsiye edilebilir.

Bu bebeklerde bir tüp aracılığıyla beslenme genellikle gereklidir çünkü aynı anda emme ve nefes alma zordur. Ayrıca, görme ve işitme değerlendirmeleri yapılmalıdır. Burun estetiğinin kozmetik sonuçları kişiye göre değişecektir. Birçok vakada ortodontik ve/veya konuşma terapisi gereklidir.

Arinia başka bir sendromun parçası olduğunda, bebek doğumdan sonra daha fazla sorun yaşayabilir. Holoprozensefalili çocuklar için seyir genellikle kötüdür. Arini, Bosma arhinia mikroftalmi sendromunun bir parçası olduğunda, çocukların ergenliğe girebilmeleri için bir pediatrik endokrinolog (hormonal bozukluklar konusunda uzman doktor) tarafından hormon tedavisi görmeleri gerekir. Beyinde herhangi bir anormallik yoksa, zeka genellikle normaldir.

Tekrar olur mu?

İzole arininin tekrar ortaya çıkma riski çok düşüktür. Arhinia bir sendromun parçasıysa, tekrarlama riski altta yatan durumun türüne bağlıdır ve bir genetik uzmanına danışmak bunu anlamada yardımcı olabilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu şiddetli bir arini formuna mı benziyor (tam veya kısmi)?
- Görünürde başka anomaliler var mı?
- Girişimsel test yaptırmam gerekir mi?
- Amniyotik sıvı miktarı ne kadar?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yaptıracağım?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Bebeğim doğduğunda onunla ilgilenecek doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?

Arini (Burun Yokluđu)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Yasal Uyarı:

Bu broşürün içeriđi sadece genel bilgi vermek amacıyla hazırlanmıřtır. Temel almanız gereken tıbbi tavsiye niteliđinde deđildir. Bu broşürde yer alan içeriđe dayanarak herhangi bir eylemde bulunmadan veya herhangi bir eylemden kaçınmadan önce bireysel durumunuzla ilgili olarak profesyonel veya uzmanlařmıř bireysel tıbbi tavsiye almalısınız. Broşürlerimizdeki bilgileri güncellemek için makul çabayı göstermemize rađmen, broşürümüzdeki içeriđin dođru, eksiksiz veya güncel olduđuna dair açık veya dolaylı hiçbir beyan, garanti veya taahhütte bulunmamaktayız.

Güncelleme Kasım 2022