

## Ektopia Kordis Nedir?

Ektopia kordis (“kalbin yerinde olmaması” anlamına gelir), göğüs ön duvarı tam olarak gelişmediğinde ortaya çıkan doğumsal bir anatomik kusurdur. Bu durum, kalbin kısmen veya tamamen fetal göğsün dışında kalmasına neden olur.

## Ektopia Kordis nasıl oluşur?

Ektopia kordisin neden olduğu açık değildir. Nadir görülen bir durumdur ve bir milyon bebekten yaklaşık 6'sında görülür. Çoğu vakada rastlantısal olarak ortaya çıkar. Ektopia kordisli bebeklerin çoğunda başka sorunlar, çoğunlukla da kalp ve karın bölgesinde anormallikler görülür. Bazı durumlarda, kromozom sayısında veya kromozomların kendi içindeki bilgilerde değişiklikler olabilir.

## Kromozomların Ektopia Kordis ile ilgisi nedir?

Kromozomlar genetik bilgimizin çoğunun depolandığı yerdir. Genellikle çiftler halinde eşleşmiş 46 kromozomumuz vardır: 23'ü bir ebeveyninden ve 23'ü diğer ebeveyninden gelir. Örneğin Down sendromlu kişilerde fazladan bir 21. kromozom bulunur. Ektopia kordisli bebekler bu bilgilerde çeşitli değişikliklerle ortaya çıkabilir, örneğin fazladan bir 18. kromozoma sahip olmak, bir X kromozomundan yoksun olmak veya fazladan bir tam sete (69 kromozom) sahip olmak gibi.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok kadın, bebeklerinin durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Fetüsünüz ve aileniz için en iyi yaklaşımı belirlemenize yardımcı olması için genetik ve konjenital hastalık uzmanı olan bir genetikçiye danışabilirsiniz. Hamileliği sonlandırmanın siz ve aileniz için doğru seçim olup olmadığına karar vermek için bakıcınıza ve/veya bir maternal -fetal tıp uzmanına danışabilirsiniz.

Mevcut testler ve konsültasyonlar nerede olduğunuza bağlıdır. Sorulabilecek testler şunları içerir:

- Kromozom sayısı ve kromozomların içindeki bazı sorunlara bakmak için **amniyosentez** . Bu, fetüsü çevreleyen amniyotik sıvının küçük bir miktarının alınmasıyla yapılır. Fetüsün genetik yapısını daha yakından inceleyen Kromozomal Mikro Dizi (CMA veya “çip”) ve daha da fazla ayrıntı sağlayan tüm ekzom dizilimi gibi başka genetik testler de önerilebilir.
- **Fetal ekokardiyografi** - hamilelik sırasında bebeğin kalbinin özel bir ultrasonu, fetüsün kalp yapılarından gelen ses dalgalarını kullanır.
- Varsa, bebeğin durumu hakkında bilgi sağlamak için bazen bir **MRI taraması** yapılabilir. Bu taramada vücudun iç yapılarının ayrıntılı görüntülerini oluşturmak için güçlü manyetik alanlar ve radyo dalgaları kullanılır.

# Ektopia Kordis

Hasta Bilgilendirme Serisi - Bilmeniz gerekenler, sormanız gerekenler.

## Hamilelik sırasında nelere dikkat etmek gerekir?

Ektopia kordisli bebekler hamilelik sırasında çeşitli sorunlar açısından risk altındadır. Çoğu uzman, genellikle her 2 haftada bir düzenli ultrason muayenesi önerecektir. Ultrason, göğüs dışındaki kalp üzerindeki baskı nedeniyle bebeğin kalp yetmezliğine girip girmediğini belirlemeye yardımcı olacaktır.

## Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama gelir?

Kalbi göğüs duvarının dışında olan bir bebekte doğumdan sonra ameliyat gerektirebilecek başka kalp kusurları riski yüksektir ve bu durum ektopia kordisli bebekler için en büyük sorundur. Eşlik eden kalp kusurları varsa, bebeğin hayatta kalması muhtemelen zor olacaktır. Kalp anatomik olarak normale, doktorlar onu göğsün içine yerleştirmeyi deneyebilir, ancak bu zordur çünkü çoğu durumda doğru şekilde oturmayacaktır. Göğüs kafesi kalbin yerleştirilmesine izin vermeyecek kadar küçükse, bebek genellikle ölür.

Kromozomlarında bilgi değişikliği olan bebekler doğduktan sonra başka sorunlar da yaşayabilir. Bu sonuçlar spesifik genetik bozukluğa bağlı olacaktır.

Bebek stabilse, bir cerrah kalbi göğüse geri yerleştirmeye çalışmak için bir veya daha fazla ameliyat gerçekleştirecektir. Bu mümkünse, bebeğin doğumdan sonraki haftalar boyunca hastanede çok karmaşık bir bakıma ihtiyacı olacaktır.

## Tekrar olur mu?

Ektopia kordisi açıklayacak başka bir genetik neden bulunamazsa, tekrar olma riski çok düşüktür. Genetik bir neden varsa, bu riski belirlemek ve bunu çözmek için bir genetik uzmanıyla görüşmek yararlı olabilir.

## Başka hangi soruları sormalyım?

- Bu tam mı yoksa kısmi ektopia kordis mi?
- Kalp normal mi, yoksa başka kalp kusurları var mı?
- Ektopia kordis dışında başka kusurlar da var mı?
- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yaptıracağım?
- Eğer istersem, gebeliğin sonlandırılması bir seçenek midir?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Doğumdan sonra bebeğime yardımcı olacak doktor ekibiyle doğumdan önce tanışabilir miyim?