

# Kampomelik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## Kampomelik Displazi nedir?

Kampomelik displazi, rahimdeki bebeđi etkileyebilen nadir bir anormalliktir. Gelişmekte olan bebeđin kemiklerini etkileyen ve iskelet displazileri adı verilen bir hastalık kategorisine aittir. Bu özel durumda, kemiklerin "kondrositleri" adı verilen kıkırdak hücrelerinde bir kusur vardır, böylece kemikler kısa, zayıf kemikleşmiş ve eğri hale gelir. Başlıca etkilenen kemikler femur (uyluk kemiđi), tibia (alt bacak kemiđi), birçok yüz kemiđi ve kaburgalardır ve dar, namlu şeklinde bir toraks ile sonuçlanır. Bir diđer yaygın bulgu ise belirsiz veya ayırt edici olmayan genital organların varlığı veya hatta erkekten kadına cinsiyet deđişimidir.

## Kampomelik Displazi nasıl oluşur?

Kampomelik displazi nadir görülen bir durumdur ve yaklaşık 200.000 bebekte 1 görülür. Genetik bir anormallikten (hatalı gen) kaynaklanır. Bu, hücrelerdeki DNA mesajında bir hata olduđu anlamına gelir. DNA'nın her mesajına bir gen denir. Kampomelik displazi, SOX9 olarak bilinen bir gendeki bir hatadan (mutasyon olarak adlandırılır) kaynaklanır. Genellikle hata, gebe kaldıktan sonra meydana gelir, bu nedenle ebeveynler sağlıklıdır. Buna "de novo" veya sporadik mutasyon denir.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Kampomelik displazi, bebekten alınan DNA'nın test edilmesiyle doğumdan önce teşhis edilebilir. Bu, hamileliđin 15. haftasından sonra amniyosentez adı verilen invaziv bir prosedürle elde edilebilir. Amniyosentezle bebeđin etrafındaki amniyotik sıvıdan hücreler toplanır ve içlerindeki DNA'yı incelenir. Durumdan şüphelenmek, ikinci trimesterin rutin anatomi taramasındaki ultrason bulgularından veya üçüncü trimesterin büyüme taramasındaki ultrason bulgularından kaynaklanır. Bazı vakalar doğumdan sonra teşhis edilebilir.

## Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Kampomelik displazi gebelikte ultrasonla şüphelenilebilir, ancak diğer iskelet displazileri benzer sonografik özelliklere sahip olabilir. Bu nedenle, tanı doğumdan sonra DNA incelemesi veya/veya radyografik değerlendirme ile doğrulanmalıdır. Bazı kadınlar ayrıca bebeğin etrafında ekstra amniyotik sıvı biriktirir. Bu duruma polihidramnios denir. Rahmi çok fazla gerebilir ve beklenen tarihten önce erken doğuma neden olabilir. Bebeğin doğumdan önce gebelik sırasında ölmesi de olasıdır.

## Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Ne yazık ki, kampomelik displazisi olan bebekler genellikle gırtlak ve trakea hava yolu bozulması veya servikal omurga instabilitesinin sinir hasarına neden olması gibi ciddi solunum sorunları nedeniyle doğumdan kısa bir süre sonra ölürlür. Daha uzun süre hayatta kalan bebekler için solunum desteği, fizyoterapi ve cerrahi yarık damak, çarpık ayak ve servikal omurga instabilitesi onarımı gibi uzmanlardan oluşan bir ekip tarafından yoğun desteğe ihtiyaç duyulacaktır. Zeka değişken olabilir. Kifoskolyoz (omurgada anormal eğrilik), kısa boy ve işitme kaybı yaygındır. Doğum öncesi tedavi yoktur ve gebeliğin sonlandırılması bir seçenektir. Gebelik devam ederse, takip ve doğum bakımı her zamanki gibi olmalıdır. Doğum, üçüncü basamak bir doğum merkezinde yapılmalıdır.

## Tekrarlayacak mı?

Çoğu vakada altta yatan neden de novo hatalı bir gendir, bu nedenle tekrarlama riski artmaz. Nadir görülen kalıtsal form vakalarında tekrarlama riskinin %25 olduğu tahmin edilmektedir. Bu, yukarıda belirtildiği gibi, bir sonraki gebelikte invaziv bir prosedürle erken tespit edilebilir.

# Kampomelik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ciddi bir kampomelik displazi olgusu gibi mi görünüyor?
- Etkilenmiş uzun kemikler dışında bulgular var mı?
- Tanıdan emin olmanın bir yolu var mı?
- Gebelik nasıl takip edilmelidir?
- Gebelik sırasında tedavi mümkün mü?
- Doğumumu nerede ve ne zaman gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğduktan sonra nasıl bir bakım alacak?
- Genetik uzmanıyla görüşebilir miyim?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Mayıs 2022