

Omfalysel Nedir?

Omfalysel, karın duvarında göbek kordonu veya göbek deliğinin olması gereken yerde bir açıklığın bulunduğu bir doğumsal problemdir. Bağırsaklar ve bazen karaciğer, safra kesesi, mide ve/veya mesane dahil olmak üzere diğer karın organları, karnın ortasında bir kitle oluşturan açıklıktan dışarı çıkabilir. Kitle deri ile değil bir zar ile kaplıdır ve göbek kordonu kitlenin içine girer. Bu sorun omfalysel olarak adlandırılır. Omfalysel kelimesi Yunanca Omphalos (göbek) ve Cele (boşluk) kelimelerinden gelmektedir. Bir bebekte izole bir omfalysel olabilir, yani bebeğin sahip olduğu tek sorun bu olabilir veya omfalysel bebeğin sahip olduğu birçok sorundan biri olabilir. Omfalysel izole olmadığında, bu durum bebeğin genetik bir sorunu olma olasılığını artırır ve bu da neden birden fazla sorun olduğunu açıklar. Omfaloselli bebeklerin çoğunda küçük veya orta büyüklükte omfaloseller bulunur, ancak bazılarında dev omfalysel adı verilen çok büyük omfaloseller vardır. Dev omfalysel, doğumdan sonraki defektin 2 inç veya 5 cm'den daha büyük olduğu ve bebeğin karaciğerinin bir kısmını içerdiği omfaloseldir. Omfalysel nispeten nadirdir ve her 10.000 gebelikten 3,4'ünde ve her 10.000 canlı doğumdan 1-2'sinde görülür.

Omfalysel nasıl oluşur?

Omfaloselin nasıl oluştuğu tam olarak bilinmemektedir. Omfaloseli olan bebeklerin yaklaşık %80'inde, çoğunlukla kalp, bağırsak veya böbreklerde olmak üzere başka sorunlar da görülebilir. Genellikle bir bebekte birden fazla anormallik olduğunda, bebeğin sahip olduğu kromozom sayısında bir sorun vardır ve bu bebeğin tüm sorunlarını açıklar. Omfaloseli olan bazı bebeklerde kromozom sayısında bir değişiklik veya kromozomların kendi içindeki bilgilerde bir değişiklik olacaktır. Kromozomlar genetik bilginin çoğunun saklandığı yerdir. Genellikle 46 tane kromozomumuz vardır. Bunların 23'ü bir ebeveynden, diğer 23'ü ise diğer ebeveynden gelir. Bazen bir bebekte çok fazla veya çok az kromozom bulunur. Örnek olarak, Down Sendromlu kişilerde fazladan bir 21 numaralı kromozom vardır. Trizomi 13 veya 18 olan kişilerde fazladan bir adet 13 veya 18 numaralı kromozom bulunur. Trizomi 18 ve 13, omfalysel ve diğer anormallikleri olan bebeklerde yaygın olarak görülür.

Bazı bebeklerde bir sendromun parçası olarak birden fazla sorun görülebilir. Omfaloseli olan bebeklerde en sık görülen sendrom Beckwith Wiedemann sendromudur. Beckwith-Wiedemann sendromlu bebekler tipik olarak büyüktür ve fazladan amniyotik sıvıya sahiptir (polihidramnios

olarak bilinen bir durum) ve doğumda büyük karaciğerleri, böbrekleri ve dilleri olabilir. Bazen bu anormallikler gebeliğin ilerleyen dönemlerinde belirgin hale gelir. Bu sendroma sahip hastaların doğumdan sonraki bakımı, omfaloselin cerrahi olarak onarılmasını ve yenidoğan döneminde düşük kan şekeri takibini ve çocukluk döneminde kanser taramasını içerir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok kadın bebeğin durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Yapılabilecek testler yaşadığınız yere göre değişir. İstenebilecek testler arasında plasentadan küçük bir hücre örneğinin alınıp test edilmesini içeren CVS (koryon villus örnekleme) veya Beckwith-Wiedemann sendromunda görülebilen kromozom sayısı ve kromozomlardaki bazı sorunlara bakmak için amniyosentez (ince bir iğne kullanılarak rahimdeki sıvıdan bir miktar alınması) yer alır. Ayrıca, fetüsün kalbi, bağırsakları ve böbrekleri başta olmak üzere diğer organ anormalliklerine bakmak için ileri düzey bir fetal ultrason taraması da istemelisiniz.

Bebeğin gelişiminin iyi olup olmadığını ve amniyotik sıvı miktarını kontrol etmek için ek ultrason muayeneleri genellikle önerilir. Beckwith-Wiedemann sendromunu taramak için tipik olarak karaciğer böbrekler ve dil boyutunun değerlendirilmesi önerilir. Omfalysel bulunduğunda fetal kalp için gerçekten iyi bir ultrason yapılamazsa, bazen fetal ekokardiyografi adı verilen bebeğin kalbinin özel bir ultrasonu önerilir. Bu taramalar, bebeğin doğumdan sonra mümkün olan en iyi bakımı alabilmesi için doğumun nerede yapılması gerektiği konusunda sizin ve doktorunuzun karar vermesine yardımcı olabilir. Omfaloseli olan bebeklerin çoğu güvenli bir şekilde vajinal yolla doğabilir ve sırf omfaloselleri olduğu için sezaryene ihtiyaç duymazlar.

Doğumdan sonra bebeğimi ne bekliyor?

Doğumdan sonra bebek özel bir bakım odasına alınacaktır. Pediatri doktorları bebeğin solunum problemi yaşamadığından emin olacak ve bebeğin beslenmesi için en iyi yolu belirleyecektir. Kromozom veya başka bir genetik sorundan şüpheleniliyorsa, bir Genetik doktoru bebeği görüp değerlendirecek ve sizinle daha ileri yönetim hakkında konuşacaktır. Kalp ultrasonu da dahil olmak üzere ek testler yapılabilir. Ne yazık ki omfaloseli olan her üç bebekten 1'inde ek sorunlar bulunur. Omfaloselin en iyi nasıl düzeltileceğine cerrah karar verecektir. Bazen, karın duvarı doğumdan kısa bir süre sonra kapatılabilir ancak diğer durumlarda omfaloselin zaman içinde yavaşça kapatılması gerekebilir. Buna gecikmeli kapatma denir.

Omfalosel

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

Dev omfaloseli olan bebeklerin akciğerlerinin gelişmeme riski artar, bu da kısa ve uzun süreli solunum sorunlarına, beslenme sorunlarına, uzun süre hastanede kalmaya ve hatta ölüme neden olabilir.

Omfaloseli olan çocuklar büyüdüklerinde çoğu normal gelişim gösterir. Doğumdan sonra kapanması gecikmiş dev bir omfaloseli olan bebekler, küçük bir omfaloseli ve erken kapanması olan bebeklere kıyasla 2 yaşında motor (kas) gelişiminde bazı gecikmeler gösterebilir. Çocuk doktoru, çocuk cerrahı ve fizyoterapistten oluşan uzman bir ekip tarafından takip ve bakım yararlı olabilir.

Tekrar olur mu?

Omfaloseli açıklayacak başka bir genetik neden bulunamadığında, bunun tekrar olma riski düşüktür ve yaklaşık 100'de 1 olduğu tahmin edilmektedir. Genetik bir anormallik varsa, risk genetik anormalliğin türüne bağlıdır. Bir Genetik doktoruna danışmak faydalı olabilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bebeğin karnının dışında hangi organlar var?
- Bebeğimin omfaloseli küçük mü yoksa büyük mü?
- Başka anormalliklerden şüpheleniyor musunuz?
- Bebeğin bir kromozom sorunu veya genetik bir sendromu olduğundan şüpheleniyor musunuz?
- Kromozom anormalliklerini tespit etmek için koryon villus örnekleme veya amniyosentez yaptırmamı önerir misiniz?
- Bebek doğmadan önce tespit edilmesi imkansız veya çok zor olan anormallikler var mı?
- Ultrason muayenelerini ne sıklıkla yaptırmalıyım?
- Bebeğin doğduktan sonra en iyi bakımı alabilmesi için nerede doğum yapmalıyım?
- Vajinal doğum yapabileceğimi düşünüyor musunuz yoksa sezaryen doğum mu önerirsiniz?
- Bebeğim doğduğunda onunla ilgilenecek olan doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?
- Doğumdan sonra ortaya çıkabilecek ve tahmin edilmesi zor olan yaygın sorunlar var mı?
- Bebeğimin doğumdan sonra yatırılacağı bakım odasını görebilir miyim?
- Omfaloselin tek bir ameliyatla kapatılabileceğini düşünüyor musunuz yoksa kapatılması biraz zaman alacak mı?
- Sizce bebeğimin ameliyattan sonra ne kadar süre hastanede kalması gerekecek?

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 Ekim 2019