

Korpus Kallozum Agenezisi Nedir?

Korpus Kallozum Agenezisi (KKA), beynin iki yarım küresini birbirine bağlayan sinir liflerinden oluşan ana yapı olan korpus kallozumun kısmen ya da tamamen bulunmadığı nadir bir nörolojik durumdur. Bu durum kısmi veya tam olabilir. İzole görülebilmekle beraber diğer anomalilerin eşlik ettiği bir sendromun parçası da olabilir. Gebelik sırasında korpus kallozumun gelişiminin zamanlaması nedeniyle, korpus kallozum agenezisi gebeliğin ortasından önce teşhis edilemez.

Korpus kallosum, beynin iki yarım küresi arasında sinirsel sinyallerin iletilmesinde çok önemli bir rol oynar, iletişimi ve koordinasyonu sağlar. Korpus kallozum agenezisi ortaya çıktığında, bu interhemisferik bilgi aktarımını etkiler ve bu da bir dizi sonuca yol açabilir.

Korpus Kallozum Agenezisine Ne Yol Açar?

KKA'nın tam nedeni genellikle bilinmemektedir, ancak genetik anomalilerle, prenatal enfeksiyon veya hasarla ya da gebelik süresince zararlı maddelere maruziyetle ilişkilendirilebilir. Bazı vakalarda ise, kromozomal anomalilerle ya da kalıtsal genetik durumlarla ilişkilidir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Nörosonografi (fetal beyin ve santral sinir sistemi ultrasonografisi) uzmanına ya da manyetik rezonans görüntülemeye (MR) yönlendirilebilirsiniz. Başka anomalilerin mevcut olup olmadığını belirlemek için daha ileri hedefli ultrason istenebilir. Genetik danışmanlık ve test önerilebilir. Bu testler arasında kromozomal anomalileri tespit etmek için amniyosentez gibi testler yer alabilir. Bu, kromozomal anormallikleri tespit etmek için amniyosentez gibi testleri ve kromozomal mikroyarray testi veya tüm ekzon dizilimi gibi diğer ileri genetik tanı testlerini içerebilir. Primer doktorunuz ve ilgili uzmanlar gebeliğiniz hakkında karar verebilmeniz için size yardımcı olabilirler.

Gebelik boyunca takip edilmesi gereken şeyler nelerdir?

Bebeğin sağlığını ve gelişimini değerlendirmek için düzenli ultrasonlar yaptırmalı ve doğum öncesi bakımınıza düzenli olarak katılmalısınız. Doktorunuz, gebelik ilerledikçe size bebek hareketlerinizi dikkat etmeniz gibi öneriler sunacaktır. Sıklık paterninde meydana gelen belirgin değişiklikler değerlendirilmelidir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne ifade ediyor?

Prenatal taramada tespit edilen KKA kesin olarak sonuçları ön göremez. KKA olan bazı bireyler olağan sağlıklı bir yaşama sahipken, diğer bireyler gelişimsel gerilik, entelektüel problemler, fiziksel koordinasyon problemleri, öğrenme güçlükleri, hareket koordinasyonunda problemler, sosyal ve davranışsal zorluklar, nöbet, görme ya da işitme problemleri gibi birçok farklı probleme sahip olabilir. Daha ayrıntılı tavsiye almak ve doğumdan sonra gerekli bakıma hazırlanmak için bir pediatrik nöroloğa veya fetal tıp uzmanına yönlendirilebilirsiniz. Erken müdahale sağlanabilmesi için planlama yapmaya başlayabilirsiniz. Çocuğunuzda hemen hiçbir belirti görülmesi bile, uzmanların erken müdahalesi faydalı olabilir. Hamilelik sırasında size ve bebeğinize bakan ekip, doğum ve sonrasında en iyi şekilde nasıl planlayacağınız konusunda size tavsiyelerde bulunabilir.

Tekrarlayacak mı?

Her gebelik farklıdır ve KKA'nın tekrarlama olasılığı altta yatan nedene bağlı olarak farklı aileler için geniş bir değişkenlik gösterir. Genetik danışmanlık daha kişiselleştirilmiş bir risk tespiti ve bilgi sağlayabilir. KKA izole bir durum olarak meydana gelebildiği gibi farklı genetik sendromların ya da kromozomal anomalilerin bir parçası da olabilir. KKA izole olduğu durumlarda gelecek gebeliklerde tekrarlama riski %1 ile %2 arasında gösterilmektedir. Eğer KKA, bir genetik sendromun parçası olarak meydana geldiyse tekrarlama riski bu sendromun kalıtım şekline bağlıdır. Aile içerisinde KKA'nın tekrarlama riskini doğru olarak belirlemek için spesifik nedenin doğru olarak belirlenmesi önemlidir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- KKA'nın çocuğumun sağlığı, gelişimi ve yaşam kalitesi üzerindeki uzun vadeli etkileri nelerdir?
- Hamileliğin devamı ile ilgili seçeneklerim nelerdir?
- Bebeğimi nerede doğurmalıyım?
- Doğum sonrası bebeğim için uygun tedavi seçeneklerini anlatabilir misiniz?
- Doğumumda ve doğumdan sonra bebeğin bakımında yer alacak tıbbi ekip ve uzmanlar hakkında bilgi verebilir misiniz?