

Kortikal Hamartomalı Tüberoskleroz

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Tüberoskleroz (TS) nedir ve bebeğimi nasıl etkileyebilir?

TS, kalıtsal komponenti olan beyin, kalp, böbrek gibi bir çok organı etkileyen ve 5000-10000 doğumda bir görülen bir hastalıktır. Nörolojik semptomlar hastalığın en ciddi komponentidir. TS olan çocukların birçoğu dirençli epilepsi, zihinsel engel ve/veya otizmle mücadele eder. Ölümler sıklıkla status epilepticus (kontrol edilemeyen nöbetler) başta olmak üzere nörolojik nedenlere bağlıdır.

Kortikal hamartomalı tüberoskleroz (TS-H) nasıl oluşur?

Bu lezyonlar, nöral ağ oluşumunda yer alan hücre bölünmesinin aşırı aktivasyonuna yol açan TS gen mutasyonlarıyla ilişkilidirler. Bunun sonucunda beyin parankiminde atipik büyüme ve beyin hücrelerinde anormal farklılaşma izlenir ve bu durumlar tümör oluşumuna yol açar.

Kromozomlar TS-H ile nasıl ilişkilidir?

Kromozomlar genetik bilgilerimizin çoğunun saklandığı yerlerdir. Genellikle 23 tanesi bir ebeveynden ve 23 tanesi diğer ebeveynden gelen 46 eşleşmiş kromozoma sahibizdir. TS genlerindeki değişikliklere mutasyon adı verilir ve tüberoskleroz gelişimine yol açabilir. Bu durumun nasıl oluştuğunu açıkladığı düşünülen teoriye “iki vuruş hipotezi” adı verilir. İlk “vuruş” germ (sperm ya da yumurta) hücrelerinde meydana gelir ve TSC1 ya da TSC2 genlerini etkileyen hafif bulgulara ya da bazı yapısal değişikliklere yol açabilir. Eğer vücut hücrelerinde (sinir sistemi hücreleri, kalp hücreleri) ikinci “vuruş” gerçekleşirse kalp ve beyinde tümör gibi yapısal değişikliklere neden olur.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Aşağıdaki testleri yaparak bebeğin durumunu daha iyi anlamak önemlidir:

- **Fetal ekokardiyografi** – Kardiak tümörleri (rabdomyom adı verilen) dışlamak için gebelik sırasında bebeğin kalbine yapılan özel bir ultrasonografidir. Bu tümörler, sıklıkla TS ile ilişkilidirler.
- **Fetal nörosonografi** – Beyindeki kortikal hamartomaları ya da diğer yapısal farklılıkları saptamak amacıyla gebelik sırasında yapılan özel bir beyin ultrasonografidir.

Kortikal Hamartomalı Tüberoskleroz

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

- Eğer mümkünse, bebeğin durumu hakkında bilgi sağlamak amacıyla **MRI** taraması yapılabilir. Bu tarama, vücudun içini göstermek amacıyla güçlü manyetik dalgalar ve radyo dalgaları kullanır.
- Ayrıca, ilgili genetik mutasyonların tanınmasını sağlamak amacıyla farklı tanı testleri hakkında genetik danışmanlık sağlanmalıdır. Genetik testler arasında kromozom sayılarındaki ya da yapısal farklılıkları saptamak amacıyla amniyosentez yer alır. Bu test yapılırken bebeği saran amniyon sıvısından az miktarda alınır ve analiz için gönderilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Şu an için fetal tedavi yoktur. Bununla birlikte, nörolojik ve kalp tümörlerinin gelişiminin yanı sıra anormal kalp ritimlerinin (aritmiler), beyindeki sıvının (hidrosefali) veya kalp yetmezliği belirtilerinin (hidrops) gelişiminin izlenmesi için her 4 haftada bir ultrason taramaları ile yakın takip yapılması gereklidir. Maternal ya da fetal komplikasyon olmaması durumunda yenidoğan yoğun bakım ünitesi olan bir hastaneden 38 haftada doğum gerçekleştirilmelidir.

Vajinal doğum için kontrendikasyon yoktur. Eğer hidrops varsa sezaryen tercih edilebilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Durumun ciddiyeti lezyonların yerine ve boyutuna bağlı olacaktır. Çoğu TSC hastasının çeşitli davranışsal, bilişsel ve/veya psikiyatrik sorunları vardır, diğer bazı hastalarda ise kontrol edilmesi zor nöbetler görülebilir.

Tekrarlayacak mı?

Eğer anne ya da baba TS gen mutasyonuna (otozomal dominant) sahipse tekrarlama riski %50'dir. Her iki ebeveyn de etkilenen geni taşıyorsa ve gendeki değişiklikler (mutasyonlar) kendiliğinden ortaya çıkmışsa (De novo mutasyonlar), tekrarlama riskinde artış olmaz.

Vakaların %65'inde bu şekilde olur.

Kortikal Hamartomalı Tüberoskleroz

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Hangi prenatal testleri yaptırmalıyım?
- Bebeğim için başka bir prenatal tedavi var mı?
- Ne kadar sıklıkla ultrason muayenesi olacağım?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğum sonrası en iyi bakımı nerede alacaktır?

Güncelleme Haziran-2023