

Sakral Agenezi Nedir?

Sakral agenezi (sakral hipoplazi olarak da bilinir), yaklaşık 25.000 doğumda 1 görülen nadir bir durumdur. Omurganın alt kısmının gelişiminde anormallik olması ile karakterizedir. Bu durum, alt omurganın kısmen yokluğu veya az gelişmesi şeklinde olabilir ya da alt omurga elemanlarının tamamen eksik olması şeklinde görülebilir. Şiddetine bağlı olarak, alt ekstremiteler (bacaklar) az gelişmiş olabilir veya hiç oluşmamış olabilir.

Bu durum, kişiden kişiye büyük farklılıklar gösterebilir ve alt uzuv fonksiyonlarını, bağırsak, mesane ve üreme organlarının işlevlerini etkileyebilir.

Sakral Agenezi Nasıl Oluşur?

Sakral agenezinin kesin nedeni bilinmemektedir. Ancak, gebelikte diyabet ile iyi bilinen bir ilişkisi vardır. Ayrıca, organik yağ çözücülere maruz kalan annelerde, embriyonal dönemde travma, radyasyon, lityum tuzları gibi faktörlere maruz kalmanın da riski artırabileceği düşünülmektedir. Sakral agenezinin nadir genetik ilişkileri olduğu da bazı vakalarda gösterilmiştir.

Başka Testler Yaptırmalı mıyım?

Sakral agenezi genellikle gebeliğin ikinci trimesterinde (18-22 hafta) ultrason ile teşhis edilir. Ancak, bazı vakalarda daha erken yapılan ultrason muayenelerinde de şüphelenilebilir. 3D ultrasonografi, hastalığın ayrıntılarını daha iyi anlamak için yardımcı olabilir.

Bebeğinizin anatomisini ayrıntılı incelemek için detaylı ultrason önerilir. Fetal ekokardiyografi veya MRI (Manyetik Rezonans Görüntüleme) da tanıyı netleştirmek için yapılabilir.

Genetik danışmanlığa yönlendirilebilirsiniz. Bu kapsamda:

- Amniyosentez veya Koryon Villus Örnekleme (CVS) ile kromozomal anormallikler araştırılabilir.
- Kromozomal Mikroarray Testi (CMA) veya Tüm Ekzom Dizileme (WES) gibi ileri genetik testler yapılabilir.

Bu testler, bireysel durumunuz hakkında önemli bilgiler sağlayabilir.

Gebelik Sırasında Dikkat Edilmesi Gerekenler Nelerdir?

Sakral agenezi, anne adayında diyabet varlığı ve bebeğin çevresindeki amniyotik sıvının artışı (polihidramniyos) ile ilişkilendirilebilir. Bu nedenle:

- Eğer henüz yapılmadıysa, gebelik diyabeti (gestasyonel diyabet) açısından tarama testleri yapılmalıdır.
- Amniyotik sıvı seviyeleri ultrason ile takip edilmelidir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Sakral agenezi için bilinen bir kesin tedavi yoktur. Tedavi, bebeğin semptomlarına göre yönlendirilir.

- Gebeliğin devam ettiği durumlarda, standart obstetrik yönetimde değişiklik yapılmasına gerek yoktur ve vajinal doğum mümkündür.
- Doğum sonrası multidisipliner bir ekip (yenidoğan uzmanı, çocuk ortopedisti, fizyoterapist, radyolog vb.) tarafından takip edilmesi gereklidir.
- Omurga röntgeni ve MRI gibi ek görüntüleme testleri yapılabilir.
- Alt uzuvlarda motor fonksiyon kaybı, idrar kaçırma (üriner inkontinans) veya cinsel fonksiyon bozukluğu görülebilir.
- Tedavi ve uzun vadeli sonuçlar, malformasyonun derecesine bağlıdır. Ortopedik ve ürolojik cerrahiye ihtiyaç duyulabilir.
- Çocuk büyüdükçe, birden fazla ameliyat gerekebilir.

Tekrarlar mı?

Sakral agenezi genellikle rastlantısal olarak (sporadik) ortaya çıkar. Ancak, gebelik öncesi diyabeti olan annelerin bebeklerinde görülme riski önemli ölçüde daha yüksektir.

Bu nedenle, gelecekteki gebeliklerde kan şekeri düzeylerinin iyi kontrol edilmesi büyük önem taşır.

Bir sonraki gebelikte, erken ultrason taramaları ile sakral agenezi yeniden değerlendirilerek erken tanı sağlanabilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Sakral agenezi izole mi, yoksa başka anomalilerle birlikte mi?
- Tamamen mi yoksa kısmen mi eksik?
- Başka testler yaptırmalı mıyım?
- Gebeliği sonlandırmak mümkün mü?
- Ultrason kontrollerim ne sıklıkta yapılmalı?
- Doğum sonrası cerrahi tedavi mümkün mü?
- Hangi hastanede doğum yapmalıyım?
- Bebeğim doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alabilir?
- Bebeğimi doğumdan sonra takip edecek doktor ekibiyle önceden görüşebilir miyim?

Feragatname:

[Bu broşürün / web sitemizin] içeriği yalnızca genel bilgi sağlamak amacıyla sunulmuştur. Bu, güvenilebileceğiniz tıbbi tavsiye anlamına gelmez. [Bu broşürde / web sitemizde] bulunan içeriğe dayanarak herhangi bir işlem yapmadan önce, bireysel durumunuza ilişkin profesyonel veya uzman tıbbi tavsiye almanız gerekmektedir. [Broşürümüzün / web sitemizin] içeriğini güncellemek için makul çabalar sarf etmemize rağmen, içeriğin doğru, eksiksiz veya güncel olduğuna dair herhangi bir açık ya da zımni garanti, taahhüt veya beyanat vermemekteyiz.

Son güncelleme Mart 2025