

Kraniosinotoz nedir?

Kraniosinotoz, kafa kemiklerinin (kafatası) arasındaki boşlukların erken kapanması sonucunda oluşur.

Kraniosinotoz nasıl oluşur?

Kraniosinotozun nasıl oluştuğu net değildir. 10000 bebekte 3.1-7.2 olguda görülen nadir bir durumdur. Gen ya da kromozom hastalıkları, ebeveyn karakteristikleri, çeşitli ilaç ya da toksik maddelere gebelik sırasında maruz kalınması gibi farklı mekanizmalarla bu hastalık açıklanmaktadır. Ancak, özellikle genetik ya da kromozomal nedenli olmayan olguların nedeni net olarak anlaşılamamıştır.

Kromozomlar ve genler kraniosinotozla nasıl ilişkilidir?

Kromozomlar genetik bilginin çoğunun saklandığı yerken, gen ise DNA'nın kısa bir parçasıdır. Genlerimiz, hücrelere protein adı verilen moleküllerin yapım talimatını verir. Proteinler ise sağlıklı olmak için gereken çeşitli fonksiyonlar için vazgeçilmezlerdir. Her gen, saç rengi, boy vb. gibi özelliklerimizi belirleyen talimatları taşır. Kraniosinotoz olan bebeklerin en az %25-30'unda neden genetik bozukluklardır.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok hasta bebeğin durumunu daha iyi anlamak için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Yapılabilecek testler yaşadığınız yerle de ilgilidir. Sorulabilecek testler:

- Fetusun amniyotik sıvısından bir miktar alarak kromozom sayısı ve genlerle ilgili problemlere bakabilmek için yapılan **amniyosentez** işlemi. Bu işlem, kraniosinotoz olgusunda genetik şüphe olduğunda gereklidir.
- Bazen bebeğin beyin durumu ve diğer anomalilerin varlığı hakkında ek bilgi sağlamak için **MRI** veya **diğer görüntüleme** çalışmaları yapılabilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Kraniosinotoz olan bebekler gebelik sırasında ve özellikle doğum sırasında problem yaşama riskine sahiptirler. Kafa şekli doğum sürecini zorlaştırabilir; aynı şekilde bu bebeklerde solunum komplikasyonları görülebilir ve yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılma olasılıkları daha yüksektir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Kafatasının içinde gelişen beyin, sıkışmadan etkilenebilir, bu da beyin büyümesini sınırlayabilir ve beyin üzerindeki basıncı arttırabilir. Bu nedenle gelişimsel problemler, görme anomalileri ve solunum komplikasyonları görülme riski yüksektir. Kromozom ya da genleriyle ilgili problem olduğu bilinen bebeklerde doğum sırasında ve sonrasında daha fazla problem görülebilir. Bu, genetik bozukluğun ne olduğuna bağlıdır. Bebek 6-12 aylık olduğunda, beyin cerrahisi tarafından kafatasını onarmak için bir ya da daha fazla cerrahi önerilebilir. Bebeğin ameliyatından sonra beyinde kanama, enfeksiyon ve ödem olup olmadığının takibi için genellikle özelleşmiş bir hastanede komplike bir bakıma ihtiyacı vardır. Çoklu kraniosinostozlarda veya genetik sendromlara bağlı olarak ortaya çıkanlarda birden fazla cerrahi girişime ihtiyaç duyulabilir. Kraniosinotozu olan bebekler büyüdüklerinde nörogelişimsel problemler, görme kaybı ve diğer duyuşsal problemlere sahip olabilirler. Takip sırasında yalnızca çocuk için değil aile için de psikolojik destek önemlidir.

Tekrarlayacak mı?

Eğer genetik bir neden bulunmamışsa, tekrarlama riski hangi sütürlerin etkilendiğine bağlı olarak değişkenlik gösterir ve %2-10 arasındadır. Eğer genetik bir neden varsa, tekrarlama riskini bu belirleyecektir ve genetik danışmanlık önerilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bebeğimin kraniosinotozunda hangi sütürler etkilenmiş?
- Bir ya da daha fazla kraniosinotoz mu?
- Bebeğimin başka problemleri var mı?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Bebeğim vajinal yolla mı sezaryenle mi doğacak?
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebeğim doğumdan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Bebeğimi ve beni doğum sırasında ve sonrasında takip edecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Ağustos 2022