

Serebellar hipoplazi (SH)

Hasta Bilgilendirme Serisi Bilmeniz ve sormanız gerekenler

SH nedir?

Beyincik, beynin arka kısmında yer alan ve diğer işlevlerinin yanı sıra denge ve hareketin koordine edilmesine yardımcı olan önemli bir yapıdır. Fetal beyinciğin, gebelik haftasına göre beklenenden küçük olmasına SH denir. Bu genel bir terimdir. SH yalnız görülebileceği gibi, beyin malformasyonları, konjenital sendromlar ya da edinilmiş lezyonlar (örneğin beyin kanaması ya da enfeksiyonlar) gibi klinik durumların bir parçası olabilir.

SH nasıl oluşur?

Beyinciğin anormal gelişimine sebep olan altta yatan nedene bağlıdır – genetik ya da edinilmiş bir lezyon normal yapıya zarar verebilir ya da normal beyincik gelişimini engelleyebilir. Bu bulgu, beyinciğin bir tarafını etkileyebilir, bir tarafıyla beraber vermiş adındaki orta kısmını etkileyebilir ya da tüm bölümlerini farklı derecede etkileyebilir. Sadece orta kısım etkilenmişse vermian hipoplazi adı verilir ve farklı klinik öneme sahiptir. Bazen lezyona beyincik içerisinde kanama, enfeksiyon ya da ciddi fetal anemi sebep olur. Diğer durumlarda, anomali genetik bir hastalık kaynaklıdır (kromozomal ya da spesifik gen mutasyonu).

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Fetal beyincik gebelik haftasına göre daha küçük olarak ölçüldüğünde (10 persentil altında) beyin yapılarının ve diğer sistemlerin ileri görüntüleme incelemesine ihtiyaç duyulur. İlk olarak, fetal nörosonografi (detaylı beyin ultrasonografisi) ve genetik danışmanlık gereklidir. Eğer gerekli ve uygunsa, fetusun genetik incelemesi için amniyosentez önerilecektir. Ultrason bulgularına bağlı olarak enfeksiyon ve koagülasyon parametreleri için laboratuvar testleri gerekecektir. Bazı olgularda, fetal manyetik rezonans görüntüleme (MR) gereklidir ve özellikle geç gebelikte uygulandığında en fazla katkıyı verecektir.

Serebellar hipoplazi (SH)

Hasta Bilgilendirme Serisi Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Doğum sonrası SH'nın durumu altta yatan nedene ve diğer anomalilerin varlığına bağlı olarak değişkenlik gösterir. Bulgu sadece beyincik ile sınırlıysa, çocukların çoğu erken dönemde yürümede güçlük (ataksi), kas güçsüzlüğü gibi nörolojik problemlere sahip olacaktır ve farklı derecelerde gelişimsel gerilik görülebilecektir (vakaların %60'ından fazlasında). Gerilik, olguların %35 kadarında ciddi düzeydedir. Sonrasında da, göz hareket problemleri, konuşma bozuklukları ve beynin küçük olması gibi problemler ortaya çıkabilir. Klinik prezentasyon statik olduğunda (zamanla kötüleşmediğinde) prognoz daha iyidir. Başka malformasyonlar olması durumunda klinik durum daha ciddidir ve etkilenen organ sistemlerine bağlıdır.

Tekrarlayacak mı?

Gelişimsel SH için tekrarlama riski genetik problemin türüne ve genetik değişikliğin bir ya da her iki ebeveyninden aktarılıp aktarılmadığına bağlıdır. Eğer problem, ek bir tüm kromozomsal vakaların çoğu izoledir ve tekrarlamaz. Bazı vakalarda kromozomun bir bölümünde silinme ya da çiftleşme vardır ve bu vakalar sıklıkla kalıttır. Tek bir gende mutasyon olması durumunda tekrarlama riski ebeveynlerin "taşıyıcı" olmasına bağlıdır, eğer taşıyıcıysalar varyantın türüne bağlı olarak farklı oranlarda da olsa yeni oluşacak her yeni fetusa aktarım riski vardır. Ebeveynlerin mutasyon sahibi olması durumunda (sağlıklı ya da anomali sahibi) risk % 25 - % 50 arasında değişir. Bazı olgularda, anormal fetus sahibi olmak cinsiyete de bağlıdır. Eğer edinilmiş bir nedenle SH oluşmuşsa, tekrarlama riski çok düşüktür. SH olgularının birçoğunda genetik bir neden olduğu için, genetik danışmanlık çok önemlidir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu ciddi bir SH olgusu gibi mi görünüyor?
- Diğer organlar etkilenmiş mi?
- SH olması doğum şekli ve zamanı üzerinde etkili mi?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
İleri inceleme ve doğum için tersiyer bir merkeze yönlendirilmeli miyim?

Güncelleme Ekim 2023