

Rombensefalosinapsis (RES)

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Rombensefalosinapsis (RES)

“Küçük beyin” adı da verilen beyincik, sinir sisteminin önemli organlarından olup hareketlerin koordinasyonu ve dengesiyle beraber birçok önemli farklı göreve sahiptir. Beyincik, ortada “vermiş” adında bir yapıyla birbirine bağlanmış iki yarım küreye sahiptir. RES, vermişin tamamen ya da bir bölümünün yok olduğu ve yarıkürelerin orta hatta birbirine yapışık olduğu duruma verilen isimdir.

Rombensefali nasıl oluşur?

Fetal beyin, nöral tüpün farklı yapılar oluşturmak üzere katlanması ve farklılaşmasıyla oluşur. Son çalışmalara göre, RES embriyo oluşumunun erken aşamalarında serebellum ve vermişin oluşturacak yapıların gelişimsel bir defektinden kaynaklanmaktadır.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

RES sıklıkla beyinde ya da vücudun diğer parçalarında olan malformasyonlarla beraberdir. Sıklıkla, fetal beyin yapılarının ve organlarının fetal beyin görüntüleme konusunda bir doktor tarafından taranması önerilmektedir (hedefe yönelik ultrason ve/veya MR). Bu RES tanısının doğrulanması ve ek bulguların izlenmesi için önemlidir. Beyincik anomalisinin genetik nedenlerini dışlamak amacıyla amniyosentez işlemini de öneriyoruz.

Gebeliğim sırasında nelere dikkat etmeliyim?

RES gebeliğin seyrini etkilemez. Gebeliğin devam ettiği ve hidrosefali gelişen olgularda fetal başın boyutuna bağlı olarak bazen sezaryen ile doğum ihtiyacı olabilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

RES’in ciddiyeti değişkenlik gösterebilir. Hafif RES olan ve başka anomalisi olmayan bebekler normal bir hayata sahip olabilir ya da sadece denge ve fiziksel koordinasyonla ilgili sorunlara sahip olabilirler. Ancak, daha ciddi RES bulguları arasında yutma güçlüğü, gecikmiş motor öğrenme, konuşma güçlüğü, anormal göz hareketleri, zeka geriliği ve nöbetler yer alır. Ciddi bulguları olan RES olguların önemli bir bölümü çocukluk çağında ölümle sonuçlanabilir.

Rombensefalosinapsis (RES)

Hasta Bilgilendirme Serisi _ Bilmeniz ve sormanız gerekenler

RES olan bebeklerin tedavisi destek tedavisidir, yani semptomlar ve ilişkili anomaliler gerektiği gibi tedavi edilir. RES, hidrosefali ya da nöral tüp defektleriyle ilişkili olduğunda beyin cerrahisi operasyonu gerekli olabilir.

Prognoz

RES'in prognozu eşlik eden anomalilere ve vermin yokluğunun derecesine bağlıdır. Ancak, anne karnında tespit edildiğinde sonuç sıklıkla daha kötüdür.

Tekrarlayacak mı?

Vakaların büyük çoğunluğu kendiliğindendir ve takip eden gebeliklerde tekrarlamazlar. Tıbbi literatürde, %25 tekrarlama riski olan çok az sayıda ailesel vaka bildirilmiştir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Muayene ya da danışmanlık için başka merkezlere yönlendirilmeli miyim?
- Gebeliğin sonlandırılması benim için bir seçenek midir?
- Hangi doğum şekli, nerede ve ne zaman benim için uygundur?

Güncelleme Ekim 2022