

Makrosefali

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Bu broşür makrosefali nedir, makrosefali nasıl oluşur, hangi testlere ihtiyacınız vardır ve makrosefali tanısı almış olmak siz, bebeğiniz ve aileniz için ne anlama gelir konularını anlamanıza yardımcı olmak içindir.

Makrosefali nedir?

Makrosefali “büyük kafa” anlamına gelmektedir. Makrosefali tanısı, baş çevresi 98 persentilin üstünde olduğunda ya da gebelik haftasına göre ortalamadan 2 standart sapma büyük olduğunda koyulur. En yaygın tür, ailelerde görülen ve klinik önemi olmayan iyi huylu bir durumdur. Ancak, diğer bazı vakalarda birçok genetik bozuklukla ilişkili olabilir.

Makrosefali nasıl oluşur?

Makrosefali, bebeğin kafasının herhangi bir kompartmanın genişlemesiyle oluşabilir. Kafanın büyümesinin bazı nedenleri kafada sıvı toplanması, beyin tümörleri, anormal beyin büyümesi gibi bazı nedenleri dışlandıktan sonra makrosefali megalensefali olarak değerlendirilebilir. Makrosefalinin en yaygın formu ailesel iyi huylu makrosefalidir. Kafa büyüklüğü kalıtsaldır ve diğer aile bireylerine benzer. Ancak, birçok anomalinin ya da sendromun bir parçası gibi de görülebilir ve sendromik makrosefali olarak adlandırılır.

Makrosefali tanısı nasıl koyulur?

Büyümüş kafanın tanısı gebelik sırasında ultrasonografiyle koyulabilir. Ancak, vakaların çoğunda prenatal tanı zordur çünkü vakaların büyük çoğunluğunda bu durum gebeliğin sonlarında gelişir ve iyi huylu varyantla sendromlar arasında ayırım yapmak zor olabilir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Kafa ölçümleri büyük olduğunda, kafa içerisinde anormallikler açısından ya da diğer sinir sistemi dışı bulgular açısından dikkatli bir inceleme yapılmalıdır. Multidisipliner değerlendirme ve danışmanlık önemlidir. Birçok hasta, bebeğin durumunu daha iyi anlamak için ek testler yapılmasını seçecektir.

MR, ilişkili olabilecek ek anomaliler hakkında ve beyinde gerçekleşmiş olan ultrasonda görülmesi zor olan küçük yapısal değişiklikler hakkında bilgi verebilir. Genetik temelli makrosefali şüphesi olduğunda ise amniyosentez genetik inceleme amacıyla değerlendirilmelidir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Gebelik, büyümüş olan kafanın takibini yapmak ve diğer yapısal anomalileri dışlamak amacıyla ultrasonografi ile takip edilir. Makrosefalisi olan bebekler doğum sırasında problem yaşama riskine daha fazla sahiptir. Büyümüş olan kafa doğum sürecini daha zor hale getirebilir ve sezaryen doğum daha olası hale gelir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Bebeğin doğum sonrası durumu altta yatan nedene bağlıdır. Ailesel iyi huylu makrosefalisi olan bebekler kafa boyutunun takibi dışında genellikle ek tedavi gerektirmezler. Eğer bebeğiniz makrosefali için altta yatan belirgin bir nedeni varsa sonuçlar bu nedene bağlıdır. Altta yatan nedene ya da probleme bağlı olarak bebeğiniz özel tedaviler uygulayabilir.

Tekrarlayacak mı?

Takip eden gebeliklerde makrosefalinin tekrarlama olasılığı altta yatan nedene bağlıdır.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Ne kadar sıklıkla ultrason muayenesi olacağım?
- Bebeğim anne karnındayken tedavi başlatılabilir mi?
- Bebeğim vajinal yolla mı sezaryen ile mi doğacak?
- Benim ve bebeğimin doğumdan sonra bakımını sağlayacak doktor ekibiyle tanışabilir miyim?