

Holoprozensefali nedir?

Holoprozensefali, fetusun erken gelişimi sırasında beynin tam olarak yarıklanmaması sonucu ortaya çıkan kompleks bir malformasyondur. Bu durum, embriyonun ön beyni olan prosensefalonun serebral yarım kürelerin çift loblarına düzgün bir şekilde bölünememesiyle karakterize olup, beyni ve yüz özelliklerini etkileyen bir dizi anormalliğe yol açar.

Beynin bölünememesindeki ciddiyete bağlı olarak dört ana gruba ayrılır:

Alobar Holoprozensefali: Beyin yarım kürelerinin hiç bölünememesi sonucu tek bir ventrikül ile tek lobdan oluşan bir beyinle seyreden en ciddi formdur.

Semilobar Holoprozensefali: Beyin yarım küreleri kısmen bölünmüştür, ve beyin yapısı alobar ile lobar arasında bir ara form gibidir.

Lobar Holoprozensefali: Beynin daha iyi bölünmesiyle seyreden ve daha normal bir beyin yapısının olduğu en az ciddi formdur.

Orta Interhemisferik varyant (Sintelensefali): Beyin ortada tam bölünmemekle beraber ön ve arkada daha normal bir şekilde bölünmüştür.

Holoprozensefaliye ne neden olur?

Genetik anomaliler, çevresel faktörler ya da gebelik sırasındaki komplikasyonlar gibi farklı nedenler holoprozensefaliye neden olabilir. Bazı vakalar trizomi 13 gibi kromozomal hastalıklarla ilişkiliyken, diğerleri spesifik gen mutasyonlarıyla ilişkili olabilir. Riski arttıran çevresel faktörler arasında maternal diyabet, belli ilaçlar ve gebelik sırasındaki enfeksiyonlar yer alır.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Nörosonografi (fetal beyin ve merkezi sinir sistemi ultrasonu) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRI) için yönlendirilebilirsiniz. Eğer başka anomaliler varsa bunları hedefleyen ultrasonografi istenebilir. Gebeliğe devam etmenin sizin ve aileniz için doğru karar olup olmadığıyla ilgili doktorunuza danışabilirsiniz. Genetik danışmanlık ve testler önerilebilir. Bu testler arasında kromozomal anomali varlığını kontrol etmek ve mikroarray

ve tüm genom sekanslama gibi ileri testleri yapabilmek için gereken amniyosentez ve koryon villus örnekleme yer alır.

Gebeliğim sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Holoprosensefali'den etkilenen devam eden gebeliklerde, düzenli doğum öncesi kontrollere katılmalı ve bebeğin iyiliğini ve gelişimini değerlendirmek için düzenli ultrasonlara girmelisiniz . Gebelik devam ettikçe doktorunuz bebek hareketlerine dikkat etmeniz gibi önerilerde bulunacaktır. Sıklığında ya da paterninde belirgin değişiklik olması incelemeyi gerektirir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Holoprozensefalinin ciddiyetine bağlı olarak semptomlar ve fizik bulgular belirgin olarak değişkenlik gösterir. Holoprozensefali olan bazı bebeklerde gözlerin yakın olması (hypotelorizm), tek göz olması (siklopi), düz bir burun olması ya da burun olmaması ve yarık damak-dudak gibi ciddi yüz anomalileri olabilir. Zeka problemleri, gelişimsel gerilik ve koordinasyon-hareket problemleri gibi nörolojik sıkıntılar olabilir. Vücut ısını, büyümeyi ve metabolizmayı etkileyen hipotalamusla ilgili endokrin problemler görülebilir. Bebeğin durumunu değerlendirmek için pediatrik nöroloji, kraniofasyal cerrah, endokrinologdan oluşan bir ekibe danışmanlık için yönlendirilebilirsiniz. Prognoz ciddi değişkenlik gösterir. Şiddetli vakalarda prognoz çok kötüdür ve birçok bebek ilk altı aydan sonra hayatta kalamaz. Daha hafif vakalarda çocuklar yetişkinliğe kadar yaşayabilir ancak çeşitli nörolojik ve gelişimsel zorluklar yaşayabilir.

Tekrarlayacak mı?

Her gebelik farklıdır ve farklı aileler için tekrarlama riski ciddi değişkenlik gösterir. Aile öyküsüne, genetik faktörlerin katkısına ve bilinen çevresel etkenlere bağlı olarak genetik danışmanlık daha kişisel bir risk belirlenmesine yardımcı olabilir. Bu değerlendirme, ebeveynler ve potansiyel olarak etkilenen çocuk için spesifik mutasyonları veya

Holoprozensefali

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

kromozomal anormallikleri belirlemek amacıyla genetik testler hakkında tartışmaları içerebilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Çocuğumun sağlığı, gelişimi ve hayat kalitesi üzerinde holoprozensefalinin uzun dönem etkileri nedir?
- Bebeğimin durumunu ve prognozunu belirlemek için yapılacak ek test ya da değerlendirmeler var mıdır?
- Gebeliğın devamıyla ilgili seçeneklerim nelerdir?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğimin doğumdan sonra alabileceğı desteğı anlatabilir misiniz?
- Bebeğimin doğumunda ve sonrasında bakımında yer alacak medikal ekip hakkında bilgi verebilir misiniz?

Güncelleme 4-2024