

Megalensefali nedir?

Makrosefali genişlemiş baş çevresi için kullanılan bir terimdir. Beyin içerisindeki genişlemiş sıvı dolu boşluklar, kalınlaşmış kafatası veya beyin dokusunun kendisinin genişlemesi gibi altta yatan birçok neden olabilir. Megalensefali, bu nedenlerden sonuncusu yani esas olarak beynin büyümesinin neden olduğu durumlar için kullanılan tanımdır. Megalensefali vakalarının çoğu doğum sonrası tanı almaktadır. Doğum öncesi tanı alanların çoğu üçüncü üç ayda tanı alan vakalardır. Megalensefali tek başına olabileceği gibi genetik bir durumun parçası da olabilir.

Megalensefali ne kadar sıktır?

Makrosefali tanımı gereği tüm gebeliklerin yaklaşık %2'sini kapsar. Bu durumda, vakaların çoğu normal olacaktır. Bu durumlarda baş çevresi önemlidir, çünkü baş çevresi ne kadar büyükse kötü gelişimsel sonuçlar olma olasılığı o kadar yüksektir. Makrosefalinin bir alt grubu olan megalensefalinin ise doğumda görülme sıklığı bilinmemektedir.

Megalensefali kromozomlarla nasıl ilişkilidir?

Kromozomlar, DNA'larımızın paketlenmiş halidir. Kromozomlardaki anormallikler genetik bir sendroma neden olabilir ve bu durumda sendromik megalensefali olarak değerlendirilir. Bu durum sıklıkla baş çevresinin belirgin büyüdüğü, gebeliğin daha erken dönemlerinde (geç ikinci üç ay ya da erken üçüncü üç ay) tanı alan ya da beyin dışı anormallikler olan fetuslarda görülür.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok hasta bebeklerinin durumu hakkında ve olası sonuçlar hakkında daha fazla bilgi almak için ek testler yaptıracaktır. Yapılabilecek testler:

- Kromozomlardaki sayısal problemleri tespit edebilmek ve kromozom içindeki problemleri görebilmek için **amniyosentez**. Bu test, bebeği çevreleyen suyundan az bir miktarda örnek alarak ve bunu laboratuvara analiz için göndererek yapılır.

- Eğer mümkünse, fetal beyin **MR**. Bu test vücudun içinin görüntülenmesi için güçlü manyetik dalgalar ve radyo dalgaları kullanır. Bu test anne ve bebek için güvenlidir ve radyasyon içermez. Megalensefaliyle beraber bulunabilecek beyin anomalileri hakkında gerekli bilgiler verebilir. Böylece, daha detaylı genetik incelemeler için yönlendirme yapılabilir ya da gelişimsel sonuçlar açısından daha iyi danışmanlık verilebilir.
- **Fetal ekokardiyografi**. Bu, hamilelik sırasında bebeğin kalbinde megalensefali ile birlikte bulunabilecek kalp anormallikleri olup olmadığını tespit etmek için yapılan özel bir ultrasonografi muayenesidir.

Gebelik sırasında neler takip edilmelidir?

Megalensefali olan bebekler için gebelik sırasında artmış bir risk yoktur. Ancak, baş çevresi belirgin olarak artmışsa fetal baş doğum kanalına yerleşemeyeceği için sezaryen riski olacaktır. Birçok doktor düzenli ultrasonografi takibi önerecektir. Ultrasonografi baş çevresinin büyüme hızını belirlemeye ve beyinde ya da beyin dışında diğer anomaliler olup olmadığını belirlemeye yardımcı olacaktır.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Başka anomalisi olmayan, normal genetik sonuçları olan ve baş çevresi +2.5 standart sapmanın altında olan bebekler iyi huylu ailesel megalensefali olarak adlandırılırlar. İsminden de anlaşılacağı gibi normal gelişimsel sonuçlarla ilişkilendirilen görece iyi bir durumdur. Genellikle altta yatan genetik bir neden olduğunda baş çevresi +2.5 standart sapmanın üzerinde olacaktır ve sonuçlar altta yatan genetik bozukluğa bağlı olacaktır.

Megalensefalinin genel semptomları arasında nöbetler, gelişimsel gerilik ve motor disfonksiyon yer alır. Böyle durumlarda doğum tecrübeli bir yeni doğan ve nöro-görüntüleme servisi olan tersiyer hastanelerde gerçekleştirilmelidir. Bebeğin doğumdan sonra kafa ultrasonuna, genellikle birkaç aylıkken MR'a ve seri nörolojik ve pediatrik gelişim kontrollerine ihtiyacı olacaktır.

Tekrarlayacak mı?

Eğer altta yatan bir genetik neden yoksa megalensefalinin tekrarlama riski son derece düşüktür. Eğer genetik bir neden varsa, genetik test size, babaya ve gebeliklerde bebeğe önerilecektir. Bu genetik testin sonucu tekrarlama riskini belirleyecektir. Gelecek gebeliklerde, beynin detaylı bir muayenesi gerekecektir.

Güncelleme Ekim 2022