

İniensefali nedir?

Bu defekt, nöral tüp defektleri adı verilen omurilik malformasyonlarıyla ilişkili nörolojik bozukluklar kategorisinin bir parçasıdır. İniensefali, kafatasının tabanındaki kemiği ve omurganın servikal (boyun) ve torasik (göğüs) bölgelerini etkileyerek başın ciddi şekilde geriye doğru eğilmesine, boynun yokluğuna ve omurganın ciddi şekilde bozulmasına neden olur.

İniensefali nasıl oluşur?

İniensefalinin tam nedeni bilinmemektedir ancak çevresel ve genetik faktörlerle ilişkilendirilmektedir. İniensefalinin, hamileliğin çok erken dönemlerinde, hatta hastanın hamile olduğunu bilmeden önceki dönemlerde, kafatasının tabanındaki kemiklerin ve omurganın boyun ve göğüs bölgelerindeki kemiklerin gelişmemesi sonucu ortaya çıktığı düşünülmektedir. İniensefali olan bebeklerin yaklaşık %80'inde başka anomaliler de olacaktır. En sık olarak beyin, kalp, sindirim ve üriner sistemler etkilenmektedir. Ayrıca, birçok hastada bebeğin anormal yutma fonksiyonuna bağlı olarak ekstra amnion sıvısı birikecektir; buna polihidramnion denmektedir.

İniensefali nasıl tanınır?

İniensefali, sıklıkla doğumdan önce detaylı ultrasonografi taraması sırasında tanınır. Aslında ek test yapmaya gerek olmamasına rağmen ek anomaliler olması durumunda bebeğin durumuna ilişkin ek testler önerilebilir. Önerilen ek testler şunlar olabilir:

- Bebeğin durumu hakkında daha fazla bilgi sağlamak amacıyla **MR** istenebilir. Bu taramada güçlü manyetik alan ve radyo dalgaları kullanılarak iç organların görüntülenebilir.
- Kromozomlardaki sayısal problemleri ve kromozomlardaki olabilecek bazı diğer problemleri tespit etmek için **amniyosentez** yapılabilir. Bu test, bebeği saran amnion sıvısından az miktarda alarak yapılır.

Bebeğime İniensefali teşhisi konulması ne anlama geliyor?

Ne yazık ki, iniensefalili olan bebekler anne karnında ya da doğumdan kısa sonra ölürlür. Sadece nadir hafif vakalarda az sayıda sağ kalım bildirilmiştir.

Gebelik sırasında neler takip edilmelidir?

İniensefali olan bir bebeğe hamileyseniz ilişkili herhangi bir semptom yaşamayacaksınız; ancak polihidramnion gelişmişse (amniyon sıvısının çok fazla olması) nefes darlığı, göğüs ağrısı, kabızlık ve el-ayaklarda şişme yaşayabilirsiniz.

Sonuçların kötü olması nedeniyle yasal olan ülkelerde gebeliğin sonlandırılması yaygındır. Gebeliğin sonlandırılmasının yasak olduğu veya ebeveynlerin gebeliğe devam etmeyi tercih ettiği durumlarda, çoğu uzman, bebeğin vücudunun çarpıklığından kaynaklanan anormal doğum eylemini ve maternal komplikasyonları önlemek için doğumu erken başlatmayı önerecektir.

Tekrarlayacak mı?

İniensefalinin tekrarlama riski %1'den azdır; ancak, diğer nöral tüp defektleri için bir aile öyküsü varsa risk daha fazla olabilir. Özellikle iniensefali gibi nöral tüp defektlerinin riskinin folik asit takviyesiyle (örn. günde 4 mg) azaltılabildiği görülmektedir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- İlişkili başka anomali var mı?
- Ne kadar sıklıkla ultrason muayenesi olacağım?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğduğunda bana ve bebeğime yardımcı olacak doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?