

Anensefali nedir?

Anensefali, bir fetüsün serebrum ve serebellum gibi beynin önemli bölümlerinin yanı sıra kafatasının önemli bir kısmından yoksun olarak geliştiği ciddi bir doğum kusurudur. Ne yazık ki, anensefali her zaman ölümcüldür: bebek doğumdan sonra uzun süre yaşayamaz.

Anensefali, nadir olarak görülen ve kafatasının bir bölümü ya da tamamının eksik olduğu, ancak beynin normale yakın olduğu ve ince bir zarla örtülü olduğu akrania durumundan farklıdır.

Anensefaliye ne neden olur?

Gebeliğin ilk aylarında bebeğin spinal kordunun üst kısmının düzgünce kapanmadığı bir çeşit nöral tüp defektidir (NTD). Birçok vakada kesin neden bilinmemektedir, ancak genetik, beslenme ya da folik asit eksikliği, folik asit antagonist ilaç alımı, maternal obezite, diyabet ya da diğer çevresel nedenlerin bir kombinasyonu sonucu oluştuğu düşünülmektedir. Gebelik planlayan kadınlara nöral tüp defekt oluşumunu engellemeye yardımcı olması için günlük folik asit replasmanı şiddetle önerilmektedir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Anensefali, beynin ve kemiklerin eksik kısımlarını gösteren doğum öncesi ultrasonofisi ile tanı alır. Anensefali gebelik sırasında yapılan ilk ultrasonda tanınabilir. Spina bifida, yarı dudak/damak, üriner ve gastrointestinal sistem anomalileri, kalp kusurları ya da polihidramnioz gibi diğer anomaliler eşlik edebilir. Anne kanındaki alfafetoprotein (AFP) düzeyi artabilir. Gebeliği sonlandırmanın siz ve aileniz için doğru karar olup olmadığına karar vermek için doktorunuz ve maternal-fetal tıp uzmanıyla görüşebilirsiniz. Genetik danışmanlık ve test önerilebilir. Bu testler, kromozomal anomalileri tespit etmek ya da kromozomal mikroarray ve tüm ekzom sekanslama gibi ileri testleri yapabilmek için amniyosentez ve koryon villus örnekleme işlemlerini içerebilir.

Gebelik sırasında neler takip edilmelidir?

Gebelik sırasında, rutin kontroller önemlidir. Anensefali tanısı sonrası gebeliğe devam etmeye karar verirsiniz, doktorunuz sizi yakın takip edebilir. Sağlığınızla ilgili anormal herhangi bir değişiklik fark ederseniz, doktorunuza hemen bilgi vermelisiniz.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Ne yazık ki, anensefali ölümcül bir doğum kusurudur. Anensefali olan bebeklerin birçoğu anne karnında ölürken, canlı doğanlarda ise beyin ve kafatasının büyük kısmının yokluğu saatler ya da günler içerisinde bebeğin ölümüne neden olur. Anensefaliyle doğan bebekler sıklıkla kör, sağır ve bilinçsiz iken ağrı duyusuna da sahip değildir.

Tekrarlayacak mı?

Tekrarlama riski, anensefali ya da diğer nöral tüp defektine sahip başka bir gebelik riski, artmıştır ve %2 kadar yüksek olabilir. Gelecekteki gebelikler için risklerinizi ve test seçeneklerinizi görüşmek üzere genetik danışmanlığa yönlendirilebilirsiniz. Gebelikten önce ve erken gebelikte folik asit takviyesi almak riski belirgin olarak azaltabilir. Gebe kalan tüm kadınların 0.4-0.8 mg folik asit içeren günlük takviye alması önerilmektedir. Yüksek riski olan kadınlar için 4 mg gibi yüksek doz önerilebilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Anensefaliyle doğan bebeğim ağrı hissedebilir mi?
- Bebeğimin anensefalisinin genetik bir temeli var mı?
- Gebelik sırasında ve sonrasında hangi tedavi ve bakım seçenekleri var?
- Gelecek gebeliklerim için risk nedir ve bunları nasıl yönetebilirim?
- Gebe kalmak istersem ne zaman bir doktora başvurmalıyım?
- Bu durumu yaşayan ailelere hangi destek servisleri var?