

## Konjenital Megaüretra Nedir?

Konjenital Megaüretra (KMU), penisin shaftı boyunca uzanan ve ona şeklini ve ereksiyon fonksiyonunu veren "korpus spongiosum" ve "korpus kavernozum" adı verilen süngerimsi dokuların kısmen veya tamamen yokluğu durumunda ortaya çıkar. Üretra, bu dokuların altında seyreder. Doku desteği olmadan üretra genişler ve çok büyük bir üretraya dönüşür, bu nedenle "megaüretra" adını alır (Yunanca "megalo"=büyük kelimesinden). İdrar megaüretrada birikerek penisin idrar dolu bir balon gibi görünmesine neden olabilir. Dokular gevşek olduğundan, idrar geçişi iyi gerçekleşmez. İdrar peniste birikebilir ve geriye doğru akabilir, bu da mesanenin, üreterlerin ve böbreklerin genişlemesine yol açabilir. Bebek idrarını iyi yapamıyorsa, sonunda amniyotik kesede ve bebeğin etrafında sıvı eksikliği olacaktır. Bunun sonucunda da amniyotik sıvı eksikliği, dokuz aylık hamilelik boyunca bebeğin akciğerlerinin ve bağırsaklarının büyümesini etkileyebilecektir.

## KMU nasıl oluşur?

KMU'nun nasıl oluştuğu kesin değildir. Birkaç vakanın bildirildiği çok nadir bir olgudur. KMU olan bebeklerin yarıdan fazlasında kalp, bağırsak ve ekstremiteler de etkilenecektir. Birçok organ etkilenebileceği için fetusun ultrasonografi ile detaylı bir incelemesi yapılmalıdır. Bulgulara bağlı olarak genetik analiz önerilebilir.

## KMU ile kromozomlar nasıl ilişkilidir?

Kromozomlar, genetik bilginin çoğunun saklandığı hücre içi yapılardır. Genellikle, her bir ebeveynin 23 tane gelen 46 kromozoma sahibizdir. Spesifik genetik problemler KMU'lu bebeklerde nadiren görülür, ancak kromozom analizi yapıldığında rastgele genetik problemler saptanabilir.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok hasta bebeğinin durumu hakkında daha fazla bilgi almak için ek testler yaptıracaktır. Bu testler arasında:

# Konjenital Megaüretra

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

- Fetal ekokardiyografi: Bebeğin kalbini değerlendirmek için özel bir ultrasonografi muayenesi
- Amniyosentez: Bebeğin kromozomlarını değerlendirmek amacıyla ultrason eşliğinde yapılan invaziv bir prosedürdür ("karyotip" adı verilen yapısal analizi ve "mikrodizi" adı verilen detaylı analizi içerir). Bu işlem, anne karnından ince bir iğne ile gebelik kesesine girilerek, fetüsü çevreleyen amniyon sıvısından az miktarda bir miktar alınarak yapılır.
- Fetal mesane boşaltılması: Bebeğin karnından mesanesine çok ince bir iğne yerleştirilerek az miktarda idrar çekilmesiyle yapılan, ultrason rehberliğinde yapılan invaziv bir işlemdir. Bir laboratuvar, idrarda yüzen fetal hücrelerdeki kromozomları analiz edecek ve ayrıca bebeğin böbrek fonksiyonunu belirlemek için fetal idrar analizi yapılacaktır. Sonuçlara dayanarak, anne ve bebek için daha iyi bir karar verilebilir.
- MR taraması: Bebeğin net görüntülerini oluşturmak için güçlü manyetik alanlar kullanarak yapılan bir görüntülemedir. MRI, ultrasonun tanıyı kesin olarak belirleyemediği durumlarda, özellikle bebeğin etrafındaki sıvının önemli ölçüde azaldığı veya bebeğin pozisyonunun net görüntülemeyi engellediği durumlarda faydalıdır.

## Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

KMU'lu bebekler gebelikte sorun yaşama riskine sahiptir ve çoğu uzman, amniyon sıvısı seviyelerini, penis, mesane, üreter ve böbreklerin büyüme derecesini yakından izlemek ve böylece böbreklerin fonksiyonunu dolaylı olarak gözlemlemek amacıyla en az 4 haftada bir düzenli ultrason muayenesi önerecektir.

Birçok kadının bebeğin etrafında az miktarda amniyotik sıvı olur veya hiç olmaz. Bu duruma oligohidramnios veya anhidramnios denir. Bu, doğum sırasında akciğer sorunlarına (çoğunlukla immatürite) yol açabilir. Bazen, amniyotik sıvının tıkanıklık nedeniyle hiç olmadığı durumlarda, doktorlar sıvıyı dışarı çıkarmak için bebeğin mesanesine bir kateter yerleştirmeye karar verebilir ve böylece sıvının bebeğin vücudunun etrafında yeniden birikmesi sağlanabilir. Bu prosedürün çeşitli riskleri vardır ve yalnızca uzmanlaşmış merkezlerde mevcuttur.

## Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Bebek doğduğunda, fazla derili büyük, genişlemiş bir penis fark edilir. Bazen, idrar sisteminde biriken idrar miktarına bağlı olarak karın da oldukça genişler. Gebelikte anhidramnios varlığına ve doğumdaki gebelik haftasına bağlı olarak, çeşitli derecelerde solunum problemi de gözlemlenebilir.

Bebeğin, yenidoğan uzmanı tarafından tam bir değerlendirmesi yapılacaktır. Böbreklerin işlevini kontrol etmek için yeni kan testleri yapılmalıdır. Bebek stabil hale geldiğinde, çocuk cerrahları bebeği değerlendirecek ve ebeveynlerle sorunun işlevini ve kozmetik yönlerini düzeltmek için gerekli olan ameliyatlara hakkında görüşecektir. Bebeğin özelleşmiş bir hastanedeki yoğun bakım ünitesine yatırılması ve doğumdan sonra haftalarca hastanede kalması gerekebilir.

Büyüdüklerinde, KMU'lu bebeklerde böbrek hasarı olabilir. Hastalığın derecesine bağlı olarak, böbrek filtrasyonuna yardımcı olmak için diyalize ve sonunda böbrek nakline ihtiyaç duyabilirler. Ayrıca, yetişkin olduklarında, bu bireylerin çoğu cinsel işlev bozukluğu ve doğurganlık sorunları yaşayabilir.

## Tekrarlayacak mı?

KMU için genetik bir neden tespit edilmemişse tekrarlama riski çok azdır.

### Başka hangi soruları sormalıyım?

- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?
- Böbrekler normal olarak çalışmazsa ne olur?
- Genetik bir durum tespit edilirse ne olur?
- Çocuğum büyürken ne tür problemler beklemeliyim?
- Ne tür cerrahiler gerekecek ve nasıl sonuçlar beklemeliyim?