

Sefalosele Nedir?

Sefalosele, beyin dokusunun ve onu çevreleyen zarların kafatasındaki bir açıklıktan dışarı çıkması ile karakterize nadir bir doğumsal defektir. Bu durum, beyin ve spinal kordu oluşturan nöral tüpün erken gebelikte tamamen kapanmaması sonucunda ortaya çıkar.

Sefalosele Ne Neden Olur?

Sefalosele kesin nedeni tam olarak anlaşılmamıştır, ancak fetal gelişimin ilk günlerinde nöral tüp gelişimini etkileyen genetik ve çevresel faktörlerin bir kombinasyonu ile ilişkilidir. Riski arttıracak nedenler arasında belli ilaçlar, besinsel eksiklikler (örneğin folik asit) ve genetik mutasyonlar yer almaktadır.

Daha Fazla Test Yaptırmalı mıyım?

Ultrasonografi ile ilk tanı koyulduktan sonra, durumun genişliğini değerlendirmek ve başka anomali varlığını tespit etmek için ileri test sıklıkla önerilmektedir. Gebeliğin devamı ya da sonlandırılmasının siz ve aileniz için doğru karar olup olmadığına karar vermek için doktorunuz ve/veya maternal-fetal tıp uzmanına danışabilirsiniz. Fetal beyin ve merkezi sinir sisteminin ayrıntılı ultrasonu ve fetüsün ayrıntılı görüntülenmesi için maternal-fetal tıp veya başka bir uzmana yönlendirilebilirsiniz, ayrıca detaylı görüntüleme için fetal MRI da çekilebilir. Genetik danışmanlık ve amniyosentez ya da koryon villus örnekleme gibi bir genetik test ile yapılacak olan kromozomal mikroarray ya da tüm ekzom sekanslama incelemesi sefalosele genetik bir sendromun parçası olup olmadığını anlamak için yardımcı olabilir.

Gebelik Sırasında Takip Edilmesi Gerekenler Nelerdir?

Gebelik sırasında bebeğinizin ve sizin sağlığını izlemek için rutin kontroller önemlidir. Doktorunuz, sefalosele eşlik edebilecek hidrosefali gibi komplikasyonları izlemek amacıyla ultrasonografi ya da diğer izlem seçeneklerini daha sık sunabilir.

Doğduktan Sonra Bebeğim için Ne Anlama Geliyor?

Doğumdan sonra sefalosel tedavisi, tipik olarak kafatası defektini onarmak ve çıkıntı yapan beyin dokusunu tekrar yerleştirmek için yapılan ameliyatı içerir. Her bebek özeldir. Prognoz, sefaloselin boyu ve yeriyle ilişkili olduğu gibi, diğer beyin yapılarının ya da diğer organ sistemlerinin etkilenip etkilenmediğiyle de ilişkilidir. Erken müdahale ve rehabilitasyon hizmetleri gelişimsel gecikmelerin veya motor bozuklukların giderilmesine yardımcı olabilir.

Tekrarlayacak mı?

Patient Information Series – What you should know, what you should ask.

Sefaloselli bir çocuğa sahipseniz, tekrarlama riski bir sonraki gebelikte biraz artmıştır.

Spesifik riskinizi anlamak ve gebelik öncesi folik asit kullanımı gibi önleyici yöntemleri öğrenmek için genetik danışman ya da uzmanınızla görüşün.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Sefalosel bebeğimin gelişimini ve hayat kalitesini nasıl etkileyecek?
- Bebeğimin doğum sonrası bakımında hangi uzmanlar yer alacak?
- Gebeliğim sırasında hemen bildirmem gereken özel bulgu ya da semptomlar var mı?
- Özel ihtiyacı olan çocukların aileleri için hangi destek servisleri var?

Güncelleme Mayıs 2024