

Diastrofik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Diastrofik Displazi nedir?

Diastrofik displazi, kısa kollar ve bacaklar, çarpık ayaklar ve otostopçu başparmakları (aşağıda ve dışa doğru sapsmış başparmaklar) ile karakterize bir durumdur. Omurgada sorunlar ve dudak ve damak yarıkları olabilir. Bu durumla doğan bebeklerin bacaklarında ve kalçalarında kontraktürler, erken başlangıçlı artrit olabilir, normalden kısa boyları olabilir ancak normal zekaya sahip olabilirler. Bu durumun görülme sıklığı 1:100.000 doğumdur.

Diastrofik Displazi nasıl oluşur?

Bu, her iki ebeveynin de sıklıkla hatalı bir genin (SLC26A2 geni) taşıyıcısı olduğu genetik bir durumdur. Bu gen, kıkırdak gelişimi ve kıkırdağın kemiğe dönüşüm için gerekli olan bir proteini kodlar. Bu hatalı protein, kıkırdağın normal oluşumunu engeller ve çoğu kıkırdak fetal yaşamda kemiğe dönüştüğü için, kemiklerin normal şekilde gelişmesini de engellemiş olur. Bu gendeki bir hata, ölü doğum veya doğumdan sonra çok erken ölümlerle sonuçlanabilen daha tehlikeli iskelet displazisi türlerine de neden olabilir.

Diastrofik Displazide genetik faktörlerin etkisi var mıdır?

Evet, bu otozomal resesif bir durumdur, bu nedenle çocuğun etkilenmesi için her iki ebeveynin de hatalı geni taşıması gerekir. Ebeveynler taşıyıcıysa herhangi bir semptom göstermeyecektir ancak benzer rahatsızlıklara sahip diğer aile üyeleri olabilir. Ailenizde iskelet displazileri geçmişi olduğunu biliyorsanız lütfen bunu takip eden ebenize veya doktorunuza bildirin.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Bazı hastalar, hamilelik ve gelecekteki hamilelikler hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edebilir. Bunlar şunları içerebilir:

- Amniyosentez: Bu, bebeğinizin kromozomlarında ve genetik yapısında, özellikle SLC26A2 genindeki sorunları arayabilir. Bu test, rahminize ince bir iğne ile girilerek bebeğinizin etrafındaki sıvıdan küçük bir örnek alınmasını içerir. İskelet displazisi konusunda bilinen bir aile geçmişiniz varsa veya daha önce etkilenen bir çocuğunuz

Diastrofik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

olduysa, hamileliğinizin 11. haftası ile 14. haftası arasında koryonik villus örnekleme önerilebilir. Bu, plasentadan küçük bir hücre örneği almayı içerir ve bu örnekte bebeğinizin kromozomları ve genleri de incelenir.

- Klinik bir genetikçiyle yapacağınız genetik bir konsültasyon, sizin için hangi genetik testlerin en iyi seçenek olduğuna ve gelecekteki yavrularınızın nasıl etkilenebileceğine karar vermenize yardımcı olabilir.
- Bebeğinizin doğumdan sonra cilt ve kemik hücrelerinin histolojik analizi genellikle Diastrofik Displazi belirtileri gösteren bebekler için saklanır, ancak genetik testler birbiriyle ilişkili değildir. Bu, bebeğinizin cilt veya kemik hücrelerinden küçük bir örnek almayı ve bunları mikroskop altında incelemeyi içerir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Çoğu durumda, Diastrofik Displazi, rutin 20 haftalık taramanız sırasında tesadüfen bulunur. Kısa kollar ve bacaklar, çarpık ayaklar ve otostopçu başparmakları görülebilir ancak bazen diğer iskelet displazilerinden ayırt edilmesi zor olabilir. Düzenli ve ayrıntılı ultrason taramaları, diğer anormallikleri aramaya, bebeğin büyümesini kontrol etmeye, eklem kontraktürleri gelişimi açısından kontrole ve amniyon sıvısı hacminde olası artışın belirlenmesine yardımcı olabilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Bazı bebeklerin göğüs kafesi küçük olduğundan, ne yazık ki, nefes almada zorluk nedeniyle bebeğin yaşamının ilk birkaç ayında ölme olasılığı %25'tir. İlk ayları atlaman bebeklerin genellikle prognozu iyidir. Yürüme ve normal hareket kapasitesine izin vermek için düzenli fizyoterapiye ve muhtemelen çarpık ayakları ve kontraktürleri düzeltmek için ameliyata ihtiyaç duyacaklardır. Ayrıca erken artrit geliştirebilecekleri için yaşamlarının ilerleyen dönemlerinde de ameliyata ihtiyaç duyabilirler. Çoğu bebek, yaşamlarının erken dönemlerinde dış kulak iltihabı yaşayacaktır, bu da kulakların deforme görünmesine yol açabilir, ancak işitmeyi etkilemesi beklenmemektedir. Üst omurga genellikle çok kavislidir ve bu genellikle düzelir, ancak düzelmezse omuriliği sıkıştırmamak için ameliyat gerekebilir. Bu duruma sahip

Diastrofik Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

çocuklar normal bir zeka seviyesine sahip olacak, ancak ortalamadan daha kısa bir boya sahip olacaklardır.

Tekrarlayacak mı?

Kalıtımın doğası gereği, her iki ebeveyn de taşıyıcıysa bunun tekrar gerçekleşme olasılığı %25'tir. Başka bir gebelik planlamadan önce genetikçiyle görüşmeniz önerilir, böylece riskler hakkında tam olarak bilgi sahibi olabilirsiniz.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bebeğimin vücudunda başka hangi anomaliler var?
- Akciğerler ne kadar büyük görünüyor?
- Eklemlerin normal hareketi var mı?
- Amniyon sıvısı artmış görünüyor mu?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Doğumumu ne zaman gerçekleştirmeliyim?
- Gelecek gebeliklerim için genetik doktoruyla görüşebilir miyim?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek yenidoğan doktoruyla görüşebilir miyim?
- Doğum sonrası bebeğimin tedavileriyle ilgili olarak ortopedi doktoruyla görüşebilir miyim?

Güncelleme Haziran 2022