

Fetal Akuadakt Stenoza nedir?

Fetal beyin, çevresinde dolařan ve her iki yan tarafta iki rezervuarı dolduran ventrik ller adı verilen sıvı boşluklarıyla ve ayrıca        ve d       ventrik l adı verilen sıvı boşluklarıyla  evrilidir.

Fetal akuadukt stenoza (AS),        ve d       ventrik l arasındaki sıvı akışının bloke olması sonucu bu sıvının d zg n olarak dolařamaması nedeniyle oluřur.

Bu durum, her iki lateral ventrik l ve        ventrik l n sıvıyla dolmasına neden olur.

Blokajın kendisini ultrasonla g rmek m mk n olmamasına raėmen, ventrik llerdeki ekstra sıvı kolaylıkla g r lebilir.

AS nasıl oluřur?

AS, 5000 gebelikte bir g r len nadir bir durumdur.  oėu vakada tesad fen oluřur ve iliřkili herhangi bir fakt r yoktur. AS olan bazı bebeklerde viral enfeksiyon bulunabilir. Diėerlerinde ise genetik nedenler vardır. AS olan bebeklerde diėer beyin problemleri de olabilir. AS olan erkek bebeklerin %10'unda genetik bir problem vardır.

AS kromozomlarla nasıl iliřkilidir?

Kromozomlar, h crelerimizde genetik bilginin  oėunun saklandığı yerlerdir. Kızlarda iki tane X kromozomu i eren 46 kromozom varken, erkeklerde bir X ve bir Y i eren 46 kromozom vardır. Bu kromozomlardan herhangi birindeki deėişiklikler, bebek geliřirken problemlere neden olabilir.

Erkek bir fetus AS'ye neden olan genetik bir probleme sahip olduėunda genellikle X kromozomuyla iliřkilidir. Erkeklerde sadece bir adet X kromozomu bulunduėu i in X kromozomunda bir sorun olması durumunda, kızlarda X kromozomunda sorun olması durumuna g re daha fazla sorun  ıkma ihtimali vardır. AS olan erkeklerin yaklaşık % 10'unda (10 bebekten birinde) X kromozomu problemi vardır. X kromozomuyla ilgili problem olabileceėi ilgili bir ipucu bebeėin bařparmaklarının pozisyonudur ancak bu X kromozomunda problem olan erkeklerin yalnızca yarısında g r lmektedir.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

AS nedenini anlaşılmasına yardımcı olmak için ek testler önerilecektir. Testlerin ne olacağına diğer ultrason bulguları olup olmasına, medikal ve gebelik öykünüze ve önceki testlerin sonuçlarına göre karar verilecektir. Ayrıca genetik durumlarla çalışmaya eğitilmiş olan bir Genetik Uzmanıyla genetik danışmanlık önerilecektir.

Önerilecek testler arasında şunlar yer alabilir:

- **Detaylı bir ultrasonografi muayenesi:** Bebeğinizde bulunan başka bir bulgu ya da anormali olup olmadığına dikkatlice bakmak içindir. Ultrasonografi tümünü olmasa da birçok anormaliyi tanıyabilir.
- **Amniyosentez:** Bu testle, bebeğin etrafındaki sıvıdan ince bir iğne ile az miktarda alınmaktadır. Sıvıda kromozomal anormalliklerin yanı sıra fetal enfeksiyonlar da araştırılabilir.
- **Hücre dışı DNA:** Bu annenin kan dolaşımında bulunan fetal hücrelerin kullanıldığı bir anne kan testidir. Bu, Down sendromu gibi belli genetik durumlarda çok iyi bir tarama testidir ancak amniyosentez kadar güçlü değildir.
- **Sitomegalovirus ya da toksoplazma gibi viral enfeksiyonlar için anne kan testi:** Bu testler, yeni ya da daha eski bir dönemde enfeksiyon geçirip geçirmediğini belirleyebilir, ancak bebeğin enfekte olup olmadığını söylemeyecektir. Eğer testleriniz olası bir enfeksiyon gösteriyorsa, bebekte enfeksiyon olup olmadığını anlamak için ek test önerilmelidir.
- Bebeğin beynine daha yakından bakabilmek için **MR** taraması da önerilebilir. Bu test vücudun resimlerini oluşturmak için manyetik alanı ve radyo dalgalarını kullanır. Radyasyon içermez ve gebelikte güvenlidir. Ancak, fetal MR yaşadığınız bölgede olmayabilir ya da olsa bile gebeliğin yönetimini değiştiremeyebilir.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

- **Ventrikülomegali/Hidrocefali:** AS olduđuunda sıvı birikimi gebelik sırasında kötüleşebilir. Ekstra sıvı olan boşluklar, ventriküller, büyüyebilir ve çevre beyin dokusuna baskı yapabilir. Ventriküller büyüdüğünde buna **ventrikülomegali** adı verilir.
- Bazen bebeğin tüm kafası çok büyüyebilir. Buna hidrocefali denir. Eğer bebeğin kafası doğum kanalına giremeyecek kadar büyürse sezaryen doğum ya da 39 haftadan daha önce doğum gerekebilir.
- **Ölüdoğum:** AS olan 10 bebekten 1-3 tanesinde anne karnında ani ölüm riski vardır. Gebeliği ileri merkezlerde takip önerilmektedir ancak bu tür olaylar önlenemeyebilir.

Bu nedenlerle, bebeğin gelişimini ve iyilik halini takip etmek için ek ultrasonografi muayeneleri gerekli olabilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

AS olan bebekler doğum sonrası özel bakımın verilebileceği hastanelerde doğmalıdır.

Doğum sonrası, beyin için ek görüntülemeler yapılacaktır. Cerrahi gerekliliği açısından beyin cerrahisi konsülte edilebilir. Bu işlemler genellikle fazla sıvının boşaltılmasına yardımcı olmak amacıyla yaşamın ilk birkaç haftasında yapılır.

AS olan birçok bebekte normal gelişim vardır. Diğerlerinde ise gelişimsel gerilik vardır ve diğer çocuklara göre daha yavaş öğrenirler. Ayrıca bebeklerin yarısında nöbet görülebilir (epilepsi) ve nöbetleri yönetmek için ilaç ihtiyacı olabilir. Normal gelişimi öngörebilecek bir test yoktur.

Gelişimsel gerilik, nöbetler ve bebeğin görüş alanını değerlendirmesi amacıyla bebeğinizi bir peditriste götürmeniz önemli olacaktır. Peditristler bebeğin gelişiminin izlenmesine yardımcı olacaklardır. Ayrıca, büyüdükçe bebeğin beyninin ek görüntülemelerinin yapılması için nörologla birlikte bir plan yapılabilir.

Tekrarlayacak mı?

Eğer X kromozomuyla ilgisi yoksa, AS'nin tekrarlama riski % 4 kadardır. Eğer X kromozomunda problem varsa, bir sonraki erkek bebekte tekrarlama riski %50'dir. Eğer başka genetik problemler varsa bunlarda tekrarlama riski % 25 kadardır. Sonraki gebelikteki riski anlamak için genetik uzmanıyla danışmanlık yardımcı olabilir.

Bazı AS vakaları gebeliğin erken dönemlerinde tespit edilemediğinden, gelecekteki gebeliklerde ikinci trimesterde detaylı ultrasonografi, üçüncü trimesterde ise kontrol taraması yapılmalıdır.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bebeğin beyinde başka değişiklik görüyor musunuz?
- Bebeğin ventrikülleri ne kadar büyük?
- Bebeğin kafası ne kadar büyük?
- Bebeğim kız mı erkek mi?
- Bebeğin başparmağının pozisyonunu görebildiniz mi?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?

Güncelleme Temmuz 2023