

NTD Nöral Tüp Defekti



GENESSE
LAB

Belirtileri, Nedenleri ve Korunma

Presented By :
Sadettin ÇİMEN

www.genesselab.com



GENESSE
LAB



NTD Nedir?

Merkezi sinir sisteminin (beyin ve omurga) erken embriyonik dönemde (gebeliğin ilk 28 günü) kapanma kusurudur.

Prevelans

Dünya genelinde yaklaşık her 1000 canlı doğumdan 1-2'sinde görülür.

Kritik Süreç

Nöral plakanın kıvrılarak tüp halini alması (Nörulasyon) sürecindeki aksaklıktır.



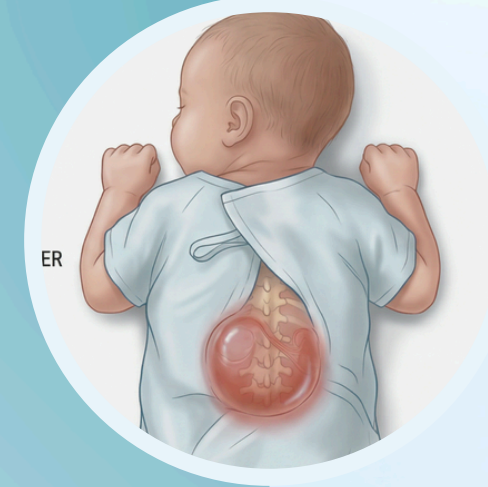
GENESSE
LAB

Embriyoloji ve Patofizyoloji

- Nörulasyon Süreci: Gebeliğin 3. ve 4. haftalarında gerçekleşir.
- Kapanma Bölgeleri: Nöral tüp genellikle orta kısımdan başlayıp uçlara (kranyal ve kaudal) doğru kapanır.
- Hata Mekanizması: Bu kapanmanın herhangi bir noktada duraklaması, sinir dokusunun açıkta kalmasına ve amniyotik sıvı ile temas ederek hasar görmesine neden olur.

Açık NTD (Open NTD):

Açık NTD (Open NTD): Sinir dokusunun tamamen açıkta olduğu durumlar (Örn: Spina Bifida Aperta).



Kapalı NTD (Closed NTD)

Defektin deri ile örtülü olduğu durumlar (Örn: Spina Bifida Occulta).



Yerleşim Yerine Göre:

- Kranyal (Kafa): Anensefali, Ensefalosel.
- Spinal (Omurga): Myelomeningosel, Meningosel.





En Sık Görülen Tipler - I (Anensefali)

Tanım

Kafatası kemiklerinin ve beyin büyük bir kısmının gelişmemesi.

Klinik Seyir

Genellikle yaşamla bağdaşmaz; bebekler doğumdan kısa süre sonra kaybedilir.

Görünüm

"Kurbağa başı" görünümü karakteristiktir.

En Sık Görülen Tipler - I (Anensefali)



En Sık Görülen Tipler – II (Spina Bifida)

Spina Bifida Occulta

En hafif formdur,
genellikle belirti
vermez.

Meningosel

Sadece omurilik zarlarının
(meninks) dışarı
fıtıklaşması.

Myelomeningosel

En ağır formdur; hem
zarların hem de sinir
köklerinin dışarı çıkmasıdır.
Motor kayıplar ve
inkontinansa yol açar.



GENESSE
LAB

Risk Faktörleri ve Etyoloji

- Genetik Faktörler: MTHFR gen polimorfizmleri.
- Beslenme: Folat (B9 vitamini) eksikliği en kritik faktördür.

Maternal faktörler

Maternal Faktörler: Diyabet, obezite, yüksek vücut ısısı (sauna, ateşli hastalık), antiepileptik ilaç kullanımı (Valproik asit).

Çevresel Etkenler

Çevresel Etkenler: Bazı tarım ilaçları ve kimyasallar.





GENESSE
LAB

Tanı Yöntemleri

Prenatal Tarama:

- Maternal Serum Alfa-Fetoprotein (MSAFP): Gebeliğin 16-18. haftalarında kanda artış saptanması.
- Amniyosentez: Amniyotik sıvıda AFP ve Asetilkolinesteraz ölçümü.



GENESSE
LAB

Tanı Yöntemleri

Görüntüleme: Detaylı (Level II) Ultrasonografi ile omurga ve kafatasının incelenmesi. "Limon işareti" veya "Muz işareti" gibi kranyal bulgular.



GENESSE
LAB

FOLIC ACID

Önleme ve Folik Asit Proflaksisi

- Altın Standart: Gebelik planlayan tüm kadınların en az 1-3 ay öncesinden başlamak üzere günlük 400 mcg (0.4 mg) folik asit alması önerilir.
- Yüksek Riskli Gruplar: Daha önce NTD'li bebek doğuranlarda doz 4 mg/gün'e çıkarılır.
- Etki: Folik asit desteği, NTD görülme riskini %70'e varan oranlarda azaltmaktadır.



GENESSE
LAB

Tedavi ve Yönetim

- Fetal Cerrahi: Anne karnında (in utero) cerrahi onarım seçenekleri.
- Postnatal Yaklaşım: Doğum sonrası ilk 24-48 saat içinde cerrahi kapatma.
- Multidisipliner İzlem: Üroloji (mesane yönetimi), Fizik Tedavi (mobilite), Beyin Cerrahisi (şant yönetimi) ve Psikolojik destek.
- Sonuç: Erken müdahale ve rehabilitasyon yaşam kalitesini artırır.



Teşekkürler

Phone

0543 1 74 34 84

Email

sadettincimen@genesselab.com

Website

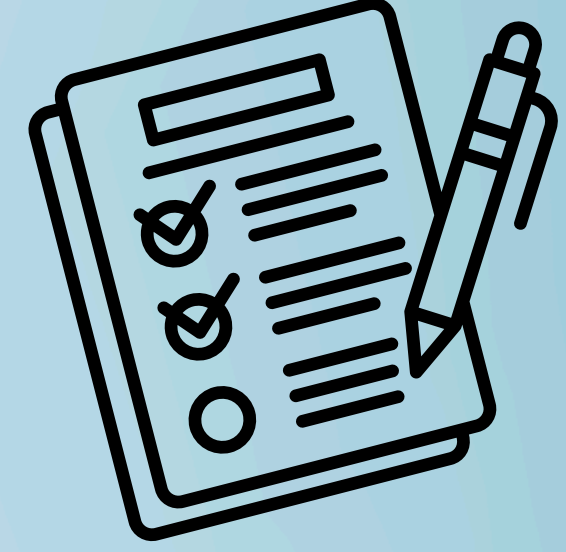
www.genesselab.com

Address

Kazım Dirik M. Ankara Cad.
Bornova/İzmir

Presented By :
Biyolog Sadettin ÇİMEN

Soru - Cevap

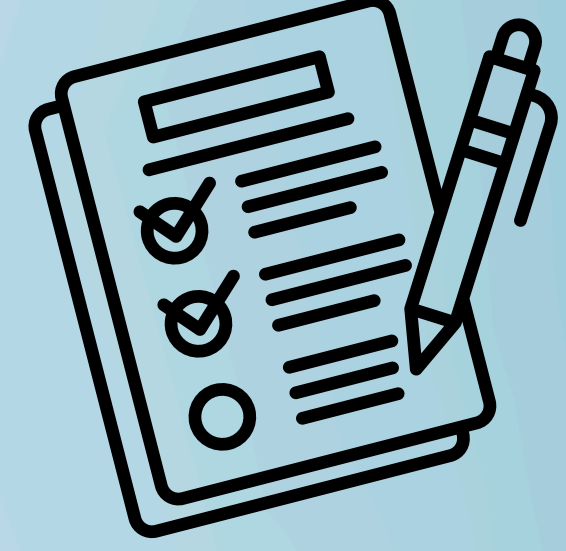


1. Nöral tüpün normal gelişim sürecinde kapanması gebeliğin yaklaşık hangi gününde tamamlanır?



- A) 14. gün
- B) 28. gün
- C) 42. gün
- D) 60. gün

Soru - Cevap

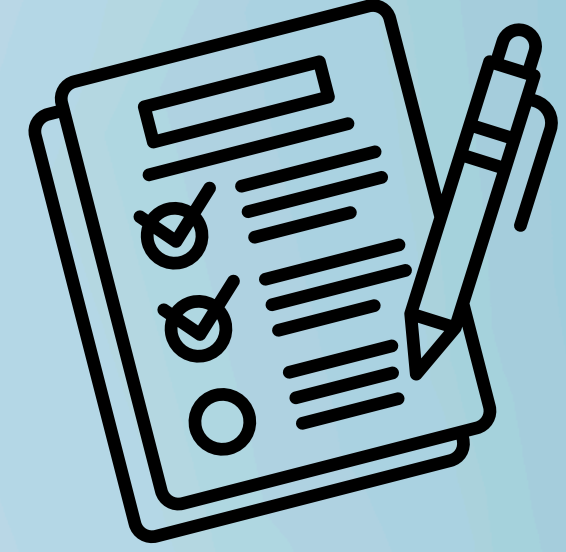


1. Aşağıdaki vitaminlerden hangisinin eksikliği nöral tüp defekti riskini en çok artırır?

- A) A Vitamini
- B) C Vitamini
- C) Folik Asit (B9)
- D) D Vitamini



Soru - Cevap

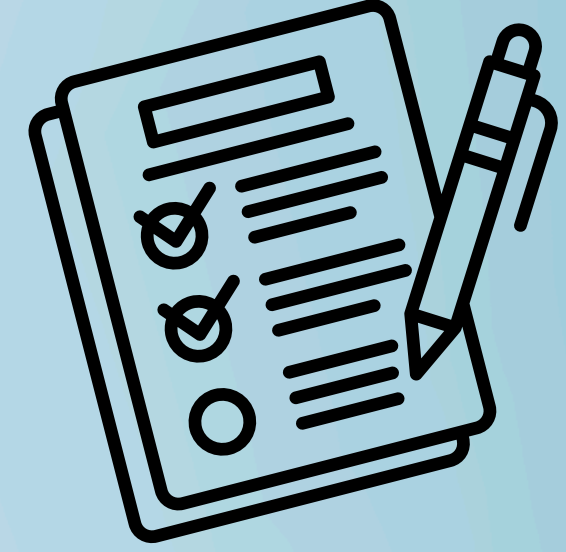


3. Kafatası kemiklerinin ve beynin büyük bir kısmının gelişmediği, yaşamla bağdaşmayan NTD tipi hangisidir?



- A) Spina Bifida Occulta
- B) Anensefali
- C) Meningosel
- D) Ensefalosel

Soru - Cevap

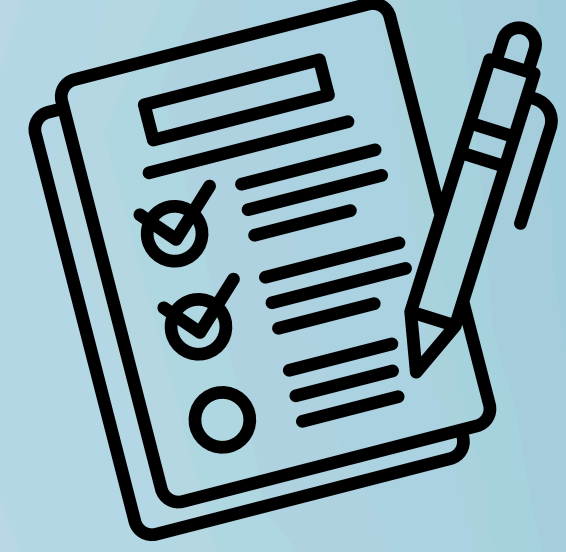


4. Hem omurilik zarlarının hem de sinir köklerinin kese şeklinde dışarı fıtlıklaştığı en ağır spina bifida formu hangisidir?


- A) Spina Bifida Occulta
- B) Meningosel
- C) Myelomeningosel
- D) Lipomeningosel



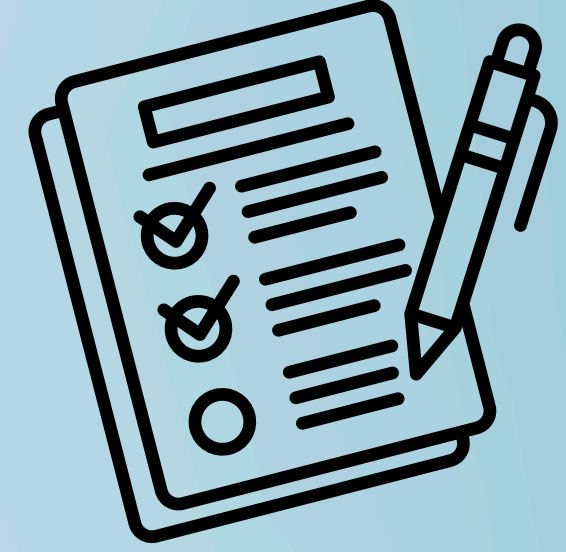
Soru - Cevap




5. Prenatal taramada anneden alınan kan örneğinde hangi değerin yüksek çıkması NTD şüphesini artırır?

- A) Beta-hCG
- B) Glikoz
-  C) Alfa-Fetoprotein (AFP)
- D) Kalsiyum

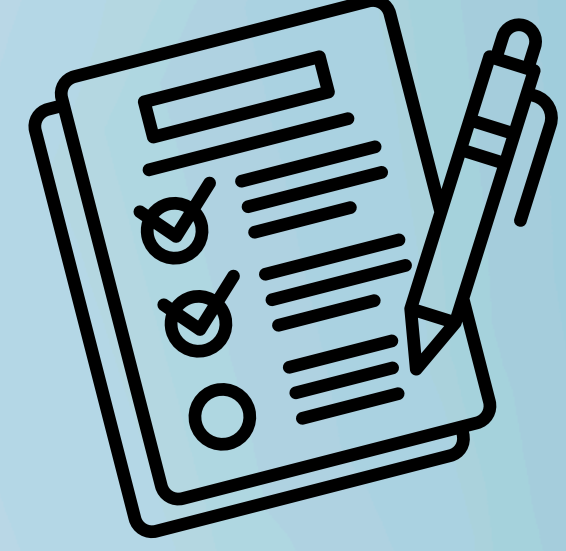
Soru - Cevap



6. Daha önce NTD'li bir bebek öyküsü olan kadınlara, sonraki gebelikleri öncesinde önerilen günlük folik asit dozu ne kadardır?

- A) 400 mcg
- B) 1 mg
-  C) 4 mg (4000 mcg)
- D) 10 mg

Soru - Cevap

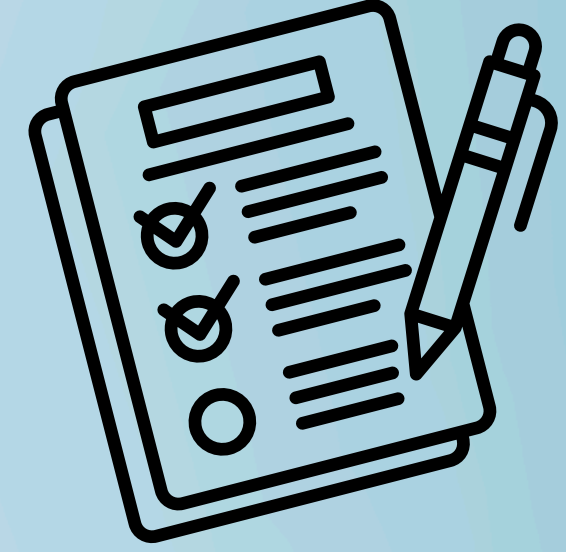


7. Spina bifida tanısı alan bir bebekte cerrahi onarımın genellikle doğumdan sonraki ne kadar süre içinde yapılması hedeflenir?



- A) İlk 24-48 saat
- B) İlk 1 ay
- C) İlk 6 ay
- D) Hemen doğum masasında

Soru - Cevap

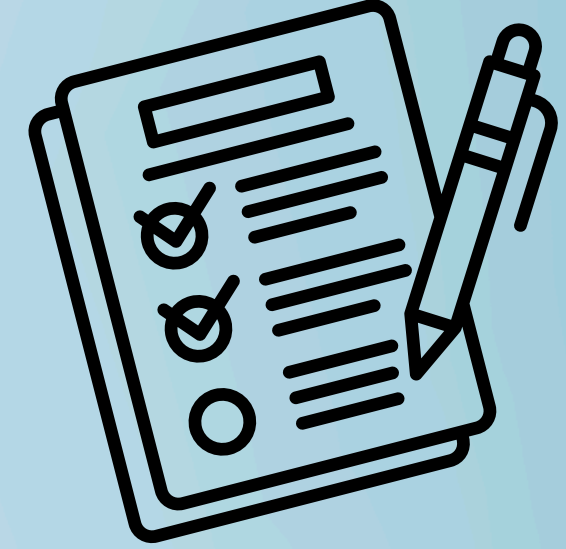


8. Aşağıdakilerden hangisi NTD riskini artıran maternal (anneye ait) faktörlerden biri değildir?

- A) Maternal Obezite
- B) Diabetes Mellitus (Diyabet)
- C) Düzenli Egzersiz
- D) Hipertermi (Yüksek vücut ısısı)



Soru - Cevap

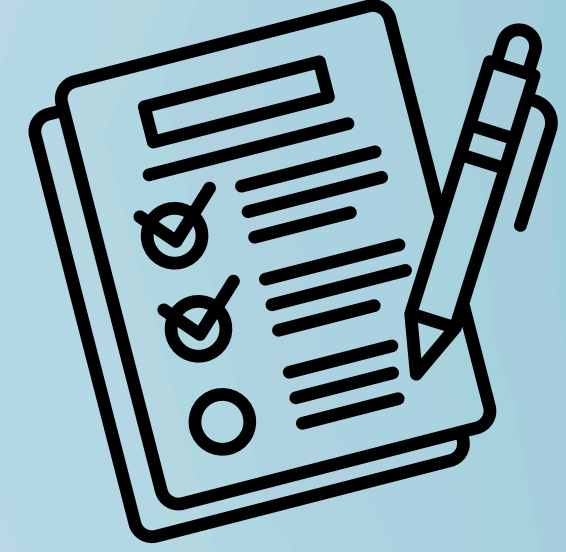


9. Spina Bifida Occulta'nın fiziksel muayenede en tipik belirtisi aşağıdakilerden hangisidir?



- A) Bacaklarda tam felç
- B) Sırt bölgesinde kıllanma artışı veya gamze
- C) Büyük bir kistik kese
- D) Kafatasında büyüme (Hidrocefali)

Soru - Cevap



10. Folik asit takviyesine ne zaman başlanması NTD'yi önlemede en etkili yöntemdir?

- A) Bebeğin hareketleri hissedilince
- B) Gebelik öğrenilir öğrenilmez
- C) Doğumdan hemen sonra
- D) Planlanan gebelikten en az 1 ay önce





GENESSE
LAB

www.genesselab.com

