

BÖLÜM 4

KONJENİTAL DİYAFRAM HERNİLERİNDE GENETİK VE EŞLİK EDEN ANOMALİLER

Muzaffer ERDOĞAN¹

GENETİK FAKTÖRLER

Konjenital diyafram hernisi (KDH), embriyolojik dönemde diyaframın gelişiminde meydana gelen bir defekt sonucu abdominal organların toraks boşluğuna herniasyonu ile karakterize kompleks bir konjenital anomalidir. Son yıllarda yapılan çalışmalar, KDH'nin sadece mekanik bir gelişim bozukluğu değil, aynı zamanda genetik ve moleküler düzeyde karmaşık etkenlerin bir sonucu olabileceğini ortaya koymuştur. Artan kanıtlar, KDH'nin genetik anomalilerle ve diğer konjenital defektlerle yakın ilişkili olduğunu, dolayısıyla tamamen izole bir malformasyon olarak değerlendirilmemesi gerektiğini göstermektedir (1).

KDH olgularının yaklaşık %40'ı izole değildir ve en az bir ek yapısal anomali ile birlikte (1). Hastaların üçte birine kadarında nedensel bir genetik varyant tanımlanabilmektedir (2). KDH, neredeyse tüm kromozomal kolları etkileyebilen genomik değişikliklerle ilişkilendirilmiştir ve bu durum tekrarlayan bölgelerin incelenmesiyle, hastalığa neden olan genlerin lokalizasyonuna yönelik önemli ipuçları sunmuştur (2-4).

Kromozomal anomalilerin belirlenmesi yalnızca hastalığın patogeneze ışık tutmakla kalmaz, aynı zamanda prognoz, tedavi stratejileri

¹ Uzm. Dr., Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Cerrahi Kliniği, muzaffererdogan01@gmail.com,
ORCID iD: 0009-0008-5223-354X

KAYNAKLAR

1. Wynn J, Yu L, Chung WK. Genetic causes of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2014;19:324–330.
2. Slavotinek AM. The genetics of common disorders – congenital diaphragmatic hernia. *Eur J Med Genet.* 2014;57:418–423.
3. Yu L, Wynn J, Ma L, et al. De novo copy number variants are associated with congenital diaphragmatic hernia. *J Med Genet.* 2012;49:650–659.
4. Wat MJ, Veenma D, Hogue J, et al. Genomic alterations that contribute to the development of isolated and non-isolated congenital diaphragmatic hernia. *J Med Genet.* 2011;48:299–307.
5. Slavotinek AM. Single gene disorders associated with congenital diaphragmatic hernia. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2007;145c:172–183.
6. Langer JC, Winthrop AL, Whelan D. Fryns syndrome: a rare familial cause of congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* 1994;29:1266–1267.
7. Neville HL, Jaksic T, Wilson JM, et al. Fryns syndrome in children with congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* 2002;37:1685–1687.
8. Stoll C, Alembik Y, Dott B, et al. Associated malformations in cases with congenital diaphragmatic hernia. *Genet Couns.* 2008;19:331–339.
9. Burgos CM, Frenckner B. Addressing the hidden mortality in CDH: a population-based study. *J Pediatr Surg.* 2017;52:522–525.
10. Harting MT, Lally KP. The congenital diaphragmatic hernia study group registry update. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2014;19:370–375.
11. Akinkuotu AC, Cruz SM, Cass DL, et al. An evaluation of the role of concomitant anomalies on the outcomes of fetuses with congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* 2016;51:714–717.
12. Mesas Burgos C, Hammarqvist-Vejde J, Frenckner B, et al. Differences in outcomes in prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia compared to postnatal detection: a single-center experience. *Fetal Diagn Ther.* 2016;39:241–247.