HASTA BİLGİLENDİRME NOTU

Burun Kemiği Yokluğu veya Hipoplazisi

Bebeğin burun kemiği görülmediğinde ya da kısa ölçüldüğünde

Kısaca

- Ultrasonda bebeğin yüz profilinde burun kemiği değerlendirilir. Kemiğin **hiç görülmemesi** veya ikinci trimesterde **2,5 mm'den kısa** olması (ya da haftasına göre kısa olması) bu bulguyu tanımlar.
- Sağlıklı bebeklerin yaklaşık **%0,5–3'ünde** görülebilir. Afrika ve Asya kökenli bebeklerde daha sıktır.
- İkinci trimesterde Down sendromu açısından **en güçlü belirteçlerden biridir**. Tek başına olasılığı yaklaşık **6–7 kat** artırır.
- Önceki NIPT sonucunuz düşük riskliyse ek kromozom testi gerekmez. Serum taraması yapıldıysa veya tarama yapılmadıysa **NIPT veya amniyosentez** seçenekleri sunulur.

Bu bulgu nedir?

Burun kemiği, yüz profilinin tam ortadan (orta hat sagittal) görüntülendiği kesitte, burun kökünde ciltten daha parlak, ince bir çizgi olarak görülür. Kemiğin hiç görülmemesine **burun kemiği yokluğu (aplazi)**, kısa olmasına **burun kemiği hipoplazisi** denir. Kısalığın tanımı için farklı ölçütler kullanılır: 2,5 mm'nin altı, haftaya göre 2,5. persentilin altı veya baş çapının burun kemiği uzunluğuna oranının belirli bir değerin üzerinde olması. Ölçüm deneyim gerektirir. Görüntü açısı uygun değilse kemik yanlışlıkla "yok" gibi görülebilir. Bu nedenle bulgu farklı açılardan tekrar değerlendirilir.



Şekil 1. Bebeğin yüz profilinin üç boyutlu görüntüsü. Burun kökü ve profil değerlendirilir. Görüntü: Prof. Dr. Ali Gedikbaşı, "Minör Belirteçler: Ya Sonrası, Klinik ve Genetik Prognoz" sunum arşivi.

Bebeğim için ne anlama gelir?

Down sendromlu bebeklerin yaklaşık **%60'ında** ikinci trimesterde burun kemiği yok ya da kısadır. Kromozomları normal bebeklerde ise bu bulgu yaklaşık %1–3 oranında görülür. Bu yüzden burun kemiği yokluğu veya hipoplazisi, tek başına görüldüğünde Down sendromu olasılığını yaklaşık **6–7 kat** artırır (Agathokleous, 2013).

Bu artış önemli olsa da, kesin sonucu **başlangıç riskiniz** belirler. Örneğin genç bir anne adayında ve önceki taraması düşük riskli bir gebelikte yeni risk hâlâ düşük olabilir. Etnik köken de önemlidir. Bazı toplumlarda sağlıklı bebeklerde de burun kemiği daha kısa olabilir.

Ayrıca bazı çalışmalarda, karyotipi normal olup burun kemiği hipoplazisi olan bebeklerin yaklaşık %3'ünde **mikroarray** ile küçük kromozom değişiklikleri (örneğin 1q21.1, 15q13 bölgeleri) saptanmıştır. Bu nedenle amniyosentez yapılacaksa karyotip ile birlikte mikroarray çalışılması önerilir.

Ne yapılması önerilir?

Durumunuz	Öneri (SMFM 2021)
Önceki **NIPT düşük riskli**	Ek kromozom değerlendirmesi gerekmez. NIPT, Down sendromunu yaklaşık %99 duyarlılıkla saptar.
Önceki **serum taraması** düşük riskli	Yeni risk hesaplanır. **NIPT** veya **amniyosentez** seçenekleri sunulur.
Daha önce **tarama yapılmamış**	Risk hesaplanır. NIPT veya amniyosentez seçenekleri sunulur.
Başka bir belirteç veya yapısal bulgu var	Genetik danışmanlık verilir. Amniyosentez ile karyotip ve mikroarray önerilir.

NIPT mi, amniyosentez mi?

- **NIPT:** Anne kanından yapılır, düşük riski yoktur. Down sendromu, Trizomi 18 ve 13 için çok duyarlıdır. Ancak tanı koymaz ve küçük kromozom değişikliklerini göstermez.
- **Amniyosentez:** Kesin sonuç verir. Mikroarray ile küçük değişiklikleri de gösterir. İşleme bağlı çok düşük bir düşük riski vardır.

Hangisini seçeceğiniz, hesaplanan riskinize, gebelik haftanıza ve kişisel tercihlerinize bağlıdır. Her iki seçenek de tıbben uygundur.

Doktorunuza sorabileceğiniz sorular

1. Burun kemiği tamamen mi yok, yoksa kısa mı? Ölçüm kaç milimetre?
2. İlk trimester ultrasonumda burun kemiği görülmüş müydü?
3. Benim için yeni risk nedir?

4. NIPT yaptırırsam sonuç beni yeterince rahatlatır mı?
5. Amniyosentez yapılırsa mikroarray de çalışılacak mı?

Kaynaklar

1. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Prabhu M, Kuller JA, Biggio JR. Consult Series #57: Evaluation and management of isolated soft ultrasound markers for aneuploidy in the second trimester. Am J Obstet Gynecol. 2021;225(4):B2–B15.
2. Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, Kosinski P, Nicolaides KH. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. Ultrasound Obstet Gynecol. 2013;41(3):247–261.
3. ACOG Practice Bulletin No. 226: Screening for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol. 2020;136(4):e48–e69.
4. UpToDate. Prenatal genetic evaluation of the fetus with anomalies or soft markers. Literatür taraması: Mart 2026.

Bu not genel bilgilendirme amaçlıdır ve doktorunuzla yapacağınız görüşmenin yerini tutmaz. Size özel risk ve öneriler; ultrasonun tamamı, önceki tarama testleriniz ve aile öykünüz birlikte değerlendirilerek belirlenir.

İletişim

Prof. Dr. Ali Gedikbaşı
Kadın Hastalıkları ve Doğum – Perinatoloji

Telefon: 0545 213 5140
E-posta: dr@aligedikbasi.com
Web: www.aligedikbasi.com
Adres: Fulya Terrace Center 1, Kat 8 Daire 31
Hakkı Yeten Caddesi No 11, Fulya-Şişli, İstanbul