

رومبسنفالوسیناپسیس (RES)

مخچه که به آن «مغز کوچک» نیز گفته می‌شود، ساختاری بسیار مهم در سیستم عصبی است که از جمله وظایف آن هماهنگی حرکات و حفظ تعادل می‌باشد. مخچه دارای دو بخش یا «نیمکره» است که در مرکز توسط ساختاری به نام «ورمیس» به هم متصل می‌شوند RES. یک ناهنجاری مادرزادی مخچه است که در آن ورمیس به‌طور کامل یا جزئی وجود ندارد و هر دو نیمکره در خط وسط به هم جوش خورده‌اند.

RES چگونه ایجاد می‌شود؟

مغز جنین از طریق تا خوردن و تمایز لوله عصبی به ساختارهای مختلف خود تکامل می‌یابد. پژوهش‌های کنونی نشان می‌دهند که RES ناشی از اختلال در فرآیند تکاملی است که موجب تمایز غیرطبیعی بخش خلفی مغز به مخچه و ورمیس در روزهای اولیه رشد جنین می‌شود.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

RES اغلب همراه با سایر ناهنجاری‌ها در مغز یا سایر قسمت‌های بدن دیده می‌شود. توصیه می‌شود که بررسی پیشرفته‌ای از ساختارهای مغزی جنین (سونوگرافی تخصصی و/یا MRI و سایر اندام‌ها توسط فردی با تخصص در تصویربرداری مغز جنین انجام شود. این بررسی‌ها برای تأیید تشخیص RES و وجود ناهنجاری‌های همراه اهمیت دارند. همچنین توصیه می‌شود آمنیوسنتز انجام شود تا سایر علل ژنتیکی ناهنجاری‌های مخچه رد شوند.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی باشم؟

RES به‌تنهایی بر روند بارداری تأثیر نمی‌گذارد. در مواردی که جنین دچار هیدروسفالی (اتساع شدید بطن‌های جانبی مغز) شود و بارداری ادامه پیدا کند، گاهی بسته به اندازه سر جنین نیاز به سزارین وجود دارد.

بعد از تولد برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

شدت RES می‌تواند متفاوت باشد. نوزادانی که RES خفیف و بدون ناهنجاری همراه دارند ممکن است زندگی طبیعی داشته باشند یا فقط مشکلاتی در تعادل و هماهنگی حرکتی داشته باشند. با این حال، در موارد شدیدتر ممکن است مشکلات بلع، تأخیر در یادگیری حرکتی، اختلال گفتار، حرکات غیرطبیعی چشم، ناتوانی ذهنی و تشنج وجود داشته باشد. تعداد قابل توجهی از موارد شدید RES ممکن است منجر به مرگ در دوران کودکی شوند.

درمان نوزادان مبتلا به RES حمایتی است؛ یعنی علائم بر حسب نیاز درمان می‌شوند و درمان اختصاصی برای ناهنجاری‌های همراه انجام می‌شود. زمانی که RES همراه با هیدروسفالی یا نقص لوله عصبی باشد، ممکن است نیاز به جراحی مغز و اعصاب وجود داشته باشد.

پیش‌آگهی

پیش‌آگهی RES که پس از تولد تشخیص داده می‌شود به وجود سایر ناهنجاری‌ها و شدت فقدان ورمیس بستگی دارد. با این حال، اگر RES پیش از تولد در جنین تشخیص داده شود، معمولاً پیش‌آگهی بدتر است.

آیا دوباره تکرار خواهد شد؟

اکثر موارد به‌صورت پراکنده رخ می‌دهند و در بارداری‌های آینده تکرار نمی‌شوند. تنها تعداد بسیار کمی از موارد خانوادگی در مقالات پزشکی گزارش شده‌اند که در این خانواده‌ها احتمال تکرار ۲۵٪ است.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا باید برای بررسی‌ها و مشاوره به مرکز تخصصی ارجاع داده شوم؟
- آیا ختم بارداری در مورد من امکان‌پذیر است؟
- چه نوع زایمانی برای من مناسب‌تر است، در چه زمانی و در کجا؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه‌ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به‌روز باشد، هیچ‌گونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به‌روز بودن محتوا ارائه نمی‌شود.

مترجم:

دکتر آناهیتا دادعلی، پزشک، لینکلن شایر، انگلستان

ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: اکتبر ۲۰۲۲