

# Аненцефалия

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява това състояние, какви тестове са Ви необходими и какво е значението на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

## Какво е аненцефалия?

Аненцефалията е тежък вроден дефект, при който плодът се развива без основни части на мозъка (главен и малък мозък), както и значителна част от черепа. За съжаление, състоянието винаги е фатално – бебето не може да оцелее след раждането. Аненцефалията се различава от акранията – рядка малформация, при която черепът частично или напълно липсва, но има нормален или почти нормален мозък, обикновено покрит единствено с тънък слой мембрана.

## Каква е причината за аненцефалия?

Аненцефалията е вид дефект на невралната тръба (ДНТ), който се появява в първите месеци от бременността, когато горната част на невралната тръба на бебето не се затваря правилно. В повечето ситуации точната причина остава неизвестна. Приема се, че е в резултат на комбинация от генетични, хранителни и редица фактори от околната среда, като липса на прием на фолиева киселина, прием на лекарства антагонисти на фолиевата киселина, затлъстяване на майката, захарен диабет и други. Силно се препоръчва при планирано забременяване, жената да приема ежедневно фолиева киселина, за да се намали риска от възникване на дефекти на невралната тръба.

## Трябва ли да се извършат още тестове?

Аненцефалията се диагностицира пренатално чрез ултразвуково изследване, в хода на което се установяват липсващи части от мозъка и кости на черепа. Състоянието може да бъде диагностицирано със сигурност след края на първи триместър на бременността. Може да има и други аномалии, като спина бифида, цепка на устната/небцето, аномалии на пикочните пътища и стомашно-чревния тракт, сърдечни дефекти и хидрамнион. Нивото на алфа-фетопротеин (AFP) в майчиния серум също може да бъде повишено. Можете да се консултирате с Вашия лекар и/или специалист по майчино-фетална медицина, за да решите дали прекъсването на бременността е правилният избор за Вас и Вашето семейство. Може да се препоръча генетично консултиране и изследване. Това може да включва тестове като амниоцентеза или биопсия на хорион за проверка за хромозомни аномалии и други генетични диагностични тестове като хромозомен микрочипов анализ или секвениране на целия екзом.

## За какво да следя по време на бременност?

По време на бременност редовните прегледи са от решаващо значение. При диагностициране на аненцефалия Вашият лекар ще Ви наблюдава по-внимателно в случай, че решите да продължите бременността. При наличие на необичайни симптоми

# Аненцефалия

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

или промени в здравословното си състояние трябва незабавно да уведомите Вашия лекар.

## Какво означава това за моето бебе след раждането?

За съжаление, аненцефалията е фатален вроден дефект. Повечето бебета с аненцефалия умират вътреутробно. Някои могат да се родят живи, но липсата на голяма част от мозъка и черепа води до загиване на бебето в рамките на часове или дни след раждането. Родените деца с аненцефалия обикновено са слепи, глухи, в безсъзнание и не могат да усещат болка.

## Ще се повтори ли?

Рискът от рецидив, т.е. да се повтори аненцефалия или друг ДНТ при следваща бременност, е леко увеличен и достига до 2%. Може да бъдете насочени към медико-генетично консултиране, за да обсъдите рисковете и възможностите за тестване за бъдеща бременност. Приемът на добавки с фолиева киселина преди и в началото на бременността може значително да намали този риск. Препоръчва се всички жени, които имат желание да забременяват, да приемат добавка от 0,4 до 0,8 милиграма фолиева киселина дневно. За жените с по-висок риск може да се препоръча по-висока доза от 4 mg дневно.

*Последна редакция май 2024 г.*