

امفالوسل چیست؟

امفالوسل که با نام اگزومفالوس نیز شناخته می‌شود، یک نقص مادرزادی است که با وجود یک سوراخ در دیواره شکم در محل طبیعی ناف یا بند ناف مشخص می‌شود. در نتیجه، روده‌ها و گاهی سایر اندام‌های شکمی مانند کبد، کیسه صفرا، معده و یا مثانه از طریق این سوراخ بیرون می‌زنند. این توده توسط یک غشاء پوشیده شده است، نه پوست، و بند ناف وارد این توده می‌شود. واژه «امفالوسل» از زبان یونانی گرفته شده است، که «امفالوس» به معنی ناف و «سل» به معنی حفره است. نوزادان مبتلا به امفالوسل ممکن است به‌صورت منفرد دچار این مشکل باشند یا بخشی از یک سندرم با مشکلات متعدد باشند که می‌تواند نشان‌دهنده یک اختلال ژنتیکی زمینه‌ای باشد. بیشتر موارد کوچک یا متوسط هستند، اما برخی به‌عنوان امفالوسل‌های بزرگ شناخته می‌شوند که بزرگتر از ۵ سانتی‌متر هستند و بخشی از کبد را نیز در بر می‌گیرند. امفالوسل نسبتاً نادر است و شیوع آن حدود ۳/۳۸ در هر ۱۰,۰۰۰ بارداری گزارش شده است، یعنی تقریباً ۱ در هر ۴۲۰۰ تولد زنده در ایالات متحده.

امفالوسل چگونه رخ می‌دهد؟

علت دقیق امفالوسل به‌طور کامل شناخته نشده است. این وضعیت زمانی رخ می‌دهد که بسته شدن طبیعی دیواره شکم با شکست مواجه می‌شود. این مشکل اغلب با سایر مشکلات سلامتی، به‌ویژه در قلب، روده‌ها یا کلیه‌ها و همچنین ناهنجاری‌های کروموزومی همراه است. حدود ۸۰ درصد نوزادان مبتلا به امفالوسل دارای ناهنجاری‌های اضافی هستند که ممکن است به تعداد یا ساختار کروموزوم‌های آن‌ها مربوط باشد. در موارد همراه با سایر ناهنجاری‌های ساختاری، ۳۰ تا ۷۰ درصد موارد با اختلال کروموزومی یا سندرم‌های چندناهنجاری همراه هستند. اختلالات کروموزومی شایع مرتبط با امفالوسل شامل تریزومی ۱۳، تریزومی ۱۸ و تریزومی ۲۱ است. سندرم بکویت-ویدمن نیز یکی دیگر از شرایطی است که به‌طور شایع با امفالوسل همراه است و با بزرگی بدن هنگام تولد، افزایش مایع آمنیوتیک و بزرگ شدن اندام‌ها مشخص می‌شود.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

آزمایش‌های پیش از تولد می‌توانند اطلاعات بیشتری درباره وضعیت جنین فراهم کنند. این آزمایش‌ها ممکن است شامل نمونه‌برداری از پرزهای جفتی، آمنیوسنتز و سونوگرافی‌های پیشرفته برای تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی و سایر ناهنجاری‌های اندامی باشند.

در دوران بارداری به چه نکاتی باید توجه کرد؟

معمولاً سونوگرافی‌های اضافی برای بررسی رشد جنین و میزان مایع آمنیوتیک توصیه می‌شود. بررسی اندازه کبد، کلیه‌ها و زبان نیز برای غربالگری سندرم بکویت-ویدمن انجام می‌شود. اگر ارزیابی دقیق قلب جنین در زمان تشخیص امفالوسل ممکن نباشد، گاهی سونوگرافی ویژه قلب جنین توصیه می‌شود. این بررسی‌ها می‌توانند به شما و پزشکتان کمک کنند تا درباره محل مناسب زایمان تصمیم‌گیری کنید تا نوزاد پس از تولد بهترین مراقبت را دریافت کند. بیشتر نوزادان مبتلا به امفالوسل می‌توانند به‌صورت طبیعی متولد شوند و تنها به دلیل وجود امفالوسل نیازی به سزارین ندارند.

بعد از تولد نوزاد چه معنایی دارد؟

پس از تولد، نوزاد در بخش ویژه نوزادان بستری خواهد شد. پزشکان اطفال بررسی می‌کنند که نوزاد مشکل تنفسی نداشته باشد و بهترین روش تغذیه را تعیین خواهند کرد. در صورت شک به وجود اختلال کروموزومی یا ژنتیکی، پزشک ژنتیک نوزاد را ارزیابی کرده و درباره ادامه روند درمان با شما صحبت خواهد کرد. ممکن است آزمایش‌های اضافی از جمله سونوگرافی تخصصی قلب انجام شود. متأسفانه در حدود یک مورد از هر سه نوزاد مبتلا به امفالوسل، مشکلات اضافی نیز یافت می‌شود. جراح تصمیم می‌گیرد که چگونه بهترین روش ترمیم امفالوسل انجام شود. گاهی می‌توان دیواره شکم را بلافاصله پس از تولد بست، اما در موارد دیگر، بستن تدریجی در طول زمان لازم است که به آن بستن تأخیری گفته می‌شود. نوزادان مبتلا به امفالوسل بزرگ که بیش از ۷۵ درصد کبد در داخل کیسه و یا بزرگتر از ۵ سانتی‌متر باشد، در معرض خطر تکامل ناقص ریه‌ها هستند که می‌تواند باعث مشکلات تنفسی کوتاه‌مدت و بلندمدت، مشکلات تغذیه‌ای، بستری طولانی‌مدت در بیمارستان و حتی مرگ شود.

در بیشتر کودکانی که با امفالوسل بزرگ می‌شوند، رشد طبیعی دیده می‌شود. کودکانی که امفالوسل بزرگ و بستن تأخیری داشته‌اند ممکن است در سن دو سالگی تأخیر در رشد حرکتی نسبت به کودکانی با امفالوسل کوچک و بستن اولیه نشان دهند. پیگیری و مراقبت توسط یک تیم تخصصی شامل پزشک کودکان، جراح کودکان و فیزیوتراپیست می‌تواند مفید باشد.

آیا دوباره تکرار می‌شود؟

خطر تکرار در صورت نبود علت ژنتیکی شناخته‌شده کم است، حدود ۱ در ۱۰۰. اگر اختلال ژنتیکی وجود داشته باشد، خطر به نوع آن بستگی دارد و مشاوره ژنتیک توصیه می‌شود.

چه سوالات دیگری باید پرسیم؟

- کدام اندام‌ها خارج از شکم جنین قرار دارند؟
- آیا امفالوسل کوچک است یا بزرگ؟
- آیا ناهنجاری دیگری نیز دیده می‌شود؟
- آیا احتمال اختلال کروموزومی یا سندرم ژنتیکی وجود دارد؟
- آیا انجام نمونه‌برداری از پرزهای جفتی یا آمنیوسنتز برای بررسی کروموزوم‌ها توصیه می‌شود؟
- آیا ناهنجاری‌هایی وجود دارد که قبل از تولد قابل تشخیص نباشند؟
- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام شود؟
- کجا باید زایمان انجام دهم تا نوزاد بهترین مراقبت را دریافت کند؟
- آیا زایمان طبیعی امکان‌پذیر است یا سزارین توصیه می‌شود؟
- آیا می‌توانم قبل از تولد با تیم پزشکی نوزاد ملاقات کنم؟
- آیا مشکلات شایعی بعد از تولد وجود دارد که پیش‌بینی آن‌ها دشوار است؟
- آیا می‌توانم بخش نوزادان را که فرزندم در آن بستری خواهد شد ببینم؟
- آیا امفالوسل در یک عمل جراحی قابل ترمیم است یا به زمان نیاز دارد؟
- نوزاد من چه مدت بعد از جراحی در بیمارستان خواهد ماند؟

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 و ویراستار:

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

آخرین به‌روزرسانی: دسامبر ۲۰۲۴