

Хипоплазия на малкия мозък (церебелум)

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 представлява хипоплазията на малкия мозък?

Малкият мозък е важна структура в задната част на мозъка, която отговаря за координирането на баланса и движението. Хипоплазията на малкия мозък се наблюдава, когато размерът на малкия мозък на плода е по-малък от очаквания за гестационната възраст. Състоянието може да представлява изолирана находка или да бъде свързано с други мозъчни малформации, придобити лезии (мозъчен кръвоизлив, инфекции) и др. Може да представлява и част от по-голям вроден или генетичен синдром.

Как се получава хипоплазия на малкия мозък?

Всичко зависи от основната причина, водеща до абнормното развитие на малкия мозък - генетична или придобита лезия може да разруши нормалната структура или да попречи на нормалното развитие на малкия мозък. Находката може да засегне само едната половина на малкия мозък, едната половина и централната част (наречена „вермис“) или всички части – равномерно или не, в различна степен и тежест. Ако е засегната само централната част, това се нарича хипоплазия на вермиса и има различно клинично значение. Понякога лезията е причинена от кървене в малкия мозък, вирусна инфекция или тежка фетална анемия. В други случаи аномалията е причинена от генетично заболяване (хромозомна или специфична моногенна мутация).

Трябва ли да извърша още тестове?

След като се установи, че малкият мозък на плода е по-малък от очакваното за гестационната възраст (под 10-ия перцентил), е необходимо подробно образно изследване на мозъчните структури и други системи на тялото. На първо място е показано извършването на невросонография (подробен ултразвуков преглед на мозъка), детайлно ехографско изследване на всички останали органи и системи на плода (фетална морфология), както и медико-генетично консултиране. Ако е необходимо и осъществимо, ще бъде извършена амниоцентеза за генетично изследване на плода. В зависимост от ултразвуковите находки са показани лабораторни изследвания за вродени инфекции или коагулационни тестове. В някои случаи също е необходимо извършване на ядрено-магнитен резонанс (ЯМР), който има по-голям информационен и диагностичен принос, когато се извършва в края на бременността.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Постнаталното развитие на деца с хипоплазия на малкия мозък варира в зависимост от основната причина и наличието на други аномалии. Независимо от това, че находката може да бъде ограничена единствено до малкия мозък, повечето деца имат неврологични проблеми като затруднено ходене, което се проявява в ранна детска възраст (наречено „атаксия“), мускулна слабост и може да се прояви със забавяне на

Хипоплазия на малкия мозък (церебелум)

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

развитието в различна степен (повече от 60% от случаите). Забавянето е сериозно в около 35% от случаите. По-късно могат да възникнат проблеми с движението на очите, нарушения на говора и малък обем на мозъка. Ако клиничната картина не се влошава с времето, прогнозата е по-добра. При наличие на допълнителни малформации клиничната изява е по-тежка и зависи от засегнатите останали органи и системи на детето.

Ще се повтори ли?

Рискът от рецидив на хипоплазия на малкия мозък на плода при следваща бременност зависи от вида на асоциираното генетично заболяване, както и от типа на унаследяване на генетичната аномалия – дали е била или не унаследена от единия или от двамата родители. При наличие на допълнителна цяла хромозома, повечето случаи са изолирани и не се появяват отново. В някои случаи имат делеция или дупликация само на определена част от хромозома и тези промени често пъти са унаследени. При мутация само в един ген (моногенна) зависи от това дали родителите са „носители“ или не. При носителство в един от двамата родители се изчислява какъв е риска да „предадат“ състоянието на плода при последващо забременяване. В случаите, при които родителите имат същата мутация (зdravi или имат изявена аномалия), обикновено рискът варира от 25% до 50%. В някои случаи вероятността за унаследяване е свързана с пола на плода. Когато причината за хипоплазия на малкия мозък е придобита, вероятността за повторение е много малка. Тъй като в много случаи се наблюдава асоциирана генетична причина, медико-генетичното консултиране е изключително важно.

Какви други въпроси да задам?

- Това изглежда ли като тежък случай на хипоплазия на малкия мозък?
- Засегнати ли са други органи?
- Хипоплазията на малкия мозък има ли някакво значение за мястото и времето на раждане?
- Колко често ще ми се правят ултразвукови прегледи?
- Трябва ли да бъда насочена към третичен център за допълнителни изследвания и раждане?

Последна редакция октомври 2023 г.