

Краниосиносто́за

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 краниосиносто́за?

Краниосиностозата се наблюдава, когато пространствата между костите на главата (наречени шевове) се затворят преждевременно, т.е. става дума за преждевременно вкостяване на черепа.

Как възниква краниосиностозата?

Причините за възникване на краниосиностозата остават неясни. Това е рядко състояние – среща се при около 3,1 до 7,2 на 10 000 живородени. Има множество предложени теории, които да се опитват да обяснят причините – генни или хромозомни заболявания, индивидуални характеристики на родителите, излагане на определени лекарства или токсични вещества по време на бременност и др. Въпреки това, точните механизми за настъпване на това заболяване, особено тези, които не произтичат от генетични или хромозомни нарушения, остават неясни.

Каква е връзката между хромозомните аномалии и краниосиностозата?

Хромозомите съхраняват в клетките по-голямата част от нашата генетична информация под формата на гени. Гените представляват малки участъци от ДНК, които инструктират клетките да произвеждат молекули, наречени протеини. Протеините са от съществено значение за изпълнението на различни функции, за да сме здрави. Всеки ген носи различни инструкции, които определят нашите външни характеристики, като цвят на косата, ръст и т.н. При най-малко 25 до 30% от децата с краниосиносто́за причините са генетични заболявания.

Трябва ли да извърша още тестове?

Много бременни ще изберат да извършат допълнителни изследвания, за да се разбере повече за състоянието на бебето. Това зависи от Вашето желание и местоживеене.

Тестовете, за които може да попитате, включват:

- Амниоцентезата представлява инвазивна процедура, при която се изтегля малко количество околоплодна течност за изключване на проблеми с броя и структурата на хромозомите и гените на плода. Манипулацията е показана при съмнение за краниосиносто́за, дължаща се на генетични причини.
- Понякога може да се извърши ядрено-магнитен резонанс (ЯМР), за да се предостави допълнителна информация за състоянието на мозъка на бебето, както и да се изключи наличието на други аномалии.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Краниосиностозата покачва риска от развитие на проблеми по време на бременността, особено по време на раждане. Формата на главата може да затрудни процеса на раждане. Родените деца с краниосиносто́за могат да имат дихателни усложнения и е вероятно да се нуждаят от прием в детско интензивното отделение.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

При краниосиносто́за е възможно мозъкът е възможно да бъде с ограничен растеж и компресия, поради увеличеният натиск на черепните кости върху него. Следователно, това покачва риска за проблеми в развитието, офталмологични (очни) аномалии и дихателни усложнения.

Деца с асоциирани хромозомни аномалии може да имат допълнителни проблеми по време на бременността и след раждането. Това ще зависи от вида на конкретното генетично заболяване.

На възраст между 6 и 12 месеца след консултация с неврохирург може да Ви се препоръча извършването на една или повече операции, за да се коригира формата на черепа. В такива случаи детето често пъти се нуждае от комплексни следоперативни грижи в специализирана болница за проследяване за кървене, инфекция и оток на мозъка. Възможно е да се наложи повече от една оперативна интервенция, когато има комплексна краниосиносто́за или такава, която се дължи на генетични синдроми.

С напредване на възрастта, децата с краниосиносто́за могат да имат дългосрочни проблеми с неврологичното развитие, загуба на зрението и др. По време на проследяването психологическата подкрепа е от съществено значение не само за децата, страдащи от краниосиносто́за, но и за техните семейства.

Ще се повтори ли?

При липса на доказана генетична причина, която да обясни краниосиностозата, рискът от рецидив (да се случи отново) зависи от вида и тежестта. Смята се, че той варира между 2 до 10%. При доказана генетична причина е препоръчително да се извърши медико-генетична консултация.

Краниосиносто́за

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

Какви други въпроси да задам?

- Кои шевове на черепа са включени в краниосиностозата на моето бебе?
- Един или повече шевове са засегнати?
- Бебето ми има ли други увреждания?
- Колко често ще правя ултразвукови прегледи?
- Мога ли да родя вагинално или ще се наложи Цезарово сечение?
- Къде трябва да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането?
- Мога ли предварително да се запозная с екипа от лекари, които ще се грижат за мен и бебето ми по време на бременността и при раждането му?

Последна редакция август 2022 г.