

سفالوسل یک ناهنجاری نادر مادرزادی است که در آن بخشی از بافت مغز و پرده‌های اطراف آن از طریق یک شکاف یا بازشدگی در جمجمه به بیرون برجسته می‌شوند. این وضعیت زمانی رخ می‌دهد که لوله عصبی، که مغز و نخاع را در مراحل اولیه رشد جنین تشکیل می‌دهد، به‌طور کامل بسته نشود.

علت دقیق سفالوسل به‌طور کامل مشخص نیست، اما تصور می‌شود ترکیبی از عوامل ژنتیکی و محیطی که بر تکامل لوله عصبی در روزهای ابتدایی رشد جنین اثر می‌گذارند، در ایجاد آن نقش داشته باشند. عواملی مانند مصرف برخی داروها، کمبودهای تغذیه‌ای به‌ویژه کمبود اسیدفولیک، و بعضی جهش‌های ژنتیکی ممکن است خطر بروز این ناهنجاری را افزایش دهند.

پس از تشخیص اولیه از طریق سونوگرافی روتین، معمولاً بررسی‌های بیشتری برای ارزیابی وسعت ضایعه و بررسی وجود ناهنجاری‌های همراه توصیه می‌شود. شما می‌توانید با پزشک یا متخصص طب مادر و جنین درباره ادامه یا ختم بارداری مشورت کنید تا مناسب‌ترین تصمیم برای شما و خانواده‌تان گرفته شود. ممکن است برای انجام سونوگرافی تخصصی مغز و سیستم عصبی مرکزی جنین و همچنین MRI جنین جهت بررسی دقیق‌تر ارجاع داده شوید. مشاوره ژنتیک و آزمایش‌های ژنتیکی مانند آمنیوسنتز یا نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS) همراه با بررسی‌هایی مانند کروموزومال میکرواری یا توالی‌یابی کامل اگزوم می‌توانند مشخص کنند که آیا سفالوسل بخشی از یک سندرم ژنتیکی است یا خیر.

در طول بارداری، پیگیری‌های منظم پزشکی اهمیت زیادی دارند تا وضعیت سلامت شما و جنین به‌دقت تحت نظر باشد. پزشک ممکن است سونوگرافی‌های مکرر یا روش‌های پایشی دیگری را برای بررسی عوارض احتمالی مانند هیدروسفالی، یعنی تجمع بیش‌ازحد مایع در مغز، توصیه کند؛ عارضه‌ای که ممکن است همراه با سفالوسل دیده شود.

پس از تولد، درمان سفالوسل معمولاً شامل جراحی برای ترمیم نقص جمجمه و بازگرداندن بافت بیرون‌زده مغز به محل طبیعی خود است. وضعیت هر نوزاد متفاوت است و پیش‌آگهی به اندازه و محل سفالوسل، درگیری سایر ساختارهای مغزی و وجود ناهنجاری در سایر اندام‌ها بستگی دارد. مداخلات زودهنگام و خدمات توان‌بخشی می‌توانند به کاهش مشکلات حرکتی یا تأخیر تکاملی کمک کنند.

اگر پیش‌تر کودکی مبتلا به سفالوسل داشته‌اید، احتمال تکرار این وضعیت در بارداری‌های بعدی ممکن است اندکی افزایش یابد. مشاوره ژنتیک می‌تواند به درک بهتر میزان خطر و راهکارهای پیشگیری، مانند مصرف اسیدفولیک پیش از بارداری، کمک کند.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- سفالوسل چه تأثیری بر رشد و کیفیت زندگی کودک من خواهد داشت؟
- چه متخصصانی پس از تولد در مراقبت از کودک مشارکت خواهند داشت؟
- در دوران بارداری چه علائم یا نشانه‌هایی را باید فوراً گزارش کنم؟
- چه خدمات حمایتی برای خانواده‌های دارای کودکان با نیازهای ویژه در دسترس است؟

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 ایزوگ

آخرین به‌روزرسانی: مه ۲۰۲۴