

دیسپلازی سپتو-اپتیک (SOD) چیست؟

دیسپلازی سپتو-اپتیک (SOD) یک اختلال نادر تکاملی مغز جنین است. این بیماری شامل تکامل غیرطبیعی اعصاب بینایی است که ممکن است پس از تولد منجر به ضعف بینایی شود. در برخی موارد، SOD می‌تواند سیستم غدد درون‌ریز را نیز تحت تأثیر قرار دهد و باعث عدم تعادل هورمونی شود.

SOD چگونه ایجاد می‌شود؟

SOD زمانی رخ می‌دهد که بخشی از مغز به نام کاووم سپتوم پلوسیدوم (CSP) به درستی تکامل پیدا نکند. این ساختار در قسمت قدامی (جلویی) مغز قرار دارد و هنگامی که تکامل نیافته یا وجود نداشته باشد، به آن آژنزی سپتوم پلوسیدوم (ASP) گفته می‌شود. می‌تواند با تکامل غیرطبیعی سایر ساختارهای مغزی، مانند اعصاب بینایی، همراه باشد ASP. و SOD اغلب نخستین بار در سونوگرافی‌های روتین اواسط بارداری مطرح می‌شوند.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

پزشک شما ممکن است شما را برای انجام آزمایش‌های بیشتری ارجاع دهد تا وضعیت جنین با دقت بیشتری بررسی شود. ممکن است برای نروسونوگرافی جنین، یعنی سونوگرافی دقیق مغز، و/یا تصویربرداری رزونانس مغناطیسی (MRI)، در صورت در دسترس بودن، ارجاع شوید که می‌تواند تصاویر دقیق‌تری از مغز و سایر ارگان‌های جنین ارائه دهد. همچنین ممکن است مشاوره و آزمایش ژنتیک پیش از تولد برای شما انجام شود. آزمایش‌های ژنتیکی مانند آمنیوسنتز، که در آن مقدار کمی از مایع آمنیوتیک برداشته شده و برای بررسی کروموزوم‌های جنین، که بیشتر اطلاعات ژنتیکی ما در آن‌ها قرار دارد، ارسال می‌شود. همچنین ممکن است برای آزمایش‌های ژنتیکی پیشرفته مانند میکرواری کروموزومی یا تعیین توالی اگزوم جهت بررسی دقیق‌تر و تعیین وجود علت ژنتیکی برای ASP یا SOD ارجاع شوید.

پیش‌آگهی SOD و ASP چگونه است؟

زمانی که ASP ایزوله باشد (یعنی بدون سایر ناهنجاری‌ها رخ دهد)، پیش‌آگهی معمولاً مطلوب است. در دوران بارداری، سونوگرافی و MRI می‌توانند به ارزیابی تکامل اعصاب بینایی کمک کنند که در تعیین توانایی بینایی احتمالی نوزاد اهمیت زیادی دارند. با این حال، همیشه امکان رد کامل تشخیص SOD پیش از تولد وجود ندارد.

این وضعیت پس از تولد برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

اگر اعصاب بینایی در تصویربرداری‌های پیش از تولد طبیعی به نظر برسند، احتمالاً نوزاد بینایی خوبی خواهد داشت. با این حال، ارزیابی قطعی بینایی فقط پس از تولد و از طریق معاینه دقیق چشم‌پزشکی امکان‌پذیر است. علاوه بر این، ممکن است آزمایش‌های خونی برای بررسی سطح هورمون‌ها و ارزیابی

اختلالات عدد درون ریز لازم باشد. خطر تکرار این بیماری در بارداری‌های آینده بسیار پایین است. در طی مشاوره ژنتیک، مشاور شما اطلاعات دقیق‌تری بر اساس نتایج آزمایش‌های ژنتیکی ارائه خواهد داد.

چه سؤالات دیگری باید بپرسم؟

- چه آزمایش‌های پیش از تولد برای نوزاد من توصیه می‌شود؟
- هر چند وقت یکبار به سونوگرافی نیاز خواهم داشت؟
- کجا باید نوزادم را به دنیا بیاورم؟
- آیا می‌توانم پیش از زایمان با تیم پزشکی که پس از تولد از نوزادم مراقبت خواهند کرد مشورت کنم؟

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 ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: سپتامبر ۲۰۲۴