

آنانسفالی (Anencephaly)

سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

آنانسفالی چیست؟

آنانسفالی یک ناهنجاری شدید مادرزادی است که در آن جنین بدون بخش‌های اصلی مغز، مانند مخ و مخچه، و همچنین بدون بخش بزرگی از استخوان جمجمه رشد می‌کند.

متأسفانه، آنانسفالی همیشه کشنده است و نوزاد نمی‌تواند مدت زیادی پس از تولد زنده بماند.

آنانسفالی با آکرانیا (Acrania) تفاوت دارد. آکرانیا یک ناهنجاری نادر است که در آن جمجمه به‌طور کامل یا نسبی وجود ندارد، اما مغز طبیعی یا تقریباً طبیعی وجود دارد و معمولاً فقط با یک لایه نازک غشایی پوشیده شده است.

علت آنانسفالی چیست؟

آنانسفالی نوعی نقص لوله عصبی (NTD) است که در ماه اول بارداری ایجاد می‌شود، زمانی که بخش فوقانی لوله عصبی جنین به‌درستی بسته نمی‌شود.

در بیشتر موارد، علت دقیق آن مشخص نیست، اما تصور می‌شود که ترکیبی از عوامل ژنتیکی، تغذیه‌ای و محیطی در ایجاد آن نقش دارند؛ از جمله:

- کمبود اسید فولیک

- مصرف داروهای آنتاگونیست اسید فولیک

- چاقی مادر

- دیابت

- و عوامل دیگر

به همین دلیل، به زنانی که قصد بارداری دارند اکیداً توصیه می‌شود روزانه مکمل اسید فولیک مصرف کنند تا خطر نقص‌های لوله عصبی کاهش یابد.

آیا نیاز به بررسی‌های بیشتری دارم؟

تشخیص آنانسفالی با سونوگرافی دوران بارداری انجام می‌شود. در سونوگرافی، نبود بخش‌هایی از مغز و استخوان‌های جمجمه قابل مشاهده است.

آنانسفالی ممکن است در اولین سونوگرافی بارداری تشخیص داده شود.

گاهی ناهنجاری‌های دیگری نیز همراه آن وجود دارند، مانند:

- اسپینا بیفیدا

- شکاف لب یا کام

آنانسفالی (Anencephaly)

سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

- ناهنجاری‌های دستگاه ادراری و گوارشی

- ناهنجاری‌های قلبی

- پلی‌هیدرآمنیوس

همچنین ممکن است سطح آلفافیتوپروتئین (AFP) در خون مادر افزایش یافته باشد.

شما می‌توانید با پزشک یا متخصص طب مادر و جنین درباره ادامه یا خاتمه بارداری مشورت کنید تا بهترین تصمیم برای شما و خانواده‌تان گرفته شود.

ممکن است مشاوره ژنتیک و آزمایش‌های ژنتیکی نیز توصیه شوند. این بررسی‌ها می‌توانند شامل:

- آمنیوسنتز

- نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی (CVS)

- بررسی کروموزومی با microarray

- یا توالی‌یابی کامل اگزوم (Whole Exome Sequencing)

باشند.

در طول بارداری باید به چه نکاتی توجه شود؟

در طول بارداری، پیگیری منظم پزشکی بسیار مهم است.

اگر تصمیم به ادامه بارداری گرفته شود، پزشک ممکن است بارداری را با دقت بیشتری تحت نظر بگیرد.

در صورت مشاهده هرگونه علامت غیرطبیعی یا تغییر در وضعیت سلامتی خود، باید سریعاً به پزشک اطلاع دهید.

این وضعیت پس از تولد چه معنایی برای نوزاد دارد؟

متأسفانه، آنانسفالی یک ناهنجاری مادرزادی کشنده است.

بیشتر جنین‌های مبتلا پیش از تولد در رحم فوت می‌کنند. برخی ممکن است زنده متولد شوند، اما به دلیل نبود بخش بزرگی از مغز و جمجمه، معمولاً ظرف چند ساعت یا چند روز پس از تولد فوت می‌کنند.

نوزادان مبتلا به آنانسفالی معمولاً نابینا، ناشنوا، بدون هوشیاری و ناتوان از احساس درد هستند.

آیا این وضعیت دوباره تکرار می‌شود؟

آنانسفالی (Anencephaly)

سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

احتمال تکرار آنانسفالی یا سایر نقص‌های لوله عصبی در بارداری‌های بعدی افزایش می‌یابد و ممکن است تا حدود ۲٪ باشد.

ممکن است برای بررسی خطر تکرار و گزینه‌های موجود در بارداری‌های آینده، به مشاوره ژنتیک ارجاع داده شوید.

مصرف اسید فولیک پیش از بارداری و در اوایل بارداری می‌تواند این خطر را به‌طور قابل توجهی کاهش دهد.

به تمام زنانی که امکان بارداری دارند توصیه می‌شود روزانه ۰/۴ تا ۰/۸ میلی‌گرم اسید فولیک مصرف کنند. در افرادی که خطر بالاتری دارند، ممکن است دوز بالاتر، یعنی ۴ میلی‌گرم در روز، توصیه شود.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا نوزاد مبتلا به آنانسفالی قادر به احساس درد است؟
- آیا آنانسفالی نوزاد من علت ژنتیکی دارد؟
- چه گزینه‌هایی برای مراقبت و درمان در طول بارداری و پس از تولد وجود دارد؟
- خطر بروز این مشکل در بارداری‌های آینده چقدر است و چگونه می‌توان آن را کاهش داد؟
- اگر بخواهم دوباره باردار شوم، چه زمانی باید به پزشک مراجعه کنم؟
- چه خدمات حمایتی برای خانواده‌هایی که با این تشخیص روبه‌رو هستند وجود دارد؟

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.

آنانسفالی (Anencephaly)

سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

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: مه ۲۰۲۴