

สมองส่วนหน้ารวมกัน (Holoprosencephaly)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ภาวะสมองส่วนหน้ารวมกันคืออะไร?

ภาวะสมองส่วนหน้ารวมกัน เป็นความผิดปกติของสมองที่เกิดจากการที่สมองส่วนหน้าแยกตัวไม่สมบูรณ์ในระยะพัฒนาการทารกในครรภ์ ทำให้สมองส่วนหน้า (prosencephalon) ไม่แบ่งออกเป็นสองซีกตามปกติ ส่งผลให้เกิดความผิดปกติของสมองและใบหน้า ซึ่งแบ่งออกเป็น 4 ชนิดตามความรุนแรงของการแบ่งสมองที่ไม่สมบูรณ์ ได้แก่:

- **สมองไม่แยกออกจากกันอย่างสมบูรณ์ (Alobar Holoprosencephaly):** เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ไม่มีการแยกตัวของสมองสองซีก ทำให้มีโพรงสมอง (cerebral ventricle) เพียงโพรงเดียว และสมองมีลักษณะเป็นก้อนเดียว
- **สมองแยกออกจากกันบางส่วน (Semi-lobar Holoprosencephaly):** สมองแยกตัวเพียงบางส่วน เป็นชนิดที่ความรุนแรงอยู่ระหว่างชนิด alobar และ lobar
- **สมองแยกออกจากกันเกือบสมบูรณ์ (Lobar Holoprosencephaly):** เป็นชนิดที่รุนแรงน้อยที่สุด มีการแยกตัวของสมองสองซีกเป็นส่วนใหญ่ โครงสร้างสมองใกล้เคียงปกติมากกว่าสองชนิดแรก
- **สมองส่วนกลางไม่แยกออกจากกัน (Middle Interhemispheric Variant หรือ Syntelencephaly):** สมองสองซีกไม่แยกกันบริเวณตรงกลาง แต่ส่วนหน้าและส่วนหลังของสมองแยกกันใกล้เคียงปกติ

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

สาเหตุของภาวะนี้มีหลายอย่าง ทั้งจากพันธุกรรม บ้างจากสิ่งแวดล้อม และภาวะแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์ บางรายเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของโครโมโซม เช่น โครโมโซมคู่ที่ 13 เกิน (trisomy 13) บางรายเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน บางตำแหน่ง บางรายมีปัจจัยจากสิ่งแวดล้อมที่เพิ่มความเสี่ยง เช่น โรคเบาหวาน ยาบางชนิด การติดเชื้อระหว่างตั้งครรภ์

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

คุณอาจได้รับการส่งตรวจเพิ่มเติม เช่น การตรวจอัลตราซาวด์สมองทารกในครรภ์อย่างละเอียด (neurosonography) และการตรวจเอ็มอาร์ไอ (MRI) สมองทารกในครรภ์ เพื่อดูรายละเอียดของสมองมากขึ้น การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียดเพื่อตรวจหาความผิดปกติของอวัยวะอื่นหรือไม่ คุณอาจรับการปรึกษาจากแพทย์เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์ (MFM) เพื่อประกอบการตัดสินใจในการตั้งครรภ์ต่อ แนะนำให้รับการปรึกษาทางพันธุศาสตร์และการตรวจทางพันธุกรรม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) หรือการตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling หรือ CVS) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมและตรวจทางพันธุกรรมอื่น ๆ เช่น การตรวจจีโนมโครโมโซมไมโครอาร์เรย์ (chromosomal microarray) หรือการตรวจจีโนมลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอน (whole exome sequencing)

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

หากเลือกตั้งครรภ์ต่อ ควรฝากครรภ์สม่ำเสมอ และตรวจอัลตราซาวด์เพื่อติดตามพัฒนาการและสุขภาพของทารกในครรภ์ แพทย์อาจแนะนำให้คุณสังเกตการดิ้นของทารก หากมีการดิ้นลดลงหรือผิดปกติไปจากเดิมอาจต้องรับการประเมินทันที

สมองส่วนหน้ารวมกัน (Holoprosencephaly)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

อาการและความรุนแรงหลังคลอดแตกต่างกันมาก ขึ้นอยู่กับความรุนแรงของการแบ่งสมองที่ไม่สมบูรณ์ อาจมีความผิดปกติของใบหน้า เช่น ตาชิดกันมาก (hypotelorism), มีตาเดียว (cyclopia), จมูกแบนหรือไม่มีจมูก, ปากแหว่งเพดานโหว่ อาจมีความผิดปกติทางระบบประสาท เช่น ความบกพร่องทางสติปัญญา พัฒนาการช้า ชัก ปัญหาด้านการเคลื่อนไหว อาจมีความผิดปกติของระบบฮอร์โมนที่สร้างจากไฮโปธาลามัส (hypothalamus) หรือต่อมใต้สมอง (pituitary) เช่น ปัญหาเรื่องอุณหภูมิร่างกาย การเจริญเติบโต และเมตาบอลิซึม ทารกอาจได้รับการดูแลจากทีมแพทย์หลายสาขารวมถึงกุมารแพทย์ ระบบประสาท ศัลยแพทย์ตกแต่งศีรษะและใบหน้า กุมารแพทย์ต่อมไร้ท่อ เป็นต้น พยากรณ์โรคแตกต่างกันมากตามระดับความรุนแรง หากรุนแรงมาก พยากรณ์โรคจะแย่มากและอาจไม่รอดเกิน 6 เดือนหลังคลอด หากรุนแรงน้อย บางรายสามารถมีชีวิตจนถึงวัยผู้ใหญ่ แม้อาจมีปัญหาทางระบบประสาทและพัฒนาการร่วมด้วย

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำขึ้นอยู่กับสาเหตุซึ่งแตกต่างกันไปในแต่ละครอบครัว การปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์สามารถช่วยประเมินความเสี่ยงได้จำเพาะมากขึ้น โดยอาจตรวจพันธุกรรมของพ่อแม่หรือทารกเพื่อหาความผิดปกติของยีนหรือโครโมโซมที่จำเพาะ

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- ภาวะนี้มีผลระยะยาวต่อสุขภาพ พัฒนาการ และคุณภาพชีวิตของเด็กอย่างไร?
- จำเป็นต้องตรวจเพิ่มเติมเพื่อประเมินภาวะนี้และพยากรณ์โรคหรือไม่?
- มีทางเลือกอะไรบ้างในการตั้งครรภ์ต่อ?
- ควรคลอดที่ไหน?
- มีบริการสนับสนุนสำหรับทารกหลังคลอดหรือไม่?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจการดำเนินการใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: เมษายน 2024