

Холопрозенцефалия

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, от какви тестове се нуждаете и какво е значението на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява холопрозенцефалията?

Холопрозенцефалията представлява сложна мозъчна малформация в резултат на непълно разделяне на мозъка по време на ранното ембрионално развитие. Състоянието се характеризира с неправилно разделяне на прозенцефалона (предния мозък на ембриона) на две мозъчни полукълба. Това е свързано с развитието на спектър от аномалии, засягащи мозъка и лицевите структури.

Холопрозенцефалията се класифицира в четири вида според тежестта на разделянето на мозъка:

- Алобарна холопрозенцефалия: Най-тежката форма, при която няма разделяне на мозъчните полукълба, което води до развитието на един мозъчен вентрикул и един общ мозък.
- Семилобарна холопрозенцефалия: Мозъчните полукълба са частично разделени; структурата на мозъка е донякъде междинна, между алобарната и лобарната форма.
- Лобарна холопрозенцефалия: Най-леката форма, с по-изразено разделяне на мозъчните полукълба и по-нормална структура на мозъка.
- Среден интерхемисферен вариант (синтеленцефалия): Хемисферите не са разделени в средата на мозъка, но са относително нормално разделени в предната и задната част на интерхемисферната бразда.

Как възниква холопрозенцефалия?

Причините за холопрозенцефалия са различни и могат да включват генетични аномалии, неблагоприятно въздействие на фактори от околната среда и усложнения по време на бременността. Някои случаи са свързани с хромозомни аномалии, като тризомия 13, а други – с мутации в специфични гени. Факторите на околната среда, които увеличават риска, включват диабет на майката, някои лекарства и инфекции по време на бременност.

Трябва ли да направя още тестове?

Възможно е да бъдете насочени за фетална невросонография (специализирано ултразвуково изследване на мозъка и централната нервна система на плода) и ядрено-магнитен резонанс (ЯМР). Може да бъде назначен допълнителен ултразвуков преглед (фетална морфология), за да се определи дали са налице и други аномалии. Можете да се консултирате с Вашия лекар и/или специалист по майчино-фетална медицина, за да определите дали продължаването на бременността е правилният избор за Вас и

Холопрозенцефалия

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

Вашето семейство. Може да се препоръча допълнително генетично консултиране и изследване. Това може да включва тестове като амниоцентеза или биопсия на хорион за изключване на хромозомни аномалии. При желание от Ваша страна може да се обсъди извършването и на други генетични диагностични тестове като хромозомен микрочипов анализ или цялостно екзомно секвениране.

За какво да следя по време на бременност?

При продължаване на бременността следва да посещавате редовно женската консултация и да се извършват редовни ултразвукови изследвания с цел оценка на състоянието и развитието на бебето. Вашият лекар ще Ви посъветва да обръщате внимание на движенията на Вашето бебе в хода на бременността. Значителни промени в интензитета или честотата на движенията могат да наложат допълнителни изследвания.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Симптомите и физическите прояви на холопрозенцефалията варират значително в зависимост от тежестта на състоянието. Някои бебета с холопрозенцефалия може да имат тежки аномалии на лицето, като близко разположени очи (хипотелоризъм), едно око (циклопия), плосък нос или липса на нос, цепнатина на устната или небцето. Възможно е да има неврологични проблеми, включително интелектуални затруднения, забавяне на развитието, гърчове и проблеми с движението и координацията. Може да има ендокринни нарушения, свързани с хипоталамуса и хипофизната жлеза, засягащи регулирането на температурата, растежа и метаболизма. Възможно е да бъдете насочени за консултация с мултидисциплинарен екип, включително педиатър невролог, специалист по лицево-челюстна хирургия и ендокринолог, за да обсъдите последиците от състоянието на Вашето бебе. Прогнозата за децата с холопрозенцефалия варира значително. При тежки случаи прогнозата е много лоша, като много бебета не оцеляват след първите шест месеца. В по-леките случаи децата могат да оцелеят в зряла възраст, но обикновено имат различни неврологични проблеми и проблеми в развитието.

Ще се повтори ли?

Всяка бременност е различна и вероятността от повторна поява на холопрозенцефалия може да варира значително в различните семейства. Генетичното консултиране може да предостави персонализирана оценка на риска и информация въз основа на историята на Вашето семейство, потенциалното участие на генетични фактори и всички известни фактори и влияния на околната среда. Могат да се обсъдят извършването на генетични тестове на двамата родители и потенциално засегнатото дете за идентифициране на специфични мутации или хромозомни аномалии.

Холопрозенцефалия

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

Какви други въпроси да задам?

- Какви са дългосрочните последици от холопрозенцефалията за здравето, развитието и качеството на живот на моето дете?
- Има ли някакви допълнителни тестове или прегледи, които трябва да бъдат извършени, за да се оцени допълнително състоянието и прогнозата за моето бебе?
- Какви са възможностите ми за продължаване на бременността?
- Къде трябва да родя?
- Можете ли да ми кажете каква грижа е възможна за моето бебе след раждането?
- Можете ли да ми дадете информация за медицинския екип от специалисти, които ще участват в раждането ми и грижите за бебето след раждане?

Последна редакция април 2024 г.