

هولوپروزنسفالی چیست؟

هولوپروزنسفالی یک ناهنجاری پیچیده مغزی است که در نتیجه تقسیم ناکامل مغز در مراحل اولیه تکامل جنین ایجاد می‌شود. این وضعیت با عدم تقسیم صحیح پروزنسفالون (مغز پیشین جنین) به دو نیمکره مغزی مشخص می‌شود و منجر به طیفی از ناهنجاری‌ها در مغز و ویژگی‌های صورت می‌گردد. هولوپروزنسفالی بر اساس شدت تقسیم مغز به چهار نوع تقسیم می‌شود:

هولوپروزنسفالی آلوبار:

شدیدترین نوع است که در آن هیچ جدایی بین نیمکره‌های مغزی وجود ندارد و در نتیجه یک بطن مغزی واحد و مغزی با یک لوب تشکیل می‌شود.

هولوپروزنسفالی نیمه‌لوبار:

در این حالت نیمکره‌های مغزی تا حدی از هم جدا شده‌اند و ساختار مغز حالتی بین نوع آلوبار و لوبار دارد.

هولوپروزنسفالی لوبار:

خفیف‌ترین نوع است که در آن جدایی نیمکره‌های مغزی بهتر انجام شده و ساختار مغز طبیعی‌تر است.

نوع بین‌نیمکره‌ای میانی (سینتلنسفالی):

در این نوع، نیمکره‌ها در بخش میانی مغز از هم جدا نشده‌اند، اما ممکن است در قسمت‌های قدامی و خلفی تقسیم نسبتاً طبیعی وجود داشته باشد.

علت هولوپروزنسفالی چیست؟

علل هولوپروزنسفالی متنوع هستند و می‌توانند شامل ناهنجاری‌های ژنتیکی، عوامل محیطی و عوارض دوران بارداری باشند. برخی موارد با اختلالات کروموزومی مانند تریزومی ۱۳ مرتبط هستند، در حالی‌که برخی دیگر ممکن است با جهش در ژن‌های خاص همراه باشند. عوامل محیطی که خطر را افزایش می‌دهند شامل دیابت مادر، برخی داروها و عفونت‌های دوران بارداری هستند.

آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

ممکن است برای نروسونوگرافی تخصصی (سونوگرافی مغز و سیستم عصبی مرکزی جنین) و تصویربرداری تشدید مغناطیسی (MRI) ارجاع داده شوید. همچنین ممکن است سونوگرافی هدفمند بیشتری برای بررسی وجود سایر ناهنجاری‌ها درخواست شود. شما می‌توانید با پزشک معالج خود و/یا متخصص طب مادر و جنین مشورت کنید تا مشخص شود ادامه بارداری انتخاب مناسبی برای شما و خانواده‌تان هست یا خیر. مشاوره و آزمایش‌های ژنتیک نیز ممکن است توصیه شوند. این آزمایش‌ها می‌توانند شامل آمنیوسنتز یا نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی (CVS) برای بررسی ناهنجاری‌های

کروموزومی و سایر آزمایش‌های تشخیصی ژنتیکی مانند میکرواری کروموزومی یا تعیین توالی کامل اکزوم باشند.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی باشم؟

در بارداری‌هایی که با هولوپروزنسفالی ادامه می‌یابند، لازم است مراقبت‌های معمول دوران بارداری و سونوگرافی‌های منظم برای ارزیابی سلامت و رشد جنین انجام شود. پزشک شما در طول بارداری توصیه‌های لازم را ارائه خواهد داد؛ برای مثال باید به حرکات جنین توجه داشته باشید. تغییرات قابل‌توجه در الگو یا تعداد حرکات ممکن است نیاز به بررسی داشته باشند.

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

علائم و تظاهرات جسمی هولوپروزنسفالی بسته به شدت بیماری بسیار متفاوت هستند. برخی نوزادان مبتلا ممکن است ناهنجاری‌های شدید صورت داشته باشند، مانند فاصله کم بین چشم‌ها (هیپوتلوریسم)، وجود یک چشم منفرد (سیکلوپیا)، بینی صاف یا فقدان بینی، و شکاف لب یا کام. مشکلات عصبی از جمله ناتوانی ذهنی، تأخیر تکاملی، تشنج و اختلال در حرکت و هماهنگی نیز ممکن است وجود داشته باشد. همچنین ممکن است اختلالات غدد درون‌ریز مرتبط با هیپوتالاموس و غده هیپوفیز ایجاد شوند که بر تنظیم دما، رشد و متابولیسم تأثیر می‌گذارند. ممکن است برای مشاوره با تیمی چندتخصصی شامل نورولوژی کودکان، جراحی کرانیوفاسیال و غدد کودکان ارجاع داده شوید تا درباره پیامدهای وضعیت نوزاد شما گفتگو شود.

پیش‌آگهی هولوپروزنسفالی بسیار متغیر است. در موارد شدید، پیش‌آگهی بسیار ضعیف بوده و بسیاری از نوزادان بیش از شش ماه اول زندگی زنده نمی‌مانند. در موارد خفیف‌تر، کودکان ممکن است تا بزرگسالی زنده بمانند، اما با چالش‌های عصبی و تکاملی مختلفی مواجه خواهند شد.

آیا این مشکل دوباره تکرار خواهد شد؟

هر بارداری متفاوت است و احتمال تکرار هولوپروزنسفالی در خانواده‌های مختلف می‌تواند بسیار متفاوت باشد. مشاوره ژنتیک می‌تواند بر اساس سابقه خانوادگی، احتمال دخالت عوامل ژنتیکی و عوامل محیطی شناخته‌شده، ارزیابی دقیق‌تری از خطر ارائه دهد. این ارزیابی ممکن است شامل گفتگو درباره آزمایش ژنتیک برای والدین و احتمالاً کودک مبتلا جهت شناسایی جهش‌های خاص یا ناهنجاری‌های کروموزومی باشد.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- پیامدهای بلندمدت هولوپروزنسفالی برای سلامت، رشد و کیفیت زندگی فرزند من چیست؟
- آیا آزمایش‌ها یا ارزیابی‌های بیشتری برای بررسی وضعیت و پیش‌آگهی نوزادم لازم است؟
- گزینه‌های من در مورد ادامه بارداری چیست؟
- زایمان نوزادم باید در کجا انجام شود؟
- آیا می‌توانید درباره حمایت‌های موجود برای نوزادم پس از تولد توضیح دهید؟
- آیا می‌توانید اطلاعاتی درباره تیم پزشکی و متخصصانی که در زایمان و مراقبت از نوزادم پس از تولد دخیل خواهند بود ارائه دهید؟

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: 2024/04