

Денди-Уокър комплекс

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, какви тестове са Ви необходими и какво е значението на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява Денди-Уокър комплекса?

Денди-Уокър комплексът представлява група от състояния, засягащи задната област на мозъка и малкия мозък (отговорен за координацията при движение). Тези състояния имат сходни ултразвукови характеристики, при които се създава впечатление, че едно от изпълнените с течност пространства в мозъка, а именно 4-то мозъчно стомахче, е в широка комуникация с най-задното пространство в мозъка, наречено цистерна магна. Комплексът Денди-Уокър включва множество състояния като малформация на Денди-Уокър, хипоплазията/агенезията на вермиса, киста на торбичката на Блейк, синдром на Жубер и т.н. Тези заболявания са групирани и се разглеждат заедно, тъй като често пъти е трудно да бъдат разграничени пренатално и могат да се припокриват клинично.

Как се развива тази комплексна структурна аномалия в мозъка?

Денди-Уокър комплексът се развива в късния първи триместър, когато се формират задните структури в мозъка. Причините за това остават неясни. Някои от състоянията, като кистата на торбичката на Блейк, вероятно представляват забавяне в нормалното развитие и обикновено отзвучават по-късно в хода на бременността. По-тежките състояния в този спектър, като малформацията на Денди-Уокър, включваща засягане на малкия мозък, са свързани с неправилно развитие на мозъчните структури и имат по-сериозни последици за бебето.

Как се диагностицират тези състояния?

Ултразвуковото изследване е метод на избор за пренатална диагностика. При всяко изследване на феталната морфология в средата на бременността рутинно се изследва и мозъка на плода. При съмнение, че структурите в задната част на мозъка изглеждат необичайни и се подозира комплекс Денди-Уокър, е възможно да Ви насочат за по-подробно сканиране на мозъка на плода, наречено фетална невросонография. В хода на този преглед ще се извърши трансвагинално (през влагалището) сканиране, за да се оцени по-подробно анатомията на мозъка (при плод в позиция с главата надолу). И накрая, може да Ви се препоръча извършване на ядрено-магнитен резонанс (ЯМР), за да се получат допълнителни образи на задната част на мозъка и околните структури. Комбинацията от тези образни изследвания може да отдиференцира конкретните състояния, за да се стигне до поставяне на окончателна пренатална диагноза.

Каква е връзката между диагнозата Денди-Уокър комплекс и генетичните и хромозомни аномалии?

Комплексът Денди-Уокър често се свързва с отклонения в хромозомите. По тази причина генетичното изследване е препоръчително. В допълнение, много синдроми и други мозъчни малформации могат да бъдат намерени във връзка с тези разстройства.

Денди-Уокър комплекс

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

Трябва ли да се извършат допълнителни тестове?

Както е посочено по-горе, се препоръчва извършване на фетална невросонография и ЯМР (в по-късен гестационен срок). Необходима е детайлна ехографска оценка на феталната анатомия (фетална морфология), за да се изключат асоциирани структурни аномалии, извън тези в мозъка. Ще Ви бъдат предложени серийни ултразвукови изследвания, за да се оцени развитието на наблюдаваните находки. Може да се предложи медико-генетична консултация и инвазивна пренатална диагностика, напр. амниоцентеза, за да се изключат асоциирани хромозомни или други генетични нарушения.

За какво трябва да внимавам по време на бременност?

Пренаталните грижи в хода на бременността не се променят значително след пренаталното диагностициране на тези състояния. Обикновено няма увеличен риск от преждевременно раждане. Вагиналното раждане не е противопоказано, освен в случаите, когато има уголемяване на черепа на плода поради задържане на по-голямо количество течност в мозъчните кухини. Вашето бебе трябва да бъде родено в център с достъп до специализирана образна диагностика и специалисти, по-специално педиатър невролог и/или неврохирург, за да се планират последващите изследвания и грижи след раждането.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Прогнозата при тези състояния варира значително и зависи до голяма степен от конкретната диагноза. Обикновено, при изолирано състояние и изключена хромозомна аномалия, прогнозата при случаите с киста на торбичката на Блейк е отлична. По-тежкото засягане на малкия мозък, като например малформацията на Денди-Уокър, може да доведе до затруднено неврологично развитие, особено ако е свързано с хромозомни или други аномалии. Синдромът на Жубер често пъти е свързан с песимистична прогноза и води до тежки интелектуални увреждания.

Какви други въпроси да задам?

- Каква точно е диагнозата на бебето ми - киста на торбичката на Блейк, малформация на Денди-Уокър или синдром на Жубер?
- Има ли допълнителни структурни аномалии?
- Какви генетични изследвания са възможни?
- Колко често ще се извършва ултразвуковото проследяване?
- Къде трябва да родя?
- Има ли нужда от раждане с Цезарово сечение?
- Мога ли да се срещна с лекарите, които ще се грижат за бебето ми след раждане?

Последна редакция февруари 2024 г.