

Иниенцефалия

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 иниенцефалията?

Този дефект е част от по-голяма група от неврологични заболявания, свързани с малформации на гръбначния мозък, наречени дефекти на невралната тръба (ДНТ). Иниенцефалията засяга костта в основата на черепа, както и шийната и гръдната област на гръбначния стълб. Това води до силно извиване на главата назад, липса на врат и тежко изкривяване на гръбначния стълб.

Как възниква иниенцефалията?

Точната причина за иниенцефалията е неясна. Свързва се с генетични фактори и неблагоприятно въздействие на фактори от околната среда. Смята се, че иниенцефалията се появява много рано през бременността – в ембрионалния период, често пъти преди жената да разбере, че е бременна. Дължи се на неуспешно развитие на костта в основата на черепа, което води до абнормно развитие на шийната и гръдната област на гръбначния стълб. Почти 80% от бебетата с иниенцефалия ще имат асоциирани структурни аномалии. Най-честите допълнителни малформации засягат мозъка, сърцето, храносмилателната и пикочната система. Много бременни натрупват допълнително количество околоплодна течност поради нарушено преглъщане на плода. Това състояние се нарича хидрамнион.

Как се диагностицира иниенцефалията?

Иниенцефалията обикновено се диагностицира преди раждането на бебето чрез ехографски преглед. Обикновено не е необходимо да се извършват допълнителни изследвания. При наличие на асоциирани аномалии, може диагностичният набор от тестове да се разшири, за да се прецизира последващото поведение. Предлагащите допълнителни тестове могат да включват:

- Понякога може да се направи ядрено-магнитен резонанс (ЯМР), за да се предостави повече информация за състоянието на бебето. Този метод за образна диагностика използва силни магнитни полета и радиовълни, за да се създадат детайлни изображения на вътрешността на тялото.
- Амниоцентеза за изключване на проблеми в броя или структурата на хромозомите. Процедурата налага изтегляне на малко количество амниотична (околоплодна) течност, която впоследствие се дава за генетичен анализ.

Какво означава бебето ми да бъде диагностицирано с иниенцефалия?

За съжаление, бебетата с иниенцефалия обикновено умират вътреутробно или скоро след раждането. Съществува изключително малко на брой леки случаи, които са оцелели в послеродовия период.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Ако сте бременна с бебе с иниенцефалия, няма да имате никакви свързани симптоми; ако бременността Ви обаче е усложнена от хидрамнион (увеличено количество околоплодна течност), може да имате задух, киселини, запек, вкл. подути глезени и стъпала. Поради лошата прогноза прекъсването на бременността по медицински показания е често срещан изход в страните, където това е позволено от закона. Когато прекъсването на бременността е забранено или когато родителите изберат да продължат бременността, повечето специалисти ще препоръчат ранна индукция на раждането, за да се избегне затруднено раждане и усложнения при майката поради изкривяването на тялото на бебето.

Ще се повтори ли?

Рискът от повторна поява на иниенцефалия е по-малко от 1 на 100. При наличие на положителна фамилна анамнеза за други ДНТ, този риск може да е по-висок. Трябва да се отбележи, че рискът от развитие на иниенцефалия или друга форма на ДНТ се намалява чрез прием на фолиева киселина (по 4 мг дневно).

Последна редакция август 2022 г.