

Малформации на кортикалното развитие (МКР)

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 представляват малформациите на кортикалното развитие?

Малформациите на кортикалното развитие (МКР) представляват редки мозъчни нарушения, резултат от необичайно вътреутробно развитие на външния слой на нервните клетки на мозъка (известен като кортекс или мозъчна кора). МКР са в резултат на генетични, инфекциозни или съдови причини. Съществуват различни видове МКР, които се класифицират според етапа на развитие, в който настъпва нарушението. Например лизенцефалията или „гладък мозък“ представлява разстройство, при което мозъкът не формира правилно браздите и гънките на кората, в резултат на абнормна миграция на нервните клетки.

Какви усложнения причиняват МКР?

Последиците от МКР след раждането са обширни в своята клинична изява и включват епилепсия, която не се повлиява от медикаменти, церебрална парализа, затруднения в храненето, изоставане в интелектуалното развитие и редица други неврологични и поведенчески аномалии.

Как възникват МКР?

МКР се дължат на многофакторни причини, включващи различни генетични аномалии и неблагоприятно въздействие на факторите на околната среда.

Каква е връзката между хромозомните аномалии и МКР?

Нашата генетична информация (ДНК) се съхранява в хромозомите. В тях се намират гените. През последното десетилетие бяха идентифицирани нарастващ брой гени, които причиняват МКР. Тяхното идентифициране обикновено изисква задълбочено генетично изследване (наречено цялостно екзомно секвениране).

Трябва ли да се извършат допълнителни тестове след диагностицирано на МКР?

Много бременни ще изберат да извършат допълнителни изследвания, за да разберат повече за състоянието на бебето. Възможността за избор на тест ще зависи от местоживеенето. Тестовите, за които може да попитате, включват:

- Амниоцентеза за изключване на хромозомни аномалии, вкл. единични генни мутации. Това се прави чрез изтегляне на малко количество околоплодна течност и анализиране на феталните клетки в течността.
- Ядрено-магнитен резонанс (ЯМР) – изключително ценен метод за оценка на развитието на мозъчната кора. При всеки случай с ехографско съмнение за МКР трябва да се извърши ЯМР, за да се допълнят резултатите от ултразвуковото изследване.

Малформации на кортикалното развитие (МКР)

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

- Консултациите със специалист по фетална медицина, детски невролог и генетик са важни, за да се разберат по-добре потенциалните последици, които тази малформация може да има върху развитието на бебето.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

След раждането бебето трябва да бъде прегледано от педиатър и детски невролог. Ще се препоръча ЯМР на главата, за да се потвърди предполагаемата пренатална находка. При наличие на МКР често детето има гърчове, поради което вероятно ще се наложи антиепилептично лечение. Ще е необходимо и дългосрочно проследяване на детето, за да се оптимизира поведението и да се посрещнат различните предизвикателства в развитието (двигателни, езикови и поведенчески).

Ще се повтори ли?

При наличие на генетична причина за МКР съществува риск от повторение. Този риск може да бъде количествено определен чрез извършване на генетични тестове на майката и бащата на бебето, както и чрез ЯМР на мозъка на родителите (при необходимост).

Какви други въпроси да задам?

- Има ли допълнителни малформации?
- Какви генетични изследвания са възможни?
- Колко често ще се извършва ултразвуково изследване?
- Има ли възможност за оперативно лечение по време на бременност?
- Къде е възможно да бъде оперирано бебето ми след раждане?
- Какъв е препоръчителният метод за раждане в моя случай?
- Къде трябва да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането?
- Мога ли да се срещна предварително с лекарския екип, който ще се грижи за бебето ми след раждането?

Последна редакция юли 2023 г.