

Цефалоцеле

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 цефалоцеле?

Цефалоцеле представлява рядък вроден дефект на централната нервна система, който се характеризира с излизане (протрузия) на мозъчната тъкан и заобикалящите я мембрани през отвор в черепа. Наблюдава се в случаите, при които невралната тръба (образуваща главния и гръбначния мозък) не се затвори напълно по време на ранното ембрионално развитие.

Какво причинява цефалоцелето?

Точните причини за настъпването на цефалоцеле са неясни. Свързани са с комбинация от генетични причини и неблагоприятно въздействие на факторите на околната среда, които влияят върху ембрионалното развитие на невралната тръба. Факторите, покачващи риска, включват прием на определени лекарства, хранителни дефицити (като фолиева киселина) и генетични мутации.

Трябва ли да се извършат допълнителни тестове?

След поставянето на първоначалната пренатална диагноза чрез рутинно ултразвуково изследване често се препоръчва извършването на допълнителни тестове, за да се оцени степента на състоянието и да се определи дали съществуват допълнителни структурни аномалии. Можете да се консултирате с Вашия лекар и/или специалист по майчино-фетална медицина, за да решите дали прекъсването на бременността по медицински показания е правилният избор за Вас и Вашето семейство. Възможно е да Ви насочат към специалист по майчино-фетална медицина или друг специалист за подробен ултразвуков преглед на мозъка и централната нервна система на плода (фетална невросонография), както и за ядрено-магнитен резонанс. В хода на медико-генетичното консултиране ще се обсъдят възможностите за генетично тестване чрез амниоцентеза или биопсия на хорион. Допълнителното извършване на хромозомен микрочипов анализ или секвениране на целия екзом може да помогне да се определи дали състоянието представлява част от по-голям генетичен синдром.

Какво трябва да следя по време на моята бременност?

Редовните медицински прегледи по време на бременност са важни за Вашето здраве и това на Вашето бебе. Вашият лекар може да предложи по-чести ултразвукови изследвания или други начини за проследяване с цел изключване на усложнения като хидроцефалия (натрупване на увеличено количество течност в мозъка), които може да придружават наличието на цефалоцеле.

Цефалоцеле

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

Какво означава това за моето бебе след раждането?

След раждането лечението на цефалоцелето обикновено включва операция за възстановяване на черепния дефект и връщане на мозъчните тъкани на типичното им място. Всяко бебе е уникално. Прогнозата за Вашето бебе зависи от размера и локализацията на цефалоцелето, наличието на допълнително засегнати мозъчни или други органи и структури. Ранната медицинска намеса и рехабилитация могат да помогнат за справяне с усложнения като забавяне в развитието, двигателни увреждания и др.

Ще се повтори ли?

Родено дете с цефалоцеле леко покачва риска от поява на това състояние при следваща бременност. Обсъдете това с Вашия генетичен консултант или специалист, за да се направи специфична оценка на Вашия индивидуален риск и възможнит превантивни мерки, като увеличаване на приема на фолиева киселина преди зачеването.

Какви други въпроси да задам?

- Как цефалоцелето ще повлияе на развитието и качеството на живот на моето бебе?
- Какви специалисти ще участват в грижите за моето бебе след раждането?
- Има ли някакви специфични симптоми или признаци, за които трябва да съобщя незабавно по време на бременността?
- Какви услуги за подкрепа се предлагат за семейства на деца със специални нужди?

Последна редакция май 2024 г.