

اسکیزنسفالۃ چیست؟

اسکیزنسفالۃ، که به معنی «مغز شکافته» است، یک ناهنجاری مادرزادی مغز می‌باشد که با وجود شکاف‌ها یا شیارهای غیرطبیعی یک‌طرفه و/یا دوطرفه در نیمکره‌های مغزی مشخص می‌شود. این بیماری نادرۃ است و میزان بروز آن حدود ۱ در هر ۵۰٬۰۰۰ تا ۱۰۰٬۰۰۰ تولد تخمین زده می‌شود. ویژگی‌های تیپیک آن شامل شکاف‌های پرشده با ماده خاکستری مغز در نیمکره‌ها (که ممکن است در ۵۰٪ موارد یک‌طرفه باشند) است که باعث ارتباط غیرطبیعی بین سیستم بطنی و فضای زیرعنکبوتیه می‌شوند، و همچنین سایر ناهنجاری‌های داخل جمجمه‌ای مانند عدم وجود سپتوم پلوسیدوم و جسم پینه‌ای.

چه چیزی باعث اسکیزنسفالۃ می‌شود؟

علت اصلی اسکیزنسفالۃ هنوز ناشناخته است. برخی فرضیه‌ها مهاجرت غیرطبیعی سلول‌های اولیه جنینی (نوروبلاست‌ها) در مغز را برای توضیح طیفی از اختلالات، که اسکیزنسفالۃ بخشی از آن محسوب می‌شود، مطرح کرده‌اند. برخی دیگر معتقدند اسکیزنسفالۃ در نتیجه انفارکتوس‌های عروقی ایجاد می‌شود که با عفونت‌های مادرزادی، مصرف مواد مخدر تفریحی و حتی جهش‌های تک‌ژنی مرتبط بوده‌اند.

اسکیزنسفالۃ چگونه تشخیص داده می‌شود؟

دو نوع اسکیزنسفالۃ وجود دارد: نوع لب‌های بسته (یا به‌هم‌چسبیده) نوع I و نوع لب‌های باز یا نوع II در حالی که نوع I بعید است پیش از تولد تشخیص داده شود، نوع II با شکاف‌های لب باز ممکن است در سونوگرافی سه‌ماهه دوم (حدود ۲۰ هفته‌گی بارداری) شناسایی شود. تقریباً همیشه ناهنجاری‌های مغزی اضافی نیز وجود دارند، از جمله عدم وجود سپتوم پلوسیدوم و جسم پینه‌ای. یک‌سوم تمام موارد پس از تولد همچنین با ناهنجاری‌های خارج مغزی با منشأ تخریبی مانند گاستروشیزی، آنریزی روده و باندهای آمنیوتیک همراه هستند.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

اگر به اسکیزنسفالۃ مشکوک باشند، ارزیابی بیشتر باید توسط متخصص طب جنین انجام شود. اسکیزنسفالۃ ممکن است در سونوگرافی بسیار شبیه ناهنجاری‌های دیگری مانند هولوپروزنسفالۃ لوبار و/یا کیست‌های داخل جمجمه‌ای باشد. بنابراین وجود شکاف‌های قشری برای رسیدن به تشخیص صحیح بسیار مهم است. ارزیابی اضافی باید شامل بررسی دقیق تمام ارگان‌های دیگر با سونوگرافی باشد، زیرا وجود ناهنجاری‌های دیگر بر پیش‌آگهی و مدیریت بعدی تأثیر می‌گذارد.

پیش‌آگهی چگونه است؟

پیش‌آگهی متغیر است و به شدت ضایعات مغزی و ناهنجاری‌های خارج مغزی بستگی دارد. این وضعیت می‌تواند از اختلال خفیف تشنجی تا اختلال شدید حرکتی و ناتوانی ذهنی گسترده متغیر باشد.

آیا در بارداری بعدی دوباره اتفاق خواهد افتاد؟
به جز در تعداد اندکی از موارد خانوادگی با جهش ژرمینال، خطر عود بسیار پایین در نظر گرفته می شود.

چه سؤالات دیگری باید بپرسم؟

- آیا ناهنجاری دیگری در سونوگرافی وجود دارد؟
- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام دهم؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- آیا می توانم از قبل با تیم پزشکی که هنگام تولد از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به روز باشد، هیچگونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به روز بودن محتوا ارائه نمی شود.

مترجم:

دکتر آناهیتا دادعلی، پزشک، لینکلن شایر، انگلستان

ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به روز رسانی: ۲۰۲۳/۱۱/۲۶