

Агенезия на корпус калозум

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 агенезията на корпус калозум (мазолесто тяло)?

Корпус калозум (наричано още мазолесто тяло) представлява централно разположена структура, съставена от нервни влакна, която свързва двете полукълба на главния мозък. Агенезията на корпус калозум (АКК) е рядка аномалия, при която мазолестото тяло частично или напълно липсва. Състоянието може да възникне като изолиран дефект или да представлява част от по-голям синдром, при който има и други асоциирани аномалии. Предвид необходимостта от време за неговото развитие, АКК не може да бъде диагностицирана преди средата на бременността. Корпус калозум играе важна роля в предаването на невронни сигнали между двете полукълба на мозъка, улеснявайки комуникацията и координацията. При АКК този трансфер на информация между двете мозъчни полукълба може да бъде нарушен, което да бъде свързано с редица последици.

От какво се причинява АКК?

Точните причини за развитие на АКК остават неизвестни. Състоянието може да се дължи на генетични аномалии, пренатални вродени инфекции, травми или излагане на вредни вещества по време на бременност. В редица случаи се свързва с хромозомни аномалии или наследствени генетични заболявания.

Трябва ли да направя още тестове?

Можете да бъдете насочени за извършване на специализирана невросонография (ехографска оценка на мозъка и централната нервна система на плода) и ядрено-магнитен резонанс (ЯМР). Може да бъде извършен и допълнителен детайлен ултразвуков преглед, за изключване на допълнителни структурни аномалии на плода. Може да Ви се препоръча консултация с генетик и инвазивна пренатална диагностика с последващи генетични изследвания. Това може да включва тестове като амниоцентеза за изключване на хромозомни аномалии, както и други генетични диагностични тестове като хромозомен микрочипов анализ или цялостно екзомно секвениране на плода. Екипът от специалисти ще Ви помогне да вземете информирани решения относно Вашата бременност.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Трябва редовно да посещавате Вашия лекар за серийно ехографско проследяване, което поетапно ще оцени състоянието и развитието на бебето. Вашият лекар ще Ви посъветва обърнете особено внимание на движенията на плода. Значителни промени в начина или честотата на феталните движения може да наложат извършването на допълнителни изследвания.

Агенезия на корпус калозум

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

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Трудно е да се правят конкретни прогнози за бебето с пренатално диагностицирана АКК. Някои от хората с АКК са напълно здрави, докато при други се наблюдава изоставане в нервно-психичното развитие, интелектуални увреждания, проблеми с физическата координация, трудности при учене, социални и поведенчески проблеми, гърчове или увреждания на зрението и слуха. Можете да бъдете насочени към специалист по фетална медицина и педиатър-невролог за по-подробни съвети и подготовка за всички необходими грижи преди и след раждането. Възможно е да започнете да планирате и първите стъпки за ранно проследяване след приключване на бременността. Дори при липса на изразена симптоматика веднага след раждането, навременното консултиране със специалисти може да бъде от полза. Екипът, който се грижи за Вас и Вашето бебе по време на бременността, ще Ви посъветва как най-добре да планирате раждането и следродилните грижи.

Ще се повтори ли?

Всяка бременност е различна. Вероятността от повторение на АКК при следваща бременност може да варира значително в различните семейства, като това до голяма степен зависи от основната причина. Медико-генетичното консултиране може да предостави персонализирана оценка на риска и по-конкретна информация. АКК може да възникне като изолирано състояние или да представлява част от различни генетични синдроми или хромозомни аномалии. При изолиран дефект, рискът от повторение на АКК в бъдеща бременност обикновено се движи в рамките на 1% до 2%, като това може да варира. В случаите, при които АКК представлява част от по-голям генетичен синдром, рискът от рецидив зависи от типа на неговото унаследяване. Установяването на конкретната причина за АКК е от решаващо значение за правилно изчисляване на риска от повторение.

Какви други въпроси да задам?

- Какви са дългосрочните последици от АКК за здравето, развитието и качеството на живот на моето дете?
- Има ли някакви допълнителни тестове, които трябва да бъдат извършени по време на бременността, за да се оцени допълнително състоянието на моето бебе?
- Какви са възможностите ми за продължаване на бременността?
- Къде трябва да родя?
- Можете ли да ми кажете какви са възможностите за лечение на моето бебе след раждането?
- Можете ли да ми дадете информация за екипа от здравни специалисти, които ще участват в раждането и в грижите за бебето след раждане?

Последна редакция април 2024 г.