

Макроцефалия

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 макроцефалията?

Терминът макроцефалия означава „голяма глава“. Диагнозата макроцефалия се поставя при обиколка на главата на плода над 98-ия персентил или повече от 2 стандартни отклонения от средната стойност за гестационната възраст. Най-честата разновидност е доброкачествено състояние, намиращо се в съответното семейство, без каквото ѝ да е клинично значение. В други случаи, обаче, може да бъде придружено и от различни генетични заболявания.

Как възниква макроцефалията?

Макроцефалията може да бъде причинена от разширяването на която и да е структура на главата. След като се изключат основните причини за уголемяване на главата като повишено количество течност в мозъка, мозъчни тумори, абнормно развитие на мозъка и т.н., макроцефалията може да бъде идентифицирана като мегаленцефалия.

Най-честата форма на макроцефалия е доброкачествената фамилна макроцефалия. Голямата глава се предава по наследство и е подобна на размера на главата на друг член на семейството. Въпреки това, състоянието може да възникне и като част от спектъра на аномалии и дизморфични характеристики на множество различни генетични синдроми - тогава се говори за т.нар. синдромна макроцефалия.

Как се диагностицира макроцефалия?

Уголемените размери на главата може да установят чрез ултразвуково изследване в хода на бременността. В пренаталния живот диагнозата е затруднена, тъй като в по-голямата част от случаите състоянието се развива в късните гестационни срокове, когато е трудно да се разграничат изолираните доброкачествени състояния от формите, дължащи се на синдроми.

Трябва ли да направя още тестове?

При установяване на размери на главата, които са по-големи от очакваното за срока на бременността, внимателно се изключват вътречерепни или други аномалии извън централната нервна система на плода. Важно е да се предложи консултиране и изследване от мултидисциплинарен екип. Много жени ще изберат да извършат допълнителни изследвания, за да се разбере повече за състоянието на бебето.

Ядрено-магнитният резонанс може да добави важна информация относно асоциирани малформации и други фини структурни различия в мозъка, които са трудни за визуализиране чрез ултразвук. В случаите със съмнение за макроцефалия, дължаща се на генетични причини, трябва да се обмисли извършването на амниоцентеза с цел подробно генетично изследване.

Макроцефалия

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

За какво трябва да следя по време на бременност?

Бременността се проследява ехографски за оценка на темпа на растеж на уголемената глава и за изключване на допълнителни структурни аномалии на плода. Бебетата с макроцефалия може да са изложени на по-висок риск от усложнения в хода на раждането. Уголемената глава може да представлява показание за родоразрешение чрез Цезарово сечение.

Какво означава това за моето бебе, след като се роди?

Състоянието на бебето след раждането зависи от основната причина. Бебетата с фамилна доброкачествена макроцефалия обикновено не се нуждаят от лечение, освен проследяване на размерите на главата. Ако детето Ви има макроцефалия поради установима основна причина, резултатът зависи от нейното естество. Вашият лекар може да Ви предложи специфично лечение за клиничните симптоми на бебето, основните разстройства или свързаните с тях увреждания.

Ще се повтори ли?

Рисковете за повторна поява на макроцефалия при следваща бременност зависят от основната причина.

Какви други въпроси да задам?

- Колко често ще извършвам ултразвукови изследвания?
- Може ли лечението на бебето да започне преди раждането?
- Какъв вид раждане ще ми препоръчате - вагинално или чрез Цезарово сечение?
- Мога ли предварително да се запозная с екипа от лекари, които ще помагат на мен и бебето ми по време на бременността и при раждането му?

Последна редакция януари 2023 г.