

Мегаленцефалия

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 мегаленцефалията?

Макроцефалия е термин, който се използва за описание на увеличената обиколка на главата. Това може да се дължи на множество различни състояния, включително увеличени и изпълнени с течност пространства в мозъка (хидроцефалия), удебелен череп или уголемяване на мозъчната тъкан. Мегаленцефалия е терминът, който се използва за описание на голяма главична обиколка поради уголемени размери на мозъчната тъкан. Голяма част от случаите на мегаленцефалия се диагностицират след раждането. При пренатално диагностициране обичайно става дума за установяване на състоянието в трети триместър. Мегаленцефалията може да възникне като изолирано състояние или да бъде свързана с основно генетично заболяване.

Колко често се среща мегаленцефалията?

Макроцефалията по дефиниция се наблюдава приблизително в 2% от всички бременности. В тези случаи повечето от фетусите ще бъдат нормални. Степента на макроцефалия е важна. Колкото по-голяма е обиколката на главата, толкова по-голяма е вероятността от затруднения в развитието. Честотата на мегаленцефалия, като подгрупа на макроцефалията при раждане остава неясна.

Какви хромозомни аномалии са свързани с мегаленцефалия?

Хромозомите в клетките съхраняват нашата ДНК. Аномалиите в хромозомите могат да доведат до генетичен синдром. При наличие на генетична причина за мегаленцефалия, това се нарича синдромна мегаленцефалия. Вероятността за подобна диагноза нараства, когато обиколката на главата е значително увеличена, появява се в ранен гестационен срок (в края на втори и началото на трети триместър) и е свързана с допълнителни мозъчни и извънмозъчни структурни аномалии.

Трябва ли да извърша още тестове?

Много жени избират да извършат допълнителни тестове, за да разберат повече за състоянието и възможните резултати за тяхното бебе. Тестовете, за които следва да попитате, включват:

- Амниоцентеза – представлява инавазивна процедура, при която чрез тънка игла под постоянен ехографски контрол се пунктира околоплодния мехур през корема на бременната. Изтегленото количество амниотична (околоплодна) течност се изпраща за лабораторен генетичен анализ. Търсят се отклонения в броя и в структурата на хромозомите на плода. Извършва се единствено след подписано информирано съгласие на бременната.

Мегаленцефалия

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

- Ядрено-магнитен резонанс (ЯМР) за оценка на мозъчните структури на плода. Това е метод за образна диагностика, който използва силни магнитни полета и радиовълни, за да създаде детайлни изображения на вътрешните органи на тялото. Напълно безопасен е както за майката, така и за бебето, тъй като, подобно на ултразвука, не включва никакво облъчване. Целта е да се получи полезна информация относно допълнителни мозъчни аномалии, съществуващи при мегаленцефалия. Това може да помогне за насочване към по-подробни генетични изследвания, както и при консултиране относно резултатите от развитието.
- Фетална ехокардиография. Това е специализиран ултразвуков преглед на сърцето на бебето по време на бременност. Чрез него могат да се открият някои сърдечни аномалии на плода, които могат да съществуват едновременно с мегаленцефалия.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Бebetата с мегаленцефалия не са изложени на повишен риск по време на бременност. Въпреки това, при голяма обиколка на главата се покачва рискът от раждане с Цезарово сечение, тъй като уголемената глава може да не се ангажира в таза или да не може да премине през стеснението на таза по време на раждане. Повечето специалисти препоръчват редовни ултразвукови прегледи на всеки 3-4 седмици. Ехографското изследване ще помогне да се установи темпа на растеж на главичната обиколка и наличието на други аномалии в или извън мозъка.

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

Бebetата с мегаленцефалия с главична обиколка по-малка от +2,5 стандартни отклонения над средната стойност, без други структурни аномалии и нормални генетични изследвания, могат да имат състояние, наречено доброкачествена фамилна мегаленцефалия. Както подсказва името, това е доброкачествено състояние с нормално неврологично развитие. Обикновено, при наличие на генетична причина за мегаленцефалия, обиколката на главата е по-голяма от +2,5 стандартни отклонения над средната стойност и прогнозата зависи от основното генетично заболяване.

Общите симптоми на мегаленцефалия включват гърчове, забавяне на развитието и двигателни нарушения. Поради това раждането трябва да бъде в третичен център с неонатологично отделение от високо ниво и възможност за образно изследване на мозъка на бебето след раждане. Бебето ще се нуждае от ултразвукови прегледи на главата след раждането (трансфонтанелна ехография), ЯМР в ранния неонатален период и серийни неврологични и педиатрични прегледи за оценка на развитието.

Ще се повтори ли?

Без асоциирана генетична причина, която да обясни мегаленцефалията, рискът това да се случи отново е изключително нисък. При наличие на генетична причина, ще бъде предложено генетично изследване на Вас и бащата на бебето. Резултатите от това изследване ще определят риска от повторение. При следваща бременност се препоръчва целенасочена оценка на мозъка на плода.

Последна редакция октомври 2022 г.