

Септо-оптична дисплазия (СОД)

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 септо-оптична дисплазия (СОД)?

Септо-оптична дисплазия (СОД) представлява рядко срещано нарушение в развитието на мозъка на плода. Това включва неправилно развитие на зрителните нерви, което може да доведе до увредено зрение след раждането. В някои случаи СОД може да повлияе и на ендокринната система и да е свързано с хормонален дисбаланс след раждането.

Как се получава СОД?

СОД възниква, когато част от мозъка, наречена кавум септи пелуциди, не успява да се развие правилно. Тази структура е разположена в предната (фронтална) част на мозъка. Недоразвитието или липсата на кавум септи пелуциди е състояние, известно в литературата като агенезия на септум пелуцидум (АСП). АСП може да бъде свързана с неправилно развитие и на други мозъчни структури, като например зрителните нерви. АСП и СОД често се подозират за първи път по време на рутинните ултразвукови прегледи в средата на бременността.

Трябва ли да извърша допълнителни тестове?

Вашият лекар ще Ви насочи към извършването на допълнителни изследвания, които могат да спомогнат за по-задълбочена оценка на състоянието на бебето. Освен за фетална морфология, може да бъдете насочена за фетална невросонография. Това представлява подробен ехографски преглед на мозъка на плода. При необходимост ще бъде извършен и ядрено-магнитен резонанс (ЯМР), за предоставяне на по-подробни изображения от мозъка и останалите органи на плода.

Ще бъде осъществена пренатална медико-генетична консултация, в хода на която ще се обсъди възможността за генетично тестване след извършване на амниоцентеза. Това представлява инвазивна процедура, при която чрез тънка игла през корема на майката се изтегля малко количество околоплодна течност и се изпраща за генетичен анализ. Може допълнително да Ви бъдат извършени специализирани генетични тестове като хромозомен микрочипов анализ или цялостно екзомно секвениране, за по-задълбочено изследване с цел да се определи дали има генетична причина за АСП или СОД.

Каква е прогнозата на СОД и АСП?

При изолирана АСП (т.е. без други аномалии) прогнозата като цяло е благоприятна. По време на бременност ултразвуковото изследване и ЯМР могат да помогнат за оценка на развитието на зрителните нерви на плода. Това е от решаващо значение за определяне на потенциалната увреда на зрението на бебето. Въпреки това, не винаги е възможно да се изключи напълно диагнозата СОД преди раждането.

Септо-оптична дисплазия (СОД)

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

Какво означава това за моето бебе след раждането?

В случай че зрителните нерви изглеждат нормални в хода на пренаталните изследвания, по-вероятно е бебето да има нормално зрение. Окончателна оценка на зрението, обаче, може да се извърши единствено след раждането чрез подробен преглед от детски очен лекар (офталмологична оценка). В допълнение, може да са необходими кръвни изследвания за оценка на нивата на хормоните и изключване на ендокринна дисфункция.

Рискът това състояние да се повтори при следваща бременност е изключително нисък. По време на медико-генетичното консултиране Вашият консултант ще предостави подробна информация въз основа на резултатите от генетичното изследване.

Какви други въпроси да задам?

- Какъв пренатален тест се препоръчва за моето бебе?
- Колко често ще имам нужда от ултразвукови прегледи?
- Къде трябва да родя?
- Мога ли предварително да се консултирам с медицинския екип, който ще се грижи за бебето ми след раждането?

Последна редакция октомври 2024 г.