

Ромбенцефалосинапсис (РЕС)

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 ромбенцефалосинапсис (РЕС)?

Малкият мозък се нарича още „церебелум“. Това е много важна структура от централната нервна система, която се намира в задната част на мозъка. Церебелумът отговоря за координацията на движенията и баланса на тялото, наред с много други функции. Малкият мозък се състои от две части (наречени полукълба или хемисфери), които са свързани централно чрез структура, наречена „вермис“.

Ромбенцефалосинапсисът (РЕС) представлява вродена малформация на малкия мозък, при която вермисът липсва (напълно или частично), при което двете малкомозъчни хемисфери се сливат в срединната линия.

Какъв е механизма на развитие на РЕС?

Мозъкът на плода се развива в резултат на нагъване и диференциация на невралната тръба в нейните различни части. Ромбенцефалосинапсисът (РЕС) възниква в резултат на нарушено развитие на невралната тръба, което води до абнормна диференциация на задната част на мозъка, респ. невъзможност за нормално образуване на малкия мозък и вермиса в ранния ембрионален период.

Трябва ли да се извършат допълнителни тестове?

РЕС често пъти се асоциира с други малформации на мозъка или други части на тялото. В такива случаи обикновено се препоръчва разширена ехографска оценка на мозъчните структури и останалите органи и системи на плода (фетална морфология) от специалист. Често пъти се извършва и ядрено-магнитен резонанс (ЯМР). Това е важно за потвърждаване на диагнозата РЕС и изключване на наличието на допълнителни аномалии. Препоръчително е и извършването на амниоцентеза, за да се изключи наличието на асоциирани генетични причини.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Сам по себе си РЕС не влияе върху протичането на бременността. При продължаваща бременност, усложнена с наличие на силно разширени на странични мозъчни стомахчета (вентрикули), понякога се налага родоразрешение чрез Цезарово сечение, поради увеличените размери на главата на плода.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

РЕС може да варира по тежест в своята клинична изява. Децата с лека форма на РЕС, без допълнителни аномалии, може да водят нормален живот или да имат единствено проблеми с баланса и физическата координация. Обратно, по-тежките форми на РЕС могат да включват затруднения при преглъщане, забавено двигателно развитие,

Ромбенцефалосинапсис (РЕС)

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

затруднения в говора, необичайно движение на очите, умствена изостаналост, гърчове и др. В значителен брой от тежките случаи на РЕС се стига до смърт в детска възраст.

Лечението при РЕС е поддържащо, т.е. клиничните симптоми се лекуват според необходимостта и специфичността на свързаните аномалии. Случаите, усложнени с хидроцефалия или дефект на невралната тръба, може да налагат извършване на неврохирургична оперативна намеса.

Каква е прогнозата?

Прогнозата на РЕС, диагностициран след раждането зависи от наличието на други малформации и тежестта на аномалията. Пренатално диагностицираните случаи с РЕС обикновено имат по-лоша прогноза.

По-голямата част от случаите с РЕС са спорадични (случайни) и не се повтарят при следваща бременност. В медицинската литература има описани много малък брой фамилни случаи, при които има 25% риск за рецидив в тези семейства.

Какви други въпроси да задам?

- Трябва ли да се насоча към специализиран център за прегледи и консултация?
- Възможно ли е прекъсване на бременността в моя случай?
- Какъв тип раждане е препоръчително за мен, кога и къде?

Последна редакция октомври 2022 г.