

Стеноза на акведукта на плода

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 стеноза на акведукта на плода (акведуктна стеноза, АС)?

Мозъкът на плода е заобиколен от гръбначномозъчна (цереброспинална) течност, която свободно циркулира около него и изпълва две сравнително големи кухини във всяко едно от двете полукълба (наречени страничните мозъчни стомахчета), както и други две, централно разположени кухини – третото и четвъртото мозъчно стомахче. В медицинската литература мозъчните стомахчета се наричат вентрикули.

Стенозата на акведукта на плода възниква, когато цереброспиналната течност не може да циркулира нормално в резултат на запушване на прохода, който свързва третото и четвъртото мозъчно стомахче (проходът се нарича акведукт).

В резултат на запушването количеството на гръбначномозъчната течност в двата странични вентрикула и в третия вентрикул се увеличава. Запушването на акведукта не може само по себе си да се визуализира с ултразвук, но натрупаната допълнителна течност в мозъчните стомахчета се вижда лесно.

Как възниква АС?

Акведуктната стеноза е относително рядко състояние, което се наблюдава при 1 на около 5000 бебета. В повечето случаи възниква случайно и не е свързано с други аномалии. Установено е, че при някои бебета АС се дължи на вирусна инфекция. При други се наблюдават асоциирани генетични причини. Бебетата с АС могат да имат и други мозъчни проблеми. В 10% от момчетата с АС се наблюдава асоцииран генетичен проблем.

Какви хромозомни аномалии са свързани с АС?

Хромозомите съхраняват голяма част от нашата генетична информация в клетките. Човешката клетка има 46 хромозоми, като жените имат две Х хромозоми, а мъжете една Х и една Y хромозома. Промените в броя и структурата на хромозомите могат да причинят различни генетични проблеми.

При плод от мъжки пол, който има генетичен проблем, причиняващ АС, обикновено това е свързано с единствената Х хромозома. Това се дължи на обстоятелството, че за разлика от жената, мъжът има само една Х хромозома. Около 10% от момчетата с АС (1 на 10) имат проблем с Х хромозомата. Клиничен признак, че бебето може да има проблем с Х хромозомата, е необичайна позиция на палците на бебето. Това обаче се наблюдава само в половината от момчетата с проблемна Х хромозома.

Стеноза на акведукта на плода

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

Трябва ли да извърша още тестове?

Ще Ви бъдат предложени допълнителни изследвания, за да се определи причината за акведуктната стеноза. Видът на планираните изследвания ще зависи от наличието или отсъствието на други ехографски находки, Вашата медицинска и акушерска история, както и от резултатите на всички по-ранни тестове. Може също да Ви бъде предложена медико-генетична консултация с медицински специалист по генетични заболявания. Тестовете, които могат да бъдат предложени, включват:

- Фетална морфология: Детайлно ултразвуково изследване с цел внимателно оглеждане на всички органи и системи на бебето за изключване на допълнителни структурни аномалии на плода. Ултразвукът може да идентифицира много, но не и всички възможни фетални аномалии.
- Амниоцентеза: Това е инвазивна процедура, при която с тънка игла се изтегля малко количество околоплодна течност през корема на майката под постоянен ехографски контрол. Течността може да се изследва за различни хромозомни аномалии, както и за фетални инфекции.
- Неинвазивен пренатален тест с извънклетъчна фетална ДНК: Това е тест, при който от кръвта на майката се изолират и изследват фрагменти от плацентарна ДНК, които циркулират в кръвта Ви. Това е много подходящ тест за генетичен скрининг за определени състояния, като синдром на Даун, но не е толкова точен, колкото амниоцентезата.
- Вродени инфекции: Кръвни тестове на майката за вирусни инфекции като цитомегаловирус или токсоплазмоза. Чрез тях се определят дали сте имала скорошна или минала инфекция. Тестовете обаче няма да Ви кажат дали бебето е заразено. Ако резултатите покажат възможна инфекция, може да Ви се препоръча допълнително изследване за потвърждаване на съществуваща инфекция при бебето.
- Ядрено-магнитен резонанс (ЯМР): Може да се извърши, за да се визуализира детайлно мозъка на бебето. Този метод за образна диагностика използва магнитни полета и радиовълни за създаване на изображения на тялото. При него няма радиация и се счита за безопасен по време на бременност. Възможно е обаче изследването да не е налично в района, в който живеете. В допълнение, провеждането на ЯМР може да не промени начина на проследяването на бременността, дори и да бъде извършено.

За какво трябва да следя по време на бременност?

- Вентрикуломегалия/хидроцефалия: При наличие на АС, натрупването на течност в мозъка може да се увеличи с напредване на бременността. Мозъчните стомахчета (вентрикулите) продължат да се увеличават и да притискат околната мозъчна тъкан. Наличието на уголемени вентрикули е известно като вентрикуломегалия. Понякога цялата глава на бебето става голяма – това се нарича хидроцефалия. Ако главата на бебето стане твърде голяма, за да премине през родовия канал, може да се предложи раждане с Цезарово сечение или предизвикване на раждане

Стеноза на акведукта на плода

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

по-рано от 39 гестационна седмица.

- Раждане на мъртво дете: Бебетата с АС имат от 1/10 до 3/10 вероятност да настъпи внезапна фетална смърт по време на бременността. Препоръчва се проследяване на бременността в специализиран център, но обикновено подобно събитие е невъзможно да бъде предотвратено. Поради тези причини може да са необходими допълнителни ултразвукови изследвания по време на бременността, за да се наблюдава растежа и състоянието на плода.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Бебетата с АС трябва да се бъдат родоразрешени в болница, в която ще могат да получат специализирани неонатални грижи след раждането. След раждането ще бъдат направени допълнителни изследвания на мозъка на бебето. Може да се извърши консултация с неврохирург, за да се определи дали е необходима операция. Хирургичното лечение често се планира през първите няколко седмици от живота, за да помогне за по-бързо отбременяване на излишната течност.

Много бебета с АС имат нормално развитие след раждането. Други имат изоставане в интелектуалното развитие и се учат по-бавно от останалите деца. Около половината от децата имат епилепсия и се нуждаят от лекарства за потискане на гърчовете. Няма тест, който да предскаже или гарантира нормален резултат. Ще е необходимо дългосрочно проследяване на бебето от педиатър, който ще наблюдава за изоставане в развитието, появата на гърчове и промени в зрението. Вероятно ще е необходимо да работите и с детски невролог, за да се направи план за извършване на ЯМР или скенер на мозъка на бебето, докато расте.

Ще се повтори ли?

При липса на проблем в X хромозомата съществува около 4% (4 на 100) риск АС да се повтори отново при следваща бременност. При наличие на проблем в X хромозомата съществува 50% риск това да се случи отново (на практика всички бебета от мъжки пол ще бъдат засегнати). При доказване на други генетични проблеми може да има 25% риск от рецидив. Консултацията с генетик ще Ви помогне да разберете рисковете при следваща бременност.

При всяка следваща бременност трябва да се извърши детайлно ултразвуково изследване (фетална морфология) във втори триместър и последващо сканиране в трети триместър, тъй като някои случаи на АС не могат да бъдат идентифицирани в началото на бременността.

Стеноза на акведукта на плода

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

Какви други въпроси да задам?

- Виждате ли други промени в мозъка на бебето?
- Колко големи са мозъчните стомахчета (вентрикулите)?
- Колко голяма е главата на бебето?
- Какъв е пола на бебето – момче или момиче?
- Успяхте ли да видите позицията на палците на бебето?
- Колко често ще правя ултразвукови изследвания?
- Къде трябва да родя?
- Къде бебето ще получи най-добрите грижи след раждането си?
- Мога ли да се запозная предварително с екипа от лекари, които ще се грижат за бебето ми след раждането?

Последна редакция юли 2023 г.