

ناهنجاری‌های تکامل قشر مغز (MCD)
سری اطلاعات بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

ناهنجاری‌های تکامل قشر مغز چیست؟

ناهنجاری‌های تکامل قشر مغز (Malformations of cortical development - MCD) اختلالات نادری هستند که در اثر رشد غیرطبیعی لایه بیرونی سلول‌های عصبی مغز (قشر مغز) در دوران داخل رحمی ایجاد می‌شوند. این اختلالات می‌توانند علل ژنتیکی، عفونی یا عروقی داشته باشند. انواع مختلفی از MCD وجود دارد که بر اساس مرحله‌ای از تکامل مغز که دچار اختلال شده است طبقه‌بندی می‌شوند. برای مثال، «لیسنسفال» یا «مغز صاف» اختلالی است که در آن چین‌ها (gyri) و شیارهای (sulci) طبیعی مغز به‌درستی شکل نمی‌گیرند و ناشی از اختلال در مهاجرت سلول‌های عصبی است.

MCD چه مشکلاتی ایجاد می‌کند؟

پیامدهای نوزادی MCD گسترده است و شامل صرع مقاوم به درمان دارویی، فلج مغزی، مشکلات تغذیه‌ای، ناتوانی ذهنی و سایر اختلالات عصبی و رفتاری می‌شود.

MCD چگونه ایجاد می‌شود؟

MCD ها ناشی از علل چندعاملی هستند که شامل ژن‌های مختلف و عوامل محیطی می‌شوند.

کروموزوم‌ها چه نقشی در MCD دارند؟

کروموزوم‌ها بستهبندی DNA ما هستند و هر کروموزوم ژن‌های متفاوتی را در خود دارد. در دهه گذشته تعداد زیادی از ژن‌هایی که باعث MCD می‌شوند شناسایی شده‌اند و تشخیص آن‌ها معمولاً نیاز به آزمایش‌های ژنتیکی پیشرفته (مانند تعیین توالی کل اگزوم) دارد.

اگر جنین من به MCD مبتلا باشد، آیا نیاز به بررسی‌های بیشتری وجود دارد؟
بسیاری از زنان برای آگاهی بیشتر از وضعیت جنین، انجام آزمایش‌های تکمیلی را انتخاب می‌کنند. نوع آزمایش‌ها به امکانات مرکز بستگی دارد. این بررسی‌ها ممکن است شامل موارد زیر باشد:
• آمنیوسنتز برای بررسی مشکلات کروموزومی یا جهش‌های تک‌ژنی. این کار با برداشت مقدار کمی از مایع آمنیوتیک اطراف جنین و بررسی سلول‌های جنینی انجام می‌شود.

• MRI بسیار در ارزیابی تکامل قشر مغز ارزشمند است. هر زمان که در سونوگرافی به MCD مشکوک شویم، در صورت دسترسی باید MRI برای تکمیل یافته‌ها انجام شود.
• مشاوره با متخصص طب مادر و جنین، نورولوژیست کودکان و متخصص ژنتیک برای درک بهتر پیامدهای احتمالی این یافته برای تکامل جنین اهمیت دارد.

MCD بعد از تولد برای نوزاد چه معنایی دارد؟

پس از تولد، نوزاد باید توسط متخصص کودکان و نورولوژیست کودکان ارزیابی شود MRI. مغز برای تأیید یافته‌های مشکوک پیش از تولد توصیه خواهد شد. از آنجا که تشنج در MCD شایع است، احتمال نیاز به داروهای ضدصرع وجود دارد. همچنین پیگیری طولانی‌مدت رشد و تکامل برای بهینه‌سازی روند رشد کودک و مدیریت مشکلات احتمالی حرکتی، گفتاری و رفتاری ضروری است.

آیا دوباره در بارداری‌های بعدی رخ می‌دهد؟
اگر علت MCD ژنتیکی باشد، احتمال تکرار وجود دارد. این خطر را می‌توان با انجام آزمایش‌های ژنتیکی برای مادر و پدر و در صورت نیاز انجام MRI مغز آن‌ها بهتر برآورد کرد.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا ناهنجاری‌های دیگری نیز وجود دارد؟
- چه آزمایش‌های ژنتیکی در دسترس است؟
- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام دهم؟
- آیا جراحی در دوران بارداری امکان‌پذیر است؟
- بعد از تولد، جراحی برای نوزاد در کجا انجام می‌شود؟
- روش توصیه‌شده برای زایمان در مورد من چیست؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- نوزاد بعد از تولد بهترین مراقبت را کجا دریافت می‌کند؟
- آیا می‌توانم قبل از زایمان با تیم پزشکی که قرار است از نوزادم مراقبت کند ملاقات کنم؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه‌ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به‌روز باشد، هیچ‌گونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به‌روز بودن محتوا ارائه نمی‌شود.

مترجم:

دکتر آناهیتا دادعلی، پزشک، لینکلن شایر، انگلستان

ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: ژوئیه ۲۰۲۳