

Схизенцефалия

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 схизенцефалията?

Схизенцефалия буквално означава „раздвоен мозък“. Това е вродена мозъчна малформация, която се характеризира с необичайни едностранни и/или двустранни процепи или цепки в мозъчните полукълба. Състоянието е рядко, с приблизителна честота от 1 до 5 на 100 000 раждания. Типичната характеристика включва цепки в мозъчните полукълба, запълнени със сиво вещество (в 50% от случаите са едностранни). Това е свързано с абнормна комуникация между вентрикуларната система и субарахноидното пространство, вкл. и с други различни мозъчни малформации, като агенезия (липса) на септум пелуцидум и агенезия на корпус калозум.

Как възниква схизенцефалия?

Основната причина за схизенцефалията остава неизвестна. Някои предполагат абнормна миграция на примитивните ембрионални клетки (невробласти) в мозъка, за да обяснят този спектър от разстройства. Други предполагат, че схизенцефалията е резултат от съдови инциденти (инфаркти), които са свързани с вродени инфекции, употреба на наркотици, както и в резултат на моногенни заболявания.

Как се диагностицира схизенцефалията?

Има два вида схизенцефалия – със затворена (или слята) цепка (тип I) и с отворена цепка (тип II). Докато тип I е малко вероятно да бъде идентифициран пренатално, тип II (с отворена цепка) може да бъде установен при ултразвуково изследване в средата на бременността (около 20-а гестационна седмица). Почти винаги са налице допълнителни мозъчни малформации, включително агенезия (липса) на септум пелуцидум и на корпус калозум. Една трета от всички случаи след раждането се проявят с екстрацеребрални малформации, включително гастросхизис, атрезия на червата и синдром на амниотичните върви.

Трябва ли да извърша още тестове?

При съмнение за схизенцефалия, трябва да се извърши допълнителна ехографска оценка на плода от специалист по фетална медицина. Схизенцефалията може да прилича на други аномалии на мозъка като лобарна холопрозенцефалия и/или вътречерепни кисти. Следователно, наличието на кортикална цепка е от първостепенно значение за поставяне на правилната диагноза. Допълнителната ехографска оценка трябва да включва детайлен преглед на всички други органи и системи на плода (фетална морфология), тъй като наличието на други аномалии ще даде информация за прогнозата и по-нататъшното лечение.

Схизенцефалия

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

Каква е прогнозата?

Прогнозата е различна и зависи от тежестта на мозъчните лезии и екстрацеребралните аномалии. Може да варира от леко гърчово разстройство до обширно двигателно увреждане и умствена изостаналост.

Ще се повтори ли?

С изключение на няколко фамилни случая, описани в литературата, рискът от рецидив се смята за изключително нисък.

Какви други въпроси да задам?

- Виждат ли се и други аномалии при ултразвуковия преглед?
- Колко често трябва да извършвам ултразвукови преглед
- Къде трябва да родя?
- Мога ли да се запозная предварително с екипа от лекари, които ще се грижат за бебето ми след раждането?

Последна редакция януари 2024 г.