

مخچه ساختاری مهم در بخش پشتی مغز است که در هماهنگی تعادل و حرکات بدن نقش اساسی دارد. اصطلاح «هیپوپلازی مخچه» یا CH زمانی به کار می‌رود که اندازه مخچه جنین کوچکتر از حد انتظار برای سن بارداری باشد. این اصطلاح یک تشخیص کلی محسوب می‌شود و ممکن است به‌تنهایی وجود داشته باشد یا بخشی از بیماری‌ها و اختلالات مختلف، از جمله ناهنجاری‌های مغزی، سندرم‌های مادرزادی یا آسیب‌های اکتسابی مانند خونریزی مغزی و عفونت‌ها باشد.

ایجاد هیپوپلازی مخچه به علت زمینه‌ای اختلال در رشد مخچه بستگی دارد. عوامل ژنتیکی یا آسیب‌های اکتسابی می‌توانند ساختار طبیعی مخچه را تخریب کرده یا مانع رشد طبیعی آن شوند. این اختلال ممکن است تنها یک سمت مخچه، بخش مرکزی آن که «ورمیس» نام دارد، یا تمام قسمت‌های مخچه را با شدت‌های مختلف درگیر کند. اگر فقط بخش مرکزی درگیر باشد، به آن «هیپوپلازی ورمیس» گفته می‌شود که اهمیت بالینی متفاوتی دارد. در برخی موارد، علت این مشکل خونریزی داخل مخچه، عفونت ویروسی یا کم‌خونی شدید جنین است و در موارد دیگر، بیماری‌های ژنتیکی مانند اختلالات کروموزومی یا جهش‌های ژنی عامل آن هستند.

اگر اندازه مخچه جنین کمتر از حد طبیعی برای سن بارداری باشد، یعنی پایین‌تر از صدک دهم قرار گیرد، بررسی‌های بیشتری برای ارزیابی دقیق مغز و سایر اعضای بدن لازم خواهد بود. در این شرایط معمولاً انجام نوروسونوگرافی تخصصی، یعنی سونوگرافی دقیق مغز جنین، و همچنین مشاوره ژنتیک توصیه می‌شود. در صورت لزوم و امکان، ممکن است آمنیوسنتز برای بررسی ژنتیکی جنین پیشنهاد شود. بسته به یافته‌های سونوگرافی، آزمایش‌هایی برای بررسی عفونت‌ها یا اختلالات انعقادی نیز ممکن است درخواست شوند. در برخی موارد، MRI جنین نیز لازم است که به‌ویژه در اواخر بارداری اطلاعات ارزشمندی فراهم می‌کند.

وضعیت کودک پس از تولد به علت اصلی بیماری و وجود یا عدم وجود ناهنجاری‌های دیگر بستگی دارد. زمانی که مشکل فقط محدود به مخچه باشد، بسیاری از کودکان دچار مشکلات عصبی می‌شوند؛ از جمله اختلال در راه رفتن که در اوایل کودکی ظاهر می‌شود و «آتاکسی» نام دارد، ضعف عضلانی و درجات مختلفی از تأخیر تکاملی. بیش از ۶۰ درصد موارد درجاتی از تأخیر تکاملی دارند و حدود ۳۵ درصد موارد دچار تأخیر شدید هستند. بعدها ممکن است مشکلات حرکات چشم، اختلالات گفتاری و کاهش حجم مغز نیز بروز کند. اگر وضعیت کودک با گذشت زمان بدتر نشود و حالت پایدار داشته باشد، پیش‌آگهی بهتر خواهد بود. در صورتی که ناهنجاری‌های دیگری نیز وجود داشته باشند، شدت مشکلات بیشتر بوده و به ارگان‌های درگیر بستگی خواهد داشت.

احتمال تکرار این مشکل در بارداری‌های آینده به علت زمینه‌ای آن بستگی دارد. اگر علت بیماری ژنتیکی باشد، خطر تکرار وابسته به نوع اختلال و ارثی بودن یا نبودن آن است. در مواردی که علت وجود یک کروموزوم اضافی کامل باشد، معمولاً بیماری تکرار نمی‌شود. برخی موارد ناشی از حذف یا اضافه شدن بخشی از کروموزوم هستند که اغلب ارثی‌اند. اگر علت جهش در یک ژن باشد، احتمال تکرار به ناقل بودن والدین بستگی دارد و می‌تواند بین ۲۵ تا ۵۰ درصد متغیر باشد. در بعضی

اختلالات، جنسیت جنین نیز بر خطر بروز بیماری تأثیر دارد. اگر علت اکتسابی باشد، احتمال تکرار بسیار کم است. به همین دلیل، مشاوره ژنتیک در بسیاری از موارد اهمیت زیادی دارد.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا این مورد نوع شدید هیپوپلازی مخچه محسوب می‌شود؟
- آیا سایر اندام‌ها نیز درگیر هستند؟
- آیا این وضعیت بر زمان یا روش زایمان تأثیر می‌گذارد؟
- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام شود؟
- آیا لازم است برای بررسی‌های بیشتر و زایمان به یک مرکز فوق تخصصی ارجاع داده شوم؟

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: اکتبر ۲۰۲۳