

สมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์ (Cerebellar Hypoplasia)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ภาวะสมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์คืออะไร?

สมองน้อย (cerebellum) เป็นส่วนสำคัญที่อยู่ด้านหลังของสมอง ทำหน้าที่ช่วยควบคุมการทรงตัวและการเคลื่อนไหว ภาวะสมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์ หมายถึง การที่สมองน้อยของทารกมีขนาดเล็กกว่าที่ควรจะเป็นตามอายุครรภ์ คำว่า “สมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์” เป็นคำกว้าง ๆ อาจพบเป็นความผิดปกติเพียงอย่างเดียว หรือพบเป็นส่วนหนึ่งของความผิดปกติอื่น เช่น ความผิดปกติแต่กำเนิดของสมอง กลุ่มอาการ หรือรอยโรคที่เกิดขึ้นระหว่างตั้งครรภ์ เช่น เลือดออกในสมอง หรือการติดเชื้อ

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

สาเหตุที่ทำให้สมองน้อยพัฒนาผิดปกติ อาจเกิดจากพันธุกรรม หรือ โรคที่เกิดขึ้นภายหลัง ความผิดปกติอาจส่งผลต่อสมองน้อยด้านใดด้านหนึ่ง หรือสมองน้อยด้านหนึ่งร่วมกับสมองน้อยส่วนกลางที่เรียกว่าเวอมิส (vermis) หรือสมองน้อยทั้งหมด ในระดับความรุนแรงที่ต่างกัน หากผิดปกติเฉพาะบริเวณสมองน้อยส่วนกลางจะเรียกว่า สมองน้อยส่วนกลางเจริญไม่สมบูรณ์ (vermian hypoplasia) ซึ่งมีอาการทางคลินิกแตกต่างออกไป บางกรณีเกิดจากเลือดออกในสมองน้อย การติดเชื้อไวรัส ภาวะโลหิตจางรุนแรงในทารก บางรายเกิดจากโรคทางพันธุกรรม เช่น ความผิดปกติของโครโมโซมหรือการกลายพันธุ์ของยีนบางตัว

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

เมื่อพบว่าสมองน้อยมีขนาดเล็กกว่าที่ควรจะเป็นตามอายุครรภ์ (เล็กกว่าเปอร์เซนไทล์ที่ 10) จำเป็นต้องตรวจเพิ่มเติมเพื่อประเมินโครงสร้างสมองและอวัยวะอื่น เช่น การตรวจอัลตราซาวด์สมองทารกในครรภ์อย่างละเอียด (neurosonography) และการรับคำปรึกษาด้านพันธุศาสตร์ (genetic counseling) ในบางรายอาจแนะนำการเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) เพื่อตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรม บางรายอาจแนะนำการตรวจเลือดมารดาเพื่อหาการติดเชื้อ หรือตรวจการแข็งตัวของเลือด บางรายอาจจำเป็นต้องตรวจเอ็มอาร์ไอ (MRI) ของสมองทารก โดยทำในช่วงท้ายของการตั้งครรภ์เพื่อให้ทราบรายละเอียดของสมองทารกให้มากที่สุด

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

อาการของทารกหลังคลอดแตกต่างกันไปตามสาเหตุและความผิดปกติอื่นที่พบร่วมด้วย หากความผิดปกติจำกัดอยู่เฉพาะที่สมองน้อย เด็กส่วนใหญ่อาจมีอาการทางระบบประสาท เช่น เดินเซหรือการทรงตัวผิดปกติ (ataxia) ตั้งแต่วัยแรก ๆ กล้ามเนื้ออ่อนแรง พัฒนาการล่าช้าในระดับความรุนแรงที่แตกต่างกันไป (พบมากกว่าร้อยละ 60 ของคนไข้ทั้งหมด) โดยพบพัฒนาการล่าช้ารุนแรงมากประมาณร้อยละ 35 ต่อมาอาจพบปัญหาการกรอกตา (eye movement problems) ความผิดปกติของการพูด (speech disorders) และสมองทั้งหมดมีขนาดเล็กผิดปกติ หากอาการคงที่ ไม่แย่งลงเรื่อย ๆ พยากรณ์โรคจะดีกว่า แต่หากมีความผิดปกติของระบบอื่นร่วมด้วย อาการมักรุนแรงขึ้นกับอวัยวะที่มีความผิดปกติ

สมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์ (Cerebellar Hypoplasia)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

หากภาวะสมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรม ความเสี่ยงเกิดซ้ำจะขึ้นกับชนิดของความผิดปกติทางพันธุกรรมนั้น ๆ และขึ้นกับว่ามีการถ่ายทอดจากพ่อหรือแม่หรือไม่ กรณีที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมทั้งแท่ง ส่วนใหญ่มักเกิดแบบเฉพาะรายและไม่เกิดซ้ำ กรณีที่เกิดจากการลบหรือเพิ่มบางส่วนของโครโมโซม มักมีการถ่ายทอดในครอบครัว กรณีที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนเดี่ยว ความเสี่ยงขึ้นกับว่าพ่อหรือแม่เป็นพาหะหรือไม่ โดยความเสี่ยงการเกิดซ้ำแต่ละครั้งอาจอยู่ระหว่างร้อยละ 25-50 บางกรณีความเสี่ยงสัมพันธ์กับเพศทารก เนื่องจากหลายรายอาจเกิดจากสาเหตุทางพันธุกรรม การได้รับคำปรึกษาด้านพันธุศาสตร์จึงสำคัญมาก

หากภาวะสมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์เกิดจากสาเหตุที่ไม่ใช่พันธุกรรม เช่น การติดเชื้อหรือเลือดออกในสมอง ความเสี่ยงเกิดซ้ำจะต่ำมาก

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- ภาวะสมองน้อยเจริญไม่สมบูรณ์ที่พบเป็นชนิดรุนแรงหรือไม่?
- มีความผิดปกติของอวัยวะอื่นหรือไม่?
- ภาวะนี้มีผลต่อวิถีชีวิตและช่วงเวลาคลอดหรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรส่งต่อไปยังโรงพยาบาลระดับตติยภูมิเพื่อตรวจเพิ่มเติมหรือคลอดที่นั่นหรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: ตุลาคม 2023