

Αγενεσία του Διαφανούς Διαφράγματος

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η αγενεσία του Διαφανούς Διαφράγματος, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωσή της για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι η αγενεσία του Διαφανούς Διαφράγματος;

Η αγενεσία του διαφράγματος σημαίνει ότι τα τοιχώματα ενός μικρού χώρου γεμάτου με υγρό που βρίσκεται στη μέση του εγκεφάλου δεν φαίνονται στο υπερηχογράφημα. Αυτά τα τοιχώματα συνήθως προσφύονται στο κερκοφόρο σώμα στην κορυφή (ένα τμήμα του εγκεφάλου που συνδέει την αριστερή και τη δεξιά πλευρά του εγκεφάλου) και στην ψαλίδα (μια φυσιολογική δέσμη νεύρων στον εγκέφαλο) στη βάση. Βρίσκονται μεταξύ της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος (του χώρου που γεμίζει με υγρό) και των πρόσθιων κεράτων των πλάγιων κοιλιών (δύο από τους φυσιολογικούς χώρους που γεμίζουν με υγρό στον εγκέφαλο). Συχνά μπορεί να σχετίζεται με άλλες μεταβολές στην περιοχή, συχνότερα με μεταβολές στα νεύρα προς τα μάτια και σε ένα μικρό όργανο που ονομάζεται υπόφυση, το οποίο παράγει πολλές ορμόνες.

Πως προκύπτει η αγενεσία του Διαφανούς Διαφράγματος;

Συνήθως δεν είναι γνωστό γιατί συμβαίνει αυτό. Οι περισσότερες περιπτώσεις συμβαίνουν τυχαία. Σε ορισμένες περιπτώσεις, ως πιθανή εξήγηση για το εύρημα εντοπίζεται μια αλλαγή σε ένα συγκεκριμένο τμήμα της γενετικής σύστασης του εμβρύου (στην περιοχή που ονομάζεται HESX1). Σε άλλες περιπτώσεις, μια λοίμωξη ή η έκθεση σε κάποια χημική ουσία είναι η ύποπτη αιτία. Μπορεί επίσης να παρατηρηθεί σε περιπτώσεις όπου υπάρχουν πολλές άλλες ανωμαλίες στον εγκέφαλο που εμποδίζουν τον σχηματισμό του ή οδηγούν στην κατάρρευσή του.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Αγενεσία του Διαφανούς Διαφράγματος

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Εάν υπάρχει υποψία αγενεσίας του διαφράγματος, θα πρέπει να σας προσφερθεί ενδελεχής εξέταση με υπερηχογράφημα του εγκεφάλου του εμβρύου. Αυτό μπορεί μερικές φορές να περιλαμβάνει σάρωση με κολπική κεφαλή υπερήχου. Σε πολλές γυναίκες θα προσφερθεί επίσης μια εξέταση μαγνητικής τομογραφίας (MRI) για τη λήψη διαφορετικών εικόνων του εγκεφάλου και της περιοχής γύρω από το διαφανές διάφραγμα με τη χρήση ενός διαφορετικού μηχανήματος που είναι ασφαλές στην εγκυμοσύνη.

Τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Όταν τεθεί η διάγνωση, δεν χρειάζεται να αλλάξετε τη συνήθη μαιευτική σας φροντίδα. Το υπερηχογράφημα θα επαναληφθεί πιθανότατα αργότερα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να εκτιμηθούν τυχόν μεταβολές στην εμφάνιση του εγκεφάλου.

Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μου μετά τη γέννησή του;

Η πορεία του μωρού μετά τη γέννησή του εξαρτάται από τα υπόλοιπα ευρήματα στον εγκέφαλο. Εάν η αιτία του ευρήματος είναι μια σοβαρή ανωμαλία, το μωρό μπορεί να έχει σημαντικά προβλήματα. Σε 1 στις 4 περιπτώσεις, σχετίζεται με προβλήματα στα νεύρα προς τα μάτια και την υπόφυση. Εάν συμβαίνει αυτό, η όραση μπορεί να είναι μειωμένη, ορισμένες ορμόνες μπορεί να λείπουν, αλλά τα περισσότερα παιδιά θα έχουν φυσιολογική νοημοσύνη. Εάν είναι εντελώς απομονωμένη, δηλαδή δεν υπάρχουν άλλες αλλαγές στον εγκέφαλο, η έκβαση είναι παρόμοια με του γενικού πληθυσμού.

Θα ξανασυμβεί;

Εάν δεν υπάρχει γενετική αιτία για αυτό το εύρημα, ο κίνδυνος να ξανασυμβεί είναι πολύ χαμηλός.

Αγενεσία του Διαφανούς Διαφράγματος

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Φαίνεται να είναι μεμονωμένο εύρημα;
- Πόσο συχνά θα κάνω υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Υπάρχει δυνατότητα μαγνητικής τομογραφίας;
- Θα πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;
- Υπάρχει κάποιος λόγος να γεννηθεί το μωρό μου σε διαφορετικό νοσοκομείο;

Τελευταία τροποποίηση Μάρτιος 2024