

ภาวะสมองมีรอยแยก (Schizencephaly)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ภาวะสมองมีรอยแยกคืออะไร?

ภาวะสมองมีรอยแยก เป็นความผิดปกติของสมองตั้งแต่กำเนิดที่มีลักษณะเป็นรอยแยก หรือร่องลึกผิดปกติภายในสมองซีกใดซีกหนึ่ง หรือทั้งสองข้าง ภาวะนี้พบได้น้อยมากประมาณ 1.5 ใน 100,000 ราย รอยแยกที่เกิดขึ้นมักจะเป็นแอ่งน้ำที่ล้อมรอบด้วยเนื้อสมองสีเทา (grey matter) ซึ่งพบว่าเป็นข้างเดียวได้ร้อยละ 50 ของผู้ป่วย ทำให้เกิดการเชื่อมต่อผิดปกติระหว่างโพรงสมอง (ventricles) และช่องใต้เยื่อหุ้มสมอง (subarachnoid space) นอกจากนี้ มักพบความผิดปกติอื่น ๆ ร่วมด้วย เช่น ภาวะไม่มีผนังกั้นแอ่งสมอง (agenesis of the septum pellucidum) และภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไป (agenesis of the corpus callosum)

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

สาเหตุยังไม่ทราบแน่ชัด แต่มีทฤษฎีที่พยายามอธิบาย เช่น ความผิดปกติของเซลล์สมองในระยะตัวอ่อนที่ไม่สามารถเคลื่อนที่ไปยังตำแหน่งที่ถูกต้องได้ หรือการขาดเลือดเฉพาะที่ในสมองของทารกในครรภ์ ซึ่งอาจเกิดจากการติดเชื้อ การใช้สารเสพติด หรือการกลายพันธุ์ของยีนบางชนิด

วินิจฉัยได้อย่างไร?

ภาวะสมองมีรอยแยกมี 2 ชนิด ได้แก่ ภาวะสมองมีรอยแยกแบบปิด (closed-lip หรือชนิดที่ 1) ซึ่งมักจะวินิจฉัยไม่ได้ระหว่างตั้งครรภ์ และภาวะสมองมีรอยแยกแบบเปิด (open-lip หรือชนิดที่ 2) ซึ่งอาจตรวจพบได้จากการตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์ในช่วงไตรมาสสอง (อายุครรภ์ประมาณ 20 สัปดาห์) ภาวะสมองมีรอยแยกมักพบความผิดปกติอื่นของสมองร่วมด้วย ได้แก่ ภาวะไม่มีผนังกั้นแอ่งสมอง และภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไป นอกจากนี้ 1 ใน 3 ของทารกที่ได้รับการวินิจฉัยหลังคลอด จะมีความผิดปกติของอวัยวะอื่น ๆ เช่น ลำไส้ยื่นออกผนังหน้าท้อง (gastroschisis) ลำไส้อุดตัน (bowel atresia) และเยื่อหุ้มรัดอวัยวะ (amniotic bands)

จำเป็นต้องตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

หากสงสัยว่าทารกในครรภ์เป็นภาวะสมองมีรอยแยก ควรได้รับการตรวจเพิ่มเติมโดยแพทย์เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์ (MFM) เนื่องจากภาวะนี้อาจมีลักษณะคล้ายกับความผิดปกติอื่น ๆ เช่น ภาวะสมองส่วนหน้ารวมกัน (holoprosencephaly) หรือถุงน้ำในสมอง (intracranial cysts) ซึ่งการพบร่องหรือรอยแยกผิดปกติที่เนื้อสมองจะทำให้วินิจฉัยภาวะนี้ได้ถูกต้อง การตรวจเพิ่มเติมควรรวมถึง การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียดเพื่อประเมินว่ามีความผิดปกติของอวัยวะอื่นหรือไม่ ซึ่งจะช่วยบอกพยากรณ์โรคและการดูแลรักษาต่อไป

พยากรณ์โรคเป็นอย่างไร?

ภาวะสมองมีรอยแยก (Schizencephaly)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

พยากรณ์โรคขึ้นอยู่กับความรุนแรงของความผิดปกติในสมอง และความผิดปกติของอวัยวะอื่น ๆ ที่พบร่วมด้วย โดยอาการอาจแตกต่างกันไปตั้งแต่ อาการชักเล็กน้อย ไปจนถึงความบกพร่องทางพัฒนาการอย่างรุนแรง และความบกพร่องทางสติปัญญา

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

หากไม่ได้เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนในครอบครัว ความเสี่ยงที่จะเกิดซ้ำในการตั้งครรภ์ครั้งถัดไปถือว่าต่ำมาก

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม:

- มีความผิดปกติอื่นที่พบร่วมด้วยจากการตรวจอัลตราซาวด์หรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรคลอดที่ไหน?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่ดูแลทารกหลังคลอดได้ล่วงหน้าหรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรรีดยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจใดๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ออกการรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: พฤศจิกายน 2023