

Ολοπροσεγκεφαλία.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η ολοπροσεγκεφαλία, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση της ολοπροσεγκεφαλίας για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι η ολοπροσεγκεφαλία;

Η ολοπροσεγκεφαλία είναι μια σύνθετη δυσπλασία του εγκεφάλου που προκύπτει από ατελή διαχωρισμό του εγκεφάλου κατά την πρώιμη εμβρυϊκή ανάπτυξη. Η κατάσταση αυτή χαρακτηρίζεται από την αποτυχία του προσεγκεφάλου (ο πρόσθιος εγκέφαλος του εμβρύου) να διαιρεθεί σωστά στους διπλούς λοβούς των εγκεφαλικών ημισφαιρίων, οδηγώντας σε ένα φάσμα ανωμαλιών που επηρεάζουν τον εγκέφαλο και τα χαρακτηριστικά του προσώπου. Η ολοπροσεγκεφαλία ταξινομείται σε τέσσερις τύπους, με βάση τη σοβαρότητα της διαίρεσης του εγκεφάλου:

- **Αλοβιακή ολοπροσεγκεφαλία:** Η πιο σοβαρή μορφή, όπου δεν υπάρχει διαχωρισμός των εγκεφαλικών ημισφαιρίων, με αποτέλεσμα να υπάρχει μία μόνο εγκεφαλική κοιλία και ένας μόνο λοβός εγκεφάλου.
- **Ημιλοβιακή ολοπροσεγκεφαλία:** Τα εγκεφαλικά ημισφαίρια διαχωρίζονται εν μέρει και η δομή του εγκεφάλου είναι κάπως ενδιάμεση μεταξύ αλοβιακής και λοβιακής.
- **Λοβιακή ολοπροσεγκεφαλία:** Η λιγότερο σοβαρή μορφή, με καλύτερο διαχωρισμό των εγκεφαλικών ημισφαιρίων και πιο φυσιολογική δομή του εγκεφάλου.
- **Μέση διημισφαιρική παραλλαγή (συντελεγκεφαλία):** Τα ημισφαίρια δεν διαχωρίζονται στο μέσο του εγκεφάλου, αλλά μπορεί να είναι πιο φυσιολογικά διαχωρισμένα στην πρόσθια και οπίσθια πλευρά.

Τι προκαλεί την ολοπροσεγκεφαλία;

Τα αίτια της ολοπροσεγκεφαλίας είναι ποικίλα και μπορεί να περιλαμβάνουν γενετικές ανωμαλίες, περιβαλλοντικούς παράγοντες και επιπλοκές κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Ορισμένες περιπτώσεις συνδέονται με χρωμοσωμικές διαταραχές, όπως η τρισωμία 13, ενώ άλλες μπορεί να σχετίζονται με μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια. Οι περιβαλλοντικοί

Ολοπρωσεγκεφαλία.

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

παράγοντες που αυξάνουν τον κίνδυνο περιλαμβάνουν τον διαβήτη της μητέρας, ορισμένα φάρμακα, και λοιμώξεις κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Ενδέχεται να σας παραπέμψουν για εξειδικευμένη νευροϋπερηχογραφία (υπερηχογράφημα του εμβρυϊκού εγκεφάλου και του κεντρικού νευρικού συστήματος) και μαγνητική τομογραφία (MRI). Μπορεί να παραγγελθεί περαιτέρω στοχευμένη υπερηχογραφική εξέταση για να διαπιστωθεί εάν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες. Ενδέχεται να συμβουλευτείτε τον φροντιστή σας ή/και έναν ειδικό μητρικής εμβρυϊκής ιατρικής για να καθορίσετε εάν η συνέχιση της εγκυμοσύνης είναι η σωστή επιλογή για εσάς και την οικογένειά σας. Μπορεί να συστηθεί γενετική συμβουλευτική και εξέταση. Αυτό μπορεί να περιλαμβάνει εξετάσεις όπως αμνιοπαρακέντηση ή βιοψία χοριακών λαχνών (CVS) για τον έλεγχο χρωμοσωμικών ανωμαλιών και άλλες γενετικές διαγνωστικές εξετάσεις όπως η εξέταση μοριακού καρυοτύπου ή η αλληλούχηση όλων των εξωνίων του γονιδιώματος.

Τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Σε συνεχιζόμενες εγκυμοσύνες που πάσχουν από ολοπρωσεγκεφαλία, θα πρέπει να παραμείνετε στην τακτική προγεννητική σας φροντίδα και να κάνετε τακτικά υπερηχογραφήματα για να αξιολογήσετε το καλώς έχειν και την ανάπτυξη του μωρού. Ο φροντιστής σας θα σας συμβουλευεί καθώς εξελίσσεται η εγκυμοσύνη σας, για παράδειγμα, να δίνετε προσοχή στις κινήσεις του μωρού σας. Σημαντικές αλλαγές στο μοτίβο ή τη συχνότητα μπορεί να χρειαστεί να αξιολογηθούν.

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

Τα συμπτώματα και οι σωματικές εκδηλώσεις της ολοπρωσεγκεφαλίας ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό, ανάλογα με τη σοβαρότητα της κατάστασης. Ορισμένα μωρά με ολοπρωσεγκεφαλία μπορεί να έχουν σοβαρές ανωμαλίες στο πρόσωπο, όπως στενή απόσταση μεταξύ των

Ολοπρωσεγκεφαλία.

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

ματιών (υποτελορισμός), ένα μόνο μάτι (κυκλωπία), επίπεδη μύτη ή καθόλου μύτη και σχιστία χείλους ή ουρανίσκου. Μπορεί να υπάρχουν νευρολογικά ζητήματα, όπως διανοητική αναπηρία, αναπτυξιακή καθυστέρηση, επιληπτικές κρίσεις και προβλήματα με την κίνηση και τον συντονισμό. Μπορεί να υπάρχουν ενδοκρινικές διαταραχές που σχετίζονται με τον υποθάλαμο και την υπόφυση, οι οποίες επηρεάζουν τη ρύθμιση της θερμοκρασίας, την ανάπτυξη και τον μεταβολισμό. Μπορεί να παραπεμφθείτε για συμβουλευτική από μια διεπιστημονική ομάδα που περιλαμβάνει παιδονευρολόγο, κρανιοπροσωπικό χειρουργό, ενδοκρινολόγο, για να συζητήσετε τις επιπτώσεις της κατάστασης του μωρού σας. Η πρόγνωση για την ολοπρωσεγκεφαλία ποικίλλει σε μεγάλο βαθμό. Σε σοβαρές περιπτώσεις, η πρόγνωση είναι πολύ κακή, με πολλά βρέφη να μην επιβιώνουν πέραν των πρώτων έξι μηνών. Σε ηπιότερες περιπτώσεις, τα παιδιά μπορούν να επιβιώσουν μέχρι την ενηλικίωση, αλλά μπορεί να έχουν διάφορες νευρολογικές και αναπτυξιακές προκλήσεις.

Θα ξανασυμβεί;

Κάθε εγκυμοσύνη είναι διαφορετική και η πιθανότητα επανεμφάνισης της ολοπρωσεγκεφαλίας μπορεί να διαφέρει σημαντικά για διαφορετικές οικογένειες. Η γενετική συμβουλευτική μπορεί να παρέχει πιο εξατομικευμένη εκτίμηση του κινδύνου και πληροφορίες με βάση το ιστορικό της οικογένειάς σας, την πιθανή συμμετοχή γενετικών παραγόντων και τυχόν γνωστές περιβαλλοντικές επιδράσεις. Η αξιολόγηση αυτή μπορεί να περιλαμβάνει συζητήσεις σχετικά με γενετικές εξετάσεις για τους γονείς και ενδεχομένως για το πάσχον παιδί για τον εντοπισμό συγκεκριμένων μεταλλάξεων ή χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Ολοπρωσεγκεφαλία.

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

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Ποιες είναι οι μακροπρόθεσμες επιπτώσεις της ολοπρωσεγκεφαλίας στην υγεία, την ανάπτυξη και την ποιότητα ζωής του παιδιού μου;
- Υπάρχουν πρόσθετες εξετάσεις ή αξιολογήσεις που πρέπει να γίνουν για να εκτιμηθεί περαιτέρω η κατάσταση και η πρόγνωση του μωρού μου;
- Ποιες είναι οι επιλογές μου όσον αφορά τη συνέχιση της εγκυμοσύνης;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω το μωρό μου;
- Μπορείτε να μου πείτε για τη διαθέσιμη υποστήριξη για το μωρό μου μετά τη γέννηση;
- Μπορείτε να μου δώσετε πληροφορίες σχετικά με την ιατρική ομάδα και τους ειδικούς που θα συμμετάσχουν στον τοκετό μου και στη φροντίδα του μωρού μετά τη γέννηση;

Τελευταία τροποποίηση Απρίλιος 2024