

Σύμπλεγμα Dandy Walker.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι το σύμπλεγμα Dandy Walker, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση του συμπλέγματος Dandy Walker για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι το σύμπλεγμα Dandy Walker;

Το σύμπλεγμα Dandy Walker περιλαμβάνει μια ομάδα αλληλεπικαλυπτόμενων παθήσεων που αφορούν το πίσω μέρος (οπίσθιο διαμέρισμα) του εγκεφάλου και την παρεγκεφαλίδα, το τμήμα του εγκεφάλου που είναι υπεύθυνο για τη συντονισμένη κίνηση. Οι καταστάσεις αυτές έχουν ορισμένα κοινά χαρακτηριστικά στον υπέρηχο, τα οποία δίνουν την εντύπωση ότι ένας από τους χώρους του εγκεφάλου που περιέχει υγρό (η 4η κοιλία) βρίσκεται σε επικοινωνία με τον πιο οπίσθιο χώρο του εγκεφάλου, τη μεγάλη δεξαμενή. Περιλαμβάνει πολλές παθήσεις, όπως τη δυσπλασία Dandy Walker, την υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας, την αγενεσία, την κύστη του θυλάκου του Blake, το σύνδρομο Joubert κ.λπ. Οι διαταραχές αυτές ομαδοποιούνται μαζί, καθώς είναι συχνά δύσκολο να διαφοροποιηθούν και τείνουν να επικαλύπτονται κλινικά.

Πώς αναπτύσσονται αυτές οι ανατομικές διαφοροποιήσεις στον εγκέφαλο;

Αυτή η ομάδα καταστάσεων αναπτύσσεται στα τέλη του πρώτου τριμήνου, όταν διαμορφώνονται οι οπίσθιες δομές του εγκεφάλου, για λόγους που δεν είναι απολύτως σαφείς. Ορισμένες από τις παθήσεις, όπως η κύστη του θυλάκου του Blake, αντιπροσωπεύουν πιθανώς μια καθυστέρηση στη φυσιολογική ανάπτυξη και συνήθως υποχωρούν αργότερα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Οι σοβαρότερες καταστάσεις σε αυτό το φάσμα, που αφορούν την παρεγκεφαλίδα, όπως η δυσπλασία Dandy Walker, συνδέονται με μη φυσιολογική ανάπτυξη των εγκεφαλικών δομών και έχουν σοβαρότερες συνέπειες για το μωρό.

Πώς διαγιγνώσκονται αυτές οι καταστάσεις;

Σύμπλεγμα Dandy Walker.

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

Το υπερηχογράφημα είναι ο βασικός πυλώνας της διάγνωσης. Σε κάθε συνήθη εξέταση της ανατομίας του εμβρύου που πραγματοποιείται στο δεύτερο τρίμηνο, εξετάζεται ο εγκέφαλος του εμβρύου. Εάν υπάρχει υποψία ότι οι δομές στο οπίσθιο διαμέρισμα του εγκεφάλου φαίνονται ασυνήθιστες και υπάρχει υποψία για το σύμπλεγμα Dandy Walker, μπορεί να παραπεμφθείτε για μια πιο λεπτομερή υπερηχογραφική σάρωση του εγκεφάλου του εμβρύου. Σε αυτή την εξέταση, εκτός από τις συνήθεις τομές του μωρού που λαμβάνονται μέσω της κοιλιάς σας, μπορεί να προταθεί διακολπική σάρωση εάν το μωρό βρίσκεται σε θέση με το κεφάλι προς τα κάτω, ώστε να δώσει πιο λεπτομερείς εικόνες της ανατομίας του εγκεφάλου του μωρού. Τέλος, μπορεί να συστηθεί μαγνητική τομογραφία εμβρύου, για να δώσει περαιτέρω απόψεις του πίσω μέρους του εγκεφάλου και των γύρω δομών. Ο συνδυασμός αυτών των απεικονιστικών εξετάσεων μπορεί να διαφοροποιήσει αυτές τις καταστάσεις και να βοηθήσει στην οριστική διάγνωση.

Ποιες είναι οι γενετικές ή χρωμοσωμικές επιπτώσεις της διάγνωσης του συμπλέγματος Dandy Walker;

Το σύμπλεγμα Dandy-Walker σχετίζεται συχνά με διαφορές στα χρωμοσώματα και συνιστάται γενετικός έλεγχος. Επιπλέον, πολλά σύνδρομα και άλλες εγκεφαλικές δυσπλασίες μπορούν να βρεθούν σε συνδυασμό με αυτές τις διαταραχές.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Όπως αναφέρθηκε παραπάνω, συνιστάται ένα λεπτομερές υπερηχογράφημα εμβρυϊκού εγκεφάλου, και μπορεί να προταθεί μαγνητική τομογραφία.

Απαιτείται λεπτομερής υπερηχογραφική αξιολόγηση για να αποκλειστούν άλλες ανατομικές ανωμαλίες πέραν του εγκεφάλου. Θα προταθούν διαδοχικά υπερηχογραφήματα για την αξιολόγηση της εξέλιξης των ευρημάτων.

Σύμπλεγμα Dandy Walker.

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

Η γενετική συμβουλευτική και ο επεμβατικός εμβρυϊκός γενετικός έλεγχος, με τη μορφή αμνιοπαρακέντησης, μπορεί να προσφερθούν για τον αποκλεισμό χρωμοσωμικών ή άλλων γενετικών διαταραχών.

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Η φροντίδα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης δεν επηρεάζεται σημαντικά όταν διαγνωστούν αυτές οι καταστάσεις. Οι καταστάσεις αυτές δεν δικαιολογούν γενικά πρόωρο τοκετό. Ο κοιλιακός τοκετός δεν αντενδείκνυται, εκτός από τις περιπτώσεις όπου υπάρχει διεύρυνση του κρανίου του εμβρύου λόγω περίσσειας υγρού στις εγκεφαλικές κοιλότητες. Το μωρό σας θα πρέπει να γεννηθεί σε ένα κέντρο με πρόσβαση σε λεπτομερείς υπηρεσίες απεικόνισης και συμβολή ειδικών παιδιατρικής, ιδίως παιδονευρολόγου ή/και νευροχειρουργού, για τον προγραμματισμό της διερεύνησης και της φροντίδας μετά τη γέννηση.

Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μου μετά τη γέννηση;

Η πρόγνωση σε αυτές τις καταστάσεις είναι εξαιρετικά μεταβλητή και εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από τη συγκεκριμένη διάγνωση. Γενικά, εάν είναι μεμονωμένη και με παρουσία φυσιολογικών χρωμοσωμάτων, η πρόγνωση στην κύστη του θυλάκου του Blake είναι εξαιρετική. Η πιο σοβαρή συμμετοχή της παρεγκεφαλίδας, όπως συμβαίνει στη δυσπλασία Dandy Walker, μπορεί να σχετίζεται με νευροαναπτυξιακές διαταραχές, ιδίως εάν σχετίζεται με χρωμοσωμικές ή άλλες ανωμαλίες. Το σύνδρομο Joubert είναι συχνά θανατηφόρο ή σχετίζεται με σοβαρή διανοητική διαταραχή.

Σύμπλεγμα Dandy Walker.

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

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Είναι η διάγνωση του μωρού μου κύστη του θυλάκου του Blake, δυσπλασία Dandy Walker ή σύνδρομο Joubert;
- Υπάρχουν άλλες δομικές ανωμαλίες;
- Ποιες γενετικές εξετάσεις είναι διαθέσιμες;
- Πόσο συχνά θα γίνονται υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Χρειάζομαι καισαρική τομή;

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Μπορώ να γνωρίσω τους γιατρούς που θα φροντίζουν το μωρό μου μετά τη γέννηση;

Τελευταία τροποποίηση Φεβρουάριος 2024