

Διαταραχές της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι οι δυσπλασίες του φλοιού του εγκεφάλου, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε και τι σημαίνει για το μωρό σας μετά τη γέννησή του.

Τι είναι οι δυσπλασίες του φλοιού του εγκεφάλου;

Οι δυσπλασίες του φλοιού του εγκεφάλου είναι σπάνιες εγκεφαλικές διαταραχές που οφείλονται σε μη φυσιολογική ανάπτυξη του εξωτερικού στρώματος των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου (γνωστού ως φλοιός) στη μήτρα. Οι δυσπλασίες της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου προκύπτουν από γενετικά, λοιμώδη ή αγγειακά αίτια. Υπάρχουν πολλοί τύποι δυσπλασίας της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου, οι οποίοι ταξινομούνται ανάλογα με το αναπτυξιακό στάδιο που διαταράσσεται. Για παράδειγμα, η λισσεγκεφαλία, ή "λείος εγκέφαλος", μια διαταραχή κατά την οποία ο εγκέφαλος δεν σχηματίζει σωστά τις έλικες και τις αύλακες είναι αποτέλεσμα μη φυσιολογικής μετανάστευσης των νευρικών κυττάρων.

Τι προκαλούν οι δυσπλασίες της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου;

Οι νεογνικές επιπτώσεις των δυσπλασιών του εγκεφαλικού φλοιού είναι ευρείες και περιλαμβάνουν επιληψία που δεν ανταποκρίνεται στη φαρμακευτική αγωγή, εγκεφαλική παράλυση, δυσκολίες σίτισης, νοητική αναπηρία και άλλες νευρολογικές και συμπεριφορικές ανωμαλίες.

Πώς συμβαίνουν οι δυσπλασίες της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου;

Οι δυσπλασίες του φλοιού του εγκεφάλου είναι αποτέλεσμα πολυπαραγοντικών αιτιών που περιλαμβάνουν διαφορετικά γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Πως σχετίζονται τα χρωμοσώματα με τις δυσπλασίες του φλοιού του εγκεφάλου;

Διαταραχές της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου.

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

Τα χρωμοσώματα είναι η συσκευασία του DNA μας. Διαφορετικά χρωμοσώματα έχουν διαφορετικά γονίδια. Κατά την τελευταία δεκαετία έχει εντοπιστεί ένας μεγάλος και αυξανόμενος αριθμός γονιδίων που προκαλούν δυσπλασίες του εγκεφαλικού φλοιού, και η ανίχνευσή τους απαιτεί συνήθως λεπτομερή γενετικό έλεγχο (που ονομάζεται αλληλούχιση των εξωνίων).

Πρέπει να κάνω κι άλλες εξετάσεις αν το μωρό μου διαγνωστεί με δυσπλασία του φλοιού του εγκεφάλου;

Πολλές γυναίκες επιλέγουν να κάνουν περισσότερες εξετάσεις για να μάθουν περισσότερα για την κατάσταση του μωρού. Οι διαθέσιμες εξετάσεις εξαρτώνται από το πού βρίσκεστε. Οι εξετάσεις για τις οποίες πρέπει να ρωτήσετε περιλαμβάνουν:

- Αμνιοπαρακέντηση για τη διάγνωση προβλημάτων στα χρωμοσώματα, όπως μεταλλάξεις μεμονωμένων γονιδίων. Αυτό γίνεται με την αφαίρεση μιας μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού που περιβάλλει το έμβρυο, και την ανάλυση των εμβρυϊκών κυττάρων στο υγρό.
- Η μαγνητική τομογραφία είναι πολύτιμη για την αξιολόγηση της ανάπτυξης του φλοιού. Κάθε φορά που ένα υπερηχογράφημα εγείρει υποψίες για δυσπλασία του φλοιού του εγκεφάλου θα πρέπει να γίνεται μαγνητική τομογραφία, εφόσον είναι διαθέσιμη, για να συμπληρώσει τα ευρήματα του υπερηχογραφήματος.

Η συμβουλευτική με έναν ειδικό εμβρυϊκής ιατρικής, έναν παιδονευρολόγο και έναν γενετιστή είναι σημαντική για να κατανοήσουμε καλύτερα τις πιθανές επιπτώσεις που μπορεί να έχει αυτό το εύρημα στην ανάπτυξη του μωρού.

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

Μετά τον τοκετό, το μωρό πρέπει να αξιολογηθεί από παιδίατρο και παιδονευρολόγο. Θα συστηθεί μαγνητική τομογραφία κεφαλής για να επιβεβαιωθούν τα προγεννητικά ύποπτα ευρήματα. Δεδομένου ότι οι επιληπτικές κρίσεις είναι συχνές στις δυσπλασίες του εγκεφαλικού φλοιού, πιθανόν να απαιτηθεί αντιεπιληπτική φαρμακευτική αγωγή. Θα χρειαστεί επίσης

Διαταραχές της ανάπτυξης του φλοιού του εγκεφάλου.

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

μακροχρόνια αναπτυξιακή παρακολούθηση για τη βελτιστοποίηση της ανάπτυξης του μωρού και την αντιμετώπιση τυχόν αναπτυξιακών προκλήσεων (όπως κινητικές, γλωσσικές και συμπεριφορικές).

Θα ξανασυμβεί;

Εάν η αιτία της δυσπλασίας είναι γενετική, υπάρχει πιθανότητα υποτροπής. Αυτός ο κίνδυνος μπορεί να ποσοτικοποιηθεί με τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων για τη μητέρα και τον πατέρα του μωρού, καθώς και με μαγνητικές τομογραφίες εγκεφάλου για τους ίδιους, εάν αυτό κριθεί απαραίτητο.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Υπάρχουν άλλες δυσπλασίες;
- Τι γενετικές εξετάσεις είναι διαθέσιμες;
- Πόσο συχνά θα γίνονται υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Υπάρχει δυνατότητα χειρουργικής επέμβασης κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;
- Πού διατίθεται χειρουργική επέμβαση μετά την εγκυμοσύνη για το μωρό;
- Ποια είναι η συνιστώμενη μέθοδος τοκετού για την περίπτωσή μου;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Πού θα λάβει το μωρό την καλύτερη φροντίδα μετά τον τοκετό;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα γιατρών που θα φροντίσει το μωρό μου μετά τον τοκετό;

Τελευταία τροποποίηση Ιούλιος 2023