

Αγενεσία μεσολοβίου.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η αγενεσία μεσολοβίου, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση της αγενεσίας μεσολοβίου για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι η αγενεσία μεσολοβίου;

Η αγενεσία του μεσολοβίου είναι μια σπάνια νευρολογική πάθηση κατά την οποία το μεσολόβιο, δηλαδή η κύρια δομή που αποτελείται από νευρικές ίνες και συνδέει τα δύο ημισφαίρια του εγκεφάλου, απουσιάζει μερικώς ή πλήρως. Η κατάσταση αυτή μπορεί να είναι μερική ή πλήρης και μπορεί να εμφανιστεί ως μεμονωμένη κατάσταση ή ως μέρος ενός συνδρόμου με άλλες ανωμαλίες. Λόγω του χρόνου ανάπτυξης του μεσολοβίου κατά τη διάρκεια της κύησης, η αγενεσία του μεσολοβίου δεν μπορεί να διαγνωστεί πριν από τα μέσα περίπου της εγκυμοσύνης. Το μεσολόβιο διαδραματίζει κρίσιμο ρόλο στη μετάδοση νευρικών σημάτων μεταξύ των δύο ημισφαιρίων του εγκεφάλου, διευκολύνοντας την επικοινωνία και τον συντονισμό. Όταν υπάρχει η αγενεσία του μεσολοβίου, αυτή η διημισφαιρική μεταφορά πληροφοριών επηρεάζεται, το οποίο μπορεί να οδηγήσει σε μια σειρά αποτελεσμάτων.

Τι προκαλεί την αγενεσία μεσολοβίου;

Η ακριβής αιτία της αγενεσίας μεσολοβίου είναι συχνά άγνωστη, αλλά μπορεί να αποδοθεί σε γενετικές ανωμαλίες, προγεννητικές λοιμώξεις ή τραυματισμούς ή έκθεση σε επιβλαβείς ουσίες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Σε ορισμένες περιπτώσεις, σχετίζεται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή κληρονομικές γενετικές καταστάσεις.

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 ζητηθεί περαιτέρω στοχευμένος υπέρηχος για να διαπιστωθεί εάν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες. Μπορεί να συστηθεί γενετική συμβουλευτική και γενετικός έλεγχος. Αυτό μπορεί να

Αγενεσία μεσολοβίου.

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

περιλαμβάνει εξετάσεις όπως η αμνιοπαρακέντηση για τον έλεγχο χρωμοσωμικών ανωμαλιών και άλλες γενετικές διαγνωστικές εξετάσεις όπως η εξέταση μοριακού καρυοτύπου ή η αλληλούχηση όλων των εξωνίων του γονιδιώματος. Οι ειδικοί στην ιατρική του εμβρύου και ο θεράπων ιατρός σας μπορούν να σας βοηθήσουν να λάβετε τεκμηριωμένες αποφάσεις σχετικά με την εγκυμοσύνη σας.

Τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Θα πρέπει να κάνετε τακτικά υπερηχογραφήματα για την αξιολόγηση του καλώς έχειν και της ανάπτυξης του μωρού και να παραμείνετε στην τακτική προγεννητική σας φροντίδα. Ο φροντιστής σας θα σας συμβουλεύει 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;

Η αγενεσία μεσολοβίου στην προγεννητική εξέταση δεν προβλέπει την ακριβή έκβαση για το μωρό σας. Ορισμένα άτομα με αγενεσία μεσολοβίου ζουν υγιή, τυπική ζωή, ενώ άλλα μπορεί να παρουσιάζουν μια σειρά από συμπτώματα, όπως αναπτυξιακές καθυστερήσεις, νοητικές αναπηρίες και προβλήματα σωματικού συντονισμού, μαθησιακές δυσκολίες, δυσκολία στο συντονισμό των κινήσεων, κοινωνικές και συμπεριφορικές προκλήσεις, επιληπτικές κρίσεις ή προβλήματα όρασης και ακοής. Ενδέχεται να παραπεμφθείτε σε παιδονευρολόγο ή σε ειδικό στην εμβρυϊκή ιατρική για πιο λεπτομερείς συμβουλές και για να προετοιμαστείτε για οποιαδήποτε αναγκαία φροντίδα μετά τη γέννηση. Μπορεί να είστε σε θέση να ξεκινήσετε τον προγραμματισμό για υπηρεσίες πρώιμης παρέμβασης. Ακόμη και αν το παιδί σας δεν παρουσιάζει άμεσα συμπτώματα, η έγκαιρη συμμετοχή ειδικών μπορεί να είναι ευεργετική. Η ομάδα που φροντίζει εσάς και το μωρό σας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μπορεί να σας συμβουλευσει πώς να προγραμματίσετε καλύτερα τον τοκετό και τη συνέχεια.

Θα ξανασυμβεί;

Αγενεσία μεσολοβίου.

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

Κάθε εγκυμοσύνη είναι διαφορετική και η πιθανότητα επανεμφάνισης της αγενεσίας μεσολοβίου μπορεί να διαφέρει σημαντικά για διαφορετικές οικογένειες, σε μεγάλο βαθμό ανάλογα με την υποκείμενη αιτία. Η γενετική συμβουλευτική μπορεί να παρέχει πιο εξατομικευμένη εκτίμηση του κινδύνου και πληροφορίες. Η αγενεσία μεσολοβίου μπορεί να εμφανιστεί ως μεμονωμένη κατάσταση ή ως μέρος διαφόρων γενετικών συνδρόμων ή χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Όταν η αγενεσία μεσολοβίου είναι μεμονωμένη, ο κίνδυνος υποτροπής για μελλοντικές εγκυμοσύνες θεωρείται γενικά ότι κυμαίνεται μεταξύ 1% και 2%, αλλά αυτό μπορεί να ποικίλλει. Εάν η αγενεσία μεσολοβίου σχετίζεται με ένα γενετικό σύνδρομο, ο κίνδυνος υποτροπής εξαρτάται από το πρότυπο κληρονομικότητας του εν λόγω συνδρόμου. Ο προσδιορισμός της συγκεκριμένης αιτίας της αγενεσίας μεσολοβίου σε ένα άτομο ή σε μια οικογένεια είναι ζωτικής σημασίας για τον υπολογισμό του κινδύνου υποτροπής με ακρίβεια.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Ποιες είναι οι μακροπρόθεσμες επιπτώσεις της αγενεσίας μεσολοβίου στην υγεία, την ανάπτυξη και την ποιότητα ζωής του παιδιού μου;
- Υπάρχουν πρόσθετες εξετάσεις ή αξιολογήσεις που πρέπει να πραγματοποιηθούν κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να εκτιμηθεί περαιτέρω η κατάσταση του μωρού μου;
- Ποιες είναι οι επιλογές μου όσον αφορά τη συνέχιση της εγκυμοσύνης;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω το μωρό μου;
- Μπορείτε να με ενημερώσετε για τις διαθέσιμες θεραπείες 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