

# คอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไป (Agenesis of the Corpus Callosum)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

## ภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปคืออะไร?

ภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไป (agenesis of the corpus callosum หรือ ACC) เป็นภาวะทางระบบประสาทที่พบได้น้อย โดยคอร์ปัสแคลโลซัมซึ่งเป็นโครงสร้างที่ประกอบด้วยเส้นใยประสาทที่เชื่อมระหว่างสมองซีกซ้ายและซีกขวา มีการขาดหายไปบางส่วนหรือทั้งหมด ภาวะนี้อาจเป็นความผิดปกติที่พบเพียงอย่างเดียว (isolated) หรือเป็นส่วนหนึ่งของกลุ่มอาการที่พบร่วมกับความผิดปกติอื่น ๆ โดยปกติภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปจะไม่สามารถวินิจฉัยได้ก่อนถึงช่วงกึ่งกลางการตั้งครรภ์ เนื่องจากการพัฒนาการของคอร์ปัสแคลโลซัมเกิดขึ้นในช่วงนั้น

คอร์ปัสแคลโลซัมมีบทบาทสำคัญในการส่งสัญญาณประสาทระหว่างสมองสองซีก ซึ่งช่วยในการประสานงานและการสื่อสาร เมื่อขาดหายไป จะทำให้การส่งข้อมูลระหว่างสมองสองซีกถูกรบกวน ซึ่งส่งผลกระทบต่อต่าง ๆ ตามมา

## สาเหตุคืออะไร?

สาเหตุมักไม่ทราบแน่ชัด แต่อาจเกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรม การติดเชื้อ การบาดเจ็บระหว่างตั้งครรภ์ หรือการสัมผัสสารพิษต่าง ๆ บางกรณีอาจเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของโครโมโซม หรือโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

## ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

คุณอาจได้รับการแนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์สมองทารกในครรภ์อย่างละเอียด (fetal neurosonography) และการตรวจเอ็มอาร์ไอ (MRI) คุณจะได้รับการตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียดเพื่อดูว่ามีความผิดปกติอื่นหรือไม่ คุณอาจได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ และคำแนะนำการตรวจทางพันธุกรรม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์ และการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมอื่น เช่น การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมไมโครอาร์เรย์ (chromosomal microarray) หรือการตรวจวิเคราะห์ลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอม (whole exome sequencing) เพื่อตรวจหาความผิดปกติขนาดเล็กในระดับยีนหรือส่วนหนึ่งของยีน แพทย์ผู้ดูแลหรือแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสามารถช่วยให้ข้อมูลเพื่อให้คุณตัดสินใจเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ของคุณ

## ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

คุณควรได้รับการตรวจอัลตราซาวด์เป็นระยะเพื่อตรวจสอบสุขภาพและพัฒนาการของทารกในครรภ์ และฝากครรภ์อย่างสม่ำเสมอ แพทย์ผู้ดูแลจะให้คำแนะนำเกี่ยวกับการดูแลสุขภาพในช่วงตั้งครรภ์ เช่น การสังเกตการเคลื่อนไหวของทารก หากพบการเปลี่ยนแปลงที่สำคัญหรือผิดปกติควรแจ้งให้แพทย์ทราบทันที

## มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

การพบภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปจากการตรวจอัลตราซาวด์ก่อนคลอด ไม่สามารถทำนายผลลัพธ์ที่แน่ชัดสำหรับทารกได้ ทารกบางรายที่มีภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปอาจมีพัฒนาการที่ปกติ ในขณะที่บางรายอาจมีอาการที่

# คอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไป (Agenesis of the Corpus Callosum)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

แตกต่างกันไป เช่น พัฒนาการล่าช้า สติปัญญาบกพร่อง ปัญหาการประสานงานของร่างกาย ปัญหาการเรียนรู้ ปัญหาสังคม และพฤติกรรม บางรายอาจมีอาการชัก หรือปัญหาการมองเห็นและการได้ยิน คุณอาจได้รับคำแนะนำให้พบกุมารแพทย์ ผู้เชี่ยวชาญด้านประสาทวิทยา หรือแพทย์เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์ (MFM) เพื่อรับคำปรึกษาแนะนำเพิ่มเติม และเตรียมการดูแลที่จำเป็นหลังคลอด แม้ว่าทารกอาจไม่แสดงอาการในทันทีหลังคลอด แต่การมีผู้เชี่ยวชาญร่วมดูแลตั้งแต่เนิ่น ๆ อาจมีประโยชน์ ทีมแพทย์ที่ดูแลคุณและทารกระหว่างตั้งครรภ์สามารถให้คำแนะนำเกี่ยวกับการวางแผนการคลอด และการดูแลหลังคลอด

## จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ความเสี่ยงของการเกิดซ้ำขึ้นอยู่กับสาเหตุ และแตกต่างกันไปในแต่ละครอบครัว การได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์สามารถให้ข้อมูล และประเมินความเสี่ยงที่จำเพาะได้มากขึ้น หากภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปที่เกิดขึ้นเป็นความผิดปกติที่พบเพียงอย่างเดียว ความเสี่ยงของเกิดซ้ำในครั้งถัดไปมีความแปรปรวน แต่โดยทั่วไปพบประมาณร้อยละ 1-2 หากภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปเกี่ยวข้องกับกลุ่มอาการทางพันธุกรรม ความเสี่ยงของการเกิดซ้ำจะขึ้นอยู่กับรูปแบบการถ่ายทอดพันธุกรรม การระบุสาเหตุเฉพาะของภาวะคอร์ปัสแคลโลซัมขาดหายไปในทารกหรือครอบครัวมีความสำคัญในการให้ข้อมูลที่แม่นยำเกี่ยวกับความเสี่ยงในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป

## คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม:

- ผลกระทบระยะยาวต่อสุขภาพ พัฒนาการ และคุณภาพชีวิตของทารกมีอะไรบ้าง?
- มีการตรวจหรือประเมินเพิ่มเติมใดบ้างที่ควรทำในระหว่างการตั้งครรภ์เพื่อประเมินสุขภาพของทารก?
- มีทางเลือกใดบ้างสำหรับการตั้งครรภ์นี้ต่อ?
- ควรคลอดที่ไหน?
- มีการรักษาใดบ้างสำหรับทารกหลังคลอด?
- มีข้อมูลเกี่ยวกับทีมแพทย์และผู้เชี่ยวชาญที่จะดูแลการคลอดและทารกหลังคลอดหรือไม่?

## ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจการดำเนินการใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: เมษายน 2024