

Υποπλασία Παρεγκεφαλίδας.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να κατανοήσετε τι είναι η παρεγκεφαλιδική υποπλασία, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση της παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι η υποπλασία της παρεγκεφαλίδας;

Η παρεγκεφαλίδα είναι μια σημαντική δομή στο πίσω μέρος του εγκεφάλου που, μεταξύ άλλων λειτουργιών, βοηθά στο συντονισμό της ισορροπίας και της κίνησης. Ο όρος υποπλασία της παρεγκεφαλίδας χρησιμοποιείται όταν το μέγεθος της παρεγκεφαλίδας του εμβρύου είναι μικρότερο από το αναμενόμενο για την ηλικία κύησης. Πρόκειται για έναν γενικό όρο. Η υποπλασία της παρεγκεφαλίδας μπορεί να βρεθεί μόνη της ή ως μέρος διαφόρων ιατρικών καταστάσεων, συμπεριλαμβανομένων δυσπλασιών του εγκεφάλου, συγγενών συνδρόμων ή επίκτητων βλαβών (όπως εγκεφαλική αιμορραγία ή λοιμώξεις).

Πως προκύπτει η υποπλασία της παρεγκεφαλίδας;

Όλα εξαρτώνται από την υποκείμενη αιτία που οδηγεί στην παθολογική ανάπτυξη της παρεγκεφαλίδας - είτε μια γενετική είτε μια επίκτητη βλάβη μπορεί να καταστρέψει τη φυσιολογική δομή ή να εμποδίσει τη φυσιολογική ανάπτυξη της παρεγκεφαλίδας. Το εύρημα αυτό μπορεί να επηρεάσει μόνο τη μία πλευρά της παρεγκεφαλίδας, τη μία πλευρά και το κεντρικό τμήμα (που ονομάζεται "σκώληκας") ή όλα τα τμήματα σε διαφορετικούς βαθμούς σοβαρότητας. Εάν προσβάλλεται μόνο το κεντρικό τμήμα ονομάζεται υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και έχει διαφορετική κλινική σημασία. Μερικές φορές η βλάβη προκαλείται από αιμορραγία στο εσωτερικό της παρεγκεφαλίδας, ιογενή λοίμωξη ή σοβαρή εμβρυϊκή αναιμία. Σε άλλες περιπτώσεις, η ανωμαλία προκαλείται από γενετική νόσο (χρωμοσωμική ή συγκεκριμένη γονιδιακή μετάλλαξη).

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Υποπλασία Παρεγκεφαλίδας.

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

Μόλις διαπιστωθεί ότι η εμβρυϊκή παρεγκεφαλίδα είναι μικρότερη από την αναμενόμενη για την ηλικία κύησης (κάτω από το 10ο εκατοστημόριο), απαιτείται προηγμένη απεικονιστική διερεύνηση των εγκεφαλικών δομών και άλλων συστημάτων του σώματος. Πρώτα απ' όλα, ενδείκνυται λεπτομερές υπερηχογράφημα εγκεφάλου καθώς και γενετική συμβουλευτική. Εάν είναι απαραίτητο και εφικτό, συνιστάται αμνιοπαρακέντηση για γενετικό έλεγχο του εμβρύου. Ανάλογα με τα ευρήματα του υπερηχογραφήματος, ενδείκνυνται εργαστηριακές εξετάσεις για λοιμώξεις ή εξετάσεις πήξης. Σε ορισμένες περιπτώσεις, απαιτείται επίσης μαγνητική τομογραφία εμβρύου (MRI), η οποία έχει τη μεγαλύτερη συμβολή όταν διενεργείται σε προχωρημένο στάδιο της εγκυμοσύνης.

Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μετά τη γέννησή του;

Η μεταγεννητική εικόνα των παιδιών με υποπλασία παρεγκεφαλίδας ποικίλλει ανάλογα με την κύρια αιτία και την παρουσία άλλων ανωμαλιών. Όταν το εύρημα περιορίζεται στην παρεγκεφαλίδα, τα περισσότερα παιδιά παρουσιάζουν νευρολογικά προβλήματα, όπως δυσκολία στη βάδιση που παρουσιάζεται νωρίς στη βρεφική ηλικία (ονομάζεται "αταξία"), μυϊκή αδυναμία, και μπορεί να παρουσιάζουν αναπτυξιακή καθυστέρηση σε διάφορους βαθμούς (πάνω από το 60% των περιπτώσεων). Η καθυστέρηση είναι σοβαρή στο 35% περίπου των περιπτώσεων. Αργότερα μπορεί να εμφανιστούν προβλήματα κίνησης των ματιών, διαταραχές του λόγου και μικρός όγκος εγκεφάλου. Όταν η κλινική εικόνα είναι στατική (δηλαδή δεν επιδεινώνεται με το χρόνο), η πρόγνωση είναι καλύτερη. Όταν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες, η κλινική εικόνα είναι πιο σοβαρή και εξαρτάται από τα άλλα όργανα που έχουν προσβληθεί.

Θα ξανασυμβεί;

Για την αναπτυξιακή υποπλασία της παρεγκεφαλίδας, ο κίνδυνος υποτροπής εξαρτάται από τον τύπο της γενετικής διαταραχής που υπάρχει, και από το αν η γενετική μετάλλαξη κληρονομήθηκε ή όχι από τον έναν ή και τους δύο γονείς. Εάν το πρόβλημα είναι ένα επιπλέον ολόκληρο χρωμόσωμα, οι περισσότερες περιπτώσεις είναι μεμονωμένες και δεν εμφανίζονται ξανά. Ορισμένες περιπτώσεις έχουν διαγραφή ή διπλασιασμό μόνο μέρους ενός

Υποπλασία Παρεγκεφαλίδας.

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

χρωμοσώματος και οι περιπτώσεις αυτές συχνά κληρονομούνται. Όταν υπάρχει μετάλλαξη σε ένα γονίδιο, εξαρτάται από το αν οι γονείς είναι "φορείς" και αν ναι, μπορεί να "μεταδώσουν" την παραλλαγή σε κάθε νέο έμβρυο σε διαφορετικές αναλογίες κινδύνου ανάλογα με τον τύπο της παραλλαγής. Στις περιπτώσεις που και οι γονείς έχουν τη μετάλλαξη (είτε είναι υγιείς είτε έχουν επίσης την ανωμαλία) κανονικά ο κίνδυνος μπορεί να κυμαίνεται από 25% έως 50%. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η πιθανότητα εμφάνισης ανώμαλου αποτελέσματος συνδέεται με το φύλο του εμβρύου. Εάν η αιτία είναι επίκτητη, η πιθανότητα υποτροπής είναι πολύ χαμηλή. Επειδή πολλές περιπτώσεις παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας έχουν γενετική αιτία, η γενετική συμβουλευτική είναι πολύ σημαντική.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Μήπως αυτό μοιάζει με σοβαρή περίπτωση CH;
- Εμπλέκονται και άλλα όργανα;
- Έχει η παρεγκεφαλιδική υποπλασία επιπτώσεις στην οδό και το χρόνο του τοκετού;
- Πόσο συχνά θα γίνονται υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Πρέπει να παραπεμφθώ σε τριτοβάθμιο κέντρο για περαιτέρω διερεύνηση και τοκετό;

Τελευταία τροποποίηση Οκτώβριος 2023