

# Κεφαλοκήλη

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

**Αυτό το ενημερωτικό φυλλάδιο έχει σκοπό να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τι είναι η Κεφαλοκήλη, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε και ποιες είναι οι επιπτώσεις της διάγνωσης για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.**

## **Τι είναι η κεφαλοκήλη;**

Η κεφαλοκήλη είναι μια σπάνια συγγενής ανωμαλία που χαρακτηρίζεται από την πρόπτωση εγκεφαλικού ιστού και των μεμβρανών που τον περιβάλλουν μέσω ενός ανοίγματος στο κρανίο. Αυτό συμβαίνει όταν ο νευρικός σωλήνας, ο οποίος σχηματίζει τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό, δεν κλείνει πλήρως κατά την πρώιμη εμβρυϊκή ανάπτυξη.

## **Τι προκαλεί την κεφαλοκήλη;**

Η ακριβής αιτία της κεφαλοκήλης δεν είναι πλήρως κατανοητή, αλλά σχετίζεται με έναν συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων που επηρεάζουν την ανάπτυξη του νευρικού σωλήνα στις πρώτες ημέρες της εμβρυϊκής ζωής. Παράγοντες που μπορεί να αυξήσουν τον κίνδυνο περιλαμβάνουν ορισμένα φάρμακα, διατροφικές ελλείψεις (όπως η έλλειψη φυλλικού οξέος) και γενετικές μεταλλάξεις.

## **Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;**

Μετά από μια αρχική διάγνωση μέσω του συνήθους υπερηχογραφήματος, συχνά συνιστώνται περαιτέρω εξετάσεις για να εκτιμηθεί η έκταση της κατάστασης και να διαπιστωθεί αν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες. Μπορείτε να συμβουλευτείτε τον ιατρό σας ή έναν ειδικό στην εμβρυομητρική ιατρική για να αποφασίσετε εάν η διακοπή της κύησης είναι η κατάλληλη επιλογή για εσάς και την οικογένειά σας. Μπορεί να παραπεμφθείτε σε ειδικό για λεπτομερή υπερηχογραφικό έλεγχο του εγκεφάλου και του κεντρικού νευρικού συστήματος του εμβρύου, καθώς και σε εμβρυϊκή μαγνητική τομογραφία (MRI) για πιο ακριβή απεικόνιση. Η γενετική συμβουλευτική και οι εξετάσεις, όπως η αμνιοκέντηση ή η λήψη χοριακών λαχνών (CVS) για εξέταση με χρωμοσωμική μικροσυστοιχία ή αλληλούχηση εξονίων μπορούν να βοηθήσουν να προσδιοριστεί εάν η κεφαλοκήλη αποτελεί μέρος ενός γενετικού συνδρόμου.

## **Τι πρέπει να προσέχω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μου;**

Καθ' όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης σας, οι τακτικές ιατρικές εξετάσεις είναι σημαντικές για την παρακολούθηση της υγείας τόσο της δικής σας όσο και του μωρού σας. Ο ιατρός σας μπορεί να σας προτείνει συχνότερους υπερηχογραφικούς ελέγχους ή άλλες μεθόδους παρακολούθησης για να ανιχνεύσει πιθανές επιπλοκές, όπως η υδροκεφαλία (περίσσεια εγκεφαλονωτιαίου υγρού στον εγκέφαλο), η οποία μπορεί να συνυπάρχει με την κεφαλοκήλη.

## **Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μου μετά τη γέννηση;**

Μετά τη γέννηση, η αντιμετώπιση της κεφαλοκήλης συνήθως περιλαμβάνει χειρουργική επέμβαση για τη διόρθωση της κρανιακής ανωμαλίας και την επανατοποθέτηση του

# Κεφαλοκήλη

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

εγκεφαλικού ιστού που έχει εξέλθει. Κάθε μωρό είναι μοναδικό. Η πρόγνωση εξαρτάται από το μέγεθος και τη θέση της κεφαλοκήλης, από το εάν επηρεάζονται άλλες εγκεφαλικές δομές και από το αν υπάρχουν επιπτώσεις σε άλλα συστήματα του οργανισμού. Η έγκαιρη παρέμβαση και οι υπηρεσίες αποκατάστασης μπορούν να βοηθήσουν στην αντιμετώπιση πιθανής αναπτυξιακής υστέρησης ή κινητικών διαταραχών.

## Θα ξανασυμβεί σε μελλοντική εγκυμοσύνη;

Εάν έχετε αποκτήσει ένα παιδί με κεφαλοκήλη, ο κίνδυνος επανεμφάνισης της κατάστασης σε επόμενη εγκυμοσύνη μπορεί να είναι ελαφρώς αυξημένος. Συζητήστε με τον γενετικό σας σύμβουλο ή τον ειδικό σας για να κατανοήσετε τον ατομικό σας κίνδυνο και πιθανά προληπτικά μέτρα, όπως η αυξημένη πρόσληψη φυλλικού οξέος πριν τη σύλληψη.

## Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Πώς θα επηρεάσει η κεφαλοκήλη την ανάπτυξη και την ποιότητα ζωής του μωρού μου;
- Ποιοι ειδικοί θα εμπλακούν στη φροντίδα του μωρού μου μετά τη γέννηση;
- Υπάρχουν συγκεκριμένα συμπτώματα ή σημάδια που πρέπει να αναφέρω αμέσως κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μου;
- Τι υπηρεσίες υποστήριξης υπάρχουν για οικογένειες παιδιών με ειδικές ανάγκες;

Τελευταία τροποποίηση Μάιος 2024