

Μεγαλεγκεφαλία.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η μεγαλεγκεφαλία, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση για εσάς και το μωρό σας.

Τι είναι η μεγαλεγκεφαλία;

Η μακροκεφαλία είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει την αύξηση της περιφέρειας της κεφαλής. Αυτό μπορεί να οφείλεται σε πολλές διαφορετικές καταστάσεις, όπως διευρυσμένους χώρους που περιέχουν υγρό στον εγκέφαλο, ένα πεπλατυσμένο κρανίο ή αύξηση του μεγέθους του ίδιου του εγκεφαλικού ιστού. Μεγαλεγκεφαλία είναι ο όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει την τελευταία περίπτωση, όπου ο ίδιος ο εγκέφαλος είναι ο κύριος παράγοντας που συμβάλλει στην αύξηση του μεγέθους του κεφαλιού. Οι περισσότερες περιπτώσεις μεγαλεγκεφαλίας διαγιγνώσκονται μετά τη γέννηση. Από αυτές που διαγιγνώσκονται πριν από τη γέννηση, συχνότερη είναι η όψιμη διάγνωση στο τρίτο τρίμηνο. Η μεγαλεγκεφαλία μπορεί να εμφανιστεί ως μεμονωμένη κατάσταση ή μπορεί να σχετίζεται με υποκείμενη γενετική πάθηση.

Πόσο συχνή είναι η μεγαλεγκεφαλία;

Η μακροκεφαλία, εξ ορισμού, περιλαμβάνει περίπου το 2% όλων των κυήσεων. Σε αυτές τις περιπτώσεις, τα περισσότερα έμβρυα είναι φυσιολογικά. Ο βαθμός της μακροκεφαλίας είναι σημαντικός και όσο μεγαλύτερη είναι η περιφέρεια της κεφαλής, τόσο μεγαλύτερη είναι η πιθανότητα κακής αναπτυξιακής έκβασης. Ο επιπολασμός της μεγαλεγκεφαλίας, μιας υποκατηγορίας της μακροκεφαλίας, κατά τη γέννηση είναι άγνωστος.

Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με τη μεγαλεγκεφαλία;

Τα χρωμοσώματα είναι η συσκευασία του DNA μας. Ανωμαλίες στα χρωμοσώματα μπορεί να οδηγήσουν σε ένα γενετικό σύνδρομο. Εάν βρεθεί υποκείμενη αιτία για τη μεγαλεγκεφαλία, τότε αυτή θα αναφέρεται ως συνδρομική μεγαλεγκεφαλία. Αυτή η διάγνωση είναι πιθανότερη όταν η περίμετρος της κεφαλής είναι σημαντικά αυξημένη, εμφανίζεται νωρίτερα στην

Μεγαλεγκεφαλία.

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

εγκυμοσύνη (στα τέλη του δεύτερου έως τις αρχές του τρίτου τριμήνου) και σχετίζεται με πρόσθετες εγκεφαλικές και μη εγκεφαλικές ανωμαλίες.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Πολλές γυναίκες θα επιλέξουν να κάνουν περισσότερες εξετάσεις για να μάθουν περισσότερα για την κατάσταση και τις πιθανές εκβάσεις του μωρού τους. Οι εξετάσεις για τις οποίες πρέπει να ρωτήσετε περιλαμβάνουν:

- **Αμνιοπαρακέντηση** για να αναζητηθούν προβλήματα στον αριθμό των χρωμοσωμάτων και ορισμένα από τα προβλήματα εντός των χρωμοσωμάτων. Αυτό γίνεται με την αφαίρεση μιας μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού που περιβάλλει το έμβρυο και την αποστολή του στο εργαστήριο για ανάλυση.
- **Μαγνητική τομογραφία** εγκεφάλου του εμβρύου, εάν είναι διαθέσιμη. Αυτή η σάρωση χρησιμοποιεί ισχυρά μαγνητικά πεδία και ραδιοκύματα για τη δημιουργία λεπτομερών εικόνων του εσωτερικού του σώματος. Είναι ασφαλής τόσο για τη μητέρα όσο και για το μωρό και, όπως και ο υπέρηχος, δεν περιλαμβάνει ακτινοβολία. Μπορεί να παράσχει χρήσιμες πληροφορίες σχετικά με πρόσθετες εγκεφαλικές ανωμαλίες που υπάρχουν με τη μεγαλεγκεφαλία. Αυτό μπορεί να επιτρέψει σε περισσότερο στοχευμένη λεπτομερέστερη γενετική διερεύνηση, και να συμβάλει στη συμβουλευτική σχετικά με τα αναπτυξιακά αποτελέσματα.
- Εμβρυϊκό υπερηχοκαρδιογράφημα. Πρόκειται για ένα εξειδικευμένο υπερηχογράφημα της καρδιάς του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης που μπορεί να ανιχνεύσει εάν υπάρχουν καρδιακές ανωμαλίες, οι οποίες μπορεί να συνυπάρχουν με τη μεγαλεγκεφαλία.

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Τα μωρά με μεγαλεγκεφαλία δεν διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Ωστόσο, εάν η περίμετρος της κεφαλής είναι σημαντικά αυξημένη, κινδυνεύετε με καισαρική τομή, καθώς η μεγάλη κεφαλή μπορεί να μην εμπεδωθεί στη λεκάνη ή να μην

Μεγαλεγκεφαλία.

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

κατέβει πέρα από το στενότερο σημείο της λεκάνης κατά τη διάρκεια του τοκετού. Οι περισσότεροι ειδικοί θα σας συστήσουν τακτικές εξετάσεις υπερήχων τουλάχιστον κάθε 3-4 εβδομάδες. Το υπερηχογράφημα θα βοηθήσει στον προσδιορισμό του ρυθμού αύξησης της περιφέρειας της κεφαλής και της ανίχνευσης άλλων ανωμαλιών εντός ή εκτός του εγκεφάλου.

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

Τα μωρά με μεγαλεγκεφαλία με περιφέρεια κεφαλής μικρότερη από +2,5 τυπικές αποκλίσεις πάνω από τη μέση τιμή, χωρίς άλλες ανωμαλίες και με φυσιολογικές γενετικές εξετάσεις μπορεί να έχουν μια κατάσταση που ονομάζεται καλοήθης οικογενής μεγαλεγκεφαλία. Όπως υποδηλώνει το όνομα, πρόκειται για μια αρκετά καλοήθη κατάσταση με φυσιολογικά νευροαναπτυξιακά αποτελέσματα. Γενικά, όταν υπάρχει υποκείμενη γενετική αιτία για τη μεγαλεγκεφαλία, η περίμετρος της κεφαλής θα είναι μεγαλύτερη από +2,5 τυπικές αποκλίσεις πάνω από τη μέση τιμή, και η έκβαση θα εξαρτηθεί από την υποκείμενη γενετική διαταραχή.

Τα γενικά συμπτώματα της μεγαλεγκεφαλίας περιλαμβάνουν επιληπτικές κρίσεις, αναπτυξιακή καθυστέρηση και κινητική δυσλειτουργία. Ως εκ τούτου, ο τοκετός θα πρέπει να γίνεται σε τριτοβάθμιο κέντρο με παροχή έμπειρης νεογνολογικής φροντίδας και δυνατότητα νευροαπεικόνισης. Το μωρό θα χρειαστεί υπερηχογράφημα εγκεφάλου μετά τον τοκετό, μαγνητική τομογραφία συνήθως σε ηλικία λίγων μηνών, καθώς και τακτικούς νευρολογικούς και παιδιατρικούς αναπτυξιακούς ελέγχους.

Θα ξανασυμβεί;

Εάν δεν βρεθεί άλλος γενετικός λόγος που να εξηγεί τη μεγαλεγκεφαλία, ο κίνδυνος να ξανασυμβεί είναι εξαιρετικά χαμηλός. Εάν υπάρχει γενετική αιτία, θα προσφερθεί γενετικός έλεγχος σε εσάς και τον πατέρα του μωρού ή/και σε μελλοντικές εγκυμοσύνες. Τα αποτελέσματα αυτής της εξέτασης θα καθορίσουν τον κίνδυνο υποτροπής. Σε μελλοντικές εγκυμοσύνες συνιστάται μια στοχευμένη αξιολόγηση του εμβρυϊκού εγκεφάλου.

Τελευταία τροποποίηση Οκτώβριος 2022