

## اسپینا بیفیدا

این جزوه به شما کمک می کند تا بدانید اسپینا بیفیدا چیست، به چه بررسی‌هایی نیاز دارید و پیامد تشخیص اسپینا بیفیدا برای شما، کودک و خانواده شما است.

## اسپینا بیفیدا چیست؟

اسپینا بیفیدا یک نقص در ستون فقرات است که محتویات نخاع (اعصابی که از مغز به قسمت‌های مختلف بدن می‌رود) را در معرض دید قرار می‌دهد (توسط ستون فقرات پوشانده نمی‌شود). دو نوع اسپینا بیفیدا وجود دارد. نقص باز زمانی است که هیچ پوستی روی سوراخی که در ستون فقرات وجود نداشته باشد. در صورتی که در یک نقص بسته سوراخ موجود در ستون فقرات به طور کامل توسط پوست پوشانده می‌شود.

## اسپینا بیفیدا چگونه اتفاق می‌افتد؟

اسپینا بیفیدا نقصی در بسته شدن ستون فقرات در ماه اول بارداری است. در بیشتر موارد اسپینا بیفیدای باز، یک کیسه پر از مایع از ستون فقرات بیرون زده است که حاوی اعصاب تغییر شکل یافته و پرده اطراف آنها به نام منژ است. به این حالت میلو مننگوسل می‌گویند. در موارد نقص کمتر، ستون فقرات از پشت باز است و توسط منژ پوشانده نمی‌شود. به این حالت میلو سل می‌گویند.

علت اسپینا بیفیدا متغیر است و اغلب عوامل زیادی در ایجاد این ناهنجاری نقش دارند. کمبود اسید فولیک خطر ابتلا به اسپینا بیفیدا را افزایش می‌دهد. بنابراین زمانی که قصد بارداری دارید ، افزایش مصرف اسید فولیک قبل از بارداری بسیار مهم است.

در نوزادان مبتلا به اسپینا بیفیدا وجود مشکلی در تعداد کروموزوم‌ها (جایی که ترکیب ژنتیکی ما ذخیره می‌شود) یا تغییرات درون کروموزوم‌ها بیشتر است. سایر مشکلات ژنتیکی می‌توانند دلیلی برای بروز اسپینا بیفیدا باشند. اغلب، هیچ توضیحی در مورد اینکه چرا این اتفاق می‌افتد، یافت نمی‌شود.

## آیا باید بررسی‌های بیشتری انجام دهم؟

دو دسته اصلی ناهنجاری‌های مرتبط با اسپینا بیفیدا ناهنجاری‌های مغز و تغییرات غیر طبیعی پا هستند. تقریباً در تمام موارد اسپینا بیفیدای باز، تغییر شناخه شده‌ای در پشت مغز دیده می‌شود (به نام ناهنجاری آرنولد-کیاری). بسیاری از نوزادان همچنین مایع اضافی در مغز خود خواهند داشت. پاها اغلب در حالت پا چنبری قرار می‌گیرند. برخی از نوزادان نیز ناهنجاری‌های دیگری در بدن خود خواهند داشت که می‌تواند شرایط را چالش برانگیزتر کند. به همین دلیل، یک سونوگرافی تخصصی برای ارزیابی کامل جنین توصیه می‌شود.

از آنجایی که برخی از نوزادان ناهنجاری‌هایی در کروموزوم‌های خود دارند، اغلب موارد انجام آمنیوسنتز پیشنهاد می‌شود. هنگامی که آمنیوسنتز انجام می‌شود، یک سوزن در شکم شما وارد می‌شود تا مقداری مایع از اطراف جنین جمع‌آوری شود و آن را بررسی کنند.

در موارد نادر، نقص لوله عصبی بخشی از یک بیماری ژنتیکی است، مانند سندرم مکل، سندرم جارکو-لوین و سندرم کورارینو. اگر علاوه بر اسپایتا بیفیدا مشکلات دیگری در سونوگرافی تشخیص داده شود، احتمال این بیماری‌ها بیشتر است. بسیاری از زنان مشاوره ژنتیک دریافت می‌کنند و با یک پزشک متخصص تصمیم می‌گیرند که آیا باید توسط آمنیوسنتز بزرسی شوند یا خیر.

### بعد از به دنیا آمدن کودک من چه معنایی دارد؟

بسته به اینکه کجا و چه مقدار از ستون فقرات تحت تاثیر قرار گرفته است و اینکه آیا ناهنجاری های دیگر دیده می شود یا خیر نتیجه بسیار متغیر است. اگرچه بیشتر نوزادان زنده میمانند، اما برخی ممکن است زنده نمانند. کسانی که زنده میمانند ممکن است مشکلاتی مانند فلج اندام ها، از دست دادن کنترل مثانه یا روده، اختلال عملکرد جنسی و ناتوانی های یادگیری داشته باشند. مقدار زیاد مایع در مغز، پای چنبری و ستون فقرات خمیده با مشکلات بیشتری پس از تولد همراه است.

پس از تولد، کودک شما به جراحی برای ترمیم نقص و پیگیری طولانی مدت برای کمک به مشکلات مختلف مرتبط با تغییرات ستون فقرات و اعصاب نیاز دارد. بسیاری از آنها با بزرگ شدن به چندین عمل جراحی نیاز خواهند داشت.

### آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

خطر داشتن فرزند دیگر مبتلا به اسپینا بیفیدا یا انواع مشکلات مشابه حدود ۲-۴٪ است. دوز بالاتر ویتامین اسید فولیک قبل از اقدام برای بارداری می تواند این خطر را کاهش دهد. به ندرت، خطر بسیار بیشتر خواهد بود زیرا علت ژنتیکی خاصی برای بروز اسپینا بیفیدا پیدا شده است. یک پزشک متخصص در زمینه ژنتیک می تواند به شما در ارزیابی خطر خاص خودتان کمک کند.

### چه سوالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا اسپینا بیفیدا باز است یا بسته؟
- آیا ناهنجاری های دیگری نیز وجود دارد (مانند آرنولد-کیاری، پاچنبری، اسکولیوز)؟
- چه آزمایش ژنتیکی در دسترس است؟
- چند وقت یکبار سونوگرافی انجام خواهم داد؟
- آیا جراحی در دوران بارداری یک گزینه است؟
- جراحی بعد از بارداری در کجا برای نوزاد امکان پذیر است؟
- کجا باید رایمان کنم؟
- نوزاد پس از زایمان کجا بهترین مراقبت را دریافت می کند؟
- آیا می توانم از قبل با تیم پزشکی که بعد از زایمان از نوزادم مراقبت می کنند ملاقات کنم؟

آخرین به روزرسانی: سپتامبر ۲۰۱۹

#### سلب مسئولیت:

محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. وهدف از آن توصیه های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، نیست. شما الزاماً باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این جزوه/ وب سایت ما]. مشاوره پزشکی فردی حرفه ای یا تخصصی مختص به موقعیت فردی خودتان را دریافت کنید.

اگرچه ما تلاش های معقولی برای به روز رسانی اطلاعاتمان [بروشورها/ وب سایت] را انجام می دهیم، اما هیچ گونه مسئولیت، اظهار، ضمانت یا تضمینی، خواه صریح یا ضمنی، مبنی بر اینکه محتوای [بروشورها/ وب سایت]مان دقیق، کامل یا به روز است را متقبل نمی شویم.

#### مترجمین:

هماهنگ کننده و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار:

دکتر نجمیه سعادت: پریناتولوژیست، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی شاپور اهواز، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

سایر مترجمین:

دکتر الهام دریکوند، دکتر نوا شیرازی، دکتر آسیه عفیفی، دکتر طاهره غلام زاده: متخصصین زنان؛ دانش آموزان دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

با همکاری دکتر فرزین فرح بخش جراح و متخصص بیماری های مغز و اعصاب و ستون فقرات: دانش آموزان دانشگاه علوم پزشکی تهران