

Σχιζεγκεφαλία.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η σχιζεγκεφαλία, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση της σχιζεγκεφαλίας για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι η σχιζεγκεφαλία;

Η σχιζεγκεφαλία, που σημαίνει "σκισμένος εγκέφαλος", είναι μια δυσπλασία του εγκεφάλου κατά τη γέννηση, η οποία χαρακτηρίζεται από παθολογικές μονόπλευρες ή/και αμφίπλευρες σχισμές ή σχισμές στα εγκεφαλικά ημισφαίρια. Πρόκειται για μια σπάνια πάθηση με εκτιμώμενη συχνότητα εμφάνισης 1-5:100.000 γεννήσεις. Τα τυπικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν σχισμές γεμάτες με φαιά ουσία των ημισφαιρίων (οι οποίες μπορεί να είναι μονόπλευρες στο 50% των περιπτώσεων) που οδηγούν σε ανώμαλη επικοινωνία μεταξύ του κοιλιακού συστήματος και του υπαραχνοειδούς χώρου, καθώς και άλλες πολλαπλές ενδοκρανιακές δυσπλασίες, όπως απουσία του διαφανούς διαφράγματος και του μεσολοβίου.

Πώς συμβαίνει η σχιζεγκεφαλία;

Η υποκείμενη αιτία της σχιζεγκεφαλίας παραμένει άγνωστη. Ορισμένοι έχουν προτείνει την ανώμαλη μετανάστευση πρωτόγονων εμβρυολογικών κυττάρων (νευροβλάστες) στον εγκέφαλο για να εξηγήσουν ένα φάσμα διαταραχών μεταξύ των οποίων θεωρείται ότι ανήκει η σχιζεγκεφαλία. Άλλοι πιστεύουν ότι η σχιζεγκεφαλία είναι αποτέλεσμα αγγειακών εμφραγμάτων τα οποία έχουν συσχετιστεί με συγγενείς λοιμώξεις, ναρκωτικές ουσίες, ή ακόμη και μονογονιδιακές μεταλλάξεις.

Πώς διαγιγνώσκεται η σχιζεγκεφαλία;

Υπάρχουν δύο τύποι σχιζεγκεφαλίας: κλειστά (ή συγχωνευμένα) χείλη (τύπος I) και ανοιχτά χείλη (τύπος II). Ενώ ο τύπος I είναι απίθανο να αναγνωρισθεί προγεννητικά, ο τύπος II με τις

Σχιζεγκεφαλία.

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

σχισμές ανοικτών χειλιών μπορεί να αναγνωριστεί κατά το υπερηχογράφημα δευτέρου τριμήνου (περίπου 20 εβδομάδες κύησης). Σχεδόν πάντοτε υπάρχουν πρόσθετες εγκεφαλικές δυσπλασίες, όπως είναι η απουσία του διαφανούς διαφράγματος και του μεσολοβίου. Το ένα τρίτο όλων των μεταγεννητικών περιπτώσεων θα παρουσιάσει επίσης εξωεγκεφαλικές δυσπλασίες, όπως γαστρόσχιση, ατρησία εντέρου και αμνιακές ταινίες.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Εάν υπάρχει υποψία σχιζεγκεφαλίας, θα πρέπει να διενεργηθεί περαιτέρω αξιολόγηση από εξειδικευμένο στην εμβρυομητρική ιατρό. Η σχιζεγκεφαλία μπορεί να εμφανίζεται πολύ παρόμοια με άλλες ανωμαλίες στο υπερηχογράφημα, όπως η λοβιακή ολοπροσεγκεφαλία ή/και οι ενδοκρανιακές κύστεις. Η παρουσία σχισμών στο φλοιό του εγκεφάλου είναι επομένως υψίστης σημασίας για την ορθή διάγνωση. Η πρόσθετη αξιολόγηση θα πρέπει να περιλαμβάνει λεπτομερή εξέταση όλων των άλλων οργάνων με υπερηχογράφημα, καθώς η παρουσία άλλων ανωμαλιών θα καθορίσει για την πρόγνωση και την περαιτέρω διαχείριση.

Ποια είναι η πρόγνωση;

Η πρόγνωση ποικίλει, και εξαρτάται από τη σοβαρότητα των εγκεφαλικών βλαβών και των εξωεγκεφαλικών ανωμαλιών. Κυμαίνεται από ήπια διαταραχή με επιληπτικές κρίσεις έως εκτεταμένη κινητική δυσλειτουργία και νοητική καθυστέρηση.

Θα ξανασυμβεί;

Εκτός από τις λίγες οικογενείς περιπτώσεις με μετάλλαξη, ο κίνδυνος υποτροπής θεωρείται εξαιρετικά χαμηλός.

Σχιζεγκεφαλία.

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

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Υπάρχουν άλλες ανωμαλίες στο υπερηχογράφημα;
- Πόσο συχνά πρέπει να κάνω υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Πού πρέπει να γεννήσω;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσουν το μωρό μου όταν γεννηθεί;

Τελευταία τροποποίηση Νοέμβριος 2023