

# Κρανιοσυνοστέωση.

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

**Το παρόν φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να κατανοήσετε τι είναι η κρανιοσυνοστέωση, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.**

## **Τι είναι η κρανιοσυνοστέωση;**

Η κρανιοσυνοστέωση προκύπτει όταν τα διαστήματα ανάμεσα στα οστά του κεφαλιού (κρανίου) κλείνουν πρόωρα.

## **Πώς συμβαίνει η κρανιοσυνοστέωση;**

Δεν είναι σαφές γιατί εμφανίζεται η κρανιοσυνοστέωση. Είναι σπάνια πάθηση και εμφανίζεται σε περίπου 3,1 έως 7,2 ανά 10.000 μωρά. Έχουν προταθεί πολλαπλοί μηχανισμοί για να εξηγήσουν αυτή την κατάσταση, όπως ανωμαλίες γονιδίων ή χρωμοσωμάτων, χαρακτηριστικά των γονέων και έκθεση σε ορισμένα φάρμακα ή τοξικές ουσίες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, μεταξύ άλλων. Ωστόσο, οι ακριβείς μηχανισμοί που προκαλούν τη νόσο, ιδίως εκείνοι που δεν προέρχονται από γενετικές ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες, εξακολουθούν να είναι ελάχιστα κατανοητοί.

## **Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα και τα γονίδια με την κρανιοσυνοστέωση;**

Στα χρωμοσώματα φυλάσσεται το μεγαλύτερο μέρος των γενετικών μας πληροφοριών, ενώ ένα γονίδιο είναι ένα μικρό τμήμα του DNA. Τα γονίδιά μας καθοδηγούν τα κύτταρα να κατασκευάσουν μόρια που ονομάζονται πρωτεΐνες. Οι πρωτεΐνες είναι απαραίτητες για την εκτέλεση διάφορων λειτουργιών ώστε να είμαστε υγιείς. Κάθε γονίδιο φέρει τις οδηγίες που καθορίζουν τα χαρακτηριστικά μας, όπως το χρώμα των μαλλιών, το ύψος κ.λπ. Τουλάχιστον το 25 έως 30% των μωρών με κρανιοσυνοστέωση οφείλεται σε γενετικές διαταραχές.

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

# Κρανιοσυνοστέωση.

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

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

- **Αμνιοπαρακέντηση** για την αναζήτηση προβλημάτων με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων και των γονιδίων με την αφαίρεση μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού που περιβάλλει το έμβρυο. Η διαδικασία αυτή ενδείκνυται όταν υπάρχει υποψία κρανιοσυνοστέωσης που οφείλεται σε γενετικά αίτια.
- Μερικές φορές μπορεί να γίνει **μαγνητική τομογραφία** ή άλλες **απεικονιστικές εξετάσεις** για να δοθούν πρόσθετες πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση του εγκεφάλου του μωρού, καθώς και πρόσθετες πληροφορίες σχετικά με την παρουσία άλλων ανωμαλιών.

## Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Τα μωρά με κρανιοσυνοστέωση διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο επιπλοκών κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, ιδίως κατά τη διάρκεια του τοκετού. Το σχήμα του κεφαλιού μπορεί να καταστήσει δύσκολη τη διαδικασία του τοκετού. Παρομοίως, τα μωρά αυτά μπορεί να παρουσιάσουν αναπνευστικές επιπλοκές και είναι πιθανότερο να χρειαστούν εισαγωγή στη μονάδα εντατικής θεραπείας νεογνών.

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

Ο εγκέφαλος που αναπτύσσεται μέσα στο κρανίο μπορεί να επηρεαστεί από τη συμπίεση, η οποία μπορεί να περιορίσει την ανάπτυξη του εγκεφάλου και να αυξήσει την πίεση σε αυτόν. Ως εκ τούτου, υπάρχει υψηλός κίνδυνος αναπτυξιακών προβλημάτων, οφθαλμικών ανωμαλιών και αναπνευστικών επιπλοκών.

Τα μωρά στα οποία επιπλέον έχει τροποποιηθεί η γενετική πληροφορία στα χρωμοσώματα και τα γονίδια μπορεί να έχουν ακόμη περισσότερα προβλήματα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και μετά τη γέννησή τους. Αυτό εξαρτάται από τον τύπο της γενετικής ανωμαλίας.

# Κρανιοσυνοστέωση.

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

Σε ηλικία 6-12 μηνών, ο νευροχειρουργός μπορεί να συστήσει τη διενέργεια μιας ή περισσότερων χειρουργικών επεμβάσεων επιχειρώντας να διορθώσει το κρανίο. Το μωρό συχνά απαιτεί σύνθετη φροντίδα σε εξειδικευμένο νοσοκομείο μετά την επέμβαση για παρακολούθηση για πιθανή αιμορραγία, λοίμωξη και οίδημα του εγκεφάλου. Είναι πιθανό να απαιτούνται περισσότερες από μία χειρουργικές επεμβάσεις όταν υπάρχουν πολλαπλές κρανιοσυνοστεώσεις, ή σε αυτές που οφείλονται σε γενετικά σύνδρομα.

Όταν μεγαλώσουν, τα μωρά με κρανιοσυνοστεώσεις μπορεί να παρουσιάσουν νευροαναπτυξιακά προβλήματα, απώλεια όρασης και άλλες αισθητηριακές αλλοιώσεις. Κατά τη διάρκεια της παρακολούθησης, η ψυχολογική υποστήριξη είναι απαραίτητη, όχι μόνο για τα παιδιά που πάσχουν από κρανιοσυνοστεώση αλλά και για τις οικογένειές τους.

## Θα ξανασυμβεί;

Εάν δεν βρεθεί γενετική αιτία που να εξηγεί την κρανιοσυνοστεώση, ο κίνδυνος να συμβεί ξανά εξαρτάται από τη ραφή που εμπλέκεται και είναι από ~2 έως 10%. Εάν υπάρχει γενετική αιτία, αυτή θα καθορίσει τον κίνδυνο και συνιστάται συμβουλευτική με γενετιστή.

## Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Ποιες ραφές του κρανίου εμπλέκονται στην κρανιοσυνοστεώση του μωρού μου;
- Πρόκειται για μία ή περισσότερες κρανιοσυνοστεώσεις;
- Έχει το μωρό μου άλλες αλλοιώσεις;
- Πόσο συχνά θα γίνονται υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Το μωρό μου θα γεννηθεί κοιλικά ή με καισαρική τομή;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Πού θα λάβει το μωρό την καλύτερη φροντίδα μετά τη γέννησή του;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσουν το μωρό μου και εμένα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και όταν γεννηθεί;