

กลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์ (Dandy Walker Complex)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

กลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์คืออะไร?

กลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์ เป็นกลุ่มความผิดปกติของสมองส่วนหลัง และสมองน้อย (cerebellum) ซึ่งมีบทบาทในการควบคุมการเคลื่อนไหว ภาวะเหล่านี้มีลักษณะเฉพาะร่วมกันที่พบได้จากการตรวจอัลตราซาวด์ คือการเห็นช่องที่บรรจุของเหลวในสมอง (โพรงสมองที่ 4) เชื่อมต่อกับแอ่งน้ำที่สมองส่วนหลัง (cisterna magna) กลุ่มอาการนี้ครอบคลุมหลายภาวะ เช่น ความผิดปกติชนิดแดนดี-วอล์กเกอร์ (Dandy Walker malformation), การเจริญผิดปกติของสมองส่วนเวอร์เมียนหรือไม่เจริญ (Vermian hypoplasia หรือ agenesis), ถุงน้ำในโพรงสมองของเบลค (Blake's pouch cyst) และกลุ่มอาการจูเบิร์ต (Joubert syndrome) เป็นต้น ภาวะเหล่านี้มักแยกออกจากกันได้ยาก และมีลักษณะทับซ้อนกันทางคลินิก

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

กลุ่มอาการเหล่านี้เกิดขึ้นในระยะท้ายของไตรมาสแรก ซึ่งเป็นช่วงที่สมองส่วนหลังกำลังพัฒนา โดยสาเหตุยังไม่ชัดเจน ในบางภาวะ เช่น ถุงน้ำในโพรงสมองของเบลค อาจเป็นเพียงความล่าช้าของพัฒนาการตามปกติ และมักจะหายไปได้เองในระยะเวลาหลังของการตั้งครรภ์ อย่างไรก็ตาม ในภาวะที่มีความรุนแรงมากขึ้น เช่น ความผิดปกติชนิดแดนดี-วอล์กเกอร์ จะสัมพันธ์กับการพัฒนาที่ผิดปกติของสมอง และส่งผลกระทบต่อทารกได้มากกว่า

วินิจฉัยได้อย่างไร?

วิธีหลักในการวินิจฉัย คือการตรวจสมองของทารกในครรภ์ระหว่างการตรวจอัลตราซาวด์ตามปกติในไตรมาสสอง หากพบว่าสมองส่วนหลังผิดปกติไปจากเดิมหรือสงสัยว่าเป็นกลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์ คุณอาจได้รับคำแนะนำให้ทำการตรวจอัลตราซาวด์สมองทารกในครรภ์อย่างละเอียด (fetal neurosonography) ซึ่งนอกจากการตรวจอัลตราซาวด์ผ่านทางหน้าท้องแล้ว คุณอาจได้รับคำแนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์ผ่านทางช่องคลอดเพื่อให้เห็นโครงสร้างสมองของทารกชัดเจนยิ่งขึ้น สุดท้าย คุณอาจได้รับคำแนะนำให้ทำการตรวจเอ็มอาร์ไอ (MRI) เพิ่มเติมเพื่อให้เห็นสมองส่วนหลังและโครงสร้างโดยรอบอย่างละเอียด การตรวจเหล่านี้ช่วยแยกภาวะต่าง ๆ และช่วยให้การวินิจฉัยที่แน่นอน

เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมหรือโครโมโซมอย่างไร?

บ่อยครั้งที่กลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์ สัมพันธ์กับโครโมโซมที่เปลี่ยนแปลงไป ดังนั้นการตรวจโครโมโซมจึงเป็นสิ่งที่แนะนำให้ทำเพิ่มเติม นอกจากนี้ยังพบว่าสัมพันธ์กับกลุ่มอาการทางพันธุกรรม และความผิดปกติของสมองชนิดอื่น ๆ

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

ดังที่กล่าวไป แนะนำให้ทำการตรวจสมองทารกในครรภ์อย่างละเอียด และอาจแนะนำให้ทำการตรวจเอ็มอาร์ไอเพิ่มเติม การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียดจำเป็นต้องทำเพื่อตรวจหาความผิดปกติของอวัยวะอื่น ๆ นอกเหนือจากสมอง แนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์ซ้ำเป็นระยะเพื่อประเมินการเปลี่ยนแปลงของความผิดปกติ คุณอาจได้รับคำปรึกษาทาง

กลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์ (Dandy Walker Complex)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

พันธุศาสตร์ และคำแนะนำให้ตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซม หรือความผิดปกติทางพันธุกรรมอื่น ๆ

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

การวินิจฉัยกลุ่มอาการเหล่านี้มักไม่ส่งผลกระทบต่อมากนักกับการดูแลระหว่างการตั้งครรภ์ โดยทั่วไปมักไม่จำเป็นต้องคลอดก่อนกำหนด การคลอดทางช่องคลอดไม่ได้เป็นข้อห้าม ยกเว้นกรณีที่ศีรษะของทารกมีขนาดใหญ่ผิดปกติเนื่องจากมีน้ำในโพรงสมองมากเกินไป ทารกควรคลอดในศูนย์การแพทย์ที่สามารถตรวจทางรังสีทารกหลังคลอดอย่างละเอียด และมีทีมกุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านประสาทวิทยา และ/หรือศัลยกรรมสมองเพื่อตรวจวินิจฉัย และดูแลทารกหลังคลอด

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

พยากรณ์โรคในกลุ่มอาการเหล่านี้มีความแปรปรวน ขึ้นอยู่กับการวินิจฉัยเฉพาะของแต่ละภาวะ โดยทั่วไป หากเป็นถุงน้ำในโพรงสมองของเบลกที่ไม่พบความผิดปกติอื่นและโครโมโซมปกติ พยากรณ์โรคมักดีมาก อย่างไรก็ตาม หากเป็นความผิดปกติของสมองน้อยชนิดที่รุนแรงมากขึ้น เช่น ความผิดปกติชนิดแดนดี-วอล์กเกอร์ ทารกอาจมีความบกพร่องของพัฒนาการทางระบบประสาท โดยเฉพาะอย่างยิ่งหากมีความผิดปกติของโครโมโซมหรือปัญหาอื่นร่วมด้วย สำหรับกลุ่มอาการจูเบิร์ต มักเป็นภาวะที่มีสติปัญญาบกพร่องรุนแรงหรืออาจถึงแก่ชีวิต

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม:

- การวินิจฉัยคือ ถุงน้ำในโพรงสมองของเบลก ความผิดปกติชนิดแดนดี-วอล์กเกอร์ หรือกลุ่มอาการจูเบิร์ต?
- มีความผิดปกติอื่นร่วมด้วยหรือไม่?
- มีการตรวจทางพันธุกรรมอะไรบ้างที่สามารถทำได้?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรคลอดที่ไหน?
- จำเป็นต้องผ่าคลอดหรือไม่?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจการดำเนินการใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: กุมภาพันธ์ 2024