

Ρομβεγκεφαλοσύναψη.

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

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

Τι είναι η ρομβεγκεφαλοσύναψη ;

Η παρεγκεφαλίδα ονομάζεται επίσης "μικρός εγκέφαλος" και είναι μια πολύ σημαντική δομή του νευρικού συστήματος, υπεύθυνη για το συντονισμό της κίνησης και της ισορροπίας, μεταξύ άλλων σημαντικών λειτουργιών. Η παρεγκεφαλίδα έχει δύο πλευρές ("ημισφαίρια") οι οποίες συνδέονται κεντρικά με μια δομή που ονομάζεται "σκώληκας". Η ρομβεγκεφαλοσύναψη είναι μια συγγενής δυσπλασία της παρεγκεφαλίδας, κατά την οποία ο σκώληκας απουσιάζει εντελώς ή εν μέρει και τα δύο ημισφαίρια συγχωνεύονται στη μέση γραμμή

Πώς συμβαίνει η ρομβεγκεφαλοσύναψη;

Ο εμβρυϊκός εγκέφαλος αναπτύσσεται από την αναδίπλωση και τη διαφοροποίηση του νευρικού σωλήνα στις διάφορες δομές του. Οι τρέχουσες έρευνες υποδεικνύουν ότι η ρομβεγκεφαλοσύναψη αποδίδεται σε μια ελαττωματική αναπτυξιακή διαδικασία που προκαλεί ανώμαλη διαφοροποίηση του οπίσθιου τμήματος του εγκεφάλου σε παρεγκεφαλίδα και σκώληκα κατά τις πρώτες ημέρες της ανάπτυξης του εμβρύου.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Η ρομβεγκεφαλοσύναψη εμφανίζεται συχνά με άλλες δυσπλασίες είτε στον εγκέφαλο είτε σε άλλα μέρη του σώματος. Συνιστάται στις γυναίκες να υποβάλλονται σε προηγμένη αξιολόγηση των δομών του εμβρυϊκού εγκεφάλου (ειδικό υπερηχογράφημα ή/και μαγνητική τομογραφία) και άλλων οργάνων από επαγγελματία με εμπειρία στην απεικόνιση του εμβρυϊκού εγκεφάλου. Αυτό είναι σημαντικό για την επιβεβαίωση της διάγνωσης της ρομβεγκεφαλοσύναψης και της παρουσίας πρόσθετων ανωμαλιών. Συνιστούμε επίσης τη διενέργεια αμνιοπαρακέντησης, για να αποκλειστούν άλλες γενετικές αιτίες παρεγκεφαλιδικής ανωμαλίας.

Ρομβεγκεφαλοσύναψη.

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

Τι πρέπει να προσέχω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Η ρομβεγκεφαλοσύναψη δεν επηρεάζει από μόνη της την πορεία της εγκυμοσύνης. Σε περιπτώσεις που το έμβρυο αναπτύσσει υδροκέφαλο (σοβαρή διάταση των πλάγιων κοιλιών) και η εγκυμοσύνη συνεχίζεται, μερικές φορές υπάρχει ανάγκη καισαρικής τομής, ανάλογα με το μέγεθος της κεφαλής του εμβρύου.

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

Οι περιπτώσεις ρομβεγκεφαλοσύναψης μπορεί να ποικίλλουν σε σοβαρότητα. Τα μωρά με ήπια ρομβεγκεφαλοσύναψη και χωρίς συναφείς ανωμαλίες μπορεί να έχουν μια φυσιολογική ζωή ή απλώς να έχουν προβλήματα με την ισορροπία και τον σωματικό συντονισμό. Ωστόσο, η πιο σοβαρή ρομβεγκεφαλοσύναψη μπορεί να περιλαμβάνει δυσκολίες στην κατάποση, καθυστερημένη κινητική μάθηση, δυσκολία στην ομιλία, παθολογικές κινήσεις των ματιών, νοητική καθυστέρηση και επιληπτικές κρίσεις. Ένας σημαντικός αριθμός περιπτώσεων ρομβεγκεφαλοσύναψης με σοβαρά συμπτώματα μπορεί να οδηγήσει σε θάνατο κατά την παιδική ηλικία.

Η θεραπεία των βρεφών με ρομβεγκεφαλοσύναψη είναι υποστηρικτική, δηλαδή τα συμπτώματα αντιμετωπίζονται ανάλογα με τις ανάγκες, και ειδική για τις σχετικές ανωμαλίες. Όταν η ρομβεγκεφαλοσύναψη σχετίζεται με υδροκέφαλο ή ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα, μπορεί να χρειαστεί να πραγματοποιηθεί νευροχειρουργική επέμβαση.

Ποια είναι η πρόγνωση;

Η πρόγνωση της μεταγεννητικής διάγνωσης της ρομβεγκεφαλοσύναψης εξαρτάται από την παρουσία άλλων δυσπλασιών και τη σοβαρότητα της απουσίας του σκώληκα. Ωστόσο, εάν η ρομβεγκεφαλοσύναψη διαγνωστεί σε ένα έμβρυο προγεννητικά, η πρόγνωση είναι συνήθως χειρότερη. Η συντριπτική πλειονότητα των περιπτώσεων είναι σποραδικές και δεν επανεμφανίζονται σε μελλοντικές εγκυμοσύνες. Στην ιατρική βιβλιογραφία υπάρχουν πολύ

Ρομβεγκεφαλοσύναψη.

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

Λίγες περιπτώσεις οικογενών περιπτώσεων, στις οποίες υπάρχει 25% πιθανότητα υποτροπής σε αυτές τις οικογένειες.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Πρέπει να παραπεμφθώ σε ένα εξειδικευμένο κέντρο για εξετάσεις και συμβουλευτική;
- Αποτελεί επιλογή η διακοπή της εγκυμοσύνης για την περίπτωσή μου;
- Ποιος τύπος τοκετού είναι καταλληλότερος για μένα, πότε και πού;

Τελευταία τροποποίηση Οκτώβριος 2022