

Ανεγκεφαλία.

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

Αυτό το ενημερωτικό φυλλάδιο έχει σκοπό να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τι είναι η ανεγκεφαλία, ποιες εξετάσεις απαιτούνται και ποιες είναι οι επιπτώσεις της διάγνωσης ανεγκεφαλίας για εσάς, το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι η ανεγκεφαλία;

Η ανεγκεφαλία είναι μια σοβαρή συγγενής ανωμαλία κατά την οποία το έμβρυο αναπτύσσεται χωρίς βασικά τμήματα του εγκεφάλου, όπως ο τελεγκέφαλος (εγκεφαλικά ημισφαίρια) και η παρεγκεφαλίδα, καθώς και χωρίς σημαντικό τμήμα του κρανίου. Δυστυχώς, η ανεγκεφαλία είναι πάντα θανατηφόρα: το βρέφος δεν μπορεί να επιβιώσει για μεγάλο χρονικό διάστημα μετά τη γέννηση.

Η ανεγκεφαλία διαφέρει από την ακρανία, μια σπάνια διαμαρτία διάπλασης κατά την οποία το κρανίο απουσιάζει μερικώς ή πλήρως, αλλά ο εγκέφαλος είναι φυσιολογικός ή σχεδόν φυσιολογικός και συνήθως καλύπτεται μόνο από ένα λεπτό στρώμα μεμβράνης.

Πως προκύπτει η ανεγκεφαλία;

Η ανεγκεφαλία είναι ένας τύπος ανωμαλίας του νευρικού σωλήνα (Neural Tube Defect - NTD) που εμφανίζεται κατά τον πρώτο μήνα της εγκυμοσύνης, όταν το ανώτερο τμήμα του νωτιαίου σωλήνα του εμβρύου δεν κλείνει σωστά. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η ακριβής αιτία παραμένει άγνωστη, αλλά πιστεύεται ότι προκύπτει από έναν συνδυασμό γενετικών, διατροφικών και περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως είναι η έλλειψη φυλλικού οξέος, η λήψη φαρμάκων που δρουν ως ανταγωνιστές του φυλλικού οξέος, η παχυσαρκία της μητέρας, ο σακχαρώδης διαβήτης, και άλλα.

Συνιστάται ιδιαίτερα στις γυναίκες που σχεδιάζουν να μείνουν έγκυες να λαμβάνουν καθημερινά συμπλήρωμα φυλλικού οξέος, καθώς έχει αποδειχθεί ότι μειώνει τον κίνδυνο εμφάνισης ανωμαλιών του νευρικού σωλήνα.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Η ανεγκεφαλία διαγιγνώσκεται μέσω προγεννητικού υπερηχογραφήματος, το οποίο μπορεί να αποκαλύψει την απουσία τμημάτων του εγκεφάλου και των οστών του κρανίου. Η διάγνωση μπορεί να γίνει ήδη από τον πρώτο υπερηχογραφικό έλεγχο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Ενδέχεται να συνυπάρχουν και άλλες ανωμαλίες, όπως δισχιδής ράχη (spina bifida), σχιστία χείλους και υπερώας, ανωμαλίες του ουροποιητικού και γαστρεντερικού συστήματος, συγγενείς καρδιοπάθειες και πολυάμνιο. Επιπλέον, μπορεί να ανιχνευθεί αυξημένο επίπεδο άλφα-εμβρυϊκής πρωτεΐνης (AFP) στον μητρικό ορό.

Μπορείτε να συμβουλευτείτε τον ιατρό σας και/ή έναν ειδικό εμβρυομητρικής για να αποφασίσετε αν η διακοπή της κύησης είναι η σωστή επιλογή για εσάς και την οικογένειά σας.

Συνιστάται επίσης γενετική συμβουλευτική και διαγνωστικός έλεγχος, ο οποίος μπορεί να περιλαμβάνει αμνιοπαρακέντηση ή δειγματοληψία χοριακής λάχνης (CVS) για την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Πρόσθετες διαγνωστικές εξετάσεις, όπως ο μοριακός καρυότυπος (chromosomal microarray testing) ή η αλληλούχηση των εξωνίων όλου του γονιδιώματος

Ανεγκεφαλία.

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

(whole exome sequencing), μπορεί επίσης να προταθούν για πιο λεπτομερή γενετική ανάλυση.

Τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, οι τακτικοί προγεννητικοί έλεγχοι είναι ζωτικής σημασίας. Εάν διαγνωστεί ανεγκεφαλία, ο ιατρός σας μπορεί να παρακολουθεί στενότερα την εγκυμοσύνη σας, εάν αποφασίσετε να τη συνεχίσετε.

Θα πρέπει να ενημερώσετε αμέσως τον επαγγελματία υγείας σας εάν παρατηρήσετε οποιαδήποτε ασυνήθιστα συμπτώματα ή αλλαγές στην υγεία σας.

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

Δυστυχώς, η ανεγκεφαλία είναι μια θανατηφόρα συγγενής ανωμαλία. Τα περισσότερα έμβρυα με ανεγκεφαλία καταλήγουν ενδομητρίως, ενώ όσα γεννιούνται ζωντανά δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα, καθώς η απουσία μεγάλου μέρους του εγκεφάλου και του κρανίου οδηγεί στον θάνατο μέσα σε λίγες ώρες ή ημέρες μετά τη γέννηση.

Τα νεογνά που γεννιούνται με ανεγκεφαλία είναι συνήθως τυφλά, κωφά, βρίσκονται σε διαρκή απώλεια συνείδησης και δεν είναι σε θέση να αισθανθούν πόνο.

Θα ξανασυμβεί;

Ο κίνδυνος υποτροπής, δηλαδή η πιθανότητα μιας επόμενης εγκυμοσύνης να επηρεαστεί από ανεγκεφαλία ή άλλη ανωμαλία του νευρικού σωλήνα, είναι αυξημένος και μπορεί να φτάσει έως και 2%. Μπορεί να παραπαμφθείτε για γενετική συμβουλευτική, ώστε να συζητήσετε τους κινδύνους και τις διαθέσιμες διαγνωστικές επιλογές για μελλοντικές εγκυμοσύνες.

Η λήψη συμπληρωμάτων φυλλικού οξέος πριν από τη σύλληψη και κατά το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης μπορεί να μειώσει σημαντικά αυτόν τον κίνδυνο. Συνιστάται σε όλες τις γυναίκες που μπορούν να μείνουν έγκυες να λαμβάνουν καθημερινά συμπλήρωμα φυλλικού οξέος σε δόση 0,4 έως 0,8 mg. Για γυναίκες με αυξημένο κίνδυνο, μπορεί να προταθεί υψηλότερη δόση, έως 4 mg ημερησίως.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Μπορεί το μωρό μου με ανεγκεφαλία να αισθάνεται πόνο;
- Υπάρχει κάποια γενετική βάση για την ανεγκεφαλία του παιδιού μου;
- Ποιες επιλογές θεραπείας και φροντίδας είναι διαθέσιμες στη διάρκεια της κύησης και μετά;
- Ποιοι είναι οι κίνδυνοί μου σε επόμενη κύηση, και πώς μπορώ να τους αντιμετωπίσω;
- Πότε πρέπει να δω το γιατρό μου εάν θέλω να ξαναμείνω έγκυος;
- Τί υπηρεσίες υποστήριξης υπάρχουν για οικογένειες που λαμβάνουν αυτή τη διάγνωση;

Τελευταία τροποποίηση Μάιος 2024