

# آژنزی (عدم وجود) جسم پینه ای (کورپوس کالوزوم) Agenesis of the corpus callosum (ACC)

مجموعه اطلاعات برای بیمار - آنچه باید بدانید، چه چیزی باید پرسید.

## آژنزی جسم پینه ای (کورپوس کالوزوم)

این جزوه به شما کمک می‌کند تا بفهمید آژنزی جسم پینه ای (کورپوس کالوزوم) چیست، به چه آزمایش‌هایی نیاز دارید و مفهوم تشخیص آژنزی کورپوس کالوزوم برای شما، کودک و خانواده‌تان چیست.

### آژنزی (عدم وجود) جسم پینه ای (کورپوس کالوزوم) چیست؟

آژنزی (عدم تشکیل) جسم پینه ای (کورپوس کالوزوم) یک بیماری عصبی نادر است که در آن جسم پینه‌ای که ساختار اصلی آن متشکل از رشته‌های عصبی است که دو نیمکره مغز را به هم متصل می‌کند، به طور جزئی یا کامل وجود ندارد. این وضعیت می‌تواند جزئی یا کامل باشد و می‌تواند به تنهایی یا به عنوان بخشی از یک سندرم با سایر ناهنجاری‌ها رخ دهد. به دلیل زمان‌بندی رشد جسم پینه‌ای در دوران بارداری، آژنزی جسم پینه‌ای را نمی‌توان قبل از اواسط بارداری تشخیص داد.

جسم پینه‌ای نقش مهمی در انتقال اطلاعات عصبی بین دو نیمکره مغز ایفا می‌کند و ارتباط و هماهنگی بین دو نیمکره را آسان‌تر می‌کند. هنگامی که آژنزی جسم پینه‌ای رخ می‌دهد، انتقال اطلاعات بین نیمکره‌ای تحت تاثیر قرار می‌گیرد که می‌تواند منجر به طیف وسیعی از عواقب شود.

### علت آژنزی جسم پینه‌ای چیست؟

اغلب موارد علت دقیق ACC ناشناخته است، اما می‌توان آن را به ناهنجاری‌های ژنتیکی، عفونت‌ها یا صدمات قبل از تولد، یا قرار گرفتن در معرض مواد مضر در دوران بارداری نسبت داد. در برخی موارد، با ناهنجاری‌های کروموزومی یا شرایط ژنتیکی ارثی همراه است.

### آیا باید آزمایشات بیشتری انجام دهم؟

ممکن است شما برای نورسونوگرافی تخصصی (سونوگرافی از مغز و سیستم عصبی مرکزی جنین) و انجام تصویربرداری مغناطیسی (MIR) ارجاع شوید. همچنین ممکن است سونوگرافی هدفمند بیشتری برای تعیین اینکه آیا ناهنجاری‌های دیگری وجود دارد یا خیر، درخواست شود. مشاوره ژنتیک و آزمایش ژنتیک می‌تواند توصیه شود که ممکن است شامل بررسی‌هایی مانند آمینوسنتز برای بررسی ناهنجاری‌های کروموزومی و سایر آزمایش‌های تشخیصی ژنتیکی مانند آزمایش ریزآرایه کروموزومی (chromosomal microarray) یا توالی‌یابی کل اگزوم (Whole exome sequencing) باشد. متخصصان و پزشک اصلی شما می‌توانند به شما در تصمیم‌گیری آگاهانه در مورد بارداری کمک کنند.

### در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

شما باید در مراقبت‌های منظم دوران بارداری خود شرکت کنید و به طور منظم سونوگرافی انجام دهید تا وضعیت سلامت و رشد کودک ارزیابی شود. پزشک یا مراقب بهداشتی شما با پیشرفت بارداری نکاتی را به شما توصیه می‌کند، به عنوان مثال، توصیه می‌شود که به حرکات کودک خود توجه کنید. تغییرات قابل توجه در نحوه یا دفعات حرکات جنین ممکن است نیاز به ارزیابی داشته باشد.

### کودکم بعد از به دنیا آمدن چه مشکلاتی دارد؟

تشخیص ACC در سونوگرافی پیش از تولد، نتیجه دقیقی را برای کودک شما پیش بینی نمی‌کند. برخی از افراد مبتلا به ACC زندگی سالم و معمولی دارند، در حالی که برخی دیگر ممکن است طیف وسیعی از علائم مانند تأخیر در رشد، ناتوانی‌های ذهنی، و مشکلات فیزیکی، ناتوانی‌های یادگیری، مشکل در هماهنگی حرکات، چالش‌های اجتماعی و رفتاری، تشنج، یا اختلالات بینایی و شنوایی را داشته باشند. ممکن است برای مشاوره دقیق‌تر و آمادگی برای مراقبت‌های لازم پس از تولد به یک متخصص مغز و اعصاب اطفال یا یک متخصص طب جنین ارجاع داده شوید. ممکن است بتوانید برنامه ریزی برای خدمات مداخله زودهنگام را شروع کنید.

حتی اگر کودک شما علائم فوری نشان نداد، مشارکت زود هنگام متخصصان می تواند مفید باشد. تیم مراقبت از شما و کودکان در دوران بارداری می تواند به شما توصیه کند که چگونه برای زایمان و پس از آن، بهترین برنامه ریزی داشته باشید.

### آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

احتمال عود ACC می تواند برای خانواده های مختلف بسیار متفاوت باشد، هر بارداری با بارداری دیگر متفاوت است و احتمال عود تا حد زیادی به علت زمینه ای بستگی دارد. مشاوره ژنتیک می تواند ارزیابی ریسک و اطلاعات شخصی تری را ارائه دهد. ACC می تواند به تنهایی و یا به عنوان بخشی از سندرم های ژنتیکی مختلف یا ناهنجاری های کروموزومی رخ دهد. هنگامی که ACC به تنهایی وجود داشته باشد، به طور کلی خطر عود برای بارداری های آینده حدود ۱٪ تا ۲٪ در نظر گرفته می شود، اما این می تواند متفاوت باشد. اگر ACC با یک سندرم ژنتیکی همراه باشد، خطر عود به الگوی وراثتی آن سندرم بستگی دارد. تعیین علت خاص ACC در یک فرد یا در یک خانواده برای تعیین میزان خطر دقیق عود بسیار مهم است.

### چه سوالات دیگری باید بپرسم؟

- پیامدهای طولانی مدت ACC برای سلامت، رشد و کیفیت زندگی فرزندم چیست؟
- آیا آزمایش ها یا ارزیابی های دیگری وجود دارد که باید در طول بارداری برای ارزیابی بیشتر وضعیت کودکم انجام شود؟
- گزینه های من برای ادامه بارداری چیست؟
- کجا باید بچم را به دنیا بیاورم؟
- آیا می توانید در مورد درمان های موجود برای نوزادم پس از تولد به من بگویید؟
- آیا می توانید اطلاعاتی در مورد تیم پزشکی و متخصصانی که در زایمان من و مراقبت از نوزاد پس از تولد نقش دارند، ارائه دهید؟

آخرین به روز رسانی آوریل ۲۰۲۴

### سلب مسئولیت:

محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. هدف از آن توصیه های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، نیست. شما الزاماً باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این جزوه/ وب سایت ما]. مشاوره پزشکی فردی حرفه ای یا تخصصی مختص به موقعیت فردی خودتان را دریافت کنید.

اگرچه ما تلاش های معقولی برای به روز رسانی اطلاعاتمان [بروشورها/ وب سایت] را انجام می دهیم، اما هیچ گونه مسئولیت، اظهار، ضمانت یا تضمینی، خواه صریح یا ضمنی، مبنی بر اینکه محتوای [بروشورها/ وب سایت] مان دقیق، کامل یا به روز است را متقبل نمی شویم.

### مترجمین :

هماهنگ کننده و ویراستار :

دکتر سولماز پیری : پریناتولوژیست ، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار :

# آژنزی ( عدم وجود ) جسم پینه ای ( کورپوس کالوزوم ) Agenesis of the corpus callosum (ACC)

مجموعه اطلاعات برای بیمار - آنچه باید بدانید، چه چیزی باید پرسید.

دکتر نجمیه سعادت : پریناتولوژیست ، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی شاپور اهواز ، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین ،  
دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

سایر مترجمین :

دکتر نیلوفر پورسعادت : متخصص زنان و زایمان از دانشگاه علوم پزشکی تهران