

Απουσία ρινικού οστού στις 11-14 εβδομάδες

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η απουσία ρινικού οστού και τι την προκαλεί, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση για το μωρό σας.

Τι είναι η απουσία ρινικού οστού;

Το **οστό που υπάρχει στη μύτη** του μωρού σας θα πρέπει να έχει ήδη αναπτυχθεί **μεταξύ της 11ης και 14ης εβδομάδας** κύησης και να είναι ορατό στο υπερηχογράφημα που διενεργείται σε αυτό το στάδιο της εγκυμοσύνης. Το ρινικό οστό εμφανίζεται σε τομή προφίλ του εμβρυϊκού προσώπου ως μια λεπτή λευκή γραμμή. Έχει παρατηρηθεί ότι όταν το ρινικό οστό δεν είναι ορατό υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το μωρό να έχει κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία, όπως το σύνδρομο Down (επιπλέον χρωμόσωμα 21) ή άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Η παρουσία/απουσία του ρινικού οστού μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί για τη βελτίωση του υπολογισμού του κινδύνου να έχει το μωρό σας χρωμοσωμικό πρόβλημα και για τη βελτίωση της ακρίβειας μιας τυπικής εξέτασης διαλογής, όπως η **συνδυασμένη εξέταση**. Αυτή η εξέταση συνδυάζει τη μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του μωρού με τις ορμόνες της εγκυμοσύνης που μετρώνται στο αίμα σας, και υπολογίζει τον κίνδυνο εμφάνισης μιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας στο μωρό σας.

Υπάρχουν διαφοροποιήσεις μεταξύ των χωρών, αλλά συνήθως ένας κίνδυνος ίσος ή μεγαλύτερος από 1:100 θεωρείται υψηλός. Ο γιατρός θα συζητήσει μαζί σας τι σημαίνει αυτή η πιθανότητα και θα σας βοηθήσει να ερμηνεύσετε το αποτέλεσμα της εξέτασης. Τελικά, η ερμηνεία του κινδύνου είναι εντελώς ατομική, και μόνο εσείς μπορείτε να αποφασίσετε ποιος κίνδυνος είναι αποδεκτός για εσάς και αν επιθυμείτε μια θετική εξέταση διαλογής να ακολουθηθεί από μια επιβεβαιωτική, διαγνωστική εξέταση, όπως η λήψη ενός μικρού δείγματος από τον πλακούντα ή κάποιας ποσότητας αμνιακού υγρού από τον περιβάλλοντα χώρο του μωρού (βιοψία χοριακών λαχνών/αμνιοπαρακέντηση) για την ανάλυση των χρωμοσωμάτων.

Πρέπει να κάνω τη μη επεμβατική εξέταση (NIPT);

Ο γιατρός σας θα σας συμβουλεύσει εάν πληροίτε τις προϋποθέσεις για το NIPT ή εάν θα πρέπει να εξετάσετε το ενδεχόμενο διενέργειας μιας επεμβατικής εξέτασης, όπως η αμνιοπαρακέντηση ή η βιοψία χοριακών λαχνών.

Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με την απουσία ρινικού οστού;

Στα χρωμοσώματα φυλάσσεται το μεγαλύτερο μέρος των γενετικών μας πληροφοριών. Συνήθως έχουμε 46 από αυτά, στοιχημένα σε ζεύγη: 23 προέρχονται από τον έναν γονέα και τα άλλα 23 προέρχονται από τον άλλο γονέα. Για παράδειγμα, τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα με αριθμό 21. Τα μωρά με χρωμοσωμική ανωμαλία, συνήθως ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 ή 18 ή 13, συχνά εμφανίζουν αυξημένο εύρος

Απουσία ρινικού οστού στις 11-14 εβδομάδες

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

αυχενικής διαφάνειας (NT) και λεπτό ή απών ρινικό οστό. Αυτό μπορεί επίσης να συμβεί όταν το μωρό έχει ένα πολύ μικρό γενετικό ελάττωμα, σε επίπεδο γονιδίων. Γι' αυτό ο γιατρός σας μπορεί να σας προτείνει να κάνετε μια ακόμη βαθύτερη εξέταση του γενετικού υλικού του μωρού σας.

Στις γυναίκες αφρο-καραϊβικής καταγωγής η ανάπτυξη του ρινικού οστού στο μωρό είναι πιο αργή, και επομένως υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα να μην είναι ακόμη ορατό στις 11-14 εβδομάδες.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Εάν το αποτέλεσμα της διαγνωστικής εξέτασης είναι φυσιολογικό, ο γιατρός πιθανόν να σας προτείνει να κάνετε λεπτομερές εμβρυϊκό υπερηχογράφημα για να αναλύσει όλες τις δομές του εμβρύου για δομικές ανωμαλίες.

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Εάν όλες οι εξετάσεις είναι αρνητικές, αυτό σημαίνει ότι δεν έχουν βρεθεί προβλήματα στο μωρό σας και η εγκυμοσύνη σας μπορεί να θεωρηθεί φυσιολογική, οπότε δεν χρειάζεστε περαιτέρω ειδική φροντίδα κατά την εγκυμοσύνη. Το ρινικό οστό θα γίνει ορατό σε μεταγενέστερο στάδιο της εγκυμοσύνης, και η εξήγηση για το γεγονός ότι δεν ήταν ορατό στην αρχή της εγκυμοσύνης είναι ότι πιθανώς η ανάπτυξη του ήταν πιο αργή από ό,τι σε άλλες εγκυμοσύνες, χωρίς να υπάρχει κάποιος ιδιαίτερος λόγος.

Θα ξανασυμβεί;

Συνήθως, η απουσία ρινικού οστού δεν επαναλαμβάνεται σε επόμενη εγκυμοσύνη, αλλά αν το μωρό είχε μια χρωμοσωμική ανωμαλία, ο κίνδυνος μπορεί να είναι ελαφρώς αυξημένος στην επόμενη εγκυμοσύνη σας.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Ποιες είναι οι πιθανότητες το μωρό μου να έχει χρωμοσωμική ανωμαλία εάν το ρινικό του οστό δεν είναι ορατό;
- Μπορώ να κάνω μια συνδυασμένη εξέταση και να λάβω τον υπολογισμένο κίνδυνο του μωρού μου να έχει χρωμοσωμική ανωμαλία;
- Δικαιούμαι μια μη επεμβατική εξέταση αίματος;
- Εάν ο κίνδυνος είναι υψηλός ποια επεμβατική εξέταση πρέπει να επιλέξω (λήψη χοριακής λάχνης ή αμνιοπαρακέντηση);
- Ποιος είναι ο κίνδυνος που συνδέεται με αυτές τις επεμβατικές εξετάσεις;
- Ποιες γενετικές εξετάσεις θα πραγματοποιηθούν;
- Θα διαγνώσουν αυτές οι εξετάσεις άλλα μικρά γενετικά προβλήματα;
- Θα οργανώσει ο γιατρός επιπλέον εξειδικευμένες εξετάσεις κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να ελέγξει αν το ρινικό οστό έχει γίνει ορατό αργότερα στην εγκυμοσύνη και αν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες;

Απουσία ρινικού οστού στις 11-14 εβδομάδες

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

Τελευταία τροποποίηση Απρίλιος 2023