

Συγγενής καταρράκτης.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι ο συγγενής καταρράκτης, ποιες εξετάσεις χρειάζονται, και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση του συγγενούς καταρράκτη για το μωρό σας και την οικογένειά σας.

Τι είναι ο συγγενής καταρράκτης;

Ο συγγενής καταρράκτης αναφέρεται στη θόλωση του φακού του ενός ή και των δύο ματιών, η οποία υπάρχει κατά τη γέννηση. Φυσιολογικά, οι φακοί των ματιών είναι πεντακάθαροι. Ορισμένες μορφές καταρράκτη είναι ήσσονος σημασίας (μικρές κουκίδες στον φακό) και δεν εξελίσσονται. Αυτές οι μικρές μορφές δεν επηρεάζουν την όραση. Ωστόσο, άλλες μορφές παρουσιάζουν ολική θόλωση του φακού, ή ξεκινούν μικρές και εξελίσσονται με την πάροδο του χρόνου. Αυτές οι μορφές μπορεί να προκαλέσουν σοβαρά προβλήματα όρασης.

Πώς συμβαίνει ο συγγενής καταρράκτης;

Ο συγγενής καταρράκτης μπορεί να εμφανιστεί για πολλούς λόγους. Είναι γνωστό ότι όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό συγγενούς καταρράκτη, ο κίνδυνος γέννησης μωρού με συγγενή καταρράκτη είναι υψηλότερος. Ορισμένες φορές, ο καταρράκτης αποτελεί μέρος ενός συνδρόμου, όπως το σύνδρομο Down. Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Τα χρωμοσώματα είναι πακέτα γενετικών πληροφοριών. Αλλαγές στον αριθμό των πακέτων ή στις ίδιες τις πληροφορίες μπορούν να προκαλέσουν γενετικές ασθένειες. Ο συγγενής καταρράκτης έχει παρατηρηθεί σε πολλές γενετικές ασθένειες που προκαλούνται από τέτοιες αλλαγές.

Σπανιότερα, ο συγγενής καταρράκτης είναι αποτέλεσμα μεταβολικών προβλημάτων (μια αλλαγή στον τρόπο με τον οποίο το σώμα μας επεξεργάζεται τα πράγματα), διαβήτη ή της λήψης ορισμένων φαρμάκων όπως τα παράγωγα της κουμαρίνης (χάπια για την αραιώση του αίματος) από την έγκυο μητέρα. Υπάρχει επίσης κίνδυνος να εμφανιστεί συγγενής καταρράκτης όταν η μητέρα υποφέρει από λοιμώξεις όπως ιλαρά ή ερυθρά κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Παρόλες αυτές τις προαναφερθείσες αιτίες που μπορεί να οδηγήσουν σε συγγενή καταρράκτη, συχνά συμβαίνει να μην βρεθεί λόγος για τον οποίο ένα μωρό έχει καταρράκτη κατά τη γέννηση.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Θα πρέπει να ρωτήσετε αν μπορεί να γίνει ένα εξειδικευμένο/αναλυτικό υπερηχογράφημα του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να διαπιστωθεί αν το μωρό έχει άλλες ανωμαλίες ή αν ο καταρράκτης είναι το μόνο πρόβλημα. Εάν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες, συνήθως συνιστάται συμβουλευτική από ειδικό γενετιστή. Μπορεί να σας προσφερθεί εξέταση με αμνιοπαρακέντηση για να διαπιστωθεί εάν ορισμένες γενετικές αλλαγές είναι η αιτία για τον καταρράκτη. Η αμνιοπαρακέντηση γίνεται με τη χρήση μιας λεπτής βελόνας που εισάγεται στην κοιλιά σας για να συλλεχθεί μέρος του υγρού στο σάκο γύρω από το μωρό. Υπάρχει μικρός κίνδυνος αποβολής (λιγότερο από 1 αποβολή για κάθε 300 αμνιοπαρακεντήσεις που γίνονται), και ορισμένες γυναίκες επιλέγουν να μην την κάνουν από φόβο μήπως χάσουν το μωρό τους. Δεν μπορούν να διαγνωστούν όλες οι παθήσεις με αμνιοπαρακέντηση, και δεν

Συγγενής καταρράκτης.

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

Μπορούν να φανούν όλες οι ανωμαλίες με υπερηχογράφημα. Ωστόσο, εάν δεν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες που να φαίνονται στο υπερηχογράφημα και οι επεμβατικές εξετάσεις δίνουν φυσιολογικά αποτελέσματα, τότε ο καταρράκτης είναι πιθανό να είναι μεμονωμένο εύρημα.

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Εάν ο καταρράκτης είναι σοβαρός, το μωρό δεν θα βλέπει καλά μέσα από το προσβεβλημένο μάτι. Αυτό δυσχεραίνει τη συνεργασία του εγκεφάλου και των ματιών του μωρού. Εάν ο εγκέφαλος δεν λαμβάνει καθαρές εικόνες του κόσμου από το μάτι λόγω του καταρράκτη, τότε ο εγκέφαλος δεν μαθαίνει πώς να ερμηνεύει τις εικόνες που λαμβάνει.

Εάν ο φακός δεν αντικατασταθεί με χειρουργική επέμβαση, η όραση μέσω του πάσχοντος ματιού δεν διορθώνεται και ο εγκέφαλος καταπιέζει την κακής ποιότητας εικόνα αυτού του ματιού και λειτουργεί κυρίως με την πιο καθαρή εικόνα του άλλου ματιού. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε προβλήματα όπως τύφλωση, αμβλυωπία (που ονομάζεται επίσης "τεμπέλικο μάτι"), νυσταγμό (γρήγορη και ανεξέλεγκτη κίνηση των ματιών), στραβισμό (τα μάτια δεν είναι σωστά ευθυγραμμισμένα και δείχνουν προς διαφορετικές κατευθύνσεις) ή αδυναμία σταθεροποίησης του βλέμματος σε αντικείμενα.

Τώρα που οι χειρουργικές επεμβάσεις μπορούν να γίνουν μέσα στους πρώτους μήνες της ζωής, το οπτικό αποτέλεσμα και η ποιότητα ζωής είναι συνήθως καλά. Η όραση του χειρουργημένου ματιού θα πρέπει να διορθωθεί με τεχνητό φακό που τοποθετείται στο μάτι, φακό επαφής ή γυαλιά. Συνήθως συνιστάται μακροχρόνια παρακολούθηση και συχνή παρακολούθηση του ματιού από οφθαλμίατρο.

Το πόσο καλά βλέπει το μωρό μπορεί να μην είναι το ίδιο καλό εάν υπάρχουν άλλες οφθαλμικές ανωμαλίες, όπως ένα μικρό μάτι (που ονομάζεται μικροφθαλμία). Το μωρό μπορεί να έχει περισσότερα προβλήματα μετά τη γέννηση όταν ο καταρράκτης είναι μέρος μιας γενετικής πάθησης, ενός συνδρόμου, ή όταν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες. Το πόσο καλά θα είναι το μωρό εξαρτάται από αυτά τα άλλα ζητήματα.

Θα ξανασυμβεί;

Όταν ο καταρράκτης είναι μόνο στη μία πλευρά, δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό και δεν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες, ο κίνδυνος να αποκτηθεί και άλλο παιδί με καταρράκτη είναι μικρός. Ωστόσο, ο ακριβής κίνδυνος είναι δύσκολο να εκτιμηθεί, και η συμβουλή ενός ειδικού γενετιστή μπορεί να είναι χρήσιμη για να ξεκαθαριστεί αυτό το θέμα.

Εάν ο καταρράκτης αποτελεί μέρος μιας γενετικής πάθησης ή ενός συνδρόμου, τότε ο κίνδυνος να ξανασυμβεί εξαρτάται από τη συγκεκριμένη πάθηση. Σε αυτή την περίπτωση, συνιστάται έντονα η συμβουλευτική από ειδικό γενετιστή. Εάν ο καταρράκτης προκλήθηκε από λοίμωξη, είναι πολύ απίθανο να ξανασυμβεί.

Συγγενής καταρράκτης.

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

Τί άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Επηρεάζεται μόνο το ένα μάτι ή και τα δύο;
- Φαίνεται να είναι σοβαρή μορφή καταρράκτη;
- Υπάρχουν άλλες ορατές ανωμαλίες;
- Συνιστώνται άλλες εξετάσεις όπως αμνιοπαρακέντηση;
- Πόσο συχνά θα κάνω υπερηχογραφήματα;
- Που θα πρέπει να γεννήσω;
- Που θα λάβει το μωρό μου την καλύτερη φροντίδα μετά τη γέννηση;
- Μπορώ να συναντήσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα φροντίσουν το παιδί μου μετά τη γέννηση;

Τελευταία τροποποίηση Ιανουάριος 2021

Αποποίηση ευθύνης:

Το περιεχόμενο [αυτού του φυλλαδίου/του δικτυακού μας τόπου] παρέχεται μόνο για γενική πληροφόρηση. Δεν προορίζεται να αποτελέσει ιατρική συμβουλή στην οποία θα πρέπει να βασιστείτε. Θα πρέπει να λάβετε επαγγελματική ή εξειδικευμένη ατομική ιατρική συμβουλή σχετικά με την προσωπική σας κατάσταση πριν προβείτε ή αποφύγετε οποιαδήποτε ενέργεια με βάση το περιεχόμενο του [παρόντος φυλλαδίου/του δικτυακού μας τόπου]. Παρόλο που καταβάλλουμε εύλογες προσπάθειες για την ενημέρωση των πληροφοριών στο [φυλλάδιο/τον ιστότοπό μας], δεν δίνουμε καμία ρητή ή σιωπηρή δήλωση, εγγύηση ή υπόσχεση ότι το περιεχόμενο στο [φυλλάδιο/τον ιστότοπό μας] είναι ακριβές, πλήρες ή ενημερωμένο.