

# Οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα.

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

**Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι το οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση για το μωρό σας.**

## **Τι είναι το οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα (OAVS);**

Ένα μωρό με οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα (OAVS) έχει συνήθως πολλαπλές ανωμαλίες του προσώπου (στόμα, μάτια, ουρανίσκος, γνάθος, ζυγωματικά), των αυτιών και της σπονδυλικής στήλης. Το OAVS περιλαμβάνει διαγνώσεις γνωστές ως ημιφατνιακή μικροσωμία (HFM) και σύνδρομο Goldenhar (GS). Η σοβαρότητα των ανωμαλιών ποικίλλει σε μεγάλο βαθμό από περίπτωση σε περίπτωση, και μπορεί επίσης να περιλαμβάνει πρόσθετα προβλήματα από την καρδιά, τους νεφρούς, τους πνεύμονες και το νευρικό σύστημα. Τα μωρά με πολύ μικρό πηγούνι μπορεί να έχουν αναπνευστικές δυσκολίες κατά τη γέννηση, οι οποίες απαιτούν τοκετό σε εξειδικευμένο κέντρο.

## **Ποια είναι η πιθανότητα ανίχνευσης OAVS σε έναν συνήθη υπερηχογραφικό έλεγχο ανατομίας;**

Δυστυχώς, μόνο οι σοβαρότερες περιπτώσεις OAVS μπορούν να ανιχνευθούν στις συνήθεις προγεννητικές υπερηχογραφικές εξετάσεις. Τα τυπικά ευρήματα είναι η παρουσία της μιας πλευράς του προσώπου μικρότερης από την άλλη, ένα πολύ μικρό πηγούνι, ένα στόμα ευρύτερο από το φυσιολογικό, ένα μερικώς σχηματισμένο ή τελείως απόν αυτί και παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης όπως η σκολίωση (πλάγια απόκλιση της σπονδυλικής στήλης). Στις περισσότερες περιπτώσεις, οι ανωμαλίες επηρεάζουν μόνο τη μία πλευρά του σώματος και μερικές φορές μπορεί να είναι πολύ ανεπαίσθητες.

## **Πώς συμβαίνει το οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα;**

Η αιτία των περισσότερων περιπτώσεων OAVS είναι άγνωστη. Γενικά, εμφανίζεται σε οικογένειες χωρίς ιστορικό της πάθησης. Σε σπάνιες περιπτώσεις, η OAVS μπορεί να

κληρονομηθεί από τους γονείς και να ακολουθήσει αυτοσωμικό επικρατές ή υπολειπόμενο πρότυπο, δηλαδή, εάν ένας γονέας έχει OAVS, κάθε παιδί του έχει 50 ή 25% πιθανότητα να κληρονομήσει τη νόσο αντίστοιχα. Ωστόσο, στις περισσότερες οικογένειες όπου ένα παιδί έχει OAVS, η πιθανότητα να γεννηθεί και άλλο παιδί με την ίδια πάθηση είναι πολύ μικρή.

## **Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με το OAVS;**

Τα περισσότερα άτομα με OAVS έχουν φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Ωστόσο, υπάρχουν αναφορές για μη φυσιολογικά χρωμοσώματα σε ασθενείς με OAVS, οπότε οι γονείς θα πρέπει να εξετάσουν την επιλογή του προγεννητικού ελέγχου του καρυότυπου (ακόμη καλύτερα, με μοριακό καρυότυπο). Ο μοριακός καρυότυπος είναι γενετική εξέταση που μπορεί να ανιχνεύσει μικρότερες παραλλαγές στο DNA από ό,τι ο κλασικός καρυότυπος και, ως εκ τούτου, μπορεί να παρέχει χρήσιμες διαγνωστικές πληροφορίες σε έμβρυα με πολλαπλές δομικές ανωμαλίες.

# Οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα.

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

## Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Ένα τρισδιάστατο υπερηχογράφημα μπορεί να είναι χρήσιμο στη διάγνωση ανωμαλιών του προσώπου, και μια μαγνητική τομογραφία μπορεί να βοηθήσει στην περαιτέρω αξιολόγηση του στόματος και των ανώτερων αεραγωγών σε περιπτώσεις σοβαρού OAVS. Εάν το μωρό έχει πολύ μικρό πηγούνι, η εστιασμένη εξέταση μαγνητικής τομογραφίας του στόματος και των ανώτερων αεραγωγών θα μπορούσε να βοηθήσει την περιγεννητική ομάδα να αξιολογήσει την ανάγκη εκτέλεσης μιας διαδικασίας που ονομάζεται EXIT. Πρόκειται για έναν ειδικό τύπο τοκετού κατά τον οποίο το μωρό αερίζεται πριν από την αποκοπή του ομφάλιου λώρου από τον πλακούντα. Όπως συμβαίνει με τα περισσότερα μωρά με πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες, οι εικόνες του υπερηχογραφήματος και της μαγνητικής τομογραφίας θα συζητηθούν με μια ομάδα ειδικών, η οποία μπορεί να περιλαμβάνει έναν ειδικό εμβρυομητρικής ιατρικής, έναν γενετιστή, έναν ειδικό ΩΡΛ, έναν νεογνολόγο και έναν πλαστικό χειρουργό.

## Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Εάν το μωρό δυσκολεύεται να καταπιεί αμνιακό υγρό, μπορεί να αισθάνεστε ότι η κοιλιά σας μεγαλώνει γρήγορα προς το τέλος της εγκυμοσύνης. Αυτή η συσσώρευση αμνιακού υγρού (πολυάμνιο) μπορεί να προκαλέσει πρόωρο τοκετό. Πριν συμβεί αυτό, ο γιατρός σας μπορεί να προσπαθήσει να αφαιρέσει μέρος του αμνιακού υγρού με μια βελόνα για να παρατείνει την εγκυμοσύνη, και να σας χορηγήσει κορτικοστεροειδή για την υποστήριξη των πνευμόνων του μωρού, εάν γεννήσετε πολύ νωρίς.

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

Τα περισσότερα μωρά με OAV έχουν φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής και καλή πρόγνωση. Επειδή ορισμένοι ασθενείς με OAVS μπορεί να έχουν δυσκολία στην αναπνοή και τη σίτιση κατά την πρώιμη νεογνική περίοδο, είναι σκόπιμο να γεννιούνται σε κέντρο με νεογνικές και χειρουργικές δυνατότητες, εφόσον υπάρχουν. Υπάρχουν διάφορα κρανιοπροσωπικά σύνδρομα των οποίων τα ευρήματα μπορεί να επικαλύπτονται με εκείνα του OAVS, οπότε στις περισσότερες περιπτώσεις η τελική διάγνωση δεν γίνεται παρά μόνο αρκετές ημέρες μετά τη γέννηση. Είναι πιθανό ότι τα περισσότερα μωρά με OAVS θα χρειαστούν πολλαπλές διορθωτικές χειρουργικές επεμβάσεις και μακροχρόνια παρακολούθηση από ΩΡΛ, ορθοπεδικούς και οφθαλμιάτρους.

## Θα ξανασυμβεί;

Εκτός από τις ασυνήθιστες, γνωστές περιπτώσεις που αναφέρονται στην ιατρική βιβλιογραφία, ο κίνδυνος υποτροπής είναι πολύ χαμηλός.

# Οφθαλμο-ωτο-σπονδυλικό φάσμα.

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

## Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Μήπως αυτό μοιάζει με σοβαρή περίπτωση φάσματος OAV;
- Είναι δυνατή η διακοπή της εγκυμοσύνης;
- Μπορώ να προγραμματίσω μια διαβούλευση με έναν γενετιστή για να κατανοήσω καλύτερα τι σημαίνει OAV (ποιες ανωμαλίες πρέπει να περιμένω, πώς θα μοιάζει το μωρό μου και την πιθανότητα τα μελλοντικά μου παιδιά να έχουν αυτό το σύνδρομο);
- Πού πρέπει να γεννήσω;
- Πού είναι το καλύτερο μέρος για τη φροντίδα του μωρού μετά τη γέννηση;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ιατρική ομάδα που θα φροντίσει το μωρό μου κατά τη γέννηση;

Τελευταία τροποποίηση Μάρτιος 2024