

Οφθαλμικές ανωμαλίες.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να κατανοήσετε τους διάφορους τύπους οφθαλμικών ανωμαλιών, τι τις προκαλεί και τι πρέπει να προσέχετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Τι είδους δομικές διαφορές στη θέση ή το μέγεθος των ματιών του μωρού μπορεί να αναπτυχθούν;

Κατά τη διάρκεια της πρώιμης εμβρυϊκής ζωής αναπτύσσονται οι οφθαλμικές κόγχες και οι βολβοί των ματιών. Κανονικά η απόσταση μεταξύ των ματιών είναι ισοδύναμη με το μέγεθος ενός ματιού. Εάν κάτι πάει στραβά με την ανάπτυξη του προσώπου του μωρού, η θέση ή/και το μέγεθος των ματιών μπορεί να αλλάξει (ανωμαλία των ματιών). Τα μάτια μπορεί να είναι πολύ κοντά το ένα στο άλλο (υποτελορισμός) ή πολύ μακριά το ένα από το άλλο (υπερτελορισμός).

Μπορεί επίσης να συμβεί τα μάτια να είναι συγχωνευμένα μεταξύ τους (συνοφθαλμία ή κυκλωπία). Σε ορισμένες περιπτώσεις, το ένα ή και τα δύο μάτια είναι πολύ μικρά, και αυτό μπορεί να σημαίνει ότι υπάρχει σοβαρή οπτική εξασθένηση στο ένα ή και στα δύο μάτια (μικροφθαλμία/ανοφθαλμία).

Πώς συμβαίνουν αυτές οι οφθαλμικές ανωμαλίες;

Συνήθως αυτές οι ανωμαλίες αποτελούν μέρος ενός χρωμοσωμικού ή γενετικού προβλήματος που παρεμβαίνει στη φυσιολογική ανάπτυξη των ματιών/του προσώπου.

Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με αυτές τις ανωμαλίες;

Οι ανωμαλίες της θέσης και του μεγέθους των ματιών εντοπίζονται σε συνδυασμό με ορισμένες χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως ένα επιπλέον χρωμόσωμα 13 (τρισωμία 13) ή άλλες σπάνιες γενετικές ανωμαλίες.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Όταν προκύψει υποψία ανωμαλίας των ματιών κατά την υπερηχογραφική διερεύνηση, το μωρό θα ελεγχθεί διεξοδικά για την παρουσία άλλων ανωμαλιών, καθώς συνήθως οι ανωμαλίες των ματιών συνδέονται με ανωμαλίες του εγκεφάλου ή άλλων οργάνων. Ο γιατρός μπορεί να προτείνει τη διενέργεια αμνιοπαρακέντησης (λήψη αμνιακού υγρού γύρω από το μωρό) για να ελέγξει τα χρωμοσώματα και το γενετικό του υλικό. Ανάλογα με τη διάγνωση, ο γιατρός μπορεί να σας φέρει σε επαφή με άλλους ειδικούς, όπως έναν γενετιστή ή έναν οφθαλμίατρο, ή άλλους ειδικούς.

Τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Η εγκυμοσύνη συνήθως εξελίσσεται φυσιολογικά, αν και το μωρό μπορεί να μην αναπτυχθεί καλά, ανάλογα με το αν έχει βρεθεί γενετική ανωμαλία ή όχι.

Οφθαλμικές ανωμαλίες.

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

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

Αυτό εξαρτάται από την ακριβή διάγνωση. Εάν η γενετική ανάλυση είναι φυσιολογική και το μωρό έχει ένα ή και τα δύο μάτια πολύ μικρά, αυτό μπορεί να σημαίνει ότι το μωρό μπορεί να μην μπορεί να δει, ή να έχει σοβαρά μειωμένη όραση. Η πλαστική χειρουργική μπορεί να διορθώσει το αισθητικό πρόβλημα, αλλά δεν υπάρχει πραγματική θεραπεία για την τύφλωση.

Θα ξανασυμβεί;

Αυτό θα εξαρτηθεί και πάλι από την ακριβή διάγνωση. Εάν υπάρχει κάποιο γνωστό πρόβλημα, ο γενετιστής θα σας ενημερώσει σχετικά με την πιθανότητα το πρόβλημα να επανέλθει σε μια μελλοντική εγκυμοσύνη. Εάν η ανωμαλία σχετιζόταν με μια χρωμοσωμική ανωμαλία, οι πιθανότητες σας σε μια επόμενη εγκυμοσύνη θα είναι ελαφρώς αυξημένες, αλλά μια πρώιμη εξέταση μπορεί να σας πληροφορήσει για το αν ισχύει κάτι τέτοιο. Τα μάτια μπορούν επίσης να φανούν με υπερηχογράφημα ήδη από τις 12-13 εβδομάδες της εγκυμοσύνης. Αυτό σημαίνει ότι μπορείτε να καθυστερήσετε ή να λάβετε διάγνωση υποτροπής ήδη από πολύ νωρίς στην εγκυμοσύνη.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Μήπως αυτό μοιάζει με σοβαρή περίπτωση ανωμαλίας των ματιών;
- Μπορώ να διακόψω την εγκυμοσύνη;
- Πού πρέπει να γεννήσω;
- Πού θα λάβει την καλύτερη φροντίδα το μωρό μετά τη γέννησή του;

Τελευταία τροποποίηση Ιούνιος 2023