

Διαφραγματο-οπτική δυσπλασία.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η διαφραγματο-οπτική δυσπλασία (SOD), τι την προκαλεί και τι συνεπάγεται η διάγνωση για το μωρό σας μετά τη γέννησή του.

Τι είναι η διαφραγματο-οπτική δυσπλασία;

Πρόκειται για μια σπάνια ανωμαλία του εμβρυϊκού εγκεφάλου, στην οποία επηρεάζεται το οπτικό νεύρο, με πιθανότητα κακής όρασης μετά τη γέννηση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι ενδοκρινικές (ορμονικές) λειτουργίες επίσης φορές διαταραγμένες.

Πώς συμβαίνει η διαφραγματο-οπτική δυσπλασία;

Εμφανίζεται όταν μια μικρή πρόσθια δομή στον εγκέφαλο είναι παθολογική. Αυτό το πρόσθιο τμήμα είναι η κοιλότητα του διαφανούς διαφράγματος. Όταν η κοιλότητα είναι παθολογική, τα πλευρικά τοιχώματά της απουσιάζουν, προκαλώντας υποανάπτυξη (αγενεσία) της (αγενεσία της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος)

Πότε υποψιαζόμαστε αγενεσία της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος;

Η υποψία για αγενεσία της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος τίθεται στις περισσότερες περιπτώσεις στη διάρκεια του υπερηχογραφήματος του εμβρύου στο δεύτερο τρίμηνο. Μπορεί να επιβεβαιωθεί με μαγνητική τομογραφία. Όταν τεθεί η διάγνωση της αγενεσίας της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος, είναι απαραίτητο να πραγματοποιηθεί πλήρης εξέταση του εγκεφάλου με υπέρηχο και MRI για να επιβεβαιωθεί ότι η αγενεσία της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος είναι μεμονωμένη. Οι γενετικές εξετάσεις μπορεί να συζητηθούν ανάλογα με την περίπτωση και την κατάσταση.

Ποια είναι η πρόγνωση της αγενεσίας της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος;

Διαφραγματο-οπτική δυσπλασία.

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

Στις περισσότερες μεμονωμένες περιπτώσεις μεμονωμένης αγενεσίας της κοιλότητας του διαφανούς διαφράγματος, η πρόγνωση είναι ευνοϊκή. Η πρόγνωση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης διαπιστώνεται με τη μελέτη των οπτικών νεύρων (υπερηχογράφημα και MRI). Ωστόσο, ο αποκλεισμός της διάγνωσης της διαφραγματο-οπτικής δυσπλασίας στο έμβρυο δεν είναι δυνατός στο 100% των περιπτώσεων.

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

Στις περισσότερες περιπτώσεις, όταν τα οπτικά νεύρα είναι φυσιολογικά, το μωρό θα έχει καλή όραση. Ωστόσο, η οριστική πρόγνωση θα καθοριστεί μεταγεννητικά με την οφθαλμολογική εξέταση και την εξέταση αίματος για την ορμονική λειτουργία. Ο κίνδυνος υποτροπής αυτής της κατάστασης σε επόμενη εγκυμοσύνη είναι εξαιρετικά χαμηλός.

Τελευταία τροποποίηση Αύγουστος 2023