

# Στένωση του υδραγωγού του Sylvius.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η εμβρυϊκή στένωση του υδραγωγού του Sylvius και τι την προκαλεί, τι μπορεί να χρειαστείτε και τις επιπτώσεις της διάγνωσης μετά τη γέννηση του μωρού σας.

## Τι είναι η εμβρυϊκή στένωση του υδραγωγού του Sylvius;

Ο εγκέφαλος του εμβρύου περιβάλλεται από υγρό που κυκλοφορεί γύρω από αυτόν και γεμίζει δύο πλευρικές δεξαμενές, που ονομάζονται κοιλίες, καθώς και μια τρίτη κοιλία και μια τέταρτη κοιλία.

Η στένωση του εμβρυϊκού υδραγωγού του Sylvius εμφανίζεται όταν αυτό το φυσιολογικό υγρό δεν μπορεί να κυκλοφορήσει σωστά ως αποτέλεσμα μιας απόφραξης στη διόδο που μεταφέρει το υγρό μεταξύ της τρίτης και της τέταρτης κοιλίας.

Το μπλοκάρισμα προκαλεί την πλήρωση των δύο πλευρικών κοιλιών και της τρίτης κοιλίας με υγρό. Αν και η απόφραξη της διόδου δεν είναι δυνατόν να φανεί με υπερήχους, το επιπλέον υγρό στις κοιλίες είναι εύκολα ορατό.

## Πώς συμβαίνει η εμβρυϊκή στένωση του υδραγωγού του Sylvius;

Η στένωση του υδραγωγού είναι μια σπάνια πάθηση και συμβαίνει σε 1 από κάθε 5000 μωρά. Στις περισσότερες περιπτώσεις εμφανίζεται τυχαία και δεν σχετίζεται με άλλους παράγοντες. Ορισμένα μωρά με στένωση του υδραγωγού του Sylvius διαπιστώνεται ότι έχουν ιογενείς λοιμώξεις. Άλλα έχουν γενετικά αίτια. Τα μωρά με στένωση του υδραγωγού του Sylvius μπορεί επίσης να έχουν και άλλα εγκεφαλικά προβλήματα. Το 10% των αγοριών με στένωση του υδραγωγού του Sylvius έχουν γενετικό πρόβλημα.

## Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με την εμβρυϊκή στένωση του υδραγωγού του Sylvius;

# Στένωση του υδραγωγού του Sylvius.

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

Στα χρωμοσώματα φυλάσσεται το μεγαλύτερο μέρος των γενετικών μας πληροφοριών στα κύτταρά μας. Τα κορίτσια έχουν 46 χρωμοσώματα, συμπεριλαμβανομένων δύο χρωμοσωμάτων Χ, και τα αγόρια έχουν 46 χρωμοσώματα με ένα χρωμόσωμα Χ και ένα χρωμόσωμα Υ. Αλλαγές σε οποιοδήποτε από αυτά τα χρωμοσώματα μπορεί να προκαλέσουν προβλήματα στο μωρό κατά την ανάπτυξή του.

Όταν ένα άρρεν έμβρυο έχει ένα γενετικό πρόβλημα που προκαλεί στένωση του υδραγωγού του Sylvius, αυτό συνήθως συνδέεται με το μοναδικό χρωμόσωμα Χ. Δεδομένου ότι τα αγόρια έχουν μόνο ένα χρωμόσωμα Χ, εάν υπάρχει πρόβλημα στο χρωμόσωμα Χ, είναι πιο πιθανό να προκαλέσει προβλήματα απ' ό,τι εάν ένα κορίτσι έχει πρόβλημα στο χρωμόσωμα Χ. Περίπου το 10% (1 στα 10) των αγοριών με στένωση του υδραγωγού του Sylvius έχουν πρόβλημα στο χρωμόσωμα Χ. Μια ένδειξη ότι ένα μωρό μπορεί να έχει πρόβλημα στο χρωμόσωμα Χ είναι η παθολογική θέση των αντίχειρων του μωρού, αλλά αυτό παρατηρείται μόνο στα μισά αγόρια με πρόβλημα στο χρωμόσωμα Χ.

## Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Θα σας προσφερθούν πρόσθετες εξετάσεις για να σας βοηθήσουν να προσδιορίσετε την αιτία της στένωσης του υδραγωγού. Οι ακριβείς εξετάσεις που θα σας προσφερθούν θα βασίζονται στην παρουσία ή απουσία άλλων υπερηχογραφικών ευρημάτων, στο ιατρικό ιστορικό και το ιστορικό εγκυμοσύνης σας και στα αποτελέσματα τυχόν προηγούμενων εξετάσεων που μπορεί να έχετε κάνει. Μπορεί επίσης να σας προσφερθεί διαβούλευση με έναν Γενετικό Σύμβουλο, έναν επαγγελματία ιατρό με ειδική εκπαίδευση στις γενετικές παθήσεις.

Οι εξετάσεις που μπορεί να προσφερθούν περιλαμβάνουν:

- **Λεπτομερή υπερηχογραφική εξέταση:** Αυτό γίνεται για να εξετάσετε προσεκτικά το μωρό σας για τυχόν άλλα υπερηχογραφικά ευρήματα ή ανωμαλίες. Το υπερηχογράφημα μπορεί να εντοπίσει πολλές αλλά όχι όλες τις ανωμαλίες.

# Στένωση του υδραγωγού του Sylvius.

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

- **Αμνιοπαρακέντηση:** Πρόκειται για μια εξέταση κατά την οποία αφαιρείται μια μικρή ποσότητα υγρού γύρω από το μωρό με μια λεπτή βελόνα. Το υγρό μπορεί να εξεταστεί για χρωμοσωμικές ανωμαλίες καθώς και για εμβρυϊκές λοιμώξεις.
- **Εμβρυϊκό DNA στο περιφερικό αίμα (NIPT):** Πρόκειται για μια εξέταση αίματος της μητέρας που χρησιμοποιεί τα κύτταρα του μωρού σας που βρίσκονται στην κυκλοφορία του αίματός σας. Είναι μια πολύ καλή εξέταση γενετικού ελέγχου για ορισμένες παθήσεις, όπως το σύνδρομο Down, αλλά δεν είναι τόσο ακριβής όσο η αμνιοπαρακέντηση.
- **Εξετάσεις αίματος της μητέρας για ιογενείς λοιμώξεις,** όπως ο κυτταρομεγαλοϊός ή η τοξοπλάσμωση: Αυτές οι εξετάσεις μπορούν να προσδιορίσουν εάν είχατε πρόσφατη ή παλαιότερη λοίμωξη, αλλά δεν θα σας πουν εάν το μωρό σας έχει μολυνθεί. Εάν τα αποτελέσματά σας δείχνουν πιθανή λοίμωξη, μπορεί να συστηθούν πρόσθετες εξετάσεις για την επιβεβαίωση της λοίμωξης στο μωρό σας.
- Μπορεί επίσης να προταθεί μια **μαγνητική τομογραφία** για να δείτε καλύτερα τον εγκέφαλο του μωρού. Αυτή η σάρωση χρησιμοποιεί μαγνητικά πεδία και ραδιοκύματα για να δημιουργήσει εικόνες του σώματος. Δεν περιέχει ακτινοβολία και θεωρείται ασφαλής κατά την εγκυμοσύνη. Ωστόσο, η μαγνητική τομογραφία εμβρύου μπορεί να μην είναι διαθέσιμη στην περιοχή όπου ζείτε, και μπορεί να μην αλλάξει τη διαχείριση της εγκυμοσύνης ακόμη και αν γίνει.

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

- **Κοιλιομεγαλία/υδροκέφαλος:** Όταν υπάρχει στένωση του υδραγωγού, η συλλογή του εγκεφαλονωτιαίου υγρού μπορεί να επιδεινωθεί κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Οι περιοχές με το επιπλέον υγρό, οι κοιλίες, μπορεί να συνεχίσουν να μεγαλώνουν και να πιέζουν τον περιβάλλοντα εγκέφαλο. Όταν οι κοιλίες είναι μεγάλες, αυτό είναι γνωστό ως κοιλιομεγαλία. Μερικές φορές, ολόκληρο το κεφάλι του μωρού γίνεται μεγάλο. Αυτό είναι γνωστό ως υδροκέφαλος. Εάν το κεφάλι του μωρού γίνει πολύ μεγάλο για να χωρέσει μέσα από το γεννητικό σωλήνα, μπορεί να προταθεί καισαρική τομή ή τοκετός νωρίτερα από την 39η εβδομάδα.

# Στένωση του υδραγωγού του Sylvius.

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

- **Θνησιγένεια:** Τα μωρά με στένωση του υδραγωγού του Sylvius έχουν 1-3 στις 10 πιθανότητες αιφνίδιου θανάτου κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Συνιστάται η παρακολούθηση της εγκυμοσύνης σε εξειδικευμένο κέντρο, αλλά αυτά τα συμβάντα μπορεί να μην μπορούν να προληφθούν.

Για τους λόγους αυτούς, μπορεί να είναι απαραίτητα επιπλέον υπερηχογραφήματα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για την παρακολούθηση της ανάπτυξης και της κατάστασης του μωρού, για τον προγραμματισμό της διερεύνησης και της φροντίδας μετά τη γέννηση.

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

Τα μωρά με στένωση του υδραγωγού του Sylvius πρέπει να γεννιούνται σε νοσοκομείο όπου το νεογνό μπορεί να έχει εξειδικευμένη φροντίδα μετά τον τοκετό. Μετά τον τοκετό, το μωρό θα λάβει επιπλέον απεικονίσεις του εγκεφάλου του. Μπορεί να ζητηθεί η συμβουλή ενός νευροχειρουργού για να καθοριστεί εάν χρειάζεται χειρουργική επέμβαση. Αυτές οι επεμβάσεις γίνονται συχνά μέσα στις πρώτες εβδομάδες της ζωής για να βοηθήσουν στην παροχέτευση του επιπλέον υγρού. Πολλά μωρά με στένωση του υδραγωγού του Sylvius έχουν φυσιολογικά αναπτυξιακά αποτελέσματα. Άλλα έχουν καθυστερήσεις στην ανάπτυξη και μαθαίνουν πιο αργά από τα άλλα παιδιά. Περίπου τα μισά μωρά έχουν επιληπτικές κρίσεις (διάγνωση γνωστή ως επιληψία) και χρειάζονται φάρμακα για τη διαχείριση των κρίσεων. Δεν υπάρχει καμία εξέταση που να μπορεί να προβλέψει μια φυσιολογική έκβαση. Θα είναι σημαντικό να πηγαίνετε το μωρό σας στον παιδίατρο για να παρακολουθείτε για αναπτυξιακές καθυστερήσεις, επιληπτικές κρίσεις και αλλαγές στην όραση του μωρού. Οι παιδίατροι θα σας βοηθήσουν να παρακολουθείτε την ανάπτυξη του μωρού. Μπορούν επίσης να συνεργαστούν με τον νευρολόγο για να καταρτίσουν ένα σχέδιο για την απεικόνιση του εγκεφάλου του μωρού καθώς το μωρό μεγαλώνει.

## Θα ξανασυμβεί;

Εάν αυτό δεν σχετίζεται με κάποιο πρόβλημα στο χρωμόσωμα X, υπάρχει περίπου 4% (4 στις 100) πιθανότητα να ξανασυμβεί εμβρυϊκή στένωση του υδραγωγού του Sylvius. Εάν βρεθεί

# Στένωση του υδραγωγού του Sylvius.

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

πρόβλημα με το χρωμόσωμα X, υπάρχει 50% πιθανότητα να ξανασυμβεί σε άλλο αγόρι. Εάν βρεθούν άλλα γενετικά προβλήματα, μπορεί να υπάρχει 25% πιθανότητα να ξανασυμβεί. Η συμβουλευτική με έναν γενετικό σύμβουλο μπορεί να είναι χρήσιμη για να υπολογίσετε τους κινδύνους για την επόμενη εγκυμοσύνη σας.

Σε οποιαδήποτε μελλοντική εγκυμοσύνη, θα πρέπει να διενεργείται λεπτομερές υπερηχογράφημα στο δεύτερο τρίμηνο και παρακολούθηση στο τρίτο τρίμηνο, δεδομένου ότι ορισμένες περιπτώσεις εμβρυϊκής στένωσης του υδραγωγού του Sylvius δεν είναι σε θέση να εντοπιστούν νωρίς στην εγκυμοσύνη.

## Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Βλέπετε άλλες αλλαγές στον εγκέφαλο του μωρού;
- Πόσο μεγάλες είναι οι κοιλίες στον εγκέφαλο ενός μωρού;
- Πόσο μεγάλο είναι το κεφάλι του μωρού;
- Είναι το μωρό μου αγόρι ή κορίτσι;
- Μπορείτε να δείτε τη θέση των αντίχειρων του μωρού;
- Πόσο συχνά θα γίνονται εξετάσεις με υπερήχους;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Πού θα λάβει το μωρό την καλύτερη φροντίδα μετά τη γέννησή του;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσουν το μωρό μου όταν γεννηθεί;

Τελευταία τροποποίηση Ιούλιος 2023