

Μικρωτία.

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η Μικρωτία, ποιες εξετάσεις χρειάζεστε, τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και τι σημαίνει για το μωρό σας μετά τη γέννησή του.

Τι είναι η μικρωτία;

Μικρωτία είναι η κατάσταση όπου το ένα ή και τα δύο αυτιά είναι ασυνήθιστα μικρά. Οι πιο σοβαρές μορφές μπορεί επίσης να περιλαμβάνουν παθολογικό σχήμα και θέση του εξωτερικού αυτιού. Στη σοβαρότερη μορφή, την ανωτία, το αυτί λείπει εντελώς. Επιπλέον, η μικρωτία μπορεί να σχετίζεται με απώλεια ακοής.

Πώς συμβαίνει η μικρωτία;

Η μικρωτία μπορεί να εμφανιστεί για πολλούς λόγους. Έχουν συσχετιστεί ορισμένα φάρμακα και φαρμακευτικές ουσίες, όπως το accutane, το ρετινοϊκό οξύ, η θαλιδομίδη και το αλκοόλ. Υπάρχουν επίσης διάφορα γενετικά σύνδρομα που σχετίζονται με τη μικρωτία. Τα γενετικά σύνδρομα είναι ασθένειες που προκαλούνται από μεταλλάξεις ή παραλλαγές στις γενετικές πληροφορίες και συχνά προκαλούν πολλαπλές ανωμαλίες.

Ωστόσο, πολλές περιπτώσεις μικρωτίας είναι σποραδικές που σημαίνει ότι η ανάπτυξη της πάθησης είναι τυχαία και δεν έχει γνωστή αιτία. Υπάρχουν επίσης περιπτώσεις μικρωτίας που είναι οικογενείς ή κληρονομικές, χωρίς να υπάρχει σχετικό γενετικό σύνδρομο.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Θα πρέπει να ρωτήσετε αν μπορεί να γίνει ένα εξειδικευμένο/λεπτομερές υπερηχογράφημα του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, για να διαπιστωθεί αν το μωρό έχει άλλες ανωμαλίες ή αν η μικρωτία είναι το μοναδικό πρόβλημα. Εάν υπάρχουν πρόσθετες ανωμαλίες, συνήθως συνιστάται η συμβουλή ενός ειδικού γενετιστή για να διαπιστωθεί εάν μπορεί να υπάρχει κάποιο γενετικό σύνδρομο που να προκαλεί τη μικρωτία. Μπορεί να σας προσφερθεί γενετική εξέταση για να διαπιστωθεί εάν ορισμένες γενετικές αλλαγές είναι η αιτία της μικρωτίας. Η αμνιοπαρακέντηση είναι η πιο συνηθισμένη μέθοδος που χρησιμοποιείται για τον γενετικό έλεγχο. Γίνεται με τη χρήση μιας λεπτής βελόνας που εισάγεται στη μήτρα για τη συλλογή αμνιακού υγρού από το σάκο γύρω από το μωρό.

Υπάρχει μικρός κίνδυνος αποβολής (περίπου 1 αποβολή για κάθε 900 αμνιοπαρακεντήσεις που γίνονται) με αυτή τη διαδικασία. Δεν επιλέγουν όλες οι ασθενείς να υποβληθούν σε αυτού του είδους τις εξετάσεις. Θα πρέπει να συζητήσετε με τον γιατρό σας για να καθορίσετε ποια απόφαση είναι η σωστή για εσάς και την οικογένειά σας. Δεν μπορούν να διαγνωστούν όλες οι παθήσεις με αμνιοπαρακέντηση και δεν μπορούν να φανούν όλες οι ανωμαλίες στο υπερηχογράφημα. Ωστόσο, εάν δεν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες που να φαίνονται στο υπερηχογράφημα και οι επεμβατικές εξετάσεις δίνουν φυσιολογικά αποτελέσματα, τότε η μικρωτία είναι το πιθανότερο μεμονωμένη και δεν σχετίζεται με γενετική αιτία.

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Μικρωτία.

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

Τα παιδιά που γεννιούνται με μικρωτία πρέπει να αξιολογούνται για πιθανή απώλεια ακοής. Αυτό συχνά περιλαμβάνει ακουσολογικές εξετάσεις και μπορεί επίσης να περιλαμβάνει απεικόνιση προκειμένου να ανιχνευτούν τυχόν ανωμαλίες που μπορεί να υπάρχουν στον εξωτερικό ακουστικό πόρο, το μέσο και το εσωτερικό αυτί. Συχνά εμπλέκεται μια ομάδα ειδικών που περιλαμβάνει γενετιστές, παιδιατρικούς ακουολόγους, παιδίατρους και πλαστικούς χειρουργούς. Συχνά, όταν το παιδί είναι μεγαλύτερο, μπορεί να εξεταστεί το ενδεχόμενο αισθητικής ανακατασκευής του αυτιού με την πλαστική χειρουργική.

Θα ξανασυμβεί;

Οι ασθενείς που έχουν ένα παιδί με μικρωτία έχουν αυξημένη πιθανότητα να αποκτήσουν και άλλο παιδί με μικρωτία, περίπου 1 στα 20. Ωστόσο, οι πιθανότητες αυτές μπορεί να είναι διαφορετικές ανάλογα με τη συγκεκριμένη αιτία της μικρωτίας του παιδιού σας. Θα πρέπει να μιλήσετε με έναν γενετιστή για να δείτε αν έχετε αυξημένες πιθανότητες να αποκτήσετε παιδί με μικρωτία στην επόμενη εγκυμοσύνη σας.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Υπάρχουν άλλες ανωμαλίες στο υπερηχογράφημα;
- Τι είδους γενετικό έλεγχο ή εξέταση θα πρέπει να εξετάσω;
- Πόσο συχνά πρέπει να κάνω υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- 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 Μάρτιος 2024