

Απλασία ρινός (αρρινία)

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

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι η απλασία ρινός, ποιες εξετάσεις χρειάζονται και τι επιπτώσεις έχει η διάγνωση για εσάς και το μωρό σας.

Τι είναι η απλασία ρινός (αρρινία);

Η απλασία ρινός (αρρινία) είναι μια εξαιρετικά σπάνια αναπτυξιακή διαταραχή της μύτης. Η απουσία της μύτης κατά τη γέννηση μπορεί να είναι πλήρης ή μερική (ημι-αρρινία). Η ρινική χώρα είναι επίπεδη και σκληρή κατά την ψηλάφηση, αν και μπορεί να υπάρχουν μικρές προεξοχές ή υποτυπώδη ρουθούνια με τυφλή κατάληξη.

Στη συντριπτική πλειονότητα των περιπτώσεων η άνω γνάθος είναι μικρή και το σύστημα των δακρυϊκών πόρων και τα ιγμόρεια λείπουν ή είναι ατελώς ανεπτυγμένα. Η αρρινία συχνά συνδέεται με ανωμαλίες των ματιών ή των αυτιών, ή μπορεί να σχετίζεται με άλλες ανωμαλίες του προσώπου, του κρανίου ή του εγκεφάλου.

Πώς προκύπτει αυτό το σύνδρομο;

Λόγω του περιορισμένου αριθμού περιπτώσεων, η ακριβής αιτία αυτής της σπάνιας διαταραχής είναι δύσκολο να επιβεβαιωθεί. Οι περισσότερες περιπτώσεις εμφανίζονται σποραδικά και συμβαίνουν τυχαία. Η αρρινία μπορεί να συνυπάρχει με ολοπροσεγκεφαλία, μια διαταραχή κατά την οποία ο εγκέφαλος δεν διαχωρίζεται σε δύο ημισφαίρια. Σε αυτή την κατάσταση η πρόγνωση είναι συνήθως πολύ κακή και οι γενετικές ανωμαλίες είναι συχνές.

Η απλασία ρινός μπορεί επίσης να αποτελεί μέρος του συνδρόμου Bosma αρρινία - μικροφθαλμία. Σε αυτή την κατάσταση, η απλασία ρινός συνδέεται με μη παθολογικά μικρά ή απόντα μάτια και υπογοναδισμό (υπανάπτουκτοι αναπαραγωγικοί ιστοί και μειωμένη παραγωγή ορμονών που κατευθύνουν τη σεξουαλική ανάπτυξη). Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από μια γονιδιακή μετάλλαξη στο χρωμόσωμα 18.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Θα πρέπει να ρωτήσετε αν μπορεί να γίνει εξειδικευμένο/προχωρημένο υπερηχογράφημα του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για την ανίχνευση άλλων ανωμαλιών. Εάν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες, ιδίως του εγκεφάλου, συνιστάται η συμβουλή ενός ειδικού γενετιστή. Η μαγνητική τομογραφία μπορεί να είναι χρήσιμη για την επιβεβαίωση ή τον καλύτερο προσδιορισμό ανωμαλιών του προσώπου, του κρανίου ή του εγκεφάλου.

Ενδέχεται να σας προσφερθεί επεμβατικός έλεγχος (αμνιοπαρακέντηση) για την ανίχνευση ή τον αποκλεισμό ορισμένων γενετικών ανωμαλιών. Η αμνιοπαρακέντηση ενέχει μικρό κίνδυνο αποβολής και ορισμένες γυναίκες επιλέγουν να μην την πραγματοποιήσουν από φόβο μήπως χάσουν το μωρό τους. Δεν μπορούν να διαγνωστούν όλα τα σύνδρομα με γενετικές εξετάσεις όπως η αμνιοπαρακέντηση, και δεν είναι ορατές όλες οι ανωμαλίες κατά την υπερηχογραφική εξέταση. Ωστόσο, όταν δεν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες ορατές στο υπερηχογράφημα και οι επεμβατικές εξετάσεις δίνουν φυσιολογικά αποτελέσματα, τότε είναι πολύ πιθανό να πρόκειται για μεμονωμένη αρρινία.

Απλασία ρινός (αρρινία)

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

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Μερικές φορές τα μωρά με αρρινία συσσωρεύουν επιπλέον αμνιακό υγρό κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, πιθανώς λόγω προβλημάτων κατάποσης. Η κατάσταση αυτή ονομάζεται πολυάμνιο, και μπορεί να τεντώσει υπερβολικά τη μήτρα και να προκαλέσει πρόωρο τοκετό πολύ πριν από την προβλεπόμενη ημερομηνία. Γνωρίζοντας αυτό εκ των προτέρων, ο γιατρός ή η μαία σας μπορεί να σας βοηθήσει με τη μείωση του κινδύνου πρόωρου τοκετού. Αυτός είναι ο λόγος για τον οποίο οι περισσότεροι ειδικοί συστήνουν τακτική εξέταση με υπερηχογράφημα τουλάχιστον κάθε 4 εβδομάδες.

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

Η πρόγνωση των μωρών που γεννιούνται με μεμονωμένη αρρινία είναι γενικά καλή. Ορισμένα μωρά αντιμετωπίζουν προβλήματα αναπνοής ή κατάποσης αμέσως μετά τη γέννηση επειδή απουσιάζει η ρινική δίοδος. Αυτά τα μωρά μπορεί να χρειαστούν οξυγόνο ή την

τοποθέτηση σωλήνων για την υποβοήθηση της αναπνοής. Επομένως, μπορεί να είναι σκόπιμο να συζητήσετε τον τόπο τοκετού με το γιατρό σας.

Η σίτιση μέσω σωλήνα είναι συνήθως απαραίτητη, καθώς η ταυτόχρονη κατάποση και αναπνοή είναι δύσκολη για αυτά τα μωρά. Επιπλέον, θα πρέπει να διενεργούνται αξιολογήσεις όρασης και ακοής. Το αισθητικό αποτέλεσμα της ρινικής αποκατάστασης ποικίλλει ανά άτομο. Σε πολλές περιπτώσεις απαιτείται ορθοδοντική ή/και λογοθεραπεία.

Όταν η αρρινία αποτελεί μέρος κάποιου άλλου συνδρόμου, τότε το μωρό μπορεί να έχει περισσότερα προβλήματα μετά τη γέννηση. Η πρόγνωση για τα παιδιά με ολοπροσεγκεφαλία είναι γενικά κακή. Όταν η απλασία ρινός αποτελεί μέρος του συνδρόμου «Bosma αρρινία - μικροφθαλμία», τότε τα παιδιά χρειάζονται ορμονοθεραπεία από παιδοενδοκρινολόγο (γιατρό εξειδικευμένο στις ορμονικές διαταραχές) προκειμένου να περάσουν την εφηβεία. Εάν δεν υπάρχουν ανωμαλίες του εγκεφάλου, τότε η νοημοσύνη είναι συνήθως φυσιολογική.

Θα ξανασυμβεί;

Ο κίνδυνος να ξανασυμβεί μεμονωμένη αρρινία είναι πολύ χαμηλός. Εάν η αρρινία αποτελεί μέρος ενός συνδρόμου, τότε ο κίνδυνος να ξανασυμβεί εξαρτάται από τον τύπο της

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Μοιάζει με σοβαρή μορφή αρρινίας (πλήρη ή μερική);
- Υπάρχουν άλλες ορατές ανωμαλίες;
- Συνιστάται επεμβατική εξέταση;
- Πόση είναι η ποσότητα του αμνιακού υγρού;
- 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 γιατρών που θα φροντίσει το μωρό μου όταν γεννηθεί;

Απλασία ρινός (αρρινία)

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

υποκείμενης πάθησης, και η συμβουλευτική με ειδικό γενετιστή μπορεί να είναι χρήσιμη για να ξεκαθαριστεί αυτό.