

Μακρογλωσσία.

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

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

Τι είναι η μακρογλωσσία;

Η μακρογλωσσία είναι μια παθολογική αύξηση του μεγέθους της γλώσσας. Η μακρογλωσσία μπορεί να είναι αληθής ή σχετική. Η αληθής μακρογλωσσία οφείλεται σε αλλαγές στη δομή της γλώσσας που προκαλούν αύξηση του μεγέθους της, ενώ η σχετική μακρογλωσσία υπάρχει όταν η γλώσσα εμφανίζεται μεγάλη λόγω αλλαγών στις γύρω δομές, όπως η γνάθος ή ο μειωμένος τόνος των μυών του στόματος.



Τι προκαλεί Μακρογλωσσία;

Η μακρογλωσσία μπορεί να είναι το μοναδικό υπερηχογραφικό εύρημα (μεμονωμένο) ή μπορεί να σχετίζεται με μία από διάφορες καταστάσεις. Η μεμονωμένη μακρογλωσσία προκαλείται συνήθως από την αύξηση του μεγέθους του μυός της γλώσσας. Η μακρογλωσσία μπορεί να προκαλείται από μια κατάσταση που ονομάζεται σύνδρομο Beckwith-Wiedemann (BWS). Το BWS είναι μια ανωμαλία των γονιδίων που ελέγχουν την εμβρυϊκή ανάπτυξη, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την υπερανάπτυξη πολλαπλών δομών, συμπεριλαμβανομένης της

Μακρογλωσσία.

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

γλώσσας. Η τρισωμία 21 ή το σύνδρομο Down μπορεί επίσης να προκαλέσει μακρογλωσσία. Στο σύνδρομο Down, υπάρχει γλώσσα φυσιολογικού μεγέθους, αλλά φαίνεται μεγάλη λόγω του της ελάττωσης του μυϊκού τόνου και των μικρών οστών του προσώπου.

Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με τη μακρογλωσσία;

Τα μωρά με μακρογλωσσία μπορεί να έχουν τρισωμία 21 ή σύνδρομο Down, το οποίο είναι ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 21ο ζεύγος. Η κατάσταση αυτή μπορεί επίσης να σχετίζεται με άλλα γενετικά σύνδρομα που προκαλούνται από μια πιο σύνθετη γενετική παραλλαγή. Αυτές οι διαταραχές, όπως το BWS, δεν ανιχνεύονται με την ανάλυση χρωμοσωμάτων ρουτίνας.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Οι έγκυες μπορεί να κάνουν περισσότερες εξετάσεις για να μάθουν περισσότερα για την κατάσταση του μωρού. Οι διαθέσιμες εξετάσεις εξαρτώνται από την ηλικία κύησης. Οι εξετάσεις για τις οποίες πρέπει να ρωτήσετε περιλαμβάνουν:

- Λεπτομερή εξέταση με υπερηχογράφημα: Για να εξετάσετε το μωρό σας για τυχόν άλλες ανωμαλίες. Το υπερηχογράφημα μπορεί να εντοπίσει πολλές, αλλά όχι όλες τις ανωμαλίες.
- Εμβρυϊκό υπερηχοκαρδιογράφημα: Πρόκειται για ένα υπερηχογράφημα που εστιάζει στην καρδιά του μωρού. Οι καρδιακές ανωμαλίες μπορούν να παρατηρηθούν σε διάφορες παθήσεις που επίσης προκαλούν μακρογλωσσία. Η γνώση του εάν υπάρχει κάποιο συγγενής καρδιοπάθεια μπορεί να βοηθήσει στην καθοδήγηση της φροντίδας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και μόλις γεννηθεί το μωρό.
- Αμνιοπαρακέντηση: Αυτή η εξέταση αφαιρεί μια μικρή ποσότητα υγρού γύρω από το μωρό με μια λεπτή βελόνα. Το υγρό εξετάζεται για τη διάγνωση γενετικών καταστάσεων όπως το σύνδρομο Down με μια εξέταση που ονομάζεται καρυότυπος, ενώ μπορεί επίσης να ανιχνεύσει το BWS, χρησιμοποιώντας εξετάσεις όπως ο μοριακός καρυότυπος.

-

Μακρογλωσσία.

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

- Ελεύθερο εμβρυϊκό DNA στο περιφερικό αίμα: Πρόκειται για μια εξέταση αίματος της μητέρας που εξετάζει το DNA του μωρού σας. Είναι μια πολύ καλή εξέταση διαλογής για ορισμένες παθήσεις, αλλά δεν αποδίδει τόσες γενετικές πληροφορίες όσο η αμνιοπαρακέντηση. Όταν δεν πραγματοποιείται αμνιοπαρακέντηση, αυτή η εξέταση αίματος μπορεί να ελέγξει ορισμένες γενετικές καταστάσεις και το φύλο του μωρού.

•

Όταν εντοπίζεται ή πιθανολογείται μακρογλωσσία στο υπερηχογράφημα, συνιστάται η συζήτηση με έναν γενετικό σύμβουλο, διότι ακόμη και ελλείψει άλλων γενετικών ανωμαλιών, η μακρογλωσσία μπορεί να σχετίζεται με γενετικές διαταραχές. Η συζήτηση αυτή μπορεί να βοηθήσει τους γονείς να αποφασίσουν σχετικά με τις διάφορες επιλογές εξετάσεων που είναι διαθέσιμες πριν και μετά τη γέννηση.

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

Τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα και οι επιπλοκές της μακρογλωσσίας εξαρτώνται από την αιτία. Ορισμένα μωρά με αυτή την πάθηση δεν αντιμετωπίζουν προβλήματα και έχουν μια φυσιολογική ζωή. Σε άλλες περιπτώσεις, ορισμένα μωρά μπορεί να έχουν επιπλοκές που κυμαίνονται από δυσκολίες στην αναπνοή μέχρι προβλήματα σίτισης και δυσκολίες στον ύπνο, στην ομιλία και στην εμφάνιση.

Θα ξανασυμβεί;

Ο κίνδυνος απόκτησης δεύτερου παιδιού με μακρογλωσσία εξαρτάται από την αιτία. Εάν η μακρογλωσσία είναι μεμονωμένη, ο κίνδυνος να προσβληθεί και άλλο παιδί σε μελλοντική εγκυμοσύνη μπορεί να φτάσει το 50%. Εάν το μωρό που έχει προσβληθεί έχει σύνδρομο Down, τότε ο κίνδυνος να συμβεί ξανά σε μια μελλοντική εγκυμοσύνη είναι πολύ μικρότερος (1-1,5%), ωστόσο, ο κίνδυνος μπορεί να είναι υψηλότερος εάν το σύνδρομο Down προκαλείται από συγκεκριμένη γενετική σύνθεση των γονέων. Για το BWS, η πιθανότητα αυτή είναι πιο μεταβλητή και μπορεί να κυμαίνεται από <1% έως 50% ανάλογα με τις γενετικές παραλλαγές των γονέων.

Μακρογλωσσία.

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

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Υπάρχουν άλλες ανωμαλίες στο υπερηχογράφημα;
- Τι είδους γενετικές εξετάσεις θα χρειαστεί να κάνω;
- Πόσο συχνά θα κάνω υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Θα χρειαστεί το μωρό μου χειρουργική επέμβαση μετά τον τοκετό;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Μπορώ να γνωρίσω την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσουν το μωρό μου όταν γεννηθεί;

Τελευταία τροποποίηση Απρίλιος 2024