

:: Υδατιδώδης μύλη κύηση

Αριθμός Orphanet: ORPHA99927

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η υδατιδώδης μύλη είναι μια καλοήθης νόσος του τροφοβλαστικού ιστού η οποία εξελίσσεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Προκύπτει από μη φυσιολογική γονιμοποίηση και χαρακτηρίζεται από τροφοβλαστικό πολλαπλασιασμό που κάνει τη φυσιολογική ανάπτυξη του εμβρύου αδύνατη. Η υδατιδώδης μύλη μπορεί να είναι πλήρης ή μερική. Η συχνότητα της νόσου υπολογίζεται περίπου σε 1/1.000 κύσεις και στο 1/41 αποβολές στην Ευρώπη. Οι πλήρεις υδατιδώδεις μύλες είναι ασυμπτωματικές στο 40% των περιπτώσεων. Τις περισσότερες φορές, μια μύλη ανιχνεύεται σε περίπτωση υποψίας αποβολών στο πρώτο τρίμηνο, με αιμορραγία και πυελικό πόνο. Τα κλινικά συμπτώματα στο δεύτερο τρίμηνο (έμετος, μητρορραγία, ανώμαλη αύξηση του μεγέθους της μήτρας, και σπανιότερα αναιμία ή προεκλαμψία) περιγράφονται σπανιότερα, λόγω της έγκαιρης ανίχνευσης της διαταραχής μέσω υπερηχογραφήματος. Ο υπερθυρεοειδισμός είναι σπάνιος. Τα κλινικά συμπτώματα της μερικής μύλης (μητρορραγία, έμετος, κ.λπ.) είναι σπάνια. Μια μύλη συνήθως ανιχνεύεται ιστολογικά στην ανάλυση των δειγμάτων αναρρόφησης από ύποπτη αποβολή. Οι μύλες προκαλούνται από ανώμαλη γονιμοποίηση με επιπλέον χρωμοσωματικό υλικό πατρικής προέλευσης. Οι πλήρεις μύλες είναι αποτέλεσμα γονιμοποίησης ενός απύρηνου ωαρίου από ένα ή δύο απλοειδή σπερματοζώαρια. Ο καρυότυπος είναι 46, XX (75% των περιπτώσεων) ή 46, XY (25%). Η μύλη χαρακτηρίζεται από τροφοβλαστική υπερπλασία που συνδέεται με γενικευμένη εκφύλιση των χοριονικών λαχνών και απουσία αμνιακής κοιλότητας και εμβρυϊκών ιστών. Οι μερικές υδατιδώδεις μύλες προκύπτουν από τη γονιμοποίηση ενός κανονικού ωαρίου από δύο σπερματοζώαρια ή ένα ανώμαλο σπερματοζώαριο. Αυτό το είδος μύλης χαρακτηρίζεται από εστιακή υπερπλασία τροφοβλάστης, τοπική εκφύλιση των χοριακών λαχνών και αναγνωρίσιμο εμβρυϊκό ιστό. Στο 99% των περιπτώσεων ο καρυότυπος είναι τριπλοειδής. Το υπερηχογράφημα μιας πλήρους μύλης μπορεί να δείξει την κλασική εμφάνιση «νιφάδων χιονιού» (στερεές, υπέρηχες περιοχές με ποικίλες μορφές που διανθίζονται με υγρές περιοχές διαφόρων μεγεθών) η οποία καταλαμβάνει ολόκληρη την κοιλότητα της μήτρας. Προηγούμενα υπερηχογραφήματα, πριν από τις 9-10 εβδομάδες κύησης, δείχνουν μια περιορισμένη, φυσαλιδώδη εμφάνιση του πλακούντα. Το υπερηχογράφημα της μερικής μύλης δείχνει εστιακή, φυσαλιδώδη βλάβη. Συνήθως βρίσκονται εμβρυϊκές δομές χωρίς αύξηση του μεγέθους της μήτρας. Η διάγνωση βασίζεται στην ιστολογική εξέταση του προϊόντος της γονιμοποίησης. Η διπλή ανάγνωση από εμπειρογνώμονα παθολογοανατόμο είναι συχνά χρήσιμη. Όταν υπάρχει κλινική υποψία υδατιδώδους μύλης, πρέπει να προσδιορίζονται τα επίπεδα ολικής χοριακής γοναδοτροπίνης (hCG). Οι μύλες δεν πρέπει να συγχέονται με τα τροφοβλαστικά νεοπλάσματα της κύησης (βλ. τον όρο αυτό), ούτε με την ατελή ή παλίνδρομο αυτόματη αποβολή. Εκτός από πολύ σπάνιες περιπτώσεις επαναλαμβανόμενων μύλων κύησης στον ίδιο ασθενή ή στην ίδια οικογένεια (<1%) (στις οποίες βρέθηκε μια μετάλλαξη στο γονίδιο <i>NLRP7</i>), δεν απαιτείται γενετική συμβουλευτική. Η θεραπεία της μύλης γίνεται με κένωση με αναρρόφηση καθοδηγούμενη από υπερήχους. Η κένωση πρέπει να προγραμματιστεί με ταχείς ρυθμούς, λόγω του κινδύνου των επιπλοκών, οι οποίες αυξάνονται με την ηλικία κύησης. Μετά την αφαίρεση, η πρόγνωση είναι εξαιρετική. Ο



Βασικός κίνδυνος είναι η ατελής αναρρόφηση (25% των περιπτώσεων), ο οποίος δικαιολογεί την υπερηχογραφική παρακολούθηση εντός 15 ημερών από την εκκένωση. Η διατήρηση (υπερηχογραφική εικόνα άνω των 17 mm, προσθιοπίσθια διάμετρος) δικαιολογεί την επανάληψη της αναρρόφησης. Περίπου 15% των περιπτώσεων πλήρους μύλης και 0,5 έως 5% της μερικής, εμφανίζουν εβδομάδες και μήνες μετά την εκκένωση τροφοβλαστικό νεόπλασμα της κύησης (βλ. τον όρο αυτό). Η παρακολούθηση των επιπέδων της hCG στο πλάσμα επιτρέπει τη διάγνωση της πιθανής εμφάνισης τροφοβλαστικού νεοπλασματος της κύησης που θα εξασφάλιζε την σταδιοποίηση της νόσου και την κατάλληλη χημειοθεραπεία.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ.: François GOLFIER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2011

Μετάφραση: Αύγουστος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

