نقص فوسفاتاز الدم Hypophosphatasia

ما هي هيبوفوسفاتازيا؟

هيبوفوسفاتازيا هي تشوه نادر يمكن أن يؤثر على الجنين في رحم الأم. تنتمي إلى فئة من الأمراض التي تؤثر على عظام الجنين المتطور وتُسمى تشوهات العظام. في هذه الحالة الخاصة، تفتقر العظام إلى كثافتها المعدنية (نقص المعادن)، مما يجعلها طرية ورفيعة ومعوجة. العظام المتأثرة هي تقريبًا جميع عظام جسم الطفل: الجمجمة، الضلوع والعظام الطويلة في الطرفين. يبدو أن الكلاميديا (عظمات الترقوة) تظل غير متأثرة.

كيف تحدث هيبوفوسفاتازيا؟

هيبوفوسفاتازيا هي حالة نادرة وتحدث في حوالي 1 من كل 100,000 طفل. يسببها خلل جيني (جين معيب) في الخلايا. يُطلق على كل رسالة من الحمض النووي (DNA) وهذا يعني أن هناك خطأ في رسالة الحمض النووي اسم جين. يرث كل شخص جيناته من والديه. توفر لنا هذه الجينات تعليمات تؤثر على مظهرنا وصحتنا وسلوكنا بشكل عام، يمتلك كل شخص نسختين من كل جين. تورث إحدى النسخ من الأم والنسخة الأخرى من الأب. يتحمل هذا ALPL. تحدث هيبوفوسفاتازيا بسبب خطأ (يُسمى طفرة) في كلتا النسختين من الجين المعروف باسم الذي يعدن عظام جسم الطفل. وهذا يعني أن كل (ALP) الجين مسؤولية تركيب إنزيم يسمى الفوسفاتاز القلوي من الوالدين حامل لنسخة معيبة من الجين ولا يظهر عليهما أعراض. عند حدوث حمل، هناك فرصة واحدة من أربع لأن يرث الطفل كلتا النسخ المعيبتين ويصبح لديه المرض.

هل يجب علي إجراء المزيد من الاختبارات؟

يمكن تشخيص هيبوفوسفاتازيا قبل الولادة من خلال اختبار الحمض النووي المأخوذ من الطفل. يمكن الحصول على ذلك من خلال إجراء إجراء غازي تداخلي يُسمى تلقيح السائل الزليلي بعد الأسبوع 15 من الحمل (أو أخذ بين الأسبوع 11 و14 من الحمل). من خلال تطبيق هذه الطرق، يتم جمع الخلايا CVS - عينة الفيلوس الكوريوني من السائل الزليلي حول الطفل أو من المشيمة لفحص الحمض النووي. تُستخدم هذه الطرق في الحملات ذات المخاطر العالية، مثل الحمل الذي سبق أن أثر فيه الطفل. لتكون مؤهلًا لهذا الاختبار، يجب معرفة الطفرة في جين ALPL. على الوالدين (فحص دم) إجراء اختبار جيني أنه يجب وهذا يعني.

ما هي الأشياء التي يجب متابعتها خلال الحمل؟

يمكن أيضًا الاشتباه في هيبوفوسفاتازيا من خلال السونار أثناء الحمل. ومع ذلك، يمكن أن تظهر تشوهات عظام أخرى ميزات سونارية مماثلة. وبالتالي، يجب تأكيد التشخيص من خلال الفحص الجيني و/أو التقييم الإشعاعي بعد الولادة. قد تتراكم بعض النساء أيضًا سائلًا زليليًا إضافيًا حول الطفل. يُسمى هذه الحالة بالأوليغوهيدرامنيوس ويمكن أن يمتد الرحم بشكل زائد ويسبب ولادة مبكرة قبل الموعد المحدد. ومن الممكن أيضًا أن يموت الطفل خلال الحمل قبل الولادة.

ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد الولادة؟

،للأسف، يموت الأطفال الذين يعانون من هيبوفوسفاتازيا عمومًا خلال الحمل أو بعد وقت قصير من الولادة بسبب سوء تطور الرئتين والفشل التنفسي. وتعتبر النوبات الصرعية وانخفاض مستوى الفوسفات في الدم أسبابًا أخرى للوفاة. بالنسبة للأطفال الذين ينجون، سيكون هناك حاجة إلى دعم شديد من قبل فريق من الخبراء، مثل .الدعم التنفسي، والعلاج الطبيعي، والجراحة

حاليًا، لا يوجد علاج سابق للمرحلة السابقة للولادة، ويُعتبر إنهاء الحمل خيارًا. إذا استمرت الحملة، يجب أن يكون المتابعة والرعاية الحملية كالمعتاد. يجب أن تحدث الولادة في مركز توليد تكميلي. بالنسبة للحالات .الخفيفة، يبدو علاج إنزيم العلاج البديل للطفل واعدًا

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

.في معظم الحالات، يكون السبب الكامن هو جين معيب غير متسارع، لذا هناك خطر بنسبة 25٪ من التكرار .يمكن اكتشاف ذلك في وقت مبكر في الحمل التالي باستخدام نفس إجراء تلقيح السائل الزليلي

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟ هل يبدو هذا وكأنه حالة خطيرة من هيبوفوسفاتازيا؟ هل هناك علامات إضافية بخلاف العظام الطويلة المتأثرة؟ هل هناك وسيلة للتأكد من التشخيص؟ كيف يجب متابعة الحمل؟ هل هناك علاج متاح خلال الحمل؟ أين ومتى يجب علي أن ألد؟ ما هي الرعاية التي سيتلقاها الطفل بعد الولادة؟ هل يمكنني لقاء أخصائي الجينات؟ هل يمكنني لقاء فريق الأطباء الذين سيقدمون المساعدة لطفلي عندما يولد مُسبقًا؟