

دیسپلازی دیاستروفیک چیست؟

دیسپلازی دیاستروفیک بیماری ای است که با کوتاهی دست‌ها و پاها، پاچنبی، و شست‌های هیچهایکری (شست‌هایی که پایین‌تر قرار گرفته و به سمت خارج منحرف هستند) مشخص می‌شود. ممکن است مشکلاتی در ستون فقرات و شکاف لب و کام نیز وجود داشته باشد. نوزادانی که با این بیماری متولد می‌شوند ممکن است دچار کانترکچریا خشکی و محدودیت حرکت مفصل در پاها و لگن، آرتريت زودرس، و کوتاهی قد باشند، اما هوش طبیعی دارند. شیوع این بیماری ۱ در ۱۰۰'۰۰۰ تولد است.

دیسپلازی دیاستروفیک چگونه ایجاد می‌شود؟

این یک بیماری ژنتیکی است که در آن معمولاً هر دو والد ناقل یک ژن معیوب ژن (SLC26A2) هستند. این ژن پروتئینی را کد می‌کند که برای تکامل غضروف و تبدیل آن به استخوان ضروری است. این پروتئین معیوب در تشکیل طبیعی غضروف اختلال ایجاد می‌کند و از آنجا که بیشتر غضروف‌ها در دوران جنینی به استخوان تبدیل می‌شوند، این اختلال مانع رشد طبیعی استخوان‌ها نیز می‌شود. نقص در این ژن می‌تواند انواع شدیدتر دیسپلازی اسکلتی را نیز ایجاد کند که ممکن است منجر به مرده‌زایی یا مرگ زودرس پس از تولد شود.

آیا ژنتیک در دیسپلازی دیاستروفیک اهمیت دارد؟

بله، این بیماری به‌صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد، بنابراین هر دو والد باید ناقل ژن معیوب باشند تا کودک مبتلا شود. والدین در صورت ناقل بودن هیچ علامتی ندارند، اما ممکن است افراد دیگری در خانواده با شرایط مشابه وجود داشته باشند. اگر سابقه دیسپلازی اسکلتی در خانواده خود دارید، حتماً این موضوع را به ماما یا پزشک خود اطلاع دهید.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

برخی زنان ممکن است بخواهند آزمایش‌های بیشتری برای دریافت اطلاعات بیشتر درباره این بارداری و بارداری‌های آینده انجام دهند. این آزمایش‌ها می‌توانند شامل موارد زیر باشند:

- آمنیوسنتز: این آزمایش می‌تواند مشکلات کروموزومی و ژنتیکی جنین، به‌ویژه ژن SLC26A2 را بررسی کند. این کار با گرفتن مقدار کمی از مایع اطراف جنین از طریق وارد کردن یک سوزن نازک به رحم انجام می‌شود. اگر سابقه خانوادگی شناخته‌شده‌ای از دیسپلازی اسکلتی دارید یا قبلاً فرزند مبتلا داشته‌اید، ممکن است نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS) بین هفته‌های ۱۱ تا ۱۴ بارداری به شما پیشنهاد شود. در این روش نمونه کوچکی از سلول‌های جفت گرفته می‌شود تا کروموزوم‌ها و ژن‌های جنین بررسی شوند.

- مشاوره ژنتیک با متخصص ژنتیک بالینی می‌تواند به شما کمک کند تا مناسب‌ترین آزمایش‌های ژنتیکی را انتخاب کنید و بدانید بارداری‌های آینده چگونه ممکن است تحت تأثیر قرار گیرند.

- بررسی هیستولوژیک سلول‌های پوست و استخوان نوزاد پس از تولد معمولاً برای نوزادانی انجام می‌شود که علائم دیسپلازی دیاستروفیک دارند اما نتایج آزمایش‌های ژنتیکی با آن مطابقت ندارد. در این

روش نمونه کوچکی از سلول‌های پوست یا استخوان نوزاد گرفته شده و زیر میکروسکوپ بررسی می‌شود.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

در بیشتر موارد، دیسپلازی دیاستروفیک به‌طور اتفاقی در سونوگرافی روتین ۲۰ هفته‌گی تشخیص داده می‌شود. ظاهر کوتاهی دست‌ها و پاها، پاچنبیری و شست‌های هیچه‌ایکری ممکن است گاهی از سایر انواع دیسپلازی‌های اسکلتی قابل تفکیک نباشد. سونوگرافی‌های منظم و دقیق می‌توانند به بررسی سایر ناهنجاری‌ها، ارزیابی رشد جنین، بررسی ایجاد کانترکچر مفاصل و افزایش حجم مایع آمنیوتیک کمک کنند.

پس از تولد این بیماری برای نوزاد چه معنایی دارد؟

به دلیل کوچک بودن قفسه سینه در بعضی نوزادان، متأسفانه حدود ۲۵٪ احتمال دارد که نوزاد در چند ماه اول زندگی به علت مشکلات تنفسی فوت کند. نوزادانی که از ماه‌های ابتدایی جان سالم به در می‌برند معمولاً پیش‌آگهی خوبی دارند. آن‌ها به فیزیوتراپی منظم و احتمالاً جراحی برای اصلاح پاچنبیری و کانترکچرها نیاز خواهند داشت تا بتوانند راه بروند و دامنه حرکتی طبیعی داشته باشند. همچنین ممکن است بعدها در زندگی به دلیل بروز آرتريت زودرس نیاز به جراحی داشته باشند.

بیشتر نوزادان در اوایل زندگی دچار التهاب گوش خارجی می‌شوند که می‌تواند باعث تغییر شکل گوش‌ها شود، اما معمولاً بر شنوایی تأثیر نمی‌گذارد. قسمت فوقانی ستون فقرات معمولاً بسیار خمیده است که اغلب خودبه‌خود اصلاح می‌شود، اما در غیر این صورت ممکن است برای جلوگیری از فشار بر نخاع نیاز به جراحی باشد. کودکان مبتلا به این بیماری هوش طبیعی دارند اما قد آن‌ها کوتاه‌تر از حد متوسط خواهد بود.

آیا ممکن است در بارداری بعدی دوباره اتفاق بیفتد؟

به دلیل نوع وراثت این بیماری، اگر هر دو والد ناقل باشند احتمال تکرار آن ۲۵٪ است. توصیه می‌شود پیش از برنامه‌ریزی برای بارداری بعدی با متخصص ژنتیک مشورت کنید تا کاملاً از خطرات آگاه شوید.

- چه سؤال‌های دیگری باید از پزشک بپرسم؟
- چه ناهنجاری‌های دیگری در بدن جنین وجود دارد؟
- اندازه ریه‌ها چگونه به نظر می‌رسد؟
- آیا حرکات مفاصل طبیعی هستند؟
- آیا مقدار مایع آمنیوتیک افزایش یافته است؟
- هر چند وقت یکبار نیاز به سونوگرافی دارم؟
- بهتر است در کجا زایمان کنم؟
- چه زمانی باید زایمان انجام شود؟
- آیا می‌توانم با پزشکان ژنتیک درباره بارداری‌های آینده صحبت کنم؟
- آیا می‌توانم با پزشکان نوزادان که پس از تولد از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟
- آیا می‌توانم با پزشکان ارتوپدی درباره درمان‌های نوزادم پس از تولد صحبت کنم؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه‌ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به‌روز باشد، هیچ‌گونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به‌روز بودن محتوا ارائه نمی‌شود.

مترجم و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: ژوئن ۲۰۲۲