# متلازمة الاضلاع القصيرة والاصابع الزائدة Short-rib Polydactyly Syndrome SRPS

متلازمة الاضلاع القصيرة والاصابع الزائدة Short-rib Polydactyly Syndrome SRPS

ما هو متلازمة الأضلاع القصيرة والأصابع الزائدة؟

متلازمة الأضلاع القصيرة والأصابع الزائدة (SRPS) هي مجموعة نادرة (3.3-2.5 لكل 10,000 ولادة) من التشوهات الهيكلية القاتلة تتميز بالصدر القصير (هيكل ضلعي)، والأضلاع القصيرة، والأطراف القصيرة، والأصابع الزائدة، وتشوهات الأحشاء. ورغم أن الأصابع الزائدة تكون حاضرة في كثير من الأحيان، يمكن أن تكون غائبة أحيانًا.

كيف تحدث متلازمة الأضلاع القصيرة والأصابع الزائدة؟

تُعتبر SRPS جزءًا من مجموعة واسعة من التشوهات الهيكلية الوراثية، التي تم ربطها بتحطم الجينات. يُعتبر SRPS من أكثر الحالات فتكًا في معظم الحالات، بينما لا تكون التشوهات الهيكلية الأخرى دائما فتاكة بنفس القدر.

كيف يتم تشخيصها؟

يمكن أن يُشتبه في التشخيص السابق للولادة من خلال السونار عند اكتشاف الثلاثية الطبيعية التالية:

قصر الأطراف (أطراف قصيرة)

الأضلاع القصيرة والأفقية مع الصدر الضيق والأصابع الزائدة (ليست دائمة)

غالبًا ما يُلاحظ وجود زيادة في الترجمة الرقبية أو الشرخ الرقبي الفتقي، والتورم العام، والتجمع السائل في تجويف البطن أو الوذمة (تجمع السوائل في أكثر من جزء من الجسم) في حالات.SRPS

كيف يتم تصنيفها؟

هناك أربعة أنواع منSRPS ، بما في ذلك:

متلازمة سالدينو نونان (SRPS النوع I) هي النوع الأكثر ندرة وشدة من .SRPS بالإضافة إلى الميزات الطبيعية لـSRPS ، تكون الأطراف قصيرة بشكل كبير، مع عدم وجود أو تكوين غير كامل للعظم الليفي. على مستوى العمود الفقري، يتميز بفقرات صغيرة جدًا وعظام الحوض. وقد تم ربط هذا النوع بتشوهات قلبية خلقية، وشق الشفة والحنك، وتشوهات الجهاز الهضمي والكلوي والتناسلي.

متلازمة ماجيفسكي (SRPS النوع II) تتميز بالساقين القصيرتين بشكل بيضاوي (أقصر من الليفة)، وفي بعض الأحيان يمكن أن يكون هناك انعدام للساق الليفية، بالإضافة إلى الأضلاع القصيرة والأطراف القصيرة (أطراف قصيرة أو أطراف وسطية). قد تظهر أيضًا تشوهات إضافية تؤثر على مجرى الهواء والرئتين والكليتين والجهاز الهضمي والجهاز البولي والدماغ.

متلازمة فيرما-ناوموف (SRPS النوع III) هي النوع الأكثر شيوعًا وتُعتبر نوعًا أخف من SRPS النوعI ، وتتميز بميزات SRPS الطبيعية (أضلاع وأطراف قصيرة للغاية، والأصابع الزائدة غير الثابتة). كما يمكن أن تكون هناك تشوهات مختلفة مثل شق الشفة، أو تشوهات الكلى والجهاز الهضمي والجهاز التناسلي والدماغ و/أو تشوهات القلب.

متلازمة بيمر-لانجر (SRPS النوع IV) مشابهة سريريًا لـ SRPS النوعII ، حيث تتميز بأضلاع قصيرة وأطراف قصيرة، ولكن بعظام تيبيا أقل قصيرة، مع عظام طويلة معوجة، خاصة في الأطراف العليا. قليلاً ما يكون الأصابع الزائدة حاضرة في هذا النوع. يُلاحظ أيضًا وجود شق الشفة و/أو الحنك، والتورم، وتجمع السوائل، والرأس الكبير وتشوهات الدماغ، حتى لو كانت أقل تواترًا من SRPS النوع.II

تم اقتراح نوع V جديد منSRPS ، مشابه لـ SRPS النوع III مع تشوهات عظمية إضافية.

هل يجب إجراء المزيد من الفحوصات؟

يجب إجراء التقييم بواسطة خبير في الطب الجنيني ويجب أن تتضمن التقييمات السونارية الإضافية (بواسطة السونار) فحصًا مفصلًا لجميع الأعضاء الأخرى، حيث يكون من المعتاد وجود تشوهات إضافية قد تؤثر أيضًا على التوقعات.

ما هو التوقع؟

في حين أن SRPS النوع I و II يُعتبران فتكيين بشكل شديد خلال فترة ما بعد الولادة، يمكن اعتبار SRPS النوع III نوعًا أخف مع وجود تشوهات في الأحشاء أقل.

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

SRPSلديها نمط وراثي سائد (يجب أن يكون كل من الوالدين حاملًا للجين) مع خطر نسبي بنسبة 25% للتكرار.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

هل يجب إجراء المزيد من الفحوصات؟ هل هناك تشوهات إضافية حاضرة؟ هل تم استبعاد تشوهات هيكلية أخرى؟