

اکتوپي قلب چيست؟

اکتوپي قلب (به معنای «قرار گرفتن قلب خارج از محل طبيعي») يک ناهنجاری مادرزادی ساختمانی است که زمانی رخ می‌دهد که دیواره جلویی قفسه سينه به‌طور کامل تکامل پيدا نکند. در نتیجه، قلب به‌صورت کامل یا جزئی خارج از قفسه سينه جنين قرار می‌گیرد.

اين بيماری چگونه ايجاد می‌شود؟

علت دقيق اکتوپي قلب مشخص نيست. اين بيماری نادر است و در حدود ۶ مورد از هر یک ميليون تولد رخ می‌دهد. در بيشتر موارد، اين وضعيت به‌صورت تصادفی ايجاد می‌شود.

بيشتر نوزادان مبتلا به اکتوپي قلب دارای مشکلات ديگری نيز هستند که شايع‌ترين آن‌ها ناهنجاری‌های قلب و شکم است. در برخی موارد، ممکن است تغييراتی در تعداد کروموزوم‌ها یا در ساختار ژنتیکی موجود در کروموزوم‌ها وجود داشته باشد.

کروموزوم‌ها چه ارتباطی با اکتوپي قلب دارند؟

بيشتر اطلاعات ژنتیکی ما در کروموزوم‌ها ذخيره شده است. انسان معمولاً ۴۶ کروموزوم دارد که به‌صورت جفت هستند؛ ۲۳ عدد از مادر و ۲۳ عدد از پدر به ارث می‌رسند.

برای مثال، افراد مبتلا به سندرم داون يک کروموزوم اضافی شماره ۲۱ دارند. نوزادان مبتلا به اکتوپي قلب ممکن است تغييرات مختلفی در اين اطلاعات ژنتیکی داشته باشند؛ مانند داشتن يک کروموزوم یا داشتن يک مجموعه کامل اضافی از کروموزوم‌ها (۶۹ X اضافی شماره ۱۸، نداشتن کروموزوم کروموزوم).

آيا بايد آزمایش‌های بيشتری انجام دهم؟

بسیاری از زنان تصميم می‌گیرند آزمایش‌های بيشتری انجام دهند تا اطلاعات بيشتری درباره وضعيت جنين خود به دست آورند. ممکن است بتوانيد با متخصص ژنتیک، یعنی پزشک متخصص بيماری‌های ژنتیکی و مادرزادی، مشورت کنيد تا مناسب‌ترين روش بررسی برای جنين و خانواده شما تعيين شود.

همچنين می‌توانيد با پزشک خود یا متخصص طب مادر و جنين درباره امکان ختم بارداری و مناسب بودن آن برای شرایط شما و خانواده‌تان مشورت کنيد.

نوع آزمایش‌ها و مشاوره‌های در دسترس به محل زندگی شما بستگی دارد. آزمایش‌هایی که می‌توانيد درباره آن‌ها سؤال کنيد عبارت‌اند از:

آمניوسنتز برای بررسی مشکلات مربوط به تعداد کروموزوم‌ها و برخی اختلالات ساختاری آن‌ها. در اين روش مقدار کمی از مايع آمنيوتیک اطراف جنين برداشته می‌شود.

ممکن است آزمایش‌های ژنتیکی دیگری نیز پیشنهاد شوند؛ مانند ریزآرایه کروموزومی که ساختار ژنتیکی جنین را با دقت بیشتری بررسی می‌کند و تعیین توالی کامل اگزوم که اطلاعات ژنتیکی بسیار دقیق‌تری ارائه می‌دهد.

اکوکاردیوگرافی جنینی؛ یک سونوگرافی تخصصی از قلب جنین در دوران بارداری که با استفاده از امواج صوتی، ساختارهای قلب جنین را بررسی می‌کند.

در صورت در دسترس بودن، ممکن است تصویربرداری ام‌آر‌آی نیز انجام شود تا اطلاعات بیشتری درباره وضعیت جنین فراهم گردد. این روش از میدان‌های مغناطیسی قوی و امواج رادیویی برای تهیه تصاویر دقیق از ساختارهای داخلی بدن استفاده می‌کند.

چه سؤالات دیگری باید پرسم؟

آیا اکتوپي قلب کامل است یا ناقص؟

آیا قلب طبیعی است یا ناهنجاری قلبی دیگری نیز وجود دارد؟

آیا به‌جز اکتوپي قلب، ناهنجاری دیگری نیز وجود دارد؟

هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام دهم؟

اگر بخواهم، آیا ختم بارداری امکان‌پذیر است؟

کجا باید زایمان کنم؟

نوزاد من پس از تولد کجا بهترین مراقبت را دریافت خواهد کرد؟

آیا می‌توانم پیش از زایمان با تیم پزشکی که پس از تولد از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

در طول بارداری باید به چه مواردی توجه شود؟

نوزادان مبتلا به اکتوپي قلب در معرض مشکلات مختلفی در دوران بارداری قرار دارند. بیشتر متخصصان انجام سونوگرافی منظم، اغلب هر دو هفته یکبار، را توصیه می‌کنند.

سونوگرافی کمک می‌کند مشخص شود آیا به دلیل فشار وارد شده بر قلب خارج از قفسه سینه، جنین دچار نارسایی قلبی شده است یا خیر.

این وضعیت پس از تولد برای نوزاد چه معنایی دارد؟

نوزادی که قلب او خارج از قفسه سینه قرار دارد، در معرض خطر بالای ناهنجاری‌های قلبی دیگر است که ممکن است پس از تولد به جراحی نیاز داشته باشند و این مهم‌ترین مشکل در این بیماری محسوب می‌شود.

اگر ناهنجاری‌های قلبی همراه وجود داشته باشند، احتمال زنده ماندن نوزاد کم خواهد بود. اگر ساختار قلب طبیعی باشد، پزشکان ممکن است تلاش کنند قلب را داخل قفسه سینه قرار دهند؛ اما این کار دشوار است، زیرا در بیشتر موارد فضای کافی برای قرارگیری مناسب قلب وجود ندارد. اگر قفسه سینه بسیار کوچک باشد و امکان قرار دادن قلب وجود نداشته باشد، معمولاً نوزاد فوت خواهد کرد.

نوزادانی که دارای تغییرات ژنتیکی یا کروموزومی هستند، ممکن است پس از تولد مشکلات دیگری نیز داشته باشند. نوع این مشکلات به اختلال ژنتیکی زمینه‌ای بستگی دارد.

اگر وضعیت نوزاد پایدار باشد، جراح یک یا چند عمل جراحی انجام خواهد داد تا قلب را داخل قفسه سینه قرار دهد. در صورت موفقیت، نوزاد برای هفته‌ها پس از تولد به مراقبت بسیار تخصصی در بیمارستان مجهز نیاز خواهد داشت.

آیا ممکن است دوباره رخ دهد؟

اگر علت ژنتیکی مشخصی برای اکتوی قلب پیدا نشود، احتمال تکرار آن بسیار کم است. اگر علت ژنتیکی وجود داشته باشد، نوع آن علت میزان خطر تکرار را تعیین می‌کند و مشاوره با متخصص ژنتیک می‌تواند مفید باشد.

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور فقط برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان توصیه پزشکی اختصاصی در نظر گرفته شود. پیش از هرگونه تصمیم‌گیری یا خودداری از اقدام درمانی بر اساس مطالب این بروشور، باید از پزشک یا متخصص مربوطه مشاوره پزشکی فردی دریافت کنید.

اگرچه تلاش شده است اطلاعات این بروشور به‌روز و دقیق باشد، هیچ تضمینی درباره کامل بودن، دقت یا به‌روز بودن تمام مطالب ارائه نمی‌شود.

مترجم و ویراستار:

دکتر سولماز پیری، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا، عضو کمیته های بیسیک ترینینگ وویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: اوت ۲۰۲۴