

آکندروپلازی چیست؟

آکندروپلازی یک بیماری ژنتیکی مرتبط با رشد غیرطبیعی استخوان‌های بلند بدن است. در این بیماری، رشد استخوان‌های بلند بازوها و پاها کاهش می‌یابد و در نتیجه قد فرد به‌طور قابل‌توجهی کوتاه می‌شود. سایر ویژگی‌های این بیماری شامل بزرگ بودن سر، صاف بودن پل بینی، انحناى غیرطبیعی ستون فقرات و کمر، و خمیدگی پاها است.

آکندروپلازی چگونه ایجاد می‌شود؟

آکندروپلازی در نتیجه یک جهش ژنتیکی ایجاد می‌شود که بر رشد استخوان‌های بلند بدن تأثیر می‌گذارد. ژن درگیر در این بیماری گیرنده فاکتور رشد فیبروبلاست ۳ (FGFR3) است. این بیماری نادر بوده و در حدود ۱ مورد از هر ۲۰٬۰۰۰ تا ۳۰٬۰۰۰ تولد زنده رخ می‌دهد. اگرچه گاهی جهش ژنتیکی از والدینی که خود مبتلا هستند به ارث می‌رسد، اما بیشتر موارد ناشی از جهش‌های خودبه‌خودی و تصادفی ژنتیکی هستند و به عوامل قابل‌کنترل ارتباطی ندارند.

چه زمانی تشخیص داده می‌شود؟

آکندروپلازی معمولاً در سه‌ماهه سوم بارداری تشخیص داده می‌شود؛ زمانی که استخوان‌های بلند رشد کافی و متناسب نشان نمی‌دهند. گاهی نیز پس از تولد تشخیص داده می‌شود. شایع‌ترین یافته در سونوگرافی، کوتاه بودن استخوان‌های بازو و پاهاى جنین است.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

بسیاری از بیماران برای آگاهی بیشتر از وضعیت جنین، آزمایش‌های تکمیلی انجام می‌دهند. این آزمایش‌ها می‌تواند شامل موارد زیر باشد:

• سونوگرافی جنین:

این بررسی در بیشتر بارداری‌ها به‌صورت روتین انجام می‌شود و برای ارزیابی کامل آناتومی جنین به کار می‌رود. این روش از امواج صوتی استفاده می‌کند و هیچ خطری از نظر اشعه برای مادر یا جنین ندارد.

• آمنیوسنتز:

در این روش مقدار کمی از مایع آمنیوتیک اطراف جنین با سوزن و سرنگ گرفته می‌شود. این مایع حاوی سلول‌ها و مواد ژنتیکی جنین است و می‌توان آن را برای بررسی وجود جهش ژنتیکی مرتبط با آکندروپلازی آزمایش کرد.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

بارداری در مادرانی که جنین مبتلا به آکندروپلازی دارند معمولاً بدون عارضه و طبیعی پیش می‌رود. با این حال، اگر سر جنین بسیار بزرگ باشد و زایمان واژینال را دشوار کند، ممکن است سزارین توصیه شود.

این بیماری پس از تولد برای کودک چه معنایی دارد؟
بیشتر نوزادان مبتلا به آکندروپلازی وضعیت خوبی دارند. گزینه‌های محدودی برای درمان دارویی وجود دارد که می‌توان درباره آن‌ها با متخصص کودکان مشورت کرد.
برخی کودکان ممکن است تأخیر حرکتی داشته باشند که با فیزیوتراپی قابل کمک است. همچنین می‌توان با ایجاد برخی تغییرات و تطابق‌ها در سبک زندگی، به افراد مبتلا به آکندروپلازی در فعالیت‌های روزمره کمک کرد. کاردرمانی نیز ممکن است مفید باشد.

برخی عوارض احتمالی آکندروپلازی عبارت‌اند از:

- عفونت‌های مکرر گوش

- آپنه خواب

- چاقی

که در صورت نیاز قابل درمان هستند.

آیا ممکن است در بارداری بعدی دوباره اتفاق بیفتد؟

خطر تکرار آکندروپلازی در بارداری‌های آینده پایین است، زیرا بیشتر موارد ناشی از جهش ژنتیکی خودبه‌خودی هستند.

اگر یکی یا هر دو والد مبتلا به آکندروپلازی باشند، احتمال ابتلای هر فرزند ۵۰٪ خواهد بود.

چه سؤال‌های دیگری باید بپرسم؟

- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام شود؟

- آیا امکان انجام آزمایش تشخیصی قطعی وجود دارد؟

- چه زمانی و در کجا باید زایمان کنم؟

- آیا انجام سزارین ضروری است؟

- پس از تولد، بهترین مرکز مراقبت برای نوزاد کجاست؟

- آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم پزشکی که از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات 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: مه ۲۰۲۳