

این بروشور برای کمک به شماست تا بدانید ماکروگلوسیا چیست، به چه آزمایش‌هایی نیاز دارید، و تشخیص این وضعیت چه تأثیری برای شما و نوزادتان دارد.

ماکروگلوسیا چیست؟

ماکروگلوسیا به بزرگ شدن غیرطبیعی زبان گفته می‌شود. ماکروگلوسیا می‌تواند واقعی یا نسبی باشد. ماکروگلوسیای واقعی به علت تغییرات ساختمانی در زبان ایجاد می‌شود که باعث بزرگ شدن آن می‌گردد، در حالی که ماکروگلوسیای نسبی زمانی است که زبان به دلیل تغییرات در ساختارهای اطراف مانند فک یا کاهش تون عضلات دهان بزرگ به نظر می‌رسد.



©تصویر ارائه‌شده توسط Jeanne Flynt ، کارشناس سونوگرافی (RDMS)

علت ماکروگلوسیا چیست؟

ماکروگلوسیا می‌تواند تنها یافته سونوگرافی (ایزوله) باشد یا با یکی از چندین بیماری همراه باشد. ماکروگلوسیای ایزوله معمولاً به علت بزرگ شدن عضله زبان ایجاد می‌شود. ماکروگلوسیا می‌تواند ناشی از بیماری‌ای به نام سندرم بکویت-ویدمن (BWS) باشد. BWS یک اختلال ژنی است که رشد جنین را کنترل می‌کند و باعث رشد بیش از حد چندین ساختار از جمله زبان می‌شود. تریزومی ۲۱ یا سندرم داون نیز می‌تواند باعث ماکروگلوسیا شود. در سندرم داون، اندازه زبان طبیعی است اما به دلیل کاهش تون عضلانی و کوچک بودن استخوان‌های صورت، زبان بزرگ به نظر می‌رسد.

کروموزوم‌ها چه ارتباطی با ماکروگلوسیا دارند؟

نوزادان مبتلا به ماکروگلوسیا ممکن است تریزومی ۲۱ یا سندرم داون داشته باشند که به معنی وجود یک کروموزوم اضافی در جفت ۲۱ است. این وضعیت همچنین می‌تواند با سایر سندرم‌های ژنتیکی

مرتبط باشد که ناشی از تغییرات پیچیده‌تر ژنتیکی هستند. این اختلالات، مانند BWS، با آزمایش معمول کروموزومی قابل تشخیص نیستند.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

افراد باردار ممکن است برای کسب اطلاعات بیشتر درباره وضعیت نوزاد آزمایش‌های بیشتری انجام دهند. آزمایش‌های موجود به سن بارداری بستگی دارد. آزمایش‌هایی که می‌توانید درباره آن‌ها سؤال کنید شامل موارد زیر هستند:

• سونوگرافی دقیق: برای بررسی وجود ناهنجاری‌های دیگر در نوزاد. سونوگرافی می‌تواند بسیاری، اما نه همه ناهنجاری‌ها را شناسایی کند.

• اکوکاردیوگرافی جنین: این یک سونوگرافی تخصصی است که بر قلب نوزاد تمرکز دارد. ناهنجاری‌های قلبی می‌توانند در چندین بیماری که باعث ماکروگلوسیا می‌شوند دیده شوند. دانستن وجود نقص قلبی می‌تواند به برنامه‌ریزی مراقبت در دوران بارداری و پس از تولد کمک کند.

• آمنیوسنتز: در این آزمایش مقدار کمی مایع اطراف نوزاد با یک سوزن نازک برداشته می‌شود. این مایع برای تشخیص بیماری‌های ژنتیکی مانند سندرم داون با آزمایشی به نام کاریوتایپ بررسی می‌شود و همچنین می‌تواند BWS را با استفاده از آزمایش‌هایی مانند میکروآری یا مطالعه متیلاسیون تشخیص دهد.

• DNA آزاد جنینی در خون مادر: این آزمایش خون مادر، DNA نوزاد را بررسی می‌کند. این یک آزمایش غربالگری بسیار خوب برای برخی بیماری‌ها است اما اطلاعات ژنتیکی آن به اندازه آمنیوسنتز کامل نیست. زمانی که آمنیوسنتز انجام نمی‌شود، این آزمایش خون می‌تواند برخی بیماری‌های ژنتیکی و جنسیت نوزاد را بررسی کند.

زمانی که ماکروگلوسیا در سونوگرافی شناسایی یا مشکوک شود، توصیه می‌شود با مشاور ژنتیک صحبت کنید، زیرا حتی در نبود سایر نقایص مادرزادی، ماکروگلوسیا می‌تواند با اختلالات ژنتیکی همراه باشد. این گفتگو می‌تواند به والدین کمک کند تا درباره گزینه‌های مختلف آزمایش قبل و بعد از تولد تصمیم‌گیری کنند.

بعد از تولد، این وضعیت برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

نتایج طولانی‌مدت و عوارض ماکروگلوسیا به علت آن بستگی دارد. برخی نوزادان با این وضعیت مشکلی نخواهند داشت و زندگی طبیعی خواهند داشت. در موارد دیگر، برخی نوزادان ممکن است دچار عوارضی از جمله مشکلات تنفسی، مشکلات تغذیه، اختلال خواب، مشکلات گفتاری و مشکلات ظاهری شوند.

آیا این وضعیت دوباره تکرار خواهد شد؟

خطر داشتن فرزند دوم مبتلا به ماکروگلوکوسیا به علت آن بستگی دارد. اگر ماکروگلوکوسیا ایزوله باشد، خطر تکرار در بارداری آینده می‌تواند تا ۵۰٪ باشد. اگر نوزاد مبتلا به سندرم داون باشد، احتمال تکرار در بارداری آینده بسیار کمتر است (۱ تا ۱/۵٪)، با این حال اگر سندرم داون ناشی از برخی ترکیبات ژنتیکی والدین باشد، خطر ممکن است بیشتر شود. در مورد BWS، این احتمال متغیر بوده و بسته به تغییرات ژنتیکی والدین می‌تواند از کمتر از ۱٪ تا ۵۰٪ باشد.

چه سؤالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا در سونوگرافی ناهنجاری دیگری وجود دارد؟
- چه نوع آزمایش ژنتیکی باید انجام دهم؟
- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام دهم؟
- آیا نوزاد من بعد از تولد به جراحی نیاز خواهد داشت؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- آیا می‌توانم با تیم پزشکی که هنگام تولد 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:

دکتر آناهیتا دادعلی، پزشک، لینکلن شایر، انگلستان

ویراستار:

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

آخرین به‌روزرسانی: سپتامبر ۲۰۲۲