

استئورنز ایمپرفکتا (OI) چیست؟

OI که با نام «بیماری استخوان شکننده» نیز شناخته می‌شود، گروهی از اختلالات نادر بافت همبند است که باعث شکنندگی استخوان‌ها می‌شود. شدت این بیماری می‌تواند در افراد مختلف بسیار متفاوت باشد و با شکستگی‌های مکرر استخوان، تغییر شکل استخوان‌ها، اختلال رشد، و در موارد شدید، مرگ داخل رحمی یا مرگ کوتاهی پس از تولد همراه است. انواع مختلف OI بر اساس شدت بیماری طبقه‌بندی می‌شوند.

OI چگونه ایجاد می‌شود؟

OI اغلب در نتیجه یک جهش ژنتیکی ایجاد می‌شود که ساختار یا عملکرد کلاژن نوع ۱ را تحت تأثیر قرار می‌دهد؛ کلاژن نوع ۱ جزء مهمی از استخوان است. ژن‌های مختلفی با OI مرتبط شناخته شده‌اند. این بیماری نادر است و تقریباً در ۱ مورد از هر ۱۰,۰۰۰ تا ۲۰,۰۰۰ تولد رخ می‌دهد. اگرچه گاهی جهش‌ها در برخی خانواده‌ها به ارث می‌رسند، بسیاری از جهش‌ها ناشی از تغییرات ژنتیکی جدید هستند و به عواملی که قابل کنترل باشند ارتباطی ندارند.

چه زمانی تشخیص داده می‌شود؟

OI ممکن است از هفته ۱۴ بارداری تشخیص داده شود، اما اغلب نخستین بار در سونوگرافی روتین آناتومی جنین در حدود هفته ۲۰ بارداری مشاهده می‌شود. شایع‌ترین یافته اولیه، کوتاه بودن استخوان ران، خمیدگی استخوان‌ها، کاهش معدنی شدن استخوان‌ها، و حتی شکستگی‌ها است. متأسفانه OI که در دوران جنینی تشخیص داده می‌شود معمولاً از انواع شدیدتر بیماری است. انواع خفیف OI ممکن است تا دوران کودکی یا حتی بعدتر تشخیص داده نشوند.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

بسیاری از زنان ترجیح می‌دهند آزمایش‌های بیشتری انجام دهند تا اطلاعات بیشتری درباره وضعیت جنین به دست آورند. آزمایش‌های موجود بسته به محل زندگی شما متفاوت هستند. آزمایش‌هایی که می‌توانید درباره آن‌ها سؤال کنید عبارت‌اند از:

- سونوگرافی جنین – این بررسی معمولاً در تمام بارداری‌ها انجام می‌شود و بخشی از مراقبت روتین دوران بارداری برای ارزیابی کامل آناتومی جنین است. این روش از بازتاب امواج صوتی برای شناسایی ساختارها استفاده می‌کند و هیچ خطری از نظر اشعه برای مادر یا جنین ندارد.

- آمنیوسنتز – در این روش سوزنی وارد کیسه آمنیوتیک می‌شود تا مقدار کمی از مایع اطراف جنین خارج شود. این مایع حاوی مواد ژنتیکی جنین است و می‌توان آن را برای بررسی جهش‌های ژنتیکی مرتبط با OI آزمایش کرد.

- در صورت در دسترس بودن، گاهی MRI نیز می‌تواند برای به دست آوردن اطلاعات بیشتر درباره وضعیت جنین انجام شود. این اسکن از میدان‌های مغناطیسی قوی و امواج رادیویی برای ایجاد تصاویر دقیق از داخل بدن استفاده می‌کند و از اشعه استفاده نمی‌کند.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

OI که در دوران بارداری تشخیص داده می‌شود معمولاً با انواع شدیدتر بیماری همراه است. ممکن است رشد کلی جنین مختل باشد و همچنین ریه‌ها به‌طور ناکامل رشد کنند. در طول بارداری سونوگرافی‌های مکرر برای ارزیابی شدت بیماری انجام خواهد شد. بر اساس رشد جنین، تعداد شکستگی‌ها، و سایر یافته‌ها، این احتمال وجود دارد که OI برای جنین کشنده باشد.

پس از تولد، این بیماری برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

شدیدترین نوع OI در دوران بارداری یا اندکی پس از تولد کشنده است. دومین نوع شدید بیماری ممکن است با ناتوانی شدید در نوزاد زنده‌مانده همراه باشد. شما با متخصصان بارداری پرخطر و پزشکان نوزاد ملاقات خواهید کرد تا درباره خطرات اختصاصی وضعیت شما صحبت شود و بهترین برنامه برای نوزاد، شما، و خانواده‌تان تنظیم گردد.

آیا این مشکل دوباره تکرار خواهد شد؟

خطر تکرار OI در بارداری‌های آینده بستگی به این دارد که آیا بیماری با یک ژن خانوادگی مرتبط است یا خیر. مشاوره ژنتیک می‌تواند در تعیین خطر تکرار بیماری در آینده کمک‌کننده باشد و برای افرادی که سابقه خانوادگی OI دارند یا در بارداری OI تشخیص داده شده است توصیه می‌شود.

چه سؤال‌های دیگری باید پرسم؟

- آیا این مورد شبیه نوع شدید OI است؟
- آیا احتمال زنده ماندن نوزاد من وجود دارد؟
- وضعیت نوزاد من پس از تولد احتمالاً چگونه خواهد بود؟
- ریه‌ها چه اندازه‌ای به نظر می‌رسند؟
- هر چند وقت یکبار باید سونوگرافی انجام دهم؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- نوزاد پس از تولد بهترین مراقبت را در کجا دریافت خواهد کرد؟
- آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم پزشکانی که از نوزاد من مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به عنوان 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 ایزوگ

آخرین بهروزرسانی: دسامبر ۲۰۲۲