

عدم تكون الغضاريف Achondroplasia

ما هي حالة عدم تكون الغضاريف؟

عدم تكون الغضاريف هو حالة وراثية متعلقة بنمو غير طبيعي للعظام الطويلة في الجسم. في هذه الحالة، يحدث نمو متوقف للعظام الطويلة في الأذرع والساقين مما يؤدي إلى قصر القامة بشكل كبير. تتضمن ميزات أخرى للحالة رأس مكبر، وأنف مسطح، وانحناء غير طبيعي للظهر والعمود الفقري، وانحناء للساقين.

كيف يحدث عدم تكون الغضاريف؟

عدم تكون الغضاريف ناتج عن طفرة جينية تؤثر على نمو العظام الطويلة في الجسم. الجين المتأثر هو جين عامل نمو الألياف الفيبروبلاستية 3 (FGFR3) إنها حالة نادرة يمكن أن تحدث في حوالي 1 من كل 20,000 إلى 30,000 ولادة حية. بينما تنتقل في بعض الأحيان التحورات في بعض العائلات عندما يكون أحد الوالدين أو كلاهما مصابًا بعدم تكون الغضاريف، إلا أن معظم التحورات تحدث بشكل عفوي ونتيجة لحوادث جينية وليست بسبب عوامل يمكن التحكم فيها.

متى يتم اكتشافها؟

عادةً ما يتم اكتشاف عدم تكون الغضاريف خلال الثلث الثالث من الحمل عندما لا تظهر العظام الطويلة نموًا تسلسليًا كافيًا أو يمكن اكتشافها بعد الولادة. أكثر ما يتم ملاحظته أولاً على السونار هو قصر في الأذرع والساقين في جنين.

هل يجب إجراء مزيد من الاختبارات؟

قد يختار العديد من المرضى إجراء المزيد من الاختبارات للتعرف على المزيد حول حالة الجنين. الاختبارات التي يمكن السؤال عنها تشمل:

☐ السونار الجنيني؛ ويتم ذلك عادة في جميع الحمل ويعتبر جزءًا من الرعاية الطبية الجنينية الروتينية لفحص تشريح الكامل للجنين. تستخدم هذه التكنولوجيا موجات الصوت لتحديد الهيكل دون التسبب في أي مخاطر إشعاعية للأم أو الجنين.

☐ الأمنيوسنتيس؛ ويتم ذلك عن طريق إزالة كمية صغيرة من السائل الأمنيوتي المحيط بالجنين باستخدام إبرة ومحقنة. يحتوي هذا السائل على خلايا ومواد جينية من الجنين وقد يتم اختباره للتحقق مما إذا كانت الطفرة الجينية المرتبطة بعدم تكون الغضاريف موجودة للتأكيد.

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

يبدو أن المرضى الذين يحملون جينًا مصابًا بعدم تكون الغضاريف يمرون بحمل طبيعي دون مضاعفات. قد يُوصى بإجراء عملية قيصرية إذا كان لدى طفلك عدم تكون الغضاريف وكان لديه رأس متضخم بشكل خاص قد لا يكون متوافقًا مع ولادة طبيعية. ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد ولادته؟

يتمتع معظم الرضع المصابين بعدم تكون الغضاريف بصحة جيدة. هناك خيارات علاجية دوائية محدودة ويمكن مناقشتها مع طبيب الأطفال. بعض الأطفال الذين يعانون من عدم تكون الغضاريف قد يشعرون بتأخر طفيف في الحركة يمكن علاجه بالعلاج الطبيعي. يمكن إجراء بعض التعديلات والتكيفات في نمط الحياة للمرضى الذين يعانون من عدم تكون الغضاريف لمساعدتهم نظرًا لقصر قامتهم. قد تكون العلاجات الطبيعية أيضًا مفيدة. قد تشمل بعض المضاعفات المحتملة لعدم تكون الغضاريف الإصابة المتكررة بالتهابات الأذن وانقطاع التنفس أثناء النوم والسمنة، والتي يمكن علاجها حسب الحاجة.

هل سيحدث مرة أخرى؟

يعد خطر عودة عدم تكون الغضاريف في حمل مستقبلي منخفضًا نظرًا لأن معظم الحالات ترجع إلى طفرة جينية عفوية. إذا كان لدى أحد الوالدين أو كلاهما تشخيص معروف بعدم تكون الغضاريف، هناك فرصة بنسبة 50٪ أن يكون كل طفل متأثرًا بعدم تكون الغضاريف.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب علي أن أطرحها؟

☐ كم مرة سيتم إجراء فحوصات السونار؟

☐ هل يمكن إجراء اختبارات تشخيصية؟

☐ أين ومتى يجب أن ألد؟

☐ هل هناك حاجة إلى قيصرية؟

☐ أين سيحصل الطفل على أفضل رعاية بعد الولادة؟

☐ هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذين سيقدمون المساعدة لطفلي عند ولادته مسبقًا؟