

طيف العين والأذن الفقريّة Oculo-Auriculo-vertebral spectrum

هذه النشرة تساعدك على فهم ما هو طيف العين والأذن والفقري ، OAVS وما هي الاختبارات التي تحتاجين إليها، وتأثير التشخيص على طفلك.

ما هو طيف العين والأذن والفقري OAVS ؟

طفل مصاب بطيف العين والأذن والفقري

(OAVS) عادةً ما يكون لديه تشوهات متعددة في الوجه (القم، العيون، الحنك، الفك، عظمة الخد)، والأذنين، والعمود الفقري. يشمل التشخيصات المعروفة باسم الصغر المتجانب للوجه (GS) Goldenhar و متلازمة (HFM) تتفاوت شدة التشوهات بشكل كبير من حالة إلى أخرى وقد تشمل أيضًا مشاكل إضافية في القلب والكلى والرئة والجهاز العصبي. قد يعاني الأطفال الذين تكون لديهم ذقن صغيرة جدًا من صعوبات في التنفس عند الولادة تتطلب التوصيل في مركز متخصص.

ما هي احتمالية اكتشاف OAVS في فحص التشريح الروتيني؟

للأسف، يمكن اكتشاف حالات OAVS الأكثر خطورة فقط في الفحوصات السابقة للولادة باستخدام الموجات فوق الصوتية. النتائج النموذجية هي وجود جانب واحد من الوجه أصغر من الآخر، وذقن صغير جدًا، وفم أوسع من المعتاد، وأذن جزئيًا مشكلة أو مفقودة تمامًا، وتشوهات في العمود الفقري مثل التجنب (انحراف جانبي للعمود الفقري). في معظم الحالات، تؤثر التشوهات فقط على جانب واحد من الجسم، وفي بعض الأحيان يمكن أن تكون دقيقة للغاية.

كيف يحدث OAVS ؟

السبب في معظم حالات غير معروف. عمومًا، يحدث في العائلات التي ليس لديها تاريخ مرض مماثل. في حالات نادرة يمكن أن يورث من الآباء ويتبع نمطًا سائدًا أو متنحيًا، وهذا يعني إذا كان لدى أحد الوالدين ، فإن كل طفل من أطفاله بنسبة 50 أو 25 في المئة يحمل المرض على التوالي. ومع ذلك، في معظم الأسر التي يكون لدى طفل واحد فيها ، OAVS فإن احتمال ولادة طفل آخر بنفس الحالة منخفض جدًا

كيف تكون الكروموسومات ذات صلة بـ OAVS ؟

معظم الأفراد الذين يعانون من OAVS لديهم عدد كروموسومات طبيعي. ومع ذلك، هناك تقارير عن كروموسومات غير طبيعية في مرضى OAVS ، لذا ينبغي على الآباء النظر في خيار الفحص الكروموسومي السابق للولادة (أو الأفضل المجهرية). تعتبر المجاهر الوراثية اختبارات جينية يمكنها اكتشاف التغييرات الصغيرة في الحمض النووي أكثر من الكروموسومات وبالتالي يمكن أن توفر معلومات تشخيصية مفيدة في الأجنة ذات التشوهات الهيكلية المتعددة.

هل يجب إجراء المزيد من الاختبارات؟

قد يكون فحص الأمواج فوق الصوتية ثلاثي الأبعاد مفيداً في تشخيص التشوهات الوجهية، وقد يساعد الرنين المغناطيسي في التقييم الإضافي للفم والمسالك الهوائية العليا في حالات OAVS الشديدة. إذا كان الطفل يعاني من ذقن صغير جداً، فقد يساعد الفحص بالرنين المغناطيسي المركز على الفم والمسالك الهوائية العليا فريق الرعاية الطبية الخاص بالولادة على تقييم الحاجة إلى إجراء EXIT-to-airway وهو نوع خاص من التوصيل حيث يتم تهوية الطفل قبل قطع الحبل السري من المشيمة. مثل معظم الأطفال ذوي التشوهات الخلقية المتعددة، ستتم مناقشة صور الموجات فوق الصوتية والرنين المغناطيسي مع فريق من الخبراء، والذي قد يشمل أخصائي طب الأم والجنين وأخصائي الوراثة وأخصائي الأنف والحنجرة وطبيب الأطفال الرضع وجراح التجميل.

ما هي الأشياء التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

إذا كان الطفل يعاني من صعوبة في بلع السائل الأمني، فقد تشعرين بأن بطنك ينمو بسرعة نحو نهاية الحمل. قد يؤدي هذا التراكم من السائل الأمني إلى تحفيز الولادة قبل الموعد النهائي. قبل حدوث ذلك، قد يحاول طبيبك تصريف بعض السائل الأمني ، (polyhydramnios) بآلة لتتمديد الحمل ويعطيك الكورتيكوستيرويدات لدعم رئتي الطفل إذا كنت تلدين في موعد مبكر

ماذا يعني OAVS لطفلي بعد الولادة؟

معظم الأطفال الذين يعانون من هذا الطيف لديهم توقعات حياة طبيعية ونتائج جيدة. بالرغم من أن بعض المرضى المصابين به قد يعانون من صعوبة في التنفس والتغذية في الفترة الوليدية المبكرة، لذلك يستحسن أن يولدوا في مركز يتوفر فيه القدرة على العناية بالولادة والجراحة، إذا كان ذلك متاحاً. هناك العديد من متلازمات تشريحية في الجمجمة والوجه قد تتداخل مع تلك التي تحدث في هذا الطيف ، لذا في معظم الحالات، لا يتم تشخيص الحالة النهائية إلا بعد عدة أيام من الولادة. من المرجح أن يتطلب معظم الأطفال الذين يعانون من جراحات تصحيحية متعددة ومتابعة طويلة الأمد مع أخصائيين في طب الأنف والأذن والحنجرة والعيون.

هل سيحدث مرة أخرى؟

بخلاف الحالات النادرة والمعروفة جيداً المذكورة في الأدبيات الطبية، فإن خطر العودة ضعيف للغاية.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أ طرحها؟

هل يبدو أن هذه حالة شديدة من طيف OAVS ؟

هل من الممكن إنهاء الحمل؟

هل يمكنني تحديد موعد لاستشارة أخصائي الوراثة لفهم أفضل ما يعنيه OAV ما هي التشوهات التي يجب أن أتوقعها، وكيف سيبدو

طفلي، وما هي احتمالات أن يكون أطفالي المستقبليون لديهم هذا المتلازمة؟

أين يجب أن ألد؟

أين هو أفضل مكان لرعاية الطفل بعد الولادة؟

هل يمكنني مقابلة الفريق الطبي الذي سيعتني بطفلي عند الولادة مسبقاً؟