

اسکلروز توبروز همراه با هامارتوم‌های قشری (TSC)
مجموعه اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

اسکلروز توبروز (TSC) چیست و چگونه می‌تواند بر نوزاد من تأثیر بگذارد؟
کمپلکس اسکلروز توبروز (TSC) یک اختلال ژنتیکی است که اندام‌های مختلف از جمله مغز، قلب و کلیه‌ها را درگیر می‌کند. این بیماری تقریباً در ۱ مورد از هر ۵۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰ تولد رخ می‌دهد. علائم عصبی معمولاً شدیدترین تظاهرات بیماری هستند. بسیاری از کودکان مبتلا به TSC دچار تشنج‌هایی می‌شوند که کنترل آن‌ها دشوار است، ناتوانی ذهنی و/یا اختلال طیف اوتیسم دارند. در برخی موارد، تشنج‌های شدید می‌توانند تهدیدکننده حیات باشند.

هامارتوم‌های قشری در TSC چگونه ایجاد می‌شوند؟
هامارتوم‌های قشری ضایعات مغزی هستند که در نتیجه جهش در ژن‌های TSC1 یا TSC2 ایجاد می‌شوند؛ ژن‌هایی که به‌طور طبیعی رشد سلولی را تنظیم می‌کنند. جهش در این ژن‌ها منجر به رشد کنترل‌نشده سلول‌ها، تکامل غیرطبیعی مغز و تشکیل تومورهای خوش‌خیم، به‌ویژه در قشر مغز (لایه خارجی مغز) می‌شود. این تومورها می‌توانند عملکرد طبیعی مغز را مختل کرده و موجب تشنج و تأخیر تکاملی شوند.

کروموزوم‌ها چه نقشی در TSC دارند؟
کروموزوم‌ها محل نگهداری بیشتر اطلاعات ژنتیکی ما هستند. اطلاعات ژنتیکی ما در ۴۶ کروموزوم سازمان‌دهی شده‌اند که از هر دو والد به ارث می‌رسند. جهش در هر یک از ژن‌های TSC1 یا TSC2 که روی این کروموزوم‌ها قرار دارند، باعث ایجاد اسکلروز توبروز می‌شود. «فرضیه دو ضربه‌ای» توضیح می‌دهد که این بیماری چگونه ایجاد می‌شود. «ضربه» اول یک جهش است که در سلول‌های اسپرم یا تخمک وجود دارد و ممکن است باعث علائم خفیف یا حتی بدون علامت شود. «ضربه» دوم در طی مراحل اولیه رشد، به‌ویژه در سلول‌های مغز یا قلب، رخ می‌دهد و می‌تواند منجر به تظاهرات شدیدتری مانند تومورهای مغزی یا ناهنجاری‌های قلبی شود.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟
پزشک شما ممکن است آزمایش‌های بیشتری را برای ارزیابی دقیق‌تر وضعیت جنین پیشنهاد کند. اکوکاردیوگرافی جنین، که یک سونوگرافی تخصصی برای شناسایی تومورهای قلبی جنین به نام رابدومیوم است و اغلب همراه با TSC دیده می‌شود. نروسونوگرافی جنین، که یک سونوگرافی دقیق مغز برای شناسایی هامارتوم‌های قشری یا سایر تغییرات ساختاری است. تصویربرداری رزونانس مغناطیسی (MRI)، در صورت در دسترس بودن، تصاویر دقیق‌تری از مغز و سایر اندام‌های جنین ارائه می‌دهد. همچنین ممکن است مشاوره و آزمایش ژنتیک پیش از تولد برای شما انجام شود. آزمایش‌هایی مانند آمنیوسنتز، که در آن مقدار کمی از مایع آمنیوتیک گرفته و برای بررسی ارسال می‌شود، می‌توانند به شناسایی جهش‌های ژن‌های TSC1 یا TSC2 کمک کنند. همچنین ممکن است برای بررسی دقیق‌تر علت ژنتیکی TSC، آزمایش‌های پیشرفته‌تری مانند کروموزومال میکرواری یا تعیین توالی اگزوم برای شما درخواست شود.

اسکلروز توبروز همراه با هامارتوم‌های قشری (TSC) مجموعه اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

در دوران بارداری باید مراقب چه چیزهایی باشیم؟
اگرچه در حال حاضر درمانی برای TSC در دوران بارداری وجود ندارد، اما پایش دقیق ضروری است. سونوگرافی‌های منظم می‌توانند پیشرفت هرگونه تومور مغزی یا قلبی را پیگیری کنند. پزشکان شما همچنین علائم ریتم غیرطبیعی قلب (آریتمی)، تجمع مایع در مغز (هیدروسفالی) یا نارسایی قلبی (هیدروپس جنینی) را بررسی خواهند کرد.

اگر عارضه‌ای وجود نداشته باشد، معمولاً زایمان در بیمارستانی با بخش مراقبت‌های ویژه نوزادان (NICU) توصیه می‌شود. زایمان واژینال امکان‌پذیر است، مگر در مواردی که عوارضی مانند هیدروپس جنینی وجود داشته باشد که در این صورت ممکن است سزارین توصیه شود. پزشک شما می‌تواند بهترین گزینه را برای شما و نوزادتان توضیح دهد.

این وضعیت پس از تولد چه معنایی برای نوزاد من دارد؟
شدت علائم TSC می‌تواند از فردی به فرد دیگر بسیار متفاوت باشد، از خفیف تا شدید، و به محل و اندازه ضایعات بستگی دارد. برخی کودکان ممکن است مشکلات رفتاری، شناختی یا روان‌پزشکی داشته باشند، در حالی که برخی دیگر ممکن است دچار تشنجهایی شوند که کنترل آن‌ها دشوار است.

آیا این وضعیت در بارداری‌های آینده دوباره رخ خواهد داد؟
اگر یکی از والدین حامل جهش در ژن TSC باشد (که به صورت اتوزوم غالب به ارث می‌رسد)، احتمال انتقال بیماری به فرزندان آینده ۵۰٪ است. با این حال، در حدود ۶۵٪ موارد، جهش به‌صورت خودبه‌خودی (de novo) رخ می‌دهد؛ یعنی والدین حامل جهش نیستند و جهش برای اولین بار در کودک ایجاد شده است، بنابراین خطر تکرار افزایش نمی‌یابد. مشاور ژنتیک شما می‌تواند بر اساس نتایج آزمایش‌های ژنتیکی، درباره خطر این بیماری برای فرزندان آینده اطلاعات بیشتری ارائه دهد.

چه سؤالات دیگری باید بپرسم؟

- چه آزمایش‌های پیش از تولد برای نوزاد من توصیه می‌شود؟
- آیا درمان پیش از تولد وجود دارد؟
- هر چند وقت یکبار به سونوگرافی نیاز خواهم داشت؟
- نوزادم را کجا باید به دنیا بیاورم؟
- نوزاد من پس از تولد بهترین مراقبت را در کجا دریافت خواهد کرد؟
- آیا می‌توانم پیش از زایمان با تیم پزشکی که پس از تولد از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

اسکروز تو بروز همراه با همارتوم‌های قشری (TSC)
مجموعه اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

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 ۲۰۲۴