تشوهات العظام والجمجمة Cleidocranial Dysplasia

تشوهات العظام والجمجمة Cleidocranial Dysplasia

ما هي تشوهات العظام والجمجمة؟

تشوهات العظام والجمجمة أو الدسوستوز هي تشوه خلقي يؤثر بشكل أساسي على تطوير العظام والأسنان. السمات الرئيسية لهذا الحالة هي قلة النمو (صغر حجم)أو عدم وجود عظام الترقوة وتأخر نضج الجمجمة. نتيجة لذلك، تكون الأكتاف ضيقة ومائلة، ويمكن أن تكون قريبة بشكل غير عادي من الجهة الأمامية للجسم، وفي بعض الحالات يمكن أن تلتقي في منتصف الجسم. الشواذ الهيكلية في الجمجمة أيضًا خاصة بهذا المرض وتشمل تأخر إغلاق فتحات الجمجمة ووجود فتحات جمجمية أكبر من الحجم الطبيعي.

كيف تحدث تشوهات العظام والجمجمة؟

تحدث تشوهات العظام والجمجمة بشكل رئيسي بسبب طفرات في جين.RUNX2

يعيق نقص البروتين الوظيفي RUNX2 التطور الطبيعي للضغط، وتصلب العظام وتكوين الأسنان، مما يؤدي إلى ظهور علامات وأعراض تشوهات العظام والجمجمة. في حوالي 30% من حالات تشوهات العظام والجمجمة، لا يتم العثورفيها على طفرة في جين RUNX2ولا زال السبب غير معروف لهذه الحالة.

كيف يتم التشخيص؟

يشتبه عادة بالتشخيص أثناء فحص الشذوذ الروتيني (في حوالي الأسبوع 20) على الرغم من أنه يمكن الشك فيه منذ الأسبوع 14.

أبرز ميزه ان عظام الترقوة تكون غير طبيعية، حيث تكون غائبة جزئيًا أو بشكل كامل. تشمل الاكتشافات الأخرى غير النوعية: انتفاخ الجبين، شكل الجمجمة الغير طبيعي، أو تكوي المعدن العظمي. في حالات وجود تاريخ عائلي، يمكن إجراء اختبارات قبل الولادة.

هل يجب علي إجراء المزيد من الاختبارات؟

يجب أن يتم التقييم عن طريق خبير في الطب الجنيني. يتم تأكيد تشخيص تشوهات العظام والجمجمة من خلال الاكتشافات السريرية والإشعاعية النموذجية والتعرف على الطفرة المرضية في جينRUNX2

لذلك، يمكن تقديم اختبارات جينية. يجب أن تتضمن التقييمات السونارية الإضافية عبر الأمواج فوق الصوتيةفحصًا مفصلًا لجميع الأعضاء الأخرى..

هل هناك أي تشوهات مرتبطة؟

غالبًا ما يكون الأفراد المتأثرين أقصر من أفراد عائلاتهم في نفس العمر. قد يكون لديهم أيضًا أصابع قصيرة ومدببة، وإبهامين عريضين، وأقدام مسطحة، وساقين منحنيتين أو ركبتين مثنية، وعظام الكتف القصيرة، وجنابي وانحراف في العمود الفقري. قد يكون لديهم كثافة عظمية منخفضة ويتطور إلى مرض هشاشة العظام. تزيد النساء المصابات بتشوهات العظام والجمجمة من خطر الحاجة إلى قيصرية عند الولادة بسبب حوض ضيق يمنع مرور رأس الطفل. تعد الشواذ في الأسنان شائعة للغاية. بالإضافة إلى التشوهات العظام والأسنان، يمكن أن تظهر تشوهات العظام والجمجمة بفقدان السمع والتعرض للتهابات الجيوب الأنفية والأذن. قد يتأخر الرضع المصابون بهذه الحالة بشكل طفيف في تطور المهارات الحركية، مثل الزحف والمشي، ولكن الذكاء لا يتأثر.

ما هو التوقع؟ ما هو العلاج الذي سيحتاجه طفلي؟

لقد أفادت العديد من الدراسات بأن متوسع الحياة يبدو طبيعيًا للأشخاص الذين يعانون من تشوهات العظام والجمجمة. إذا كان العيب في الجمجمة كبيرًا بعد الولادة ، فإن الرأس بحاجة إلى حماية من الصدمات الغير مباشرة؛ قد يتم استخدام الخوذ للأنشطة ذات المخاطر العالية. يمكن أن يُعتبر الجراحة التجميلية للجبين وعظام الترقوة. إذا كانت كثافة العظام أقل من الطبيعي، يجب النظر في العلاج بالكالسيوم وتكملة فيتامين د. يجب بدء العلاج الوقائي لمرض هشاشة العظام في سن مبكرة. الإجراءات الطبية السنية شائعة وقد يكون هناك حاجة إلى جلسات علاج نطق أثناء فترات علاج الأسنان. يتطلب العلاج الفعّال للالتهابات في الجيوب الأنفية والأذن استراتيجية عدوانية. وأخيرًا، يتم مراقبة النساء المتأثرات خلال فترة الحمل لتحديد طريقة الولادة.

هل سيحدث مرة أخرى؟

تورث هذه الحالة وفقًا للنمط السائد الذي يعني أن نسخة واحدة من الجين المتغير في كل خلية كافية لتسبب الاضطراب. يتورث البعض الفرد المتأثر الطفرة من أحد الوالدين المتأثرين. في كثير من الحالات، يكون الوالد متأثرًا بشكل طفيف، وفي بعض الحالات لم يتم التعرف عليه سابقًا باعتباره مصابًا بالاضطراب. تنتج الحالات الأخرى عن طفرات جديدة في الجين، وتحدث هذه الحالات في الأشخاص الذين ليس لديهم تاريخ للاضطراب في عائلتهم. بالتالي، يعتمد خطر التكرار على حالة الحاملين للأمر. في حالة وجود والدين متأثرين، يكون خطر التكرار 50%. في حالة الطفرات الجديدة، يكون خطر التكرار منخفض جدًا.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أسألها؟ هل يجب علي إجراء المزيد من الاختبارات؟ هل هناك تشوهات إضافية موجودة؟ هل تم استبعاد وجود تشوهات عظمية أخرى؟