الاعضاء التناسلية المجهولة Fetal Ambiguous Genitalia

الاعضاء التناسلية المجهولة Fetal Ambiguous Genitalia

ما هي الأعضاء التناسلية المجهولة؟

الأعضاء التناسلية المجهولة هي شذوذ نادر يمكن أن يؤثر على الجنين في الرحم وبعد الولادة. يشير إلى الشكل غير الواضح أو غير المؤكد للأعضاء التناسلية الخارجية للجنين، مما يؤدي إلى عدم القدرة على تحديد جنس الجنين بنجاح. في الأساس، هناك ارتباك بين وجود المشط أو القضيب وبين وجود الصفن أو الشفرين. وبالتالي، من المستحيل على الطبيب الذي يقوم بالسونار الجنيني القول ما إذا كان الطفل ذكرًا أم أنثى.

كيف يحدث هذا التشوه؟

الأعضاء التناسلية المجهولة هي حالة نادرة وتحدث في حوالي 1 من كل 5,000 طفل. وأكثر الأسباب شيوعًا للأعضاء التناسلية المجهولة هي حالة تسمى فرط تكون الغدة الكظرية. يُتوقع أن تكون معظم الحالات الخفيفة منفصلة. ومع ذلك، يمكن أيضًا أن تكون الحالة جزءًا من شذوذ كروموسومي أو متلازمة.

تتم تفريق الأعضاء التناسلية الخارجية حوالي الأسبوع 9 من فترة الحمل، ويكتمل تطوير الأعضاء التناسلية عادة بحلول الأسبوع 12 للفتيات و14 إلى 16 أسبوعًا للفتيان. يعتمد تطوير الأعضاء التناسلية الخارجية للفتيان بنجاح على هرمون يُسمى الديهيدروتستوستيرون.(DHT) وهو أقوى هرمون ذكري (أندروجين)؛ بالنسبة للفتيات، لا يعتمد تطوير الشفرين والمهبل على الهرمونات..

بدون عمل) بسبب نقص DHT أو فشل DHT في العمل(، يمكن أن يبدو جنين الذكر بشكل جنسي أنثوي من الناحية الخارجية.DHT من ناحية أخرى، يمكن أن تتسبب التعرض للأندروجين في جنين أنثوي في تلاصق الشفرين أو تضخم الكليتين والشفرين. يمكن أن يحدث التعرض للأندروجين نتيجة لتناول الأم للهرمونات، أو وجود أورام مبيضية أو كظرية في الأم أو الجنين، أو نقص في إنزيم يُسمى.P450 aromatase

وأكثر الأسباب شيوعًا للأعضاء التناسلية المجهولة، وهو فرط تكون الغدة الكظرية(CAH)

، هو اضطراب في تطوير الجنس لجنين أنثوي جينيًا مما يؤدي إلى تزايد ذكورة الجنين الأنثوي) ناجم عن نقص إنزيمي يعيق إنتاج الستيرويدات). في 90٪ من الحالات، يكون النقص في إنزيم 21-هيدروكسيليز، مما يسبب زيادة في هرمون 17-هيدروكسي بروجستيرون، الذي يزيد بدوره من إنتاج الهرمونات الذكرية ..

يظل الجنين الذكر غير متأثر، باستثناء الاحتمالية المحتملة للتصبغ الزائد وتضخم القضيب. يقلل هذا النقص في الإنزيم أيضًا من هرمونين آخرين هما الألدوستيرون والكورتيزول، مما قد يؤدي إلى فقدان الملح الذي يمكن أن يكون خطيرًا في فترة الولادة.

هل يجب إجراء المزيد من الفحوص؟

غالبًا ما يتم تشخيص الأعضاء التناسلية المجهولة بعد الولادة أثناء تقييم الطفل الرضيع في وقت مبكر، على الرغم من أن التشخيص السابق للجنين يحدث عندما لا يمكن تحديد جنس الجنين خلال فحص الجنين في الشهر الثاني. ونادراً ما يمكن أن يتم التشخيص في وقت لاحق خلال فترة الحمل. في حالة رؤية الأعضاء التناسلية المجهولة، يُوصى بإجراء فحص سونار مفصل..

تحديد الجنس الجيني أمر حاسم ويمكن إجراؤه بسهولة من خلال تقنيات جديدة تشمل اختبار الحمض النووي في دم الأم. عند وجود نتائج إضافية من فحص السونار، يتعين إجراء اختبار الحمض النووي الجنيني من خلال إجراء إجراء غازي يسمى الأمنيوسنتيس. من خلال هذه الطريقة، نقوم بجمع خلايا من السائل الأمني حول الطفل أو من المشيمة ونفحص الحمض النووي داخلها. يمكن أن يتم اكتشاف فرط تكون الغدة الكظرية أيضًا باستخدام اختبارات جينية وهرمونية تُجرى للطفل الرضيع والآباء..

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

عادةً ما يتقدم سير الحمل بشكل طبيعي. في العائلات التي تعاني من فرط تكون الغدة الكظرية، يجب إعطاء الحامل هرمون يُسمى ديكساميثازون اعتبارًا من الأسبوع 6 من فترة الحمل. يمكن أن يقلل هذا العلاج من تأثيرات الأندروجين الزائدة على أعضاء الجنين والدماغ النامي. إذا تم تأكيد أن الجنين هو ذكر، يجب أن يتم إيقاف الستيرويدات. يُستخدم الفحص التلقائي كل 4 أسابيع لمراقبة نمو وتطور الأعضاء التناسلية الجنين. تتبع الرعاية الطبية البروتوكول القياسي ولكن يجب أن تكون الولادة في مركز طبي ثالث

ماذا يعني ذلك لطفلي بعد ولادته؟

يجب أن يتم علاج الطفل الرضيع الذي يعاني من أعضاء تناسلية مجهولة من قبل فريق تخصصي متعدد التخصصات، بما في ذلك أطباء الوراثة وأطباء الغدد الصماء للأطفال وجراحي الأطفال. هناك جدل بشأن تعيين الجنس وضرورة الجراحة الترميمية.

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

في حالة فرط تكون الغدة الكظرية، يكون السبب الكامن هو جين خاطئ وراثي، لذلك يوجد خطر بنسبة 25٪ من التكرار (1 من كل 4 حالات).

يمكن اكتشاف ذلك في وقت مبكر خلال الحمل التالي من خلال إجراء إجراء غازي

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

هل يبدو هذا وكأنه حالة خطيرة من الأعضاء التناسلية المجهولة؟ هل هناك علامات إضافية بخلاف الأعضاء التناسلية المتأثرة؟ هل هناك وسيلة للتأكد من التشخيص؟ كيف يجب متابعة الحمل؟ هل هناك علاج متاح أثناء الحمل؟ أين ومتى يجب أن ألد؟ ما الرعاية التي سيتلقاها الطفل بعد ولادته؟ هل يمكنني مقابلة أخصائي الوراثة؟ هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذين سيساعدون في ولادة طفلي قبل الولادة؟)