هشاشة العظام Osteogenesis Imperfecta

ما هي هشاشة العظام OI ؟

هشاشة العظام، المعروفة أيضًا بـ "مرض العظام الهشة"، هي مجموعة من اضطرابات الأنسجة الضامة النادرة التي تؤدي إلى تكوين عظام هشة. يمكن أن تتباين حالة المرض بشكل كبير بين الأفراد المتأثرين وترتبط بكسور العظام المتكررة وتشوهات العظام

وتأخر النمو وفي الحالات الشديدة، يمكن أن تؤدي إلى الوفاة داخل الرحم أو بعد وقت قصير من الولادة. تصنف أنواع مختلفة من هشاشة العظام بناءً على شدة المرض.

كيف تحدث هشاشة العظام؟

غالبًا ما تكون هشاشة العظام نتيجة لطفرة جينية تؤثر على هيكل أو وظيفة كولاجين النوع 1، وهو جزء حيوي من العظم. هناك العديد من الجينات المرتبطة بهشاشة العظام. الا إنها حالة نادرة يمكن أن تحدث في حوالي 1 من كل 10,000 إلى 20,000 ولادة. وفي بعض الأحيان، تنتقل الطفرات في بعض العائلات، ولكن العديد من الطفرات ناتجة عن حوادث جينية طارئة

وليس بسبب عوامل يمكن التحكم فيها.

متى يتم اكتشافها؟

يمكن اكتشاف هشاشة العظام في بعض الحالات بحلول الأسبوع 14 من الحمل، ولكن تشخص العديد من الحالات لأول مرة عند إجراء فحص السونار الجنيني الروتيني حوالي الاسبوع 20. الاكتشاف الأكثر شيوعًا هو قصر عظم الفخذ واعوجاج العظام، ونقص المعادن في العظام، وحتى الكسور. للأسف، وعادة ما تكون هشاشة العظام التي تشخص أثناء وجود الجنين في الرحم أكثر حدة.

هل يجب علي إجراء المزيد من الاختبارات؟

تختار العديد من النساء إجراء المزيد من الاختبارات لمعرفة المزيد حول حالة الجنين. تعتمد الاختبارات المتوفرة على مكان تواجدك و تشمل:

- السونار الجنيني: يُجرى عادة في جميع الحملات ويعد جزءًا من الرعاية الروتينية للجنين لفحص التشريح الكامل للجنين. يستخدم هذا الاختبار "الصدى" للأمواج فوق الصوتية لتحديد الهياكل دون وجود أي مخاطر من الإشعاع على الأم أو الجنين.
- تلقيح السائل الزليلي: يُدخل إبرة في الحيز الزليلي لاستخراج كمية صغيرة من السائل المحيط بالجنين. يحتوي هذا السائل على المواد الجينية للجنين لغرض تحديد إذا كانت هناك طفرات جينية مرتبطة بـ هشاشة العظام.

- إن امكن قد يُجرى أحيانًا فحص الرنين المغناطيسي لتوفير معلومات حول حالة الجنين. يعتمد هذا الفحص على حقولًا مغناطيسية قوية وموجات راديوية لتكوين صور مفصلة لداخل الجسم. الا انه لا يستخدم الإشعاع.

ما هي الأمور التي يجب متابعتها خلال الحمل؟

يتم تشخيص هشاشة العظام خلال فترة الحمل عادة مع أشكال الأمراض الأكثر حدة. قد يكون هناك تضخم عام للجنين او رئتين لم تتطور بما يكفي

الاستمرار في إجراء فحوصات السونار الجنيني بشكل متكرر طوال الحمل لتحديد شدة المرض. استنادًا إلى نمو الطفل وعدد الكسور والاختلالات الأخرى، احيانا قد تحدث هشاشة عظام قاتلة للجنين.

ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد الولادة؟

النوع الأكثر حدة من هشاشة العظام يعد قاتلا خلال الحمل أو بعد فترة قصيرة من الولادة. قد يتم ربط النوع الثاني الأكثر حدة بإعاقة شديدة للطفل الناجي. تلتقي السيدة بأطباء الحمل تخصص عالي الخطورة وأطباء الأطفال لمناقشة المخاطر الفردية بشكل أفضل ووضع أفضل خطة لطفلك ولك ولعائلتك.

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

يعتمد خطر حدوث هشاشة العظام مرة أخرى على ما إذا كانت مرتبطة بجين أسري. قد يساعد استشارة الأخصائي الجيني في تحديد مدى خطر حدوثها مرة أخرى في المستقبل ويُوصى بها لأولئك الذين يحملون تاريخًا عائليًا لـ هشاشة العظام أو تشخيص هشاشة العظام أثناء الحمل.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

هل يبدو هذا وكأنه هشاشة عظام شديدة؟ هل من المرجح أن يبقى طفلي على قيد الحياة؟ كيف من المرجح أن يكون حال طفلي بعد الولادة؟ كم يبدو حجم الرئتين؟ كم مرة سيتم إجراء فحوصات السونار؟ أين يجب أن ألد؟ أين سيتلقى الطفل أفضل الرعاية بعد الولادة؟ هل يمكنني لقاء فريق الأطباء الذين سيقدمون المساعدة لطفلي عندما يولد مُسبقًا؟