

دیسپلازی کلیدوکرائیال چیست؟

دیسپلازی یا دیزوستوز کلیدوکرائیال یک ناهنجاری مادرزادی است که عمدتاً بر رشد استخوان‌ها و دندان‌ها تأثیر می‌گذارد. ویژگی‌های اصلی این بیماری شامل ترقوه‌های بسیار کوچک یا غایب و تکامل دیررس جمجمه است. در نتیجه، شانه‌ها باریک و شیب‌دار هستند و می‌توانند به‌طور غیرعادی در جلوی بدن به هم نزدیک شوند و گاهی حتی در وسط بدن به یکدیگر برسند.

ناهنجاری‌های جمجمه نیز از ویژگی‌های این بیماری هستند و شامل بسته شدن دیر هنگام درزهای جمجمه و فونتانل‌های بزرگتر از حد طبیعی می‌شوند.

دیسپلازی کلیدوکرائیال چگونه ایجاد می‌شود؟

این بیماری عمدتاً به علت جهش در ژن RUNX2 ایجاد می‌شود. کمبود پروتئین عملکردی RUNX2 باعث اختلال در رشد طبیعی غضروف، استخوان‌سازی و تشکیل دندان‌ها می‌شود و در نتیجه علائم این بیماری ظاهر می‌شوند.

در حدود ۳۰ درصد موارد، جهش ژن RUNX2 یافت نمی‌شود و علت بیماری در این موارد ناشناخته باقی می‌ماند.

چگونه تشخیص داده می‌شود؟

تشخیص معمولاً در سونوگرافی بررسی ناهنجاری‌ها در حدود ۲۰ هفته‌گی مطرح می‌شود، هرچند ممکن است از ۱۴ هفته‌گی نیز مشکوک شود. پایدارترین یافته، غیرطبیعی بودن ترقوه‌هاست که ممکن است به‌طور کامل یا جزئی غایب باشند.

یافته‌های دیگر که اختصاصی کمتری دارند شامل برجستگی پیشانی، شکل غیرطبیعی جمجمه یا اختلال در معدنی‌شدن استخوان‌ها هستند. در صورت وجود سابقه خانوادگی، امکان انجام آزمایش‌های پیش از تولد وجود دارد.

آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

ارزیابی باید توسط متخصص طب جنین انجام شود. تشخیص دیسپلازی کلیدوکرائیال بر اساس یافته‌های بالینی و رادیولوژیک تیپیک و شناسایی یک واریانت بیماری‌زا در ژن RUNX2 انجام می‌شود. بنابراین، آزمایش ژنتیک می‌تواند پیشنهاد شود.

همچنین سونوگرافی دقیق برای بررسی سایر اندام‌ها توصیه می‌شود.

آیا ناهنجاری‌های همراه وجود دارد؟

افراد مبتلا معمولاً نسبت به سایر اعضای خانواده در همان سن قد کوتاه‌تری دارند. ممکن است انگشتان کوتاه و باریک، شست‌های پهن، کف پای صاف، پاهای خمیده یا زانوی ضربدری، کتف‌های کوتاه و اسکولیوز داشته باشند.

ممکن است تراکم استخوان کاهش یابد و پوکی استخوان ایجاد شود.

خانم‌های مبتلا خطر بیشتری برای نیاز به سزارین هنگام زایمان دارند، زیرا لگن باریک می‌تواند مانع عبور سر نوزاد شود.

ناهنجاری‌های دندانی بسیار شایع هستند. علاوه بر مشکلات اسکلتی و دندانی، کاهش شنوایی و استعداد بیشتر برای عفونت‌های سینوس و گوش نیز ممکن است دیده شود.

نوزادان مبتلا ممکن است در تکامل مهارت‌های حرکتی مانند چهار دست‌وپا رفتن و راه رفتن کمی تأخیر داشته باشند، اما هوش معمولاً طبیعی است.

پیش‌آگهی چگونه است؟ کودک من به چه درمانی نیاز خواهد داشت؟

مطالعات مختلف نشان داده‌اند که امید به زندگی در افراد مبتلا معمولاً طبیعی است.

پس از تولد، اگر نقص جمجمه شدید باشد، باید از سر در برابر ضربه محافظت شود و در فعالیت‌های پرخطر ممکن است استفاده از کلاه ایمنی توصیه شود.

جراحی زیبایی برای پیشانی و ترقوه‌ها ممکن است در نظر گرفته شود.

اگر تراکم استخوان پایین باشد، مکمل کلسیم و ویتامین D توصیه می‌شود و پیشگیری از پوکی استخوان باید از سنین پایین آغاز شود.

درمان‌های دندانپزشکی بسیار شایع هستند و ممکن است در طول درمان‌های دندانی به گفتاردرمانی نیاز باشد.

درمان تهاجمی عفونت‌های سینوس و گوش میانی ضروری است.

همچنین پایش زنان مبتلا در دوران بارداری برای تعیین روش مناسب زایمان اهمیت دارد.

آیا در بارداری بعدی تکرار می‌شود؟

این بیماری به صورت اتوزوم غالب به ارث می‌رسد؛ یعنی وجود یک نسخه از ژن معیوب برای ایجاد بیماری کافی است.

برخی افراد جهش را از یکی از والدین مبتلا به ارث می‌برند. گاهی والد مبتلا علائم خفیفی دارد و ممکن است قبلاً بیماری او تشخیص داده نشده باشد.

در موارد دیگر، بیماری ناشی از جهش جدید است و سابقه خانوادگی وجود ندارد.

بنابراین، خطر تکرار به وضعیت ژنتیکی والدین بستگی دارد. اگر یکی از والدین مبتلا باشد، خطر تکرار ۵۰ درصد است. در موارد جهش جدید، خطر تکرار بسیار کم است.

چه سوال‌هایی باید از پزشک پرسیم؟

- آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟
- آیا ناهنجاری دیگری نیز وجود دارد؟
- آیا سایر ناهنجاری‌های اسکلتی رد شده‌اند؟

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 و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: اکتبر ۲۰۲۳