

دیسپلازی کندرواکتودر مال (سندرم الیس-ون کرولد) چیست؟
سندرم الیس-ون کرولد (EvC) یک بیماری نادر استخوانی است که شیوع آن حدود ۱ در ۶۰,۰۰۰ تولد است.

ویژگی‌های اصلی این بیماری عبارت‌اند از:

- کوتاهی اندام‌ها
- کوتاهی دنده‌ها
- کوتولگی همراه با شش انگشت (پلی‌داکتیلی)
- ناهنجاری ناخن‌ها و دندان‌ها
- بیماری‌های مادرزادی قلب (CHD)

دیسپلازی کندرواکتودر مال چگونه ایجاد می‌شود؟

این سندرم یک اختلال ژنتیکی است که در اثر جهش در کروموزوم ۴، در نزدیکی ژنی که در آکندروپلازی نقش دارد، ایجاد می‌شود. نام «کندرواکتودر مال دیسپلازی» نشان می‌دهد که بیماری یک اختلال عمومی در تکامل غضروف و استخوان‌سازی است. بنابراین ویژگی‌های اصلی آن شامل:

- اختلال غضروفی در استخوان‌ها
- ناهنجاری ناخن‌ها و دندان‌ها

می‌باشد.

دیسپلازی کندرواکتودر مال چگونه تشخیص داده می‌شود؟

تشخیص پیش از تولد می‌تواند در سونوگرافی بر اساس یافته‌های زیر مطرح شود:

- قفسه سینه باریک
- وجود شش انگشت در دست‌ها
- کوتاهی اندام‌ها

پس از تولد، تشخیص با یافته‌های رادیولوژیک (تصویربرداری) تأیید می‌شود.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

در بارداری‌هایی که خطر ابتلا به سندرم EvC وجود دارد، سونوگرافی واژینال هدفمند در سه‌ماهه اول می‌تواند به تشخیص کمک کند؛ زیرا این سندرم یکی از اختلالات شدید اسکلتی است که با افزایش NT (ضخامت پشت گردن جنین) در غربالگری سه‌ماهه اول همراه است.

در مواردی که احتمال تکرار بیماری وجود دارد، تشخیص پیش از تولد از طریق نمونه‌برداری از جفت در اوایل بارداری امکان‌پذیر است.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

این بیماری در بسیاری از موارد با تنگی متوسط قفسه سینه همراه است که معمولاً در سونوگرافی استاندارد سه‌ماهه دوم قابل مشاهده است.

در صورت مشاهده این یافته، باید موارد زیر با دقت بررسی شوند:

• استخوان‌های بلند جنین

• قلب جنین

• تمام انگشتان دست و پا

پس از تولد این بیماری برای نوزاد چه معنایی دارد؟

این سندرم با حدود ۵۰٪ مرگ‌ومیر نوزادی همراه است که عمدتاً به علت شدت تنگی قفسه سینه و مشکلات قلبی و تنفسی رخ می‌دهد.

کودکانی که زنده می‌مانند معمولاً هوش طبیعی دارند اما کوتاه‌قد خواهند بود.

ناهنجاری‌های قلبی اغلب پس از تولد قابل اصلاح جراحی هستند. مشکلات دندانی نیز معمولاً نیاز به درمان‌های ارتودنسی دارند.

بیماران مبتلا نیاز به مراقبت چندتخصصی دارند. به‌ویژه در دوره نوزادی ممکن است درمان‌های زیر لازم باشد:

• درمان مشکلات تنفسی

• درمان نارسایی قلبی

• پیگیری ارتوپدی برای ناهنجاری‌های استخوانی

• مراقبت تخصصی دندان و دهان

پیش‌آگهی بیماری تا حد زیادی به شدت مشکلات تنفسی ناشی از باریکی قفسه سینه و بیماری قلبی در ماه‌های اول زندگی بستگی دارد.

شروع درمان هرچه زودتر انجام شود، نتیجه بالینی بهتر خواهد بود.

آیا ممکن است در بارداری بعدی دوباره اتفاق بیفتد؟

بله. این بیماری به‌صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد؛ بنابراین احتمال تکرار آن در هر بارداری ۲۵٪ است.

- چه سؤال‌های دیگری باید از پزشک بپرسم؟
- آیا این مورد، تنگی شدید قفسه سینه دارد؟
- آیا قلب جنین درگیر شده است؟
- اندازه ریه‌ها چگونه به نظر می‌رسد؟
- هر چند وقت یکبار نیاز به سونوگرافی دارم؟
- جراحی چه زمانی باید انجام شود؟
- بهتر است در کجا زایمان کنم؟
- پس از تولد، بهترین مرکز مراقبت برای نوزاد کجاست؟
- آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم پزشکی که از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

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 ایزوگ

آخرین به‌روزرسانی: اکتبر ۲۰۲۲